

# Mucopolipidosis

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 소아과

황중희 · 백경훈 · 진동규

## 서 론

Mucopolipidosis는 리소좀 효소의 다발성 결핍으로 인해 전신적으로 간엽조직 기원 세포의 리소좀에 고분자 물질이 축적되는 질환으로 드물게 상염색체 열성으로 유전되며 대부분의 환자들은 조악한 얼굴 모양, 골격계 기형, 뻣뻣한 관절과 정신운동성 지연 등의 증상을 나타내게 된다. 이 질환은 UDP-N-acetylglucosamine:lysosomal enzyme N-acetylglucosamine-1-phosphotransferase의 결핍을 보이게 되는데 혈장과 피부의 섬유아세포에서 리소좀 효소 활성도를 측정함으로써 진단할 수 있다. 저자들은 조악한 얼굴과 관절의 구축을 주소로 내원하여 Mucopolipidosis로 진단 받은 2례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

## 증 례

### 1. 증 례 1

11세 된 여아가 어깨, 팔꿈치 및 손목 관절의 구축과 운동 제한을 주소로 내원하였다. 환아는 6세 경에 손가락의 구축으로 타병원에서 수술적인 치료를 시행하였으나 증상의 호전 없었으며 9세 경부터는 팔꿈치와 손목 관절부위로 진행되는 양상을 보였다. 과거력상 만삭아로 정상 분만하였고 가족력상 특이소견 없었으며 신장과 체중은 3 백분위수 이하였다. 얼굴은 조악하였고 짧은 목을 가지고 있었으며 상지 관절의 구축을 보이고 있었고 학습능력은 저하된 상태였다. 혈액학적 검사상 특이 소견 없었으나 혈장 효소 검사상 리소좀 효소( $\beta$ -hexosaminidase,  $\beta$ -hexosaminidase A,  $\beta$ -glucuronidase,  $\alpha$ -fucosidase,  $\alpha$ -mannosidase, Arylsulphatase A,  $\alpha$ -Nac-galactosaminidase)가 현저하게 증가하여 mucopolipidosis type II(I-cell disease)로

진단되었다.

### 2. 증 례 2

7세된 여아가 조악한 얼굴과 팔꿈치와 손목 관절의 구축을 주소로 내원하였다. 환아는 4세 경부터 양쪽 손가락의 뻣뻣함이 있었으며 점차 손목으로 진행되는 소견을 보였다.

과거력과 가족력상 특이 소견 없었으며 환아의 혈장 효소 검사상 리소좀 효소 활성의 현저한 증가를 보여 mucopolipidosis type II(I-cell disease)로 진단되었다.

## 고 찰

Mucopolipidosis는 상염색체 열성유전 질환으로 리소좀 효소(lysosomal enzymes)의 부족으로 인해 전신적으로 macromolecules 이 축적되어 증상이 나타나게 된다. 이 질환은 I-cell disease(mucopolipidosis II, ML-II)와 Pseudo-Hurler polydystrophy(mucopolipidosis III, ML-III)로 구분되어 지며, 모두 UDP-N-acetylglucosamine:lysosomal enzyme N-acetyl glucosamine-1-phosphotransferase(GlcNAc-PTase)의 결핍을 보이게 되며 리소좀 효소의 비정상적인 운반으로 인해 새로이 합성된 리소좀 효소가 표적 리소좀이 아닌 extracellular medium으로 분비된다.

I-cell disease(ML-II)는 임상적 및 방사선학적인 면에서 Hurler syndrome과 유사한 양상을 보이게 되며 특징적으로 coarse facial features, craniofacial abnormalities, restricted joint movement, hypotonia, gingival hypertrophy, growth retardation, inguinal hernia, congenital dislocation of the hip, kyphoscoliosis, lumbar gibbus and psychomotor development delay 등이 나타나게 된다. 증상의 발현도 비교적 1세 전후로 조기에 나타나며 일부에서는 출생 당시부터 이상 소견

이 보이기도 하고 대부분의 환자들은 심한 경과를 보이면서 10세 이전에 사망하게 된다.

Pseudo-Hurler polydystrophy(ML-III)는 ML-II의 mild한 형태로 4-5세경 부터 발견되어 경한 결과를 보이면서 보통 30-40대까지 생존하게 된다. Short stature, restricted joint mobility, mild Hurler-like dysmorphism, mild mental retardation 등이 나타나며 방사선학적으로 low iliac wing, flattening of the proximal femoral epiphyses with valgus deformity of the femoral head and hypoplasia of the anterior third the lumbar vertebrae의 소견을 보인다. 안과적으로는 corneal clouding, retinopathy and astigmatism 이 나타난다. 특히 Alanto-axial dislocation은 acute traumatic quadri paresis나 respiratory arrest를 일으켜 생명에 지장을 줄 수가 있으며 connective tissue의 침착이나 bone dysplasia로 인한 구축으로 carpal tunnel syndrome 등이 발생하기도 한다.

Mucopolipidosis의 진단은 임상적 특징, 방사선학적 소견과 함께 multiple lysosomal enzyme level(low level in the cell, but high level in the extracellular fluid)과 fibroblast에서 GlcNAc-PTase의 결핍을 측정함으로써 내릴 수 있다.

## 요 약

저자들은 조악한 얼굴과 관절의 구축 등 Hurler 증후군과 유사한 임상 증상을 보이면서 혈장에서 리소좀

효소 활성도의 증가를 보였던 Mucopolipidosis 2례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

## 참 고 문 헌

- 1) Jansen SM, Groener JE, Poorthuis BJ. Lysosomal phospholipase activity is decreased in mucopolipidosis II and III fibroblasts. *Biochim Biophys Acta* 1999;1436:363-369.
- 2) Yylki-Szymanska A, Czartoryska B, Groener JE, Lugowska A. Clinical variability in mucopolipidosis III(pseudo-Hurler polydystrophy). *Am J Med Genet* 2002;108:214-8.
- 3) Umehara F, Matsumoto W, Kuriyama M, Sukegawa K, Gasa S, Osame M. Mucopolipidosis III(pseudo-Hurler polydystrophy);clinical studies in aged patients in one family. *J Neurol Sci* 1997; 146:167-72.
- 4) Zammarchi E, Savelli A, Donati MA, Pasquini E. Self-mutation in a patient with mucopolipidosis III. *Pediatr Neurol* 1994;11:68-70.
- 5) Natowicz MR, Wang Y. Plasma hyaluronidase activity in mucopolipidoses II and III:marked difference from other lysosomal enzyme. *Am J Med Genet* 1996;65:209-12.
- 6) Haddad FA, Hill RA, Vellodi A. Orthopaedic manifestation of mucopolipidosis III: an illustrative case. *J Pediatr Orthop B* 2000;9:58-61.
- 7) Freisinger P, Padovani JC, Maroteaux P. An atypical form of mucopolipidosis III. *J Med Genet* 1992;29:834-6.