

Birt-Hogg-Dube증후군



이 훈재

ScholarGen Publishers

Birt-Hogg-Dubé 증후군(syndrome)

Birt-Hogg-Dubé(BHD)증후군은 주로 피부, 폐, 신장에 영향을 미치는 유전 질환으로, **FLCN (Folliculin)** 유전자 변이에 의해 발생합니다. 이 증후군은 피부 결절, 폐 낭종, 신장 종양 등 다양한 증상을 동반할 수 있습니다.

1. 원인 (Cause) 및 병인학 (Etiology)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(BHD 증후군)은 유전적인 희귀 질환으로, 주로 피부, 폐, 신장 및 다른 여러 장기에 영향을 미친다. BHD 증후군의 원인과 병인은 주로 **FLCN(Folliculin)** 유전자의 돌연변이에 의해 발생한다. 이 유전자는 17번 염색체에 위치하고 있으며, 정상적인 세포 기능을 유지하는데 중요한 역할을 한다. **FLCN** 유전자가 돌연변이를 일으킬 경우, 그로 인해 생성된 단백질인 **Folliculin**의 기능이 손상되거나 결여되어 세포 내의 여러 신호전달 경로에 영향을 미친다. 이러한 변화가 다양한 증상을 유발하는 병리적 기전을 형성한다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군의 원인은 **자동상 열성 유전** 또는 **우성 유전** 방식으로 전염된다. 즉, 부모 중 한 명이 변이를 가지고 있을 경우 자녀가 BHD 증후군을 발병할 확률이 50%에 이를 수 있다. 이는 **FLCN** 유전자에 대한 한쪽 복사본에 돌연변이가 있으면 발병이 시작되며, 두 복사본 모두가 손상된 경우 더욱 심각한 병리적 상태를 초래할 수 있다는 것을 의미한다.

BHD 증후군의 **병리적 기전**은 다양한 생리적 과정에 영향을 미친다. 첫째, **Folliculin** 단백질은 세포 성장과 생존을 조절하는 중요한 역할을 한다. Folliculin은 세포의 신호전달 체계에서 중요한 역할을 하는 단백질 복합체의 일부로 작용하며, **mTOR 경로**와 연관이 있다. mTOR 경로는 세포 성장, 생존, 단백질 합성 및 자가포식을 조절하는 중요한 경로로, BHD 증후군에서 이 경로의 비정상적인 활성화가 다양한 임상적 증상을 유발할 수 있다. 이 경로의 과도한 활성화는 세포의 과도한 성장을 초래하여, 결국 **양성 종양**이나 **악성 종양**이 발생할 위험을 증가시킬 수 있다.

둘째, **피부**에서 나타나는 주요 증상은 **결절성 지방종**과 **석고종**이다. 이들 종양은 일반적으로 **피부에 작은 돌출된 결절** 형태로 나타난다. 이 결절들은 대개 양성이지만, 경우에 따라 악성으로 변할 수 있는 잠재력을 가지고 있다. 또한, BHD 증후군 환자에서 흔히 발견되는 증상 중 하나는 **흰색 또는 황백색의 결절**로, 이는 피부에 쉽게 나타나는 특유의 피부 변화를 나타낸다.

셋째, **폐**에서도 BHD 증후군은 중요한 영향을 미친다. 환자들은 일반적으로 **기흉**의 위험이 증가한다. 기흉은 폐에 공기가 찬 상태로, 폐가 축소되거나 붕괴되는 상태를 의미한다. 이 상태는 주로

급작스런 흉통이나 호흡곤란을 초래하며, 신속한 치료가 필요하다. BHD 증후군 환자에서는 기흉이 자주 발생하며, 심지어 반복적으로 발생할 수 있다. 이는 BHD 증후군 환자의 폐에서 발생하는 구조적 문제와 관련이 있다.

넷째, **신장**에서의 병리적 변화도 매우 중요하다. BHD 증후군 환자는 **신장암**에 걸릴 위험이 높아진다. 이는 **신장에 다수의 낭종**이 형성되는 현상으로, 이러한 낭종은 시간이 지남에 따라 **종양**으로 발전할 수 있다. 특히, **투명세포형 신장암**이 자주 발생하며, 이 암은 신장의 주요 조직에서 발생하는 형태로, 환자의 생명을 위협할 수 있다. 신장암의 발생률은 BHD 증후군의 주요 사망 원인 중 하나로 알려져 있다.

다섯째, **심혈관계**와 관련된 증상도 나타날 수 있다. BHD 증후군 환자는 **심장 질환**에 대한 감수성이 증가할 수 있으며, 이로 인해 **고혈압**이나 **심장 비대**와 같은 질환이 동반될 수 있다. 이들 심혈관계 문제는 장기적인 건강을 위협할 수 있다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군의 **진단**은 일반적으로 **유전자 검사**를 통해 이루어진다. **FLCN** 유전자의 돌연변이가 확인되면, 환자는 BHD 증후군으로 진단된다. 진단 후에는 증상에 맞는 치료가 필요하다. 치료는 대개 **기흉 예방** 및 **신장 종양**의 관리가 중요하다. 신장암 발생을 모니터링하기 위해 정기적인 **영상 검사**가 필요하며, **기흉**의 경우 폐의 상태를 체크하고 필요에 따라 치료를 진행한다.

결론적으로, Birt-Hogg-Dubé 증후군은 **FLCN** 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 질환으로, 피부, 폐, 신장 등 다양한 기관에 영향을 미친다. 주요 병리적 기전은 세포 성장과 생존을 조절하는 경로의 이상으로, 이로 인해 양성 및 악성 종양의 발생 위험이 증가한다. BHD 증후군의 조기 진단과 정기적인 추적 검사는 환자의 건강을 보호하고, 심각한 합병증을 예방하는 데 중요한 역할을 한다.

2. 병태생리학 (Pathophysiology)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(BHD 증후군)의 ****병태생리(Pathophysiology)****는 주로 **FLCN** 유전자의 돌연변이에 의해 발생한다. **FLCN** 유전자는 17번 염색체에 위치하며, 이 유전자는 **Follculin**이라는 단백질을 코딩한다. Follculin은 세포 내 다양한 기능을 수행하는 중요한 단백질로, 특히 세포 성장, 에너지 균형, 자가포식(autophagy)과 관련된 **mTOR 경로**와 연관이 깊다. **FLCN** 유전자에 변이가 생기면 이 단백질의 기능이 손상되거나 결여되어 세포 내의 여러 신호전달 체계에 영향을 미친다. 이로 인해 **세포 성장**과 **세포 분화**가 비정상적으로 이루어지며, 다양한 병리적 변화가 발생하게 된다.

