

## 근 경련과 전신성 탈모증을 보인 Satoyoshi 증후군 1례

전남대학교 의과대학 소아과학교실, 피부과학교실\*

손경란 · 국진화 · 김병주 · 김성진\* · 마재숙

### A Case of Satoyoshi Syndrome Presented with Progressive Muscular Spasm and Alopecia

Kyung Ran Son, M.D., Jin Hwa Kook, M.D., Byung Ju Kim, M.D.  
Sung Jin Kim, M.D.\* and Jae Sook Ma, M.D.

Department of Pediatrics and Dermatology\*, Chonnam National University  
Medical School, Gwangju, Korea

Satoyoshi syndrome (generalized Komuragaeri disease) is a rare disorder of unknown cause, characterized by progressive, painful, intermittent muscle spasms and alopecia. Endocrinopathy with amenorrhea, secondary skeletal abnormalities, and diarrhea or unusual malabsorption are frequently seen. It seems that autoimmunity may play a role in its pathogenesis. We report a 13-year-old girl with characteristic manifestations of the syndrome. She was treated with intravenous gammaglobulin and Prednisolone. Painful muscle cramps were gradually improved, but the scalp condition did not change. Satoyoshi syndrome should be considered in children with unexplained muscle spasms and alopecia. (*J Korean Pediatr Soc* 2002;45:1165-1169)

**Key Words :** Satoyoshi syndrome, Muscle spasm, Alopecia

### 서 론

Satoyoshi 증후군은 진행되는 간헐적인 근 경련에 의한 근육통과 탈모증이 특징인 질환으로 1967년 Satoyoshi와 Yamada<sup>1)</sup>에 의해 처음으로 보고되었다. 이 증후군은 무월경, 자궁 저형성, 난소 저형성 등의 내분비계 장애와 다양한 골격계 장애 및 설사 등을 동반하기도 하며 여자에 호발한다<sup>2)</sup>. 현재까지 발병 기전은 아직 확실하지 않지만 자가면역 기전에 의한 것으로 추측되고 있다<sup>3-5)</sup>.

저자들은 근 경련에 의한 근육통과 전신성 탈모증 (alopecia universalis)으로 내원한 13세 여아에서 Sa-

toyoshi 증후군으로 진단된 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

### 증 레

**환 아 :** 오○○, 여아, 13세 8개월

**주 소 :** 5년 전부터 시작된 하지의 근 경련과 전신성 탈모증

**가족력 및 과거력 :** 근 경련이나 탈모증의 가족력은 없음.

**현병력 :** 환아는 8세 때부터 발열을 동반하면서 간헐적으로 하지에 통증이 시작되었다. 11세 때부터는 근육통이 점차 심해지고 눈썹이 빠지기 시작하였으며 12세경에 두피를 포함한 전신에 탈모증이 발생되어 여러 병원을 방문하다가 13세 8개월경에 본원에 내원하였다. 내원시 하루에도 수회 반복되는 간헐적인 대퇴

접수 : 2002년 4월 26일, 승인 : 2002년 7월 9일  
책임저자 : 김병주, 전남대학교병원 소아과  
Tel : 062)220-6647 Fax : 062)222-6103  
E-mail : kimbj@chonnam.ac.kr

부의 근 경련에 의한 심한 근육통을 호소하였다. 환아는 내원시 초경은 아직 시작되지 않은 상태이었고, 포도를 먹고 나면 가끔씩 무른 변을 보기는 하였지만 만성 설사는 없었다.

**신체검사 소견** : 체중 46.9 kg(50-75 백분위수), 신장 158.2 cm(50-75 백분위수)이었고 체온 36°C, 맥박 분당 66회, 호흡수 분당 20회, 혈압은 110/70 mmHg이었다. 의식은 명료하였고 지능은 정상이었다. 흉부 및 복부 진찰상 이상 소견은 보이지 않았고 유방의 성숙도는 II단계에 해당되었다. 두피와 액와부의 모발은 거의 탈모되어 있었고 속눈썹(eyelashes)을 제외한 눈썹과 음모는 관찰되지 않았다(Fig. 1). 하지는 기립시 양측 슬관절 부위가 약간 내진되어 보였으나 근 위축이나 위약, 근력 및 감각에 이상 소견은 보이지 않았다.

