
언어구분	KOR	논문구분	원저/구연	논문분야	소아
논문제목	선천성 무통각증 및 무한증에서 질환에 대한 인식과 정형외과적 합병증과의 관계				
영문제목	The Relationship between Recognition for Congenital Insensitivity to Pain with Anhydrosis and Orthopedic Complication				
발표자	설영준	책임저자	정성택		
저자	정성택, 박찬희, 이진호, 설영준				
기관명	전남대학교 의과대학 정형외과학교실				

서론 : 유전성 감각 및 자율신경병증 제 4형 (hereditary sensory autonomic neuropathy: HSAN type 4)으로 알려진 선천성 무통각증 및 무한증 (Congenital insensitivity to pain with anhydrosis, CIPA)은 상염색체 열성 질환으로 무한증, 통증에 대한 감각 결여 및 지적 장애를 특징적인 증상으로 갖는 드문 질환이나, 그 진단이 어렵다. 따라서 본 연구는 CIPA 환자의 진단과 그 시기와 관련되어 나타날 수 있는 정형외과적 합병증 및 임상적 특징에 대하여 보고하고자 한다.

재료 및 방법 : 유전성 감각 및 자율신경병증 제 4형 (hereditary sensory autonomic neuropathy: HSAN type 4)으로 알려진 선천성 무통각증 및 무한증 (Congenital insensitivity to pain with anhydrosis, CIPA)은 상염색체 열성 질환으로 무한증, 통증에 대한 감각 결여 및 지적 장애를 특징적인 증상으로 갖는 드문 질환이나, 그 진단이 어렵다. 따라서 본 연구는 CIPA 환자의 진단과 그 시기와 관련되어 나타날 수 있는 정형외과적 합병증 및 임상적 특징에 대하여 보고하고자 한다.

결과 : 총 14례의 환자에서 평균 진단시 나이는 5.4세 (0.4-22.1세)였으며, 평균 추시 기간은 80.5 개월 (3.2-143.7개월)이었다. 모든 환자에서 말초신경조직 검사를 통하여 CIPA로 진단되었으며, 무통각증 및 무한증을 동반하였다. 8례에서 최종 진단 전까지 타 의료기관 또는 타과에서 치료 받은 기왕력이 있었으며, 초기 의료기관 내원 시부터 임상적 진단까지의 기간은 32.8개월 (0.2-162개월)이 소요되었으며, 골절을 포함한 정형외과적 합병증은 모두 2군데 이상이었고, 이중 2례의 환아에서 가족력이 있었다. 또한 임상적 진단 후 발생한 정형외과적 합병증은 타 의료기관 또는 타과에서 치료를 받았던 기왕력이 있던 8례의 환아에서 평균 3.8군데에서 발생하였으며, 5례에서는 평균 1.2군데, 환자 및 보호자의 협조가 어려웠던 1례에서는 12군데에서 합병증이 발생하였다.

결론 : CIPA의 치료에 있어서 진단 시기와 적절한 치료가 정형외과적 합병증을 발생 및 진행을 지연하는데 있어서 가장 크게 영향을 미칠 수 있겠으며, 이에 따라 질환에 대한 의료인과 환자 및 보호자의 인지가 조기 진단과 정형외과적 치료에 있어서 가장 중요하다고 할 수 있다.

acknowledgment :

선천성 무통각증 및 무한증, 정형외과적 합병증