BHD 증후군의 **병태생리**는 **FLCN** 유전자의 기능 장애로 인해 발생하는 여러 기전으로 설명된다.

Follculin은 **mTOR 경로**와 상호작용하여 세포 성장과 생존을 조절하는 중요한 역할을 한다. **mTOR**(mechanistic target of rapamycin)는 세포 내 에너지 상태를 감지하고, 세포가 성장할 수 있도록 조절하는 중요한 단백질이다. Follculin은 mTOR의 활성화를 억제하는 역할을 하며, 이는 정상적인 세포 성장과 분화를 위해 필수적인 과정이다. 그러나 FLCN 유전자에 돌연변이가 일어나면 Follculin의 기능이 저하되어 mTOR 경로의 비정상적인 활성화가 발생한다. 이로 인해 세포가 과도하게 증식하고, 이는 종양 형성으로 이어질 수 있다.

첫째, BHD 증후군에서 나타나는 **피부의 결절**은 이러한 병리적 과정과 밀접한 관계가 있다. **결절성 지방종**과 **석고종**은 Follculin의 결핍으로 인한 세포 과잉 증식에 의해 발생한다. Follculin이 결여되면, 피부의 세포들이 통제되지 않고 과도하게 증식하여 피부에 작은 결절을 형성한다. 이러한 결절들은 대개 양성이지만, 악성으로 변화할 가능성도 있다. 피부 결절은 대개 얼굴, 목, 상체에 발생하며, 환자의 50% 이상에서 나타날 수 있다.

둘째, **기흉**은 BHD 증후군의 중요한 폐 관련 증상이다. BHD 증후군 환자에서는 폐의 조직이 약해지고, 폐 내에서 **기포**가 형성될 수 있다. 기포는 공기가 축적되는 공간으로, 폐가 갑자기 붕괴되는 **기흉**을 유발할 수 있다. 기흉은 BHD 증후군에서 반복적으로 발생할 수 있으며, 이로 인해 **호흡곤란**과 **흉통**이 동반된다. 기흉은 환자의 생명에 위협이 될 수 있으며, 치료 없이 방치하면 **자연적으로 회복되지 않는다**.

셋째, **신장 질환** 역시 BHD 증후군의 중요한 병리적 특징이다. BHD 증후군 환자는 **신장에 다수의 낭종**이 형성되는 경향이 있다. 이 낭종은 시간이 지남에 따라 **종양**으로 변할 수 있으며, **신장암**으로 발전할 가능성이 높다. BHD 증후군 환자에서 발생하는 신장암은 대개 **투명세포형 신장암**이며, 이 암은 신장의 주요 조직에서 발생한다. 신장암은 BHD 증후군의 주요 사망 원인 중 하나로 알려져 있다. FLCN 유전자의 결핍은 신장 세포의 성장과 분화를 비정상적으로 유도하여 종양 형성을 촉진한다.

넷째, **심혈관계 질환**도 BHD 증후군의 병태생리에서 중요한 역할을 한다. Follculin의 기능 결핍은 **고혈압**과 **심장 비대**와 같은 심혈관계 질환을 유발할 수 있다. Follculin은 심장 및 혈관 세포의 성장과 기능에 영향을 미치는 역할을 하며, 그 결핍은 혈관의 비정상적인 확장 and 축소를 초래할 수 있다. 이는 심장의 과도한 부담을 증가시켜 심장 질환의 위험을 높인다.

BHD 증후군의 **병리학적 특징**은 세포 내 에너지 대사 및 성장과 관련된 경로의 변화를 통해 나타난다. **mTOR 경로**의 비정상적인 활성화는 세포가 과도하게 성장하고 분화하도록 유도하며, 이는 종양 형성의 주요 원인이 된다. Follculin의 결핍은 세포 내 신호전달 경로에 영향을 미쳐, 다양한 조직에서 비정상적인 세포 증식과 낭종 형성을 유발한다. 이로 인해 BHD 증후군 환자는 **피부 종**

양, 기흉, 신장암 등 여러 가지 임상적 문제를 경험하게 된다.

따라서 BHD 증후군의 병태생리는 **FLCN 유전자의 변이**로 인한 **Follculin 단백질의 결핍**에 뿌리를 두고 있다. 이 결핍은 세포 내 중요한 신호전달 경로의 이상을 초래하고, 다양한 조직에서 과도한 세포 증식과 종양 형성, 낭종 형성을 유발한다. BHD 증후군의 주요 병리적 특징은 피부, 폐, 신장 및 심혈관계에 영향을 미치며, 이러한 증상들은 Follculin 기능의 상실로 인해 발생하는 것이다.

3. 역학 (Epidemiology)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(BHD)은 유전적 질환으로, 주로 피부, 폐, 신장, 그리고 기타 여러 장기에서 여러 가지 비정상적인 변화가 나타나는 증후군이다. 이 질환은 1970년대에 Birt, Hogg, Dubé 세 명의 연구자에 의해 처음으로 발견되었으며, 흔히 희귀 유전 질환으로 분류된다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군은 주로 상염색체 우성 유전 방식으로 발생한다. 즉, 부모 중 한 명만 이 유전자를 보유해도 자녀에게 전파될 수 있다. 질환의 발생 빈도는 정확히 알려져 있지 않지만, BHD는 매우 드문 질환으로, 인구 1백만 명당 약 1명에서 5명 사이로 추정된다. 이 증후군의 주요 원인은 FLCN 유전자의 돌연변이이다. FLCN 유전자는 BHD의 주요 특징인 다양한 증상들을 일으키는데 관여하며, 이 유전자가 결손되거나 돌연변이가 생길 경우 BHD 증후군이 발병하게 된다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군은 다양한 장기에서 여러 가지 비정상적인 증상을 유발한다. 가장 흔한 증상 중 하나는 피부에 나타나는 '피부결절'이다. 피부결절은 흔히 얼굴, 목, 상체 부위에 나타나며, 대개 양성 종양이다. 이 피부결절들은 대부분 20대에서 30대 사이에 처음 발견된다. 또한, 폐와 관련된 증상도 나타날 수 있는데, 이 증후군을 가진 환자들은 폐기종이나 기종 같은 폐 질환의 위험이 증가한다. BHD 증후군의 환자들은 폐에서 기포가 생기거나, 공기주머니가 터지는 폐 기종이 발생할 확률이 높아진다.

