

Turner씨 증후군에 연관된 기질성 망상장애 1예*

국립부곡정신병원 정신과

최영태

고신대학교 의학부 신경정신과학교실

전진숙

An Organic Delusional Disorder in Association with Turner's Syndrome*

Yung-Tae Choi

Department of Psychiatry, Bugok National Mental Hospital

Jin-Sook Cheon

Department of Neuropsychiatry

Kosin Medical College, Pusan 602-702, Korea

=Abstract=

We reported a rare case of organic delusional disorder in a patient of Turner's syndrome with the karyotype of [46, XXp-]. In addition to the characteristic physical features such as sexual infantilism, short stature, shieldlike chest, webbed neck, low posterior hairline and koilonychia, hypothyroidism and hypogonadism were also found on the endocrinologic studies.

The related articles were also reviewed.

Key Words : Turner's syndrome, [46, XXp-], Hypothyroidism, Hypogonadism, Organic delusional disorder.

* 본 논문의 요지는 1993년 3월 25일 대한신경정신의학회 부산 경남지부학회 월례 집담회에서 구연되었음.

* The essential point of this paper was orally presented at the Monthly Meeting of Pusan-Kyungnam subdivision, Korean Neuropsychiatric Association held on March 25, 1993.

서 론

Turner씨 증후군은 특이한 신체적 외형, 내분비계의 이상을 나타내고 비정상적인 핵형을 보이는 성염색체 이상으로 인한 질환으로서, 정신분열병과 유사한 정신증이 합병되는 경우는 매우 드물게 보고되었^{1,7,13}.

¹⁸⁾ 국내에서는 아직까지 보고된 바가 없다.

저자들은 신체증상 및 염색체 검사에서 Turner씨 증후군으로 확인된 여자환자에서 정신병적 증상이 동반된 증례를 경험하였기에 증례보고와 아울러 관련된 문헌을 고찰하고자 한다.

증 례

21세된 여자 환자로서 한달 전부터 헛소리하고, 불면, 불안 및 자살충동을 주소로 1988년 2월 26일 고신의과대학 부속 복음병원 신경정신과 외래에 내원하여 당일 입원하였다. 평소 과묵하고 소극적이며, 온순한 성격의 환자는 3녀중 2녀로서 어머니가 35세 경 출산하였으며, 2~3세 경에 경련이 잦았다. 국민학교 때부터 성적은 하위권이었고, 중학교 3학년때 무월경을 주소로 본원 소아과에 내원하여 내분비검사한 결과, 혈청 growth hormone, T3 및 T4 농도는 감소되었고, luteinizing hormone, prolactin, TSH 농도는 증가되었으며(Table 1), 염색체 검사상 X염색체 단완결손(Fig. 1)으로 판명되어 5개월 정도 ethinyl estradiol 5 μ g, 또는 natural conjugated estrogen 0.625mg과 levothyroxine sodium 0.2mg을 경구 투여하였고, progesterone 80mg을 근육주사하였다.

고등학교 졸업 전까지는 정신과적 증상없이 그런대로 지내오다 졸업 후 모 섬유회사 재봉과 실습생으로 취업 중인 1988년 1월경 '청소부 아줌마가 나를 보는 눈이 이상하다', '회사가 마약집단이고 무서운 사람이다', '내가 회사를 그만두면 거액을 주어야 한다'는 등 헛소리하고, 불면, 두통으로 회사에 사직서를 제출한 후 한약으로 치료

하였으나, 증상의 호전이 없어 메리놀병원 신경정신과에 2일간 입원하였고, 본원 입원 전날 어머니를 돌아가신 할머니라 하고, '언어를 통일시켜야 한다', 모친 이름을 거꾸로 부르고, 언니를 다른 사람이라 하는 등 헛소리하였다. 가족력상 유전성질환 및 정신병의 병력은 없었다.

