

무세룰로플라스민혈증 진단을 뒷받침하는 뇌 자기공명영상

김고운^{ab} 신현준^c

전북대학교 의과대학 전북대학교병원 신경과^a, 전북대학교 임상의학연구소 전북대학교병원 의생명연구원^b, 예수병원 신경과^c

Magnetic Resonance Imaging Findings Supporting the Diagnosis of Aceruloplasminemia

Ko Woon Kim, MD, PhD^{a,b}, Hyun-June Shin, MD^c

Department of Neurology, Jeonbuk National University Hospital, School of Medicine, Jeonbuk National University, Jeonju, Korea^a

Research Institute of Clinical Medicine of Jeonbuk National University-Biomedical Research Institute of Jeonbuk National University Hospital, Jeonju, Korea^b

Department of Neurology, Presbyterian Medical Center, Jeonju, Korea^c

J Korean Neurol Assoc 39(2):100-101, 2021

당뇨와 저혈색소빈혈을 진단받은 56세 여자가 채혈검사에서 철 대사장애를 보여 신경계 평가를 위해 의뢰되었다. 혈색소 10.2 g/dL, 혈청 철 20 ug/dL (감소; 기준값 29-164), 페리틴 >1,503.10 ng/mL (증가; 10-204), 총철결합능 299 ug/dL (228-447), 불포화 철결합능 279 ug/dL (증가; 191-269), 트랜스페린 237.66 mg/dL (200-360), 세룰로플라스민 <3.0 mg/dL (감소; 16-45)였다. 이상은 동증상, 신경인지장애, 정신증상 등 특이한 신경계증상은 없었고, 신경계진찰도 정상이었다. 안과 검진에서 무증상의 좌안 분지정맥 폐쇄가 발견되었고 망막변성은 없었다. 뇌 자기공명영상검사의 T2 강조영상과 자화율강조영상에서 양측 기저핵과 시상, 소뇌 치아핵에 저신호강도가 보였고, 자화율강조영상에서 대뇌겉질과 소뇌이랑을 따라 저신호강도 띠가 관찰되었다(Fig). 당뇨와 저혈색소빈혈의 임상병력, 혈액지표와 영상 소견을 근거로 무세룰로플라스민

혈증(aceruloplasminemia)을 진단하였다.^{1,2} 무세룰로플라스민혈증은 세룰로플라스민유전자 돌연변이에 의한 상염색체열성 희귀질환이다. 철-킬레이트제가 주된 치료로 그 효과가 제한적이나 철침착과 산화스트레스에 의한 진행성 신경퇴행을 억제하는 데 도움이 될 수 있어 조기진단과 치료 개시가 중요하다.²

REFERENCES

1. Grisoli M, Piperno A, Chiapparini L, Mariani R, Savoiaro M. MR imaging of cerebral cortical involvement in aceruloplasminemia. *AJNR Am J Neuroradiol* 2005;26:657-661.
2. Marchi G, Busti F, Lira Zidanes A, Castagna A, Girelli D. Aceruloplasminemia: a severe neurodegenerative disorder deserving an early diagnosis. *Front Neurosci* 2019;13:325.

Received January 21, 2021 Revised February 1, 2021

Accepted February 1, 2021

Address for correspondence: Hyun-June Shin, MD

Department of Neurology, Presbyterian Medical Center, 365 Seowon-ro, Wansan-gu, Jeonju 54987, Korea

Tel: +82-63-230-1570 Fax: +82-63-230-1579

E-mail: thetome@hanmail.net

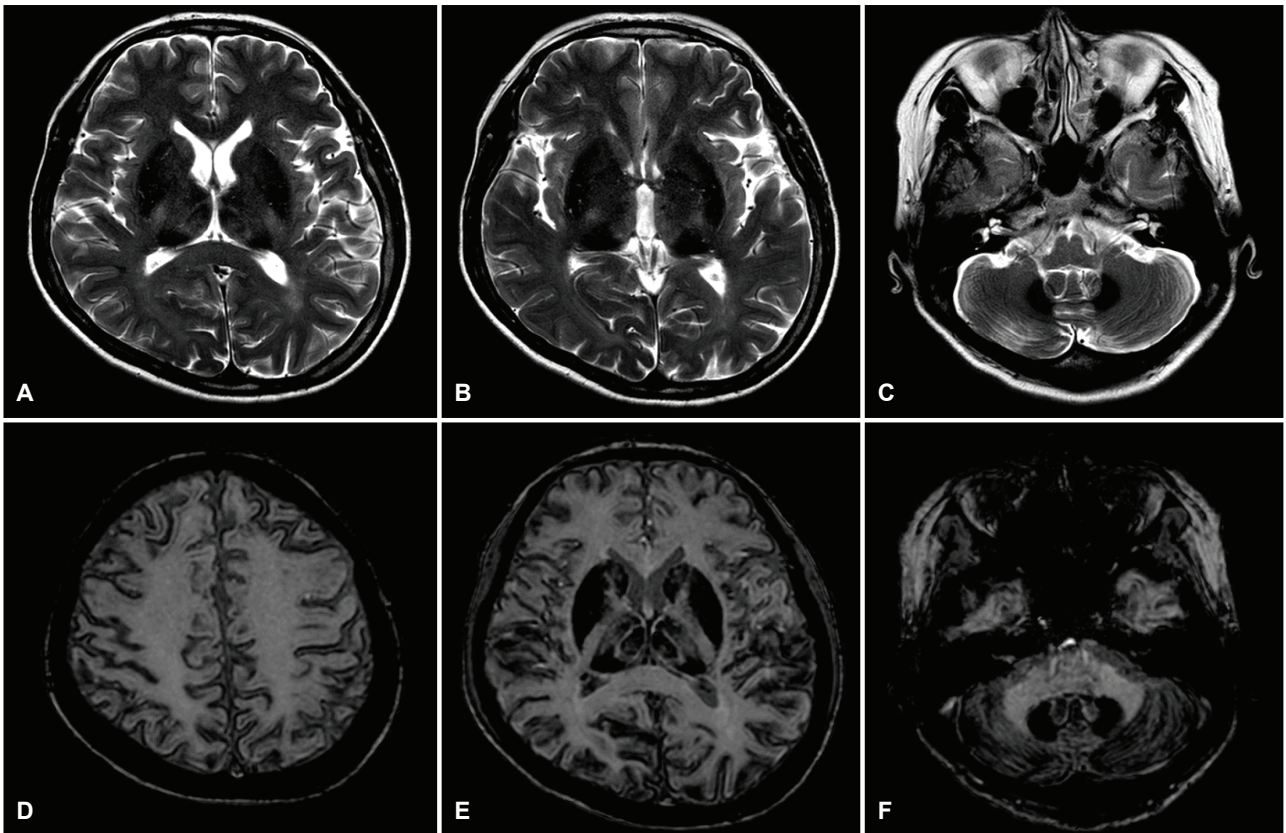


Figure. Magnetic resonance imaging (MRI) findings of aceruloplasminemia. (A-C) Axial T2 weighted image reveals hypointensity at the bilateral lentiform nuclei, thalami, and cerebellar dentate nuclei. (D-F) Axial susceptibility weighted image (SWI) demonstrates dark signal intensity of the caudates, lentiform nuclei, thalami, and cerebellar dentate nuclei. SWI also shows hypointense lining along the cerebral cortices and cerebellar folia.