가장 심각한 증상 중 하나는 신장에서 발생할 수 있는 종양이다. Birt-Hogg-Dubé 증후군 환자들은 신장에 다양한 종류의 종양이 발생할 위험이 높다. 특히, 신장암의 위험이 증가하는데, 이는 BHD를 가진 환자들이 신장암을 약 20-30배 더 자주 경험한다는 연구 결과도 있다. 이러한 신장 종양은 악성으로 발전할 수 있으므로, BHD 환자들은 정기적인 신장 검사를 받아야 한다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군의 진단은 주로 유전자 검사를 통해 이루어지며, FLCN 유전자에서의 돌연변이를 확인하는 것이 핵심이다. 또한, 다양한 영상 검사를 통해 폐와 신장 상태를 모니터링하는 것이 중요하다. 이 증후군에 대한 특효 약물이나 치료법은 아직 개발되지 않았지만, 증상에 따라 개별적인 관리가 필요하다. 예를 들어, 피부결절에 대해서는 수술적 제거나 레이저 치료가 가능하며, 폐와 신장 질환에 대해서는 정기적인 검사와 조기 치료가 중요하다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군의 치료는 증상에 따라 개별적으로 다르게 접근해야 하며, 유전자 상담을 통해 질환의 위험과 관리 방법에 대한 정보를 제공하는 것이 중요하다.

4. 임상 증상 (Clinical Presentation)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(BHD)은 다양한 임상적 증상을 동반하는 유전 질환으로, 주로 피부, 폐, 신장, 그리고 기타 여러 장기에서 비정상적인 변화가 발생한다. 이 질환은 상염색체 우성 유전 방식으로 전파되며, FLCN 유전자의 돌연변이에 의해 발생한다. BHD는 드문 질환으로, 그 임상적 특징은 매우 다양하며, 개인마다 증상의 정도와 발현 시기가 다를 수 있다.

첫 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 대표적인 임상 증상은 피부에서 발생하는 결절이다. 피부결절은 주로 얼굴, 목, 상체 부위에서 발견되며, 대개 1~5mm 크기의 다발성 양성 종양이다. 이 결절은 일반적으로 20대 후반에서 30대 초반에 처음 나타나며, 그 후 계속해서 증가할 수 있다. 피부결절은 대부분 양성으로, 악성으로 진행되는 경우는 드물지만, 미용적인 이유로 제거가 필요할 수 있다. 피부결절 외에도, BHD 환자들은 피부에 여러 가지 다른 변화를 경험할 수 있는데, 예를 들어, 기름진 선종(sebaceous adenomas)이나 피부의 여러 형태의 종양이 발생할 수 있다.

두 번째로, 폐에서 발생할 수 있는 문제도 Birt-Hogg-Dubé 증후군의 중요한 임상적 특징이다. BHD 환자들은 폐기종이나 기종 같은 폐 질환의 위험이 높다. 이 증후군에 의한 폐 문제는 주로 30대 후반에서 50대 초반에 발생하며, 기침, 호흡 곤란, 흉통 등의 증상을 동반할 수 있다. 폐기종은 폐의 공기 주머니가 비정상적으로 확장되는 상태로, 이는 공기 교환을 어렵게 만들어 호흡 곤란을 유발한다. 또한, 폐기종의 경우 기포가 터져서 기흉을 일으킬 수 있으며, 이는 생명을 위협하는 상황으로 발전할 수 있다.

세 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군에서 가장 중요한 임상 증상은 신장에서 발생하는 종양이다. BHD는 신장암의 발병 위험을 증가시키며, BHD 환자들은 정상적인 인구보다 약 20~30배 더 자주 신장암을 경험한다. 신장 종양은 다양한 형태로 나타날 수 있으며, 대부분 양성 종양이지만, 악성으로 발전할 수 있기 때문에 조기 발견이 중요하다. BHD 환자들은 신장 종양을 주기적으로 검사해야 하며, 이를 위해 초음파나 CT, MRI 등의 영상 검사를 통해 모니터링을 해야 한다. 신장 종양의 치료는 종양의 크기나 악성 여부에 따라 수술적 제거나 다른 치료 방법이 고려된다.

또한, Birt-Hogg-Dubé 증후군은 다양한 기타 장기에서도 영향을 미칠 수 있다. 예를 들어, 일부 환자들은 결장, 갑상선, 간 등의 장기에 비정상적인 변화나 종양을 경험할 수 있다. 이러한 장기들의 문제는 비교적 드물지만, 일부 연구에서는 이들 장기에서 발생한 종양이 BHD와 관련이 있을 수 있음을 시사하고 있다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군의 진단은 주로 임상적 소견과 유전자 검사를 통해 이루어진다. FLCN 유전자의 돌연변이를 확인하는 것이 진단의 핵심이며, 이 검사를 통해 확진할 수 있다. 진단 후에는 피부결절, 폐기종, 신장 종양 등을 모니터링하기 위한 정기적인 검사와 관리가 필요하다. 특히, 신장 암의 위험이 높기 때문에, 신장 기능을 주기적으로 체크하고, 필요한 경우 영상 검사를 통해 종양의 발생 여부를 추적해야 한다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군의 치료는 증상에 따라 다르게 접근된다. 피부결절에 대해서는 미용적인 이유로 수술적 제거가 이루어질 수 있으며, 폐 질환에 대해서는 호흡 보조 치료가 필요할 수 있다. 신장 종양의 경우에는 종양의 크기와 악성 여부에 따라 수술적 제거, 방사선 치료, 또는 기타 방법이 고려될 수 있다. 또한, BHD 환자들은 유전자 상담을 통해 가족 내에서 질환의 유전적 특성에 대해 이해하고, 향후 가족 구성원에게 미칠 수 있는 영향을 평가하는 것이 중요하다.