정신상태 검사에서 면담 도중 형클어진 머리에 거의 움직이지 않고 고개를 숙이고 있었으며 묻는 질문에 단조롭게 대답하며 멍청, 우울하였고, 지각장애는 없었으나, 사고의 빈곤을 나타내며 피해망상, 관계망상이 관찰되었다. 추상적 사고, 집중력은 부진하였으며 판단력, 기억력과 지남력 장애는 없었다. 심리검사 결과 지능검사상 언어성 지능 98, 동작성 지능 80, 전체 지능 89였고, Bender-Gestalt 검사상 정신운동 속도가 감소되었고, 인물화검사상 현실성과 자아개념이 부진하였고, Rorschach검사와 문장완성검사상 환자의 주반응 내용은 성반응이었고 지각의 모호성, 합리성의 결여가 관찰되어 전체적으로 주의력과 집중력이 떨어져 있고 입체 공간의 이해력과 추리력이 떨어져 있었다.

이학적 소견상 신체상태는 부진한 유방발육, 음모와 액와모의 결손 등 성적유치증(sexual infantilism)과 작은 키, 방패형의 가슴(shieldlike chest), 익상경(webbed neck), 낮은 두발선(low posterior hairline)을 보였으며(Fig. 2), 스푼형 손톱(koilonychia)도 관찰되었다(Fig. 3). 방사선검사상 요골(radius)의 단축, 요골-척골(radioulnar)의 부전탈구(subluxation), 총검 모양의 요골간(radius shaft)의 소견을 보이는 Madelung씨 기형과 양측 외반주(cubitus valgus), 뇌하수체와(pituitary fossa)에 선상의 석회화 음영이 나타났고, 뇌전산화 단층촬영은 정상 소견이었고, 뇌파검사에도 특이 소견이 없었다. 내분비검사상 혈청 testosterone, LH, FSH, TSH, prolactin 및 cortisol은 증가되었고, 혈청 T4와 ACTH는 감소되었다(Table 1).

Table 1. Results of endocrine studies

Endocrine study	Normal range	Authors' case	
		1st study*	2nd study**
T3(ng/dl)	70-190	58.4	78.8
T4(ng/dl)	5-10	2.2	3.5
TSH(μ U/ml)	0-10	96.0	69.11
GH(ng/dl)	0-5	1.65	1.15
FSH(mIU/ml)	4-20	85.16	116.24
LH(mIU/ml)	4-20	28.52	37.21
Prolactin(ng/ml)	2.4-12.7	13.9	22.0
Testosterone(mg/ml)	0.1-0.2(female)	(-)	1.04
ACTH(pg/ml)	80	(-)	49.01
Cortisol(μ g/dl)	9-24(8a.m.)	(-)	30.70
	3-12(4p.m.)	(-)	13.32

*checked in 1987

**checked in 1988

(-) : not checked



Fig. 1. The chromosomal study revealed the karyotype of 46, XXp-(X short arm deletion) in this case.

내과 자문 결과 Turner씨 증후군으로 인한 갑상선 기능저하증을 동반한 만성 갑상선염과 성기능부전증으로 판명되어 levothyroxine sodium 0.05mg을 경구 투여하기 시작하여 0.15mg까지 증량하였고, natural conjugated estrogen 0.625mg과 medroxyprogesterone acetate 10mg을 병용하였으며, 정신병적 증상에 대해서는 chlorpromazine 300mg을 경구 투여하여 600mg까지 증량하였으며, 증상의 호전으로 1988년 5월 25일 퇴원하여 1989년 2월 3일까지 간헐적으로 추적 치료하였으나, 증상이 악화되어 1989년 2월 8일부터 1989년 3월 6일까지 다시 입원 치료받았다.

