Pediatric Gastroenterology, Hepatology & Nutrition
(25권 6호)

1. 선천성 터프팅 장병증 환자에서 동형접합 미스센스 양상의 상피 세포 접착 분자 변이와 문헌고찰

(Homozygous Missense Epithelial Cell Adhesion Molecule Variant in a Patient with Congenital Tufting Enteropathy and Literature Review)

저자: Güvenoğlu M, Şimşek-Kiper PÖ, Koşukcu C, Taskiran EZ, Saltık-Temizel İN, Gucer S, Utine E, Boduroğlu K.

유전적 병인이 있는 선천성 설사 장애(CDD)는 유아기에 시작되는 만성적이고 생명을 위협하는 난치성 장액성 설사를 특징으로 하는 드문 유전성 장 질환입니다. CDD는 삼투성 설사와 분비성 설사로 나눌 수 있습니다. 장 상피 이형성증으로도 알려진 선천성 터프팅 장병증(CTE)은 분비성 CDD의 한 유형입니다. CTE는 신생아 시기에 발병하는 설사, 장 부전, 심각한 영양실조 및 비경구적 영양 의존성을 나타내는 난치성의 드문 상염색체 열성 장병증입니다. 장 상피의 융모 위축, 소낭 과형성 및 표면 장세포의 불규칙성은 CTE의 특징적인 병리학적 소견입니다. 소장 및 때때로 결장 점막에는 국소 상피 tuft가 포함됩니다. 2008년 Sivagnanam 등은 상피 세포 접착 분자(EpCAM, MIM# 185535)의 돌연변이가 CTE(MIM# 613217)의 유전적 원인임을 발견했습니다. 이후 현재까지 100개 이상의 돌연변이가 보고되었습니다. 또한, 세린 펩티다제 억제제 Kunitz 유형 2(SPINT2, MIM# 605124)의 돌연변이는 증후군성 CTE와 관련이 있습니다. 본 연구에서는 선천성 설사를 보이는 17개월 남아의 증례를 보고합니다. 광범위한 조사에도 불구하고, 병원에 입원하기 전의 병인을 확인할 수 없었습니다. 환자는 입원 및 진단 지연으로 인해 대사적으로 보상되지 않는 상태로 병원에 입원한 지 15시간 만에 사망했습니다. 엑솜 시퀀싱을 이용한 분자 부검 결과, EpCAM에서 이전에 보고된 동형접합 미스센스 변이체 c.757G>A가 밝혀졌으며, 이는 조직병리학적 검사로 확인되었습니다.

키워드 : 영아 설사; 상피 세포 접착 분자; 엑솜 시퀀싱; 진단적 분자 병리.

2. 식도폐쇄증의 수술 후 합병증과 해부학적 협착에 대한 내시경적 풍선확장술의 역할

(Postoperative Complications of Esophageal Atresia and Role of Endoscopic Balloon Dilatation in Anastomotic Strictures)

저자: Cho JY, Chang MY, Gang MH, Lee YW, Park JB, Kim JY, Kim HJ.

목적; 기관식도 누공(TEF)이 있거나 없는 식도 폐쇄증(EA)은 수술 후에도 빈번한 소화 및 영양 문제를 일으킬 수 있는 선천성 기형입니다. 가장 흔한 합병증은 문합부 협착으로 재수술이나 풍선 확장술을 시행하게 됩니다. 본 연구는 EA의 수술 후 합병증과 문합부 협착에서 내시경적 풍선 확장술(EBD)의 역할을 평가하는 것을 목적으로 합니다.

방법; 2000년 1월부터 2021년 2월까지 TEF 유무에 관계없이 EA 진단을 받은 환자를 후향적으로 분석했습니다. 환자의 기본 특성, 관련 이상 및 수술 후 합병증을 검토했습니다.

결과; 26명의 환자 중 14명(53.8%)이 남성이었고 12명(46.2%)이 기형을 동반했으며 평균 추적 기간은 6.1년(범위, 1.2~15.7년)이었습니다. 단변량 분석에서 미숙아, 저체중아, 긴 간격 EA는 12명(46.2%)의 환자에서 수술 후 합병증과 관련이 있었습니다. 문합부 협착 환자 10명(38.5%) 중 9명(90.0%)에서 EBD가 필요했습니다. 첫 번째 EBD의 경우 평균 환자 체중은 4.6kg이었으며 수리 후 평균 3.3개월(범위, 1.2–7.6개월)에 시행되었습니다. 식도의 평균 직경은 3.3~9.1mm로 큰 합병증은 없었다. 단변량 분석에서 긴 간격 EA 만이 EBD와 유의한 연관성이 있었습니다.