결론적으로, Birt-Hogg-Dubé 증후군은 다양한 임상적 특징을 가지며, 주로 피부, 폐, 신장에서 문제를 일으킨다. 이 증후군은 드문 질환이지만, 각 장기의 문제를 조기에 발견하고 관리하는 것이 환자의 삶의 질을 높이는 데 중요한 역할을 한다.

5. 영상학적 특징 (Imaging Features)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(BHD)은 피부, 폐, 신장 등 여러 장기에 영향을 미치는 유전 질환으로, 이 질환의 진단과 관리에 있어 영상학적 특징은 매우 중요하다. BHD는 FLCN 유전자의 돌연변이에 의해 발생하며, 그로 인해 다양한 영상학적 변화를 초래한다. 특히, 폐와 신장에서 나타나는 특징적인 영상학적 소견은 이 질환의 진단에 중요한 역할을 한다.

첫 번째로, 폐에서 나타나는 영상학적 특징은 Birt-Hogg-Dubé 증후군의 중요한 임상적 소견 중 하나이다. 이 증후군을 가진 환자들은 폐기종, 기포, 기흉 등 다양한 폐 질환을 겪을 수 있으며, 이러한 변화는 흉부 X선과 CT 스캔에서 확인할 수 있다. CT 영상에서는 폐에 여러 개의 기포가 나타나며, 이는 폐의 공기 주머니가 비정상적으로 확장되는 것을 의미한다. 폐기종은 폐의 일부 영역이 비정상적으로 팽창되어, 공기 교환에 문제가 생기는 상태이다. 이 기포는 종종 양측 폐에 분포하며, 심한 경우에는 폐의 일부가 폐기종에 의해 심하게 영향을 받을 수 있다. 기흉은 기포가 터져서 폐 밖으로 공기가 새어 나오는 상태로, 생명을 위협할 수 있는 상태로 발전할 수 있다. 이러한 폐의 문제는 CT에서 기포와 기흉을 식별함으로써 확인할 수 있다.

두 번째로, 신장에서 발생하는 종양은 Birt-Hogg-Dubé 증후군의 중요한 영상학적 특징이다. BHD 환자들은 신장에 다양한 종류의 종양을 경험할 수 있으며, 이들은 초음파, CT, MRI 등에서 확인될

수 있다. 신장 종양은 대부분 양성 종양이지만, 일부는 악성으로 발전할 수 있으므로 주의 깊은 모니터링이 필요하다. 신장 종양은 보통 다수의 종양이 발생하는 경향을 보이며, CT나 MRI에서는 다양한 크기와 형태의 종양들이 나타날 수 있다. 이러한 종양들은 고형성 종양으로, 혈관이 풍부한 종양일 수 있으며, 영상학적으로 불균일한 조영 증강을 보일 수 있다. 또한, 다수의 신장 종양이 있는 경우, 신장 전체에 걸쳐 비대칭적인 형태를 나타내는 경우도 있다. 종양의 발생 위치와 크기에 따라, 신장의 기능이나 다른 장기의 상태도 영향을 받을 수 있다.

세 번째로, 피부 결절은 Birt-Hogg-Dubé 증후군에서 나타나는 또 다른 주요 영상학적 소견이다. 피부 결절은 일반적으로 초음파나 CT 영상에서 명확하게 나타나지 않지만, 피부에 발생한 결절을 관찰하는 것이 중요하다. 이 결절들은 주로 얼굴, 목, 상체 부위에서 발생하며, 다발성 양성 종양으로 나타난다. 피부 결절은 주로 20대 후반에서 30대 초반에 처음 발견되며, CT나 초음파에서 특이한 소견을 보이지 않을 수 있다. 하지만 일부 결절은 지방이 많은 종양으로, 초음파에서는 낮은 에코를 보일 수 있다. 이러한 결절들은 악성으로 발전할 가능성은 적지만, 미용적인 이유로 제거가 필요할 수 있다.

그 외에도, Birt-Hogg-Dubé 증후군은 다양한 장기에서 종양을 유발할 수 있으며, 이들은 영상학적 검사에서 확인할 수 있다. 예를 들어, 결장, 갑상선, 간 등에서 종양이 발생할 수 있는데, 이러한 종양은 비교적 드물지만 CT나 MRI에서 확인할 수 있다. 이들 장기에서 발생하는 종양은 보통 다발성으로 나타나며, 종양의 특성에 따라 영상학적 특징이 달라질 수 있다.

Birt-Hogg-Dubé 증후군의 영상학적 특징을 평가하는 데 있어 중요한 점은 주기적인 검사와 장기적인 모니터링이다. 폐와 신장의 상태를 주기적으로 확인하는 것이 중요하며, 특히 신장 종양의 발생을 조기에 발견하여 치료하는 것이 환자의 예후에 긍정적인 영향을 미친다. 폐기종이나 기흉의 경우, 흉부 X선과 CT를 통해 증상의 진행 정도를 추적하고, 필요한 경우 치료를 고려할 수 있다. 신장 종양의 경우, CT나 MRI를 통해 크기나 위치를 평가하고, 필요 시 수술적 치료를 진행할 수 있다.

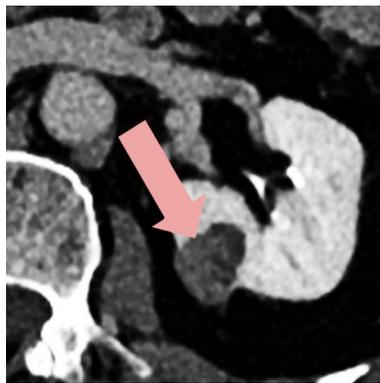
결론적으로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 영상학적 특징은 폐기종, 신장 종양, 피부 결절 등을 포함한다. 폐기종은 CT에서 기포 형태로 나타나며, 신장 종양은 CT와 MRI에서 다양한 형태로 확인된다. 피부 결절은 초음파나 CT에서 명확하게 나타나지 않지만, 피부의 외형적 변화가 중요한 단서가 될 수 있다. BHD 증후군의 진단과 치료에 있어 영상학적 검사는 필수적이며, 이를 통해 환자의 상태를 주기적으로 모니터링하고 적절한 치료 계획을 세울 수 있다.