고 찰

Turner씨 증후군은 드문 질환으로 알려져 왔으며, 여자 2500~3000명 중 1명에서 나타나고 생식선 형성부전(gonadal dysgenesis), 작은키, 특발성 무월경, 익상경, 외반주, 말초성 임파부종, 낮은 두발선, 방패형의 가슴, 2차 성징 발달의 결여를 주 증상으로 보이며 염색체 분석에서 [45,X], [46,XXp-], [46,XXq-], [46X,i(Xq)], [45, X/46, XX], 등의 핵형이 관찰되었으며³⁾ 본 증례에서도 상기한 전형적인 신체증상과 [46,XXp-]의 핵형을 보였다.

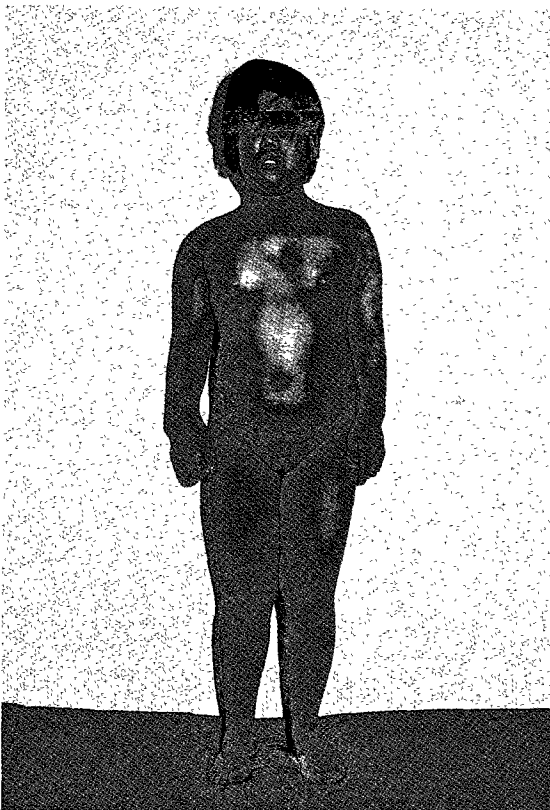


Fig. 2. Physical appearance showing short stature, webbed neck, low posterior hairline, cubitus valgus, shieldlike broad chest, wide-spaced nipples, no pubic and axillary hairs, and sexual infantilism.



Fig. 3. Finger nails showing the characteristic features of koilonychia.

Turner씨 증후군에서 심리검사상 공간인지 능력의 결여, 동작성지능의 감소^{2,9,16,17,20}, 자신감의 결여, 사회 적응상의 문제가 보고되었다^{11,12}. McCauley 등¹¹은 17명의 Turner씨 증후군 여자와 키가 작은 16명의 여자를 비교한 결과 환자군이 대조군보다 사회적 기능이 부진하여 사회적으로 고립되고 성숙되지 못한 행동이 뚜렷하다고 보고하였고 이와 같은 결과는 지연된 성적 성숙과 다른 신체적 기형, 뇌의 성숙 등과 관련된다고 하였다. McCauley 등¹²은 27명의 Turner씨 증후군 환자 중 6명(22%)에서 주요 우울증을 볼 수 있었으며 직업적, 사회적 기능에 심한 장애를 초래할 수 있다고 하였다. Hynes와 Phillips⁹는 Turner씨 증후군 환자가 있는 가족에서 부모-아동 관계의 어려움과 유전에 대한 죄책감으로 환자를 과보호하거나 거부하고 부모가 유전에 대한 책임을 서로 비난하는 등 가족내 문제점을 지적하였다. Zinman 등²⁰은 [46,X,i(Xq)] 핵형

의 Turner씨 증후군 9명에 대한 예비조사에서 갑상선염, insulin 비감응성(insensitivity), 당뇨병, 갑상선항체, 체세포(parietal cell)항체 등이 발견되므로 자가면역 질환과 상관된다고 하였고 de Papendieck 등⁴도 Turner씨 증후군 49명의 환자를 조사한 연구에서 갑상선의 이상이 높다고 하였다. Nishimura 등¹⁴은 갑상선 이상 뿐만 아니라 자가면역 질환인 Crohn씨 질환이나 궤양성대장염과 같은 염증성 장질환이 많이 동반된다고 하였다. Lippe 등¹⁰은 141명의 Turner씨 증후군 환자를 조사하여 33%에서 비뇨기계 기형을 보고하면서 진단시 비뇨기계 검사의 필요성을 주장하였고, Virdis 등¹⁹은 이 증후군 환자에서 혈장 renin 활성도가 대조군보다 높아 소아에서 고혈압이 잘 동반된다고 하였다.