**검사 소견** : 말초 혈액 검사상 백혈구 5,800/mm<sup>3</sup> (중성구:41%, 림프구:51.5%), 혈색소 11.5 g/dL, 혈소판 317,000/mm<sup>3</sup>, 혈침속도 20 mm/hr, C-반응단백 <0.5 mg/dL이었다. BUN, 크레아티닌, 혈청 전해질, 소변 검사 및 대변 검사는 정상 범위를 보였다. 혈청 보체는 C<sub>3</sub> 82.4 mg/dL, C<sub>4</sub> 12.8 mg/dL, CH<sub>50</sub> 23/mL이었다. AST 57 U/L, ALT 49 U/L, LDH

353 U/L, creatine kinase 1,398 U/L이었다. 자가 항체 검사에서 항핵항체는 1+, 항 DNA 항체 7.1 IU/mL이었고 그 외 anti-Sm, anti-microsome, anti-thyroglobulin 항체 및 RA factor는 음성이었다. 말초혈 림프구 아형 분석 검사상 CD3 67.1%, CD4 42.2%, CD8 30.8%, CD19 15.2%, NK 세포 5.0%, CD4/CD8 비는 1.37이었고 혈청 면역글로불린은 IgG 1,070 mg/dL, IgA 144 mg/dL, IgM 129 mg/dL, IgE 29.7 IU/mL이었다. 호르몬 검사상 성장 호르몬의 기저치 1.5 ng/mL, 부신 피질 자극 호르몬 32.8 pg/mL, 난포 자극 호르몬 8.4 IU/mL, 황체화 호르몬 12.2 mIU/mL, 유즙 분비 호르몬 7.9 ng/mL, 부갑상선 호르몬 21 pg/mL, T3 176 ng/dL, T4 9.7 ug/dL, FT4 1.07 ng/dL, 갑상선 자극 호르몬 1.32 μIU/mL, estradiol 26 pg/mL, 요 17-ketosteroid(17-KS) 1.8 mg/day, 요 17-hydroxycorticosteroids(17-OHCS) 2.6 mg/day이었다. B형 간염 바이러스 혈청 표지자 검사상 HBsAg, HBeAg 및 anti-HBc IgG 항체는 양성 anti-HBs와 anti-HBe 항체는 음성이었다.

**방사선학적 검사** : 단순 X-선 검사상 골 연령은 14세에 해당되었고 양측 대퇴골, 척골 및 요골의 원위부 골간단부와 양측 경골 및 비골의 근위부 골간단부에 경화성 변화가 관찰되었으며, 골반 초음파 검사상 자궁이나 난소에 이상 소견은 없었다.

**전기 진단학적 검사** : 운동 신경 및 감각 신경 전도상 정상 소견을 보였으며 침 근전도 검사시 비정상적인 자발 전위는 없었으나 근 경련시 하지의 여러 근육에서 70 Hz의 규칙적인 동기성 활동 전위(synchronized motor unit action potential, MUAP)가 관찰되었다.

**염색체 검사** : 말초 혈액의 림프구를 배양하여 시행한 검사상 46,XX,inv(9)(p12q13)의 pericentric inversion이 관찰되었다.

**두피 생검** : 두피 생검 소견상 모낭의 위축과 수의 감소, 모낭 주위에 림프구의 침윤, 진피의 섬유화 및 표피의 두께가 얇아진 소견이 관찰되었으나 면역형광 현미경 검사상 IgA, IgG, IgM, C<sub>3</sub> 및 C<sub>4</sub>의 침착은 관찰되지 않았다(Fig. 2).

**치료 및 경과** : Methylprednisolone 75 mg을 3일간 정주한 후 Prednisolone 60 mg을 경구 투여한 후 점차 감량하였다. 치료 시작 후 근 경련의 빈도는 감소하였지만 모발의 성장은 관찰되지 않아 2개월 후에