폐 낭종: CT 촬영에서 다수의 양측성 폐 낭종이 확인될 수 있다. 이 낭종은 보통 무증상으로 존재

하나, 폐렴 등과 같은 합병증을 유발할 수 있다.



신장 종양: 신장의 CT나 MRI에서 **집합관종** 또는 **악성 종양**을 확인할 수 있다. 신장 종양은 단일 또는 다수로 발생할 수 있다.



피부 결절: 피부의 결절은 육안으로도 확인 가능하며, 종종 미용적인 문제를 일으킬 수 있다.



6. 치료 (Treatment)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(BHD)은 피부, 폐, 신장 등 여러 장기에 영향을 미치는 유전 질환으로, 증상의 관리와 치료는 환자의 상태에 따라 달라진다. 이 질환은 FLCN 유전자의 돌연변이에 의해 발생하며, 다양한 임상 증상이 나타날 수 있다. BHD는 치료가 필요한 여러 합병증을 동반할 수 있기 때문에, 증상에 맞춰 개별화된 치료 접근이 필요하다.

첫 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 피부 결절에 대한 치료가 있다. BHD 환자들은 피부에 다발성 결절이 나타나며, 대부분의 결절은 양성이다. 그러나 결절이 커지거나 미용적으로 문제가 될 경우, 수술적 제거가 고려될 수 있다. 또한, 일부 결절은 레이저 치료나 전기적 방법을 통해 제거할 수 있다. 결절의 크기나 위치에 따라, 비침습적인 치료 방법이 적합할 수도 있으며, 필요에 따라 병변을 제거하는 수술적 방법이 선택될 수 있다. 피부 결절은 대개 악성으로 진행되지 않지만, 환자에게 미용적 부담을 줄 수 있으므로, 환자의 상황에 맞춰 적절한 치료가 필요하다.

두 번째로, 폐 질환에 대한 치료가 중요하다. BHD 환자들은 폐기종, 기포, 기흉 등 다양한 폐 질환에 취약하다. 이로 인해 호흡 곤란, 기침, 흉통 등의 증상이 나타날 수 있으며, 심각한 경우 기흉이 발생할 수 있다. 폐기종과 기흉은 폐의 기능을 손상시킬 수 있어, 적극적인 치료가 필요하다. 폐기종에 대한 치료는 주로 증상 완화와 호흡 보조를 목표로 한다. 흉부 물리 치료, 호흡기 치료, 산소 공급 등이 포함될 수 있으며, 폐 기능을 유지하기 위해 꾸준한 관리가 중요하다. 또한, 기흉이 발생한 경우, 공기 빠짐을 막기 위한 치료가 필요하며, 중증 기흉의 경우 흉관 삽입이 고려될 수 있다. 폐 질환의 관리에서 가장 중요한 점은 정기적인 검사와 증상의 조기 발견을 통해 진행 상황을 모니터링하는 것이다.

세 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군에서 가장 중요한 치료는 신장 종양에 대한 관리이다. BHD 환자들은 신장 종양, 특히 신장암의 위험이 크게 증가한다. 신장 종양은 다수로 발생하며, 대개 양성으로 시작하지만 악성으로 진행할 수 있기 때문에 조기 발견과 치료가 필수적이다. 신장 종양은 주기적인 영상 검사로 모니터링해야 하며, 이를 통해 종양의 크기, 위치, 변화를 추적할 수 있다. 종양이 악성으로 발전할 가능성이 있는 경우, 수술적 제거가 필요할 수 있다. 수술은 일반적으로 종양의 크기와 위치에 따라 신장 보존적 방법을 사용할 수 있으며, 경우에 따라 신장 절제술이 필요할 수도 있다. 신장 종양의 치료는 종양의 유형과 진행 상황에 따라 달라지며, 주기적인 모니터링과 정기적인 영상 검사를 통해 조기에 치료를 진행하는 것이 중요하다.

네 번째로, 유전자 상담과 가족 계획도 중요한 치료의 일환이다. Birt-Hogg-Dubé 증후군은 상염색체 우성 유전 방식으로 유전되기 때문에, 가족 내에서 유전될 수 있다. 따라서 BHD가 진단된 환자는 유전자 상담을 통해 질환에 대한 정보를 얻고, 가족 내 다른 구성원들에게 미칠 수 있는 영

향을 평가해야 한다. 유전자 상담은 질환의 유전적 특성, 발생 가능성, 예방 방법에 대해 설명하며, 향후 가족 계획을 세울 때 중요한 역할을 한다. 유전자 검사를 통해 증상이 없는 가족 구성원도 미리 확인할 수 있어, 조기 진단과 예방적인 관리가 가능해진다.

다섯 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군에 대한 특별한 약물 치료는 아직 확립되지 않았다. 이 질환의 치료는 주로 증상에 따른 개별적 관리와 예방에 초점을 맞추고 있으며, 현재로서는 FLCN 유전자의 돌연변이를 교정할 수 있는 치료법은 개발되지 않았다. 그러나 질환의 각 증상에 따라 다양한 치료 방법이 적용될 수 있으며, 환자의 상태에 맞는 맞춤형 치료 계획이 필요하다. 예를 들어, 폐기종이나 기흉에 대한 관리가 필요한 환자에게는 호흡 보조기거나 약물이 처방될 수 있으며, 신장 종양이 발견된 경우에는 신장 기능을 보호하고 종양을 제거하는 수술적 접근이 필요하다.

결론적으로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 치료는 증상의 관리와 합병증 예방을 중심으로 이루어진다. 피부 결절에 대해서는 수술적 제거나 레이저 치료가 고려될 수 있으며, 폐 질환에 대해서는 호흡기 치료와 기흉에 대한 적극적인 대응이 필요하다. 신장 종양의 경우, 정기적인 모니터링과 필요한 경우 수술적 치료가 중요하다. 또한, 유전자 상담을 통해 가족 내에서의 유전적 영향을 평가하고 예방적인 조치를 취하는 것이 중요하다. 이 질환은 희귀하지만, 증상을 조기에 발견하고 적절히 치료하면 환자의 삶의 질을 높이고 합병증을 예방할 수 있다.