결론; 환자의 약 절반이 EA 수술 후 합병증을 경험했습니다. 특히 긴 간격 EA를 가진 환자는 문합 협착과 같은 합병증의 위험이 크게 증가했습니다. EBD는 영아에서도 안전하게 사용할 수 있었습니다.

키워드: 수술적 문합; 식도 폐쇄; 풍선 확장술

3. 일본 소아 염증성 질환 센터에서 궤양상 대장염에 대한 골리무맵의 장기간 효과와 안정성

(Long-Term Efficacy and Safety of Golimumab for Ulcerative Colitis in a Pediatric Inflammatory Bowel Disease Center in Japan)

저자: Jois A, Perera S, Simm P, Alex G.

목적: 클로스트리디움 디피실 감염(CDI)에 의해 생성된 독소는 장염과 설사를 일으킬 수 있다. 소아 CDI 환자가 증가하고 있지만 환자 특성과 예후 등 소아 CDI의 임상관리는 여전히 불분명하다. 본 연구는 일본의 한 3차 소아병원에서 CDI 환자의 배경과 임상 경과를 밝히고 진단검사의 신뢰성을 평가하는 것을 목적으로 하였다. Golimumab(GLM)은 infliximab(IFX) 또는 adalimumab보다 면역원성이 낮은 것으로 알려진 항종양 괴사 인자(TNF)-α 항체 제제입니다. 궤양성 대장염(UC)이 있는 소아 환자의 GLM에 대한 보고는 거의 없습니다. 본 연구는 소아과 센터에서 GLM의 장기 내구성과 안전성을 검토하는 것을 목적으로 합니다.

방법; National Center for Child Health and Development에서 GLM을 처방받은 17명의 소아 환자(남아 8명, 여아 9명)의 의료 기록을 후향적으로 검토했습니다.

결과; GLM 시작 시 평균 연령은 13.9세(사분위수 범위 12.0-16.3세)였습니다. 14명의 환자는 범대장염이 있었고 11명은 중증(소아 궤양성 대장염 활성 지수 ≥65)이었습니다. 10명의 환자는 생물학적제제 치료 경험이 없었고, 그 중 50%는 54주차에 코르티코스테로이드 없이 관해에 도달했습니다. 2명의 환자는 관해 기간 동안 부작용 때문에 이전 항-TNF-α 제제를 중단했습니다. 2명 모두 54주 동안 불리한 사건 없이 GLM에 대한 치료반응을 보였습니다. 그러나 일차적인 무반응 또는 IFX에 대한 반응 상실을 보인 환자에서 GLM의 효능은 제한적이었습니다. 5명의 환자 중 4명은 54주차에 무반응을 보였습니다. 중증 환자는 54주차에 중증 질환이 없는 환자보다 코르티코스테로이드가 없는 관해율이 유의하게 낮았습니다. 연구 기간 동안 심각한 부작용은 관찰되지 않았습니다.

결론; GLM은 소아 UC 환자에게 안전하고 유용한 것으로 보입니다. 이전 생물학적 제제에 반응했지만 부작용이 있었던 경증 내지 중등도 질환 환자는 GLM의 좋은 후보가 될 수 있습니다. 이 약의 안전성과 낮은 면역원성은 UC를 가진 선별된 어린이들에게 유리한 선택이 됩니다.

키워드: 치료결과; 안정성; 골리무맵; 궤양성 대장염; 소아

4. 염증성 장질환 소아 환자에서 이중 에너지 X선 흡광계(DXA) 사용; 대규모 단일기관연구.

(Use of Dual-Energy X-ray Absorptiometry in Children with Inflammatory Bowel Disease: A Large Single Centre Study**)**

저자: Jois A, Perera S, Simm P, Alex G.

목적; 낮은 골밀도(BMD)는 염증성 장 질환(IBD)이 있는 어린이의 합병증입니다. IBD 소아의 낮은 BMD에 대한 스크리닝 도구로서 이중 에너지 X선 흡광계(DXA)를 평가하는 연구 결과는 제한적입니다. DXA 사용에 대한 단일 기관 후향적 분석을 수행했습니다.