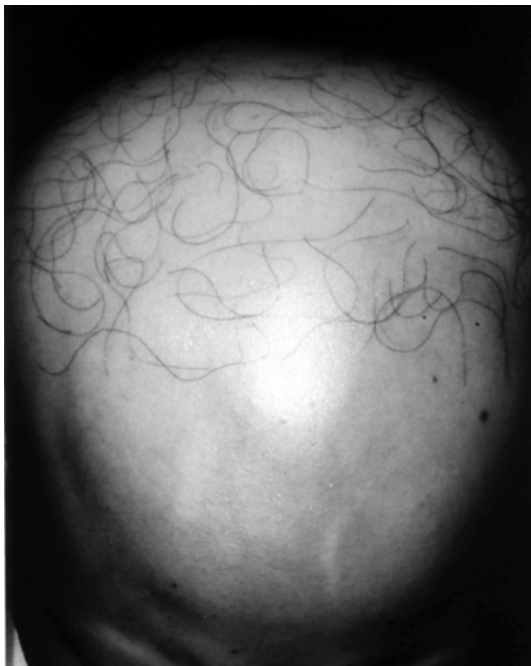
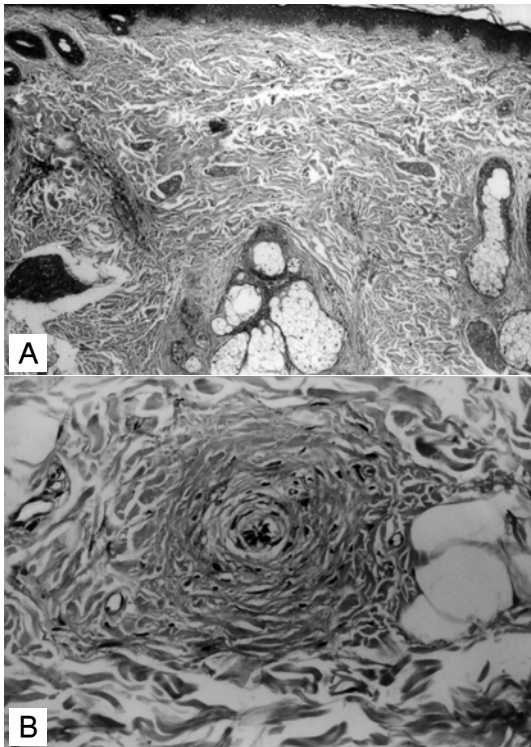
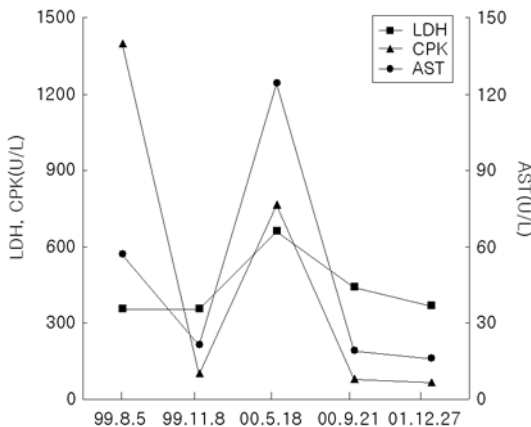


Fig. 1. The patient shows alopecia universalis, except for the eyelashes.



**Fig. 2.** Biopsy of scalp reveals epidermal thinning, atrophic changes and decrease in the number of hair follicles, and dermal fibrosis. Peribulbar lymphocytic infiltration in the deep dermis is seen also [hematoxylin-eosin, original magnification  $\times 100$ (A) and  $\times 400$ (B)]. Immunofluorescence microscopic examination was negative.



**Fig. 3.** Serial change of muscle enzymes (AST, LDH and CK).

2주 간격으로 정주용 면역글로불린(7 g/일)을 3일 동안 3회에 걸쳐 정주하면서 Prednisolone은 격일로 감

량하면서 투여하였다. 치료 시작 후 6개월이 지나 두피의 모발이 조금씩 성장하기 시작하였다. Prednisolone을 10 mg까지 감량한 후 근 경련이 점차 심해져 치료시점 8개월째부터 2주 간격으로 3일간 정주용 면역글로불린을 3회 정주하였으며 Prednisolone은 다시 증량하여 투여한 후 감량하였다. 치료 도중에 환아는 철 결핍성 빈혈이 있어 철분제를 복용하였고, 치료 시작 후 1년 7개월경에 월경이 시작되었다. 치료 후 2년 6개월이 지난 현재 하지의 근 경련에 의한 근육통은 거의 호소하지 않고 있고 근 효소치도 정상화되었으며(Fig. 3) 다른 부위의 근 침범 소견도 없으나 두피를 포함한 모발의 성장은 관찰되지 않고 있다.