7. 예후 (Prognosis)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(BHD)은 FLCN 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 유전 질환으로, 피부, 폐, 신장 등 여러 장기에 영향을 미친다. 이 증후군은 희귀하지만, 그 예후는 여러 요인에 따라 달라지며, 조기 진단과 관리가 중요한 역할을 한다. BHD의 예후는 주로 신장 종양의 발생, 폐 질환의 진행, 그리고 피부 결절의 상태에 따라 달라진다.

첫 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 예후에서 가장 중요한 요소는 신장 종양의 발생이다. BHD 환자들은 신장 종양, 특히 신장암의 발생 위험이 상당히 높다. 신장암은 BHD 증후군의 주요 사망 원인 중 하나로, 일반 인구에 비해 신장암 발생률이 20~30배 더 높다. 대부분의 신장 종양은 양성으로 시작하지만, 시간이 지나면서 악성으로 발전할 수 있다. 이로 인해, 신장 종양의 조기 발견과 치료는 환자의 예후에 중요한 영향을 미친다. 정기적인 영상 검사를 통해 신장 종양을 모니터링하는 것이 필수적이며, 종양이 악성으로 발전할 경우, 조기 수술적 제거가 예후를 개선하는 데 중요한 역할을 한다. 신장 종양의 크기나 위치에 따라 수술 방법을 결정하며, 경우에 따라 신장 절제술이 필요할 수 있다. 신장암의 경우, 조기 발견이 이루어지면 예후가 개선될 수 있지만, 종양이 이미 전이된 경우에는 치료가 어려워지고 예후가 나빠질 수 있다.

두 번째로, 폐 질환은 Birt-Hogg-Dubé 증후군의 예후에 큰 영향을 미친다. BHD 환자들은 폐기종, 기포, 기흉 등 다양한 폐 질환을 겪을 수 있으며, 이러한 질환은 폐 기능을 손상시킬 수 있다. 폐기종은 폐의 공기 주머니가 비정상적으로 확장되어 폐의 정상적인 기능을 방해하는 상태이다. BHD 환자에서 발생하는 폐기종은 대개 30대 후반에서 50대 초반에 나타나며, 기침, 호흡 곤란, 흉통 등의 증상을 동반한다. 심한 경우, 기흉이 발생할 수 있으며, 이는 폐의 일부가 압박을 받아 공기 빠짐을 유발하는 상태로, 생명을 위협할 수 있다. 폐 질환은 BHD 환자들의 예후를 악화시킬 수 있으므로, 폐기종이나 기흉의 조기 진단과 적절한 치료가 중요하다. 기흉이 발생한 경우, 즉각적인 흉관 삽입 등의 치료가 필요하며, 폐 기능을 유지하기 위한 지속적인 관리가 요구된다.

세 번째로, 피부 결절은 Birt-Hogg-Dubé 증후군의 예후에 직접적인 영향을 미치지 않지만, 미용적인 문제를 일으킬 수 있다. 피부 결절은 주로 얼굴, 목, 상체 부위에 나타나며, 대개 양성 종양이다. 이 결절은 시간이 지나면서 점차 크기가 증가할 수 있으므로, 미용적인 이유로 제거가 필요할 수 있다. 결절이 악성으로 발전할 가능성은 매우 낮지만, 환자에게 미용적인 부담을 줄 수 있다. 따라서 피부 결절의 치료는 대개 수술적 제거나 레이저 치료로 이루어지며, 이로 인해 환자의 삶의 질이 개선될 수 있다. 피부 결절의 관리가 적절히 이루어지면 예후에 큰 영향을 미치지 않지만, 결절의 크기나 위치에 따라 개별적인 관리가 필요하다.

네 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 예후에 영향을 미치는 또 다른 요인은 유전적 특성과 가족력이다. BHD는 상염색체 우성 유전 방식으로 전파되므로, 환자의 가족 구성원도 이 질환에 걸릴 위험이 있다. 유전자 검사를 통해 증상이 없는 가족 구성원도 조기에 발견할 수 있으며, 이를 통해 예방적인 관리가 가능해진다. 유전자 상담을 통해 가족 내에서 질환의 전파 여부를 확인하고, 가족 계획을 세울 때 적절한 예방 조치를 취하는 것이 중요하다. 또한, 유전자 상담은 환자에게 이 질환에 대한 정보와 치료 방법에 대해 설명하는 중요한 역할을 한다.

다섯 번째로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 예후는 증상에 대한 적절한 관리와 예방 조치에 따라 달라진다. 피부 결절에 대한 미용적 치료, 폐 질환에 대한 호흡기 치료, 신장 종양에 대한 정기적인 검사와 수술적 치료 등이 모두 환자의 예후를 개선하는 데 중요한 역할을 한다. BHD는 만성 질환으로, 증상이 점진적으로 나타날 수 있기 때문에, 조기 진단과 꾸준한 모니터링이 예후에 큰 영향을 미친다. 또한, 개별적인 치료 계획과 관리가 필요하며, 정기적인 검사와 적절한 치료를 통해 합병증을 예방하고 삶의 질을 향상시킬 수 있다.

결론적으로, Birt-Hogg-Dubé 증후군의 예후는 신장 종양의 조기 발견과 치료, 폐 질환의 진행 관리, 피부 결절의 미용적 처리, 유전자 상담 및 가족 계획을 포함한 전반적인 관리에 따라 달라진다. BHD는 신장암의 발생 위험이 높고, 폐 질환이 예후를 악화시킬 수 있기 때문에, 정기적인 검사와

관리가 필수적이다. 적절한 치료와 예방적 조치를 취하면, BHD 환자들의 삶의 질을 향상시키고 예후를 개선할 수 있다.

Case Study: 흉통을 호소하는 62세 남성

Birt-Hogg-Dubé 증후군(syndrome)

History and Images

1. 62세 남성이 흉통을 호소하며 내원했습니다.
2. 흉부 방사선 사진을 촬영했습니다.