Turner씨 증후군 환자에서 정신질환이 동반된 문헌을 고찰해 보면, Bamrah와 Mackay¹¹는 간질, 당뇨병, 만성정신병, 치매가 발

생되는 것으로 보아 정신병이 뇌의 손상에 기인된다고 하였고, Mellbin¹³⁾은 정신과적 증상을 동반한 환자에서 비정상적인 뇌파소견이 관찰되는 것으로 보아 동반된 정신질환은 뇌 손상의 결과라고 했다. Forssman⁷⁾은 성염색체 이상 자체가 대뇌 기능에 장애를 초래하여 정신질환이 유발된다고 하였다. 한편, Downey 등⁵⁾은 23명의 Turner씨 증후군 환자와 키가 작은 23명을 비교 연구한 결과, 환자군에서 전반적으로 정신과적 증상이나 정신질환은 적었으나, 전반적인 심리적 건강상태의 저하와 사회적 기능의 장애가 유의하게 관찰되었다고 하면서 이러한 결과는 신체적 기형 뿐만 아니라 정신사회적, 유전적, 내분비적, 중추신경계 등 여러 변인들과 관련된다고 하였다. 이상을 토대로 본 증례에서 정신병 발현의 개연성을 생각해 보면 첫째, 왜곡된 신체상, 자신감의 결여, 부모의 거부 혹은 과보호, 공간인지 능력의 결여와 동작성지능 감퇴로 인한 사회적 기능의 장애 등 발달 및 심리학적 원인과 사회문화적 원인을 생각할 수 있겠고, 둘째로 Zinman 등²⁰⁾이 제시한 자가면역 질환과의 상관성도 생각해 볼 수 있겠다. 셋째로는 염색체 이상 그 자체가 뇌의 구조적, 신경화학적, 혹은 신경생리학적 기전에 영향을 미쳐서 정신증을 유발시킬 가능성도 있을 것이다.

치료에 있어서 Guidoux 등⁸⁾은 환자에서 특발성 성기능부전이 나타나므로 estrogen-progesterone 치료가 필요하며, 이것은 골 성장과 순상관 관계가 있는 somatomedin-C의 혈청내 농도를 높인다고 했고, Ross 등¹⁵⁾은 growth hormone 투여로 키가 작은 Turner씨 증후군 환자에서 성장을 촉진시킬 수가 있었으며, 혈청 somatomedin-C의 농도를 높인다고 하여 hormone 치료의 필요성을 역설하였다. 본 증례에서도 ethinyl estradiol 5 μ g 또는 natural conjugated estrogen 0.625mg과 levothyroxine sodium 0.2mg 및 progesterone 80mg을 사용하여 좋은 결과를 나타내었다.

결 론

성적유치증, 작은키, 방패형의 가슴, 이상경, 낮은 두발선, 스폰형 손톱 등 신체 증상 및 내분비검사상 갑상선기능저하증과 성기능부전을 보이는 [46,XXp-] 핵형의 Turner씨 증후군 환자에서 정신분열병양 정신증이 동반된 드문 증례를 경험하여 국내에서 최초로 증례 보고함과 아울러 관련된 문헌을 고찰하였다.

중심단어 : Turner씨 증후군, [46,XXp-], 갑상선기능저하증, 성기능부전증, 기질성 망상장애.