### 고 찰

Satoyoshi 증후군은 진행되는 간헐적인 근 경련에 의한 근육통과 탈모증을 특징적으로 보이는 질환으로 1967년 Satoyoshi와 Yamada<sup>1)</sup>에 의해 처음으로 보고되었으며, Komuragaeri 병<sup>6,7)</sup>(komura는 calf, gaeri는 spasm을 의미함)으로도 알려져 있다. 대부분의 환자는 일본인이나 백인을 포함하여 전 세계적으로 보고되고 있으며 1998년까지 약 37례가 보고된 매우 드문 질환이다<sup>2)</sup>.

발병 연령은 대부분의 환자에서 5-19세이며 평균 발병 연령은 약 10.9세로 주로 소아 연령에서 발병하며 성인에서 발병은 드물다<sup>2,5)</sup>. 여자에서 남자에 비해 2배정도 호발하는<sup>2)</sup> 것으로 알려져 있고 현재까지 발병 기전은 아직 확실하지 않으나 자가면역 질환에 의한 것으로 추정되고 있다. 근 경련, 무월경 및 탈모증이 당질코티코스테로이드에 반응하고, 일부 환자에서 중증 근무력증, 신염, 특발성 혈소판감소증과 동반되어 있고, 근육의 운동종판(motor end plate)에 면역 복합체의 침착, 낮은 IgG치 그리고 항핵항체의 양성 등이 자가면역 질환에 의한 근거로 제시되고 있다<sup>3-5)</sup>. 본 증례에서는 근 경련이 당질코티코스테로이드에 반응을 보였고 항핵항체가 양성이었다.

이 증후군에서 특징적으로 나타나는 3주증은 진행되는 근 경련에 의한 통증, 탈모증 및 설사이나 내분비계 및 골격계 등도 침범하여 다양한 임상 소견을 보인다. 진행되는 간헐적인 근육 경련은 일반적으로 6-15세에 평균 10.6세경에 시작되며 전신성 탈모증은

10세경에 나타난다<sup>5)</sup>. 본 증례에서 근 경련은 8세경에, 전신성 탈모증은 12세경에 나타났다. 탄수화물 흡수장애에 의한 설사는 약 50% 환자에서 보인다<sup>1, 8)</sup>. 본 증례에서 흡수장애에 대한 검사는 시행하지 못하였지만 환자의 기왕력상 포도를 먹고 나면 설사를 보였다.

내분비계 이상은 자궁 저형성과 난소 저형성에 의한 일차성 무월경이 주로 나타나고 이는 시상하부의 기능 장애에 의해 이차적으로 발생된다<sup>1, 5)</sup>. 이외에도 에스트로겐, 성선 자극 호르몬(gonadotropin) 또는 성선 자극 호르몬 부하 검사에 이상 소견을 나타내기도 하고 소변 17-KS와 17-OHCS의 배설 감소, ACTH 자극 검사에 대한 스테로이드의 반응 저하를 보이기도 하나 갑상선 및 부갑상선 기능 검사는 정상이다.

골격계 이상 소견으로는 골단 분리증, 남성 변화, 선단골연화증(acro-osteolysis), 골용해증(osteolysis), 건 부착 부위의 골 탈락, 피로 골절 및 조기 골관절증 등이 보고되었으<sup>9-11)</sup> 이런 소견들은 근 경련에 의해 이차적으로 발생하며 근 경련의 심한 정도와 골격계의 이상은 서로 연관성이 있다. 본 증례에서는 골격계 방사선 검사상 골간단부에 경화성 변화가 관찰되었다. 근 경련이 12세 이전에 발생한 경우에는 관절의 변형 및 성장 지연이 발생될 수 있고, 수년이 경과하게 되면 저작근의 경련에 의한 저작 장애로 인해 전신적인 쇠약이 나타날 수 있다<sup>5, 12)</sup>. 그 외에도 소구성 저혈색소성 빈혈, 저단백증, 콜레스테롤 감소 등이 동반되기도 한다.