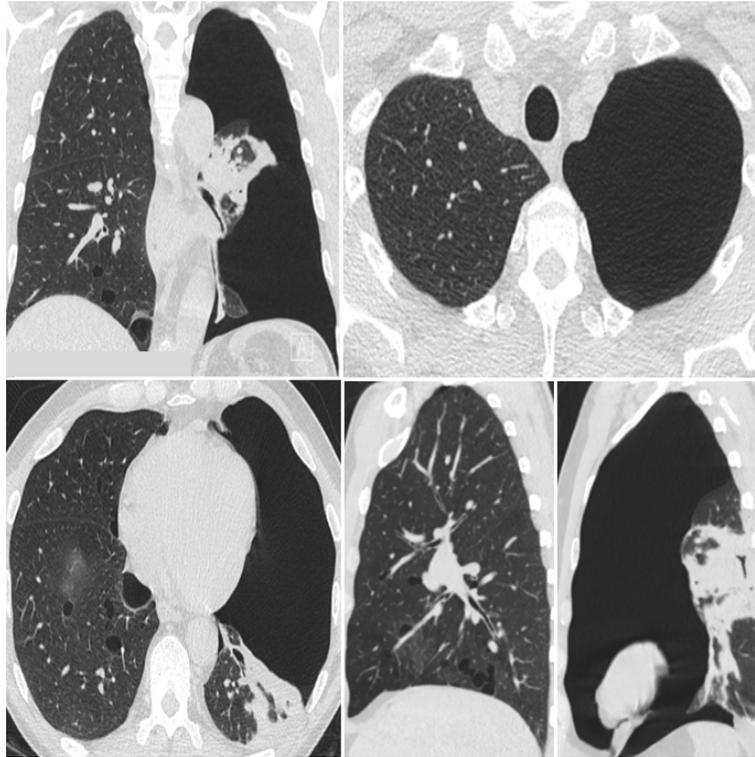
퀴즈 1:

영상에는 다음이 있습니다:

- (1) 작은 기흉
- (2) 중간 기흉
- (3) 큰 기흉
- (4) 상당한 종격동 이동이 있는 큰 기흉

추가 이미지

흉부 CT를 얻었습니다.



퀴즈 2:

1. 큰 좌측 기흉 외에 낭종은 주로 어디에서 보입니까?

- (1) 오른쪽 상엽
- (2) 오른쪽 하엽
- (3) 무작위 분포

2. 낭종은 크기와 모양이 _____로 보입니다.

- (1) 균일
- (2) 가변

3. 낭종은 주로 흉막하 또는 혈관 주위에 있습니다.

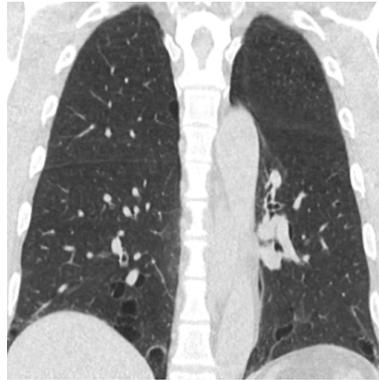
(1) 참

(2) 거짓

결과 및 진단

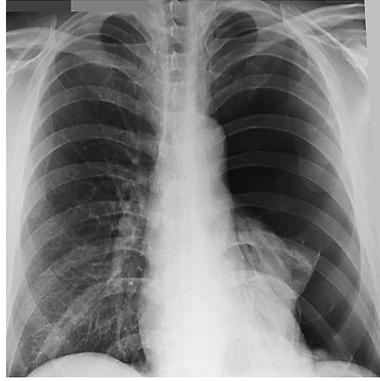
1. 환자의 기흉은 흉관으로 성공적으로 치료되었습니다.

2. 환자는 6개월 후 추적 CT를 받았습니다. 추적 CT의 관상면은 아래와 같습니다.

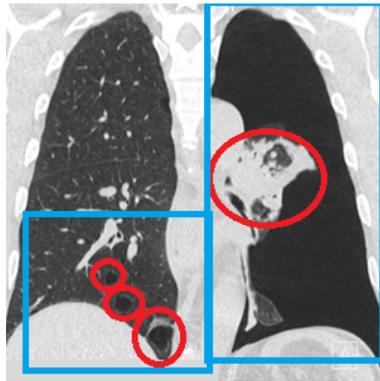


결과

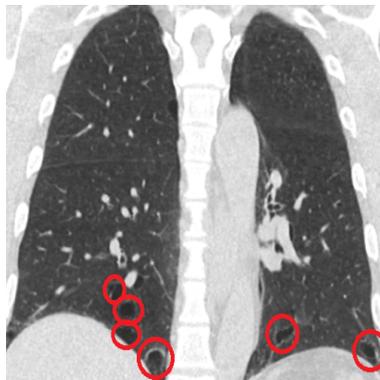
방사선 사진: 좌측 폐의 대부분 붕괴와 관련된 큰 좌측 기흉이 있으며, 긴장 형태를 시사하는 관련 종격동 이동은 없습니다. 우측 폐는 깨끗합니다.



CT: 초기 제시의 이미지는 심장에 가벼운 질량 효과가 있는 큰 좌측 기흉을 보여주지만, 그 외에는 유의한 종격동 이동은 없습니다. 좌측 폐의 유의한 무기폐와 관련이 있습니다. 우측 폐 기저부에 주로 여러 개의 얇은 벽 낭종이 있으며, 둥글거나 타원형이며 크기가 다양하고, 주로 흉막하 또는 혈관 주위에 분포합니다.



후속 CT에서 좌측 기흉이 간격에 거의 분해되었습니다. 주로 양쪽 기저부 흉막하 분포에 여러 개의 얇은 벽 낭종이 있습니다.



감별진단(differential diagnosis)

- 림프관평활근종증(Lymphangiomyomatosis)
- Birt-Hogg-Dubé 증후군(Birt-Hogg-Dubé syndrome)
- 폐 랑게르한스 세포 조직구증(Pulmonary Langerhans cell histiocytosis)
- 림프구성 간질성 폐렴(Lymphocytic interstitial pneumonitis)

진단: Birt-Hogg-Dubé 증후군(syndrome)

논의(discussion)

Birt-Hogg-Dubé 증후군(syndrome)

병태생리

Birt-Hogg-Dubé 증후군은 피부 병변, 자발적 기흉을 유발하는 낭포성 폐 질환 및 신장 종양을 유발하는 상염색체 우성 다계통 질환입니다. 염색체 17p11.2에 위치한 folliculin(FLCN) 유전자의 생식세포 상염색체 우성 병원성 변이로 인해 발생합니다.