REFERENCES

1. Bamrah JS, Mackay ME : Chronic psychosis in Turner's syndrome. Brit J Psychiat 155 : 857-859, 1989
2. Bender B, Puck M, Salbenblatt J, Robinson A : Cognitive development of unselected girls with complete and partial X monosomy. Pediatrics 73 : 175-182, 1984
3. Cotran RS, Kumar V, Robbins SL : Pathologic Basis of Disease, 4th ed Philadelphia, Saunders, 1989, p.133
4. de Papendieck LG, Iorcansky S, Coco R, Rivarola MA, Bergade C : High incidence of thyroid disturbances in 49 children with Turner syndrome. J Pediat 111 : 258-261, 1987
5. Downey J, Ehrhardt AA, Gruen R, Bell JJ, Morishima A : Psychopathology and social functioning in women with Turner syndrome. J Nerv Ment Dis 177 : 191-201, 1989
6. Ebbin AJ, Howell VV, Wilson MG : Deficits in space-form perception in patients with sex chromosome mosaicism. Dev Med Child Neurol 22 : 352-361, 1980.

7. Forssman H : The mental implications of sex chromosome aberrations. *Brit J Psychiat* 117 : 353-363, 1970
8. Guidoux S, Bozzola M, Larizza D, Schimpff RM : Serum thymidine activity and somatomedin-C levels in children and adolescents with Turner's syndrome : effects of chronic estrogen and progesterone replacement therapy. *Hormon Res* 24 : 256-262, 1986
9. Hynes P, Phillips W : Turner's syndrome : assessment and treatment for adult psychiatric patients. *Am J Psychother* 38 : 558-565, 1984
10. Lippe B, Geffner ME, Dietrich RB, Boechat MI, Kangaroo H : Renal malformations in patients with Turner syndrome : imaging in 141 patients. *Pediatrics* 82 : 852-856, 1988
11. McCauley E, Ito J, Kay T : Psychosocial functioning in girls with Turner's syndrome and short stature : social skills, behavior problems, and self-concept. *J Am Acad Child Psychiat* 25 : 105-112, 1986a
12. McCauley E, Sybert VP, Ehrhardt AA : Psychosocial adjustment of adult women with Turner syndrome. *Clin Genet* 29 : 284-290, 1986b
13. Mellbin G : Neuropsychiatric disorders in sex chromatin negative women. *Brit J Psychiat* 112 : 145-148, 1965
14. Nishimura H, Kino M, Kubo S, Kawamura K : Hashimoto's thyroiditis and ulcerative colitis in a patient with Turner's syndrome. *JAMA* 254 : 357, 1985
15. Ross JL, Long LM, Skerda M, Cassorla F, Loriaux DL, Cutler GB : Growth response relationship between growth hormone dose and short term growth in patients with Turner's syndrome. *J Clin Endocrinol Metab* 63 : 1028-1030, 1986
16. Rovert J, Netley C : The mental rotation task performance of Turner syndrome subjects. *Behav Genet* 10 : 437-443, 1980
17. Rovert J, Netley C : Turner syndrome in a pair of dizygotic twins : a single case study. *Behav Genet* 11 : 65-72, 1981
18. Swanson DA, Hart GAD, Miller AG : A psychotic reaction in a sex-chromatin negative female. *S Afr Med J* 47 : 146-147, 1973
19. Virdis R, Cantu MC, Ghizzoni L, Ammenti A, Nori G, Volta C, Cravidi C, Vanelli M, Balestrazzi P, Bernasconi S, Giovannelli G : Blood pressure behaviour and control in Turner syndrome. *Clin Exp Theory Practice* A8 : 787-791, 1986
20. Zinman B, Kabiawu SIO, Moross T, Berg J, Lupmanis A, Markovic V, Gardner HA : Endocrine, cytogenetic and psychometric features of patients with X-isochromosome 46,X,i(Xq) Turner's syndrome : a preliminary study in nine patients. *Clin Invest Med* 7 : 135-141, 1984