현재까지 완치할 수 있는 치료법은 알려져 있지 않으나 저작근에 botulinum 독소를 직접 주입하여 저작근의 경련이 성공적으로 치료된 보고<sup>12)</sup>도 있고, 정주용 면역글로불린을 투여하여 근 경련이 감소한 증례 보고<sup>13)</sup>도 있지만 당질코티코스테로이드가 가장 좋은 약제이며 투여 수개월 후에 근 경련, 탈모증 및 무월경이 호전을 보인다<sup>4, 14, 15)</sup>. Dantrolene sodium이 근 경련의 조절에 효과적이거나 근 경련을 완전히 조절하지는 못하며 다른 증상에는 효과가 없다<sup>5)</sup>.

예후를 결정하는 가장 심각한 문제는 저작근의 경련에 의한 영양 장애이며 이에 의해 전신적인 쇠약감이 발생하면 예후가 불량하다<sup>12)</sup>. 이 증후군에서 근 경련은 처음에는 상지나 하지에서 시작하여 발병 수년 후에는 경부, 체간 및 저작근을 침범하는 진행하는 양상을 보이며 결국 영양 불량 상태가 초래되어 사망하

게 된다.

**요 약**

저자들은 근 경련에 의한 근육통과 전신성 탈모증으로 내원하여 Satoyoshi 증후군으로 진단된 1례를 경험하였기에 보고하는 바이며, 근 경련에 탈모증이 동반된 환자의 진단에 있어 Satoyoshi 증후군을 고려해야 할 것으로 사료된다.

**참 고 문 헌**

- 1) Satoyoshi E, Yamada K. Recurrent muscle spasms of central origin. Arch Neurol 1967; 16:254-64.
- 2) Ikeda K, Satoyoshi E, Kinoshita M, Wakata N, Iwasaki Y. Satoyoshi's syndrome in an adult: a review of the literature of adult onset cases. Intern Med 1998;37:784-7.
- 3) Satoh A, Tsujihata M, Yoshimura T, Mori M, Nagataki S. Myasthenia gravis associated with Satoyoshi syndrome. Neurology 1983;33:1209-11.
- 4) Kuru S, Riku S, Nakayabu M, Kobayashi Y, Ieda T. A case of "syndrome of progressive muscle spasm, alopecia, and diarrhea(Satoyoshi)" treated with steroid pulse therapy. Rinsho Shinkeigaku 1992;32:612-5.
- 5) Satoyoshi E. A syndrome of progressive muscle spasm, alopecia, and diarrhea. Neurology 1978;28: 458-71.
- 6) Komatsu M, Kimura S, Tanaka M, Kouki M, Hirai S. Generalized recurrent muscle spasm(Satoyoshi) and the effect of hypernatremia on the spasm. Shinkei Naika 1984;21:521-2.
- 7) Okamoto K, Tanaka M, Kouki M, Hirai S. A case of generalized komuragaeri disease(Satoyoshi). Shinkei Naika 1981;14:50-6.
- 8) Servidei S, DiMauro S. Disorders of glycogen metabolism of muscle. Neurol Clin 1989;7:159-78.
- 9) Ikegawa S, Nagano A, Nakamura K, Kurokawa T. A case of Satoyoshi's syndrome. J Pediatr Orthop 1993;13:793-6.
- 10) Chesney RW. Metabolic bone disease. Pediatr Rev 1984;5:227-37.
- 11) Ikaegawa S, Nagano A, Satoyoshi E. Skeletal abnormalities in Satoyoshi syndrome: A radiographic study of 8 cases. Skeletal Radiol 1993; 22:321-4.
- 12) Merello M, Garcia H, Nogues M, Leiguarda R. A

- masticatory muscle spasm in a non-Japanese patient with Satoyoshi syndrome successfully treated with botulinum toxin. *Mov Disord* 1994; 9:104-5.
- 13) Arita J, Hamano S, Nara T, Maekawa K. Intravenous gammaglobulin therapy of Satoyoshi syndrome. *Brain Dev* 1996;18:409-11.
- 14) Ehlayel MS, Lacassie Y. Satoyoshi syndrome : an unusual postnatal multisystemic disorder. *Am J Med Genet* 1995;57:620-5.
- 15) Oyama M, Imaizumi T, Mitsuhashi Y, Kondo S. Satoyoshi syndrome. *Arch Dermatol* 1999;135: 91-2.
-