역학

Birt-Hogg-Dubé 증후군은 드물며 정확한 발병률은 알려져 있지 않습니다. 이 상염색체 우성 질환을 앓고 있는 가족은 전 세계적으로 약 200가구가 확인되었습니다.

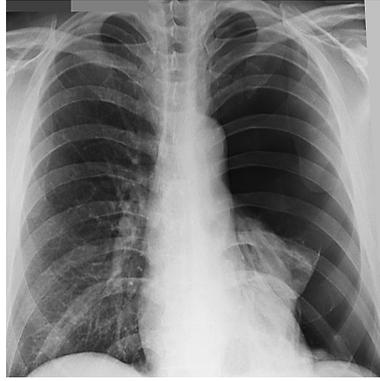
임상적 증상

Birt-Hogg-Dubé 증후군 환자는 피부, 폐 및 신장과 관련된 여러 증상을 보일 수 있습니다.

- 피부 병변: Birt-Hogg-Dubé 증후군 환자는 섬유모낭종(fibrofolliculomas), 트리코디스코마(trichodiscomas), 모낭 주위 섬유종(perifollicular fibromas), 아크로코돈(acrochordons)을 포함한 다양한 피부 병변을 보일 수 있습니다.
- 폐: Birt-Hogg-Dubé 증후군 환자는 폐낭(lung cysts)을 보일 수 있습니다. 환자는 일반적으로 무증상이지만 재발성 기흉(recurrent pneumothorax) 위험이 높습니다. 그러나 중증 낭성 질환(severe cystic disease)이 있는 경우 환자는 만성 기침(chronic cough)과 호흡곤란(dyspnea)을 보일 수도 있습니다.
- 신장: Birt-Hogg-Dubé 증후군 환자는 신장 종양이 발생할 위험이 높습니다(환자의 15%~30%). 가장 흔한 종양은 양성종양세포종과 색소포유 조직 세포 유형(features of oncocytoma and chromophobe histologic cell types)-50%, 색소포유 신장 세포암(chromophobe renal cell cancer)-34%, 양성종양세포종(oncocytomas)-9%의 특징을 가진 하이브리드 양성종양세포종(hybrid oncocytic tumor)입니다.

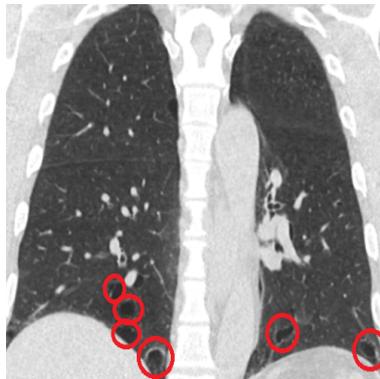
폐 소견의 영상 특징

방사선 사진: Birt-Hogg-Dubé 증후군 환자는 방사선 사진에서 기흉을 보일 수 있습니다. 방사선 사진은 또한 중증의 경우 하부 폐 구역에 우세한 낭성 변화를 보일 수 있습니다. 경미한 경우 폐낭은 일반적으로 방사선 사진에서 보이지 않습니다.



CT: 기흉/종격동 기종 외에도 흉부 CT에서 다음과 같은 특징을 가진 낭종을 보일 수 있습니다.

- 분포: 양측, 하부 엽이 우세하고 일반적으로 흉막하.
- 형태: 둥글거나 타원형 또는 렌즈 모양. 얇은 벽; 격막이 있을 수 있음.
- 낭종 크기: 크기가 다양함.



폐 증상 치료

Birt-Hogg-Dubé 증후군 환자의 자발적 기흉 치료는 일반 인구의 경우와 유사하며 일반적으로 흉관을 사용하고 더 심각한 경우 흉막 유착술(pleurodesis) 또는 폐 절제(lung resection) 를 사용합니다. 폐낭종이 여러 개 있는(multiple lung cysts) 환자는 스쿠버 다이빙과 항공 여행을 피하거나 조심해야 합니다. 이러한 활동은 자발적 기흉(spontaneous pneumothorax) 위험을 증가시키기 때문입니다.

또한 신장 신생물에 대한 영상 감시가 권장됩니다. 일부 종양은 등반향이기 때문에 초음파만으로는 유일한 스크리닝 방법으로는 충분하지 않을 수 있습니다. 이러한 환자는 수년간 주기적 감시 영상을 받을 것으로 예상되므로 CT를 주요 영상 모드로 선택하는 경우 평생 방사선량을 고려해야 합니다. 위의 사항을 고려하면 금기 사항이 없는 환자에게는 MRI가 더 바람직할 수 있습니다.

참고문헌(Reference)

- (1) Menko FH, van Steensel MA, Giraud S, et al; European BHD Consortium. Birt-Hogg-Dubé syndrome: Diagnosis and management. *Lancet Oncol.* 2009;10(12):1199-1206. doi: 10.1016/S1470-2045(09)70188-3. PMID: 19959076.
 - (2) Pavlovich CP, Walther MM, Eyster RA, et al. Renal tumors in the Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Am J Surg Pathol.* 2002;26(12):1542-1552. doi: 10.1097/00000478-200212000-00002. PMID: 12459621.
 - (3) Zbar B, Alvord WG, Glenn G, et al. Risk of renal and colonic neoplasms and spontaneous pneumothorax in the Birt-Hogg-Dubé syndrome. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2002;11(4):393-400.
 - (4) Stamatakis L, Metwalli AR, Middleton LA, Marston Linehan W. Diagnosis and management of BHD-associated kidney cancer. *Fam Cancer.* 2013;12(3):397-402. doi: 10.1007/s10689-013-9657-4. PMID: 23703644; PMCID: PMC4175415.
-

퀴즈 정답

퀴즈 1: (3), 퀴즈 2: 1-(2), 2-(2), 3-(1)

Birt-Hogg-Dube 증후군

초판인쇄: 2025년 2월 25일

지은이: 이훈재

펴낸이: Chief Editor of Journal of Medical Imaging

펴낸곳: ScholarGen Publishers

<https://scholargen.net>

e-mail: office@scholargen.com

가격: 10,000원

[Birt-Hogg-Dube syndrom.exe] 파일을 다운로드하여 사용할 수 있습니다.