방법; 2013년에서 2017년 사이에 호주의 왕립 어린이 병원에서 IBD 진단을 받은 5-18세 어린이가 포함되었습니다. 환자 인구 통계, 질병 활동 측정, DXA 점수 및 BMD와 관련된 요인을 수집했습니다.

결과; 중앙값 5.1(4–6.4)년의 추적 기간 동안 72/239(30.1%) 어린이가 DXA를 시행하였고 28/239(11.7%) 어린이가 두 번째 DXA를 시행 받았습니다. 우리의 DXA 검사 기준은 키 및/또는 체질량 지수(BMI) z-점수(8/17[47.1%]) 및 반복 감시(13/42[31.0%])에 기반한 초기 선별에 관한 합의된 가이드라인과 달랐습니다. 아이들은 중간 요추(LS)에서 z-점수 -0.80(-1.65–0.075)을 가졌습니다. LS z-score≤-2.0(n=14)인 어린이는 LS z-점수가 >-2.0인 어린이에 비해 체중(6.57[1.78–23.7] 대 51.1[26.5–68.7], p=0.0002) 및 키 백분위수(3.62[1.17–17.1] 대 42[16.9–67.1], p=0.0001)가 낮았고, 대변 칼프로텍틴(FCP)(3041[1182–4192] 대 585[139–2419], p=0.009)이 더 높았습니다. 골절은 보고되지 않았습니다. 초기 DXA 후 두 번째 DXA는 1.6(1.1–2.2)년 후 시행되었고, 시행한 28명의 어린이의 z-점수에 큰 변화는 없었습니다.

결론; IBD가 있는 어린이는 BMD가 낮았습니다. 키, 체중의 백분위 외에도 FCP는 낮은 BMD와 관련이 있어 DXA 선별 가이드라인에서 고려해야 할 것입니다. 합의된 DXA 가이드라인에 대한 임상의의 인식이 더 높아져야 합니다. 향후 본 주제와 관련된 전향적인 연구가 필요합니다.

키워드: 염증성 장질환; 소아; 흡광계; 광자

5. 한국 소아 급성 및 급성-만성 간부전 환자에서 고용량 치료적 혈장교환술의 효과

(Effectiveness of High-Volume Therapeutic Plasma Exchange for Acute and Acute-on-Chronic Liver Failure in Korean Pediatric Patients**)**

저자: Lim H, Kang Y, Park S, Koh H.

목적; 간 이식(LT)은 급성 간부전(ALF) 및 급성-만성 간부전(ACLF)에 대한 유일한 근치적 치료법입니다. 고용량 치료적 혈장 교환술(HV-TPE)에서 체외 간 지원 필터는 독소와 응고인자를 교환시켜 독소를 모으고 응고 인자를 개선시킵니다. 이 연구의 목표는 소아 ALF 및 ACLF 환자에서 HV-TPE의 효과를 평가하는 것입니다.

방법; 2017년에서 2021년 사이에 HV-TPE를 시행 받고 세브란스 병원에서 LT를 기다리는 아이들의 기록을 검토했습니다. HV-TPE 전후의 AST, ALT, 총 빌리루빈 (TB), 직접 빌리루빈 (DB), GGT, 암모니아, INR을 간기능을 평가하기 위해 비교하였습니다. 통계 분석은 Windows용 IBM SPSS Statistics 버전 26.0(IBM Co., Armonk, NY, USA)을 사용하여 수행되었습니다.

결과; 9명의 환자가 LT를 기다리는 동안 표준 의료 요법으로 HV-TPE를 받았습니다. 1명은 신생아 혈색소침착증, 4명은 담도 폐쇄증, 나머지 4명은 원인 불명의 ALF였습니다. HV-TPE를 시행 후 AST, ALT, TB, DB, GGT, INR의 상당한 감소가 확인되었습니다.(930.38–331.75 IU/L, 282.62–63.00 IU/L, 11.75–5.59 mg/dL, 8.10–3.66 mg/dL, 205.62–51.75 IU/L, and 3.57–1.50, respectively, $p<0.05$) 모든 환자는 LT를 받았고 2명은 급성 합병증으로 사망했습니다.

결론; HV-TPE는 축적된 독소를 제거하고 응고를 개선할 수 있습니다. 따라서 우리는 HV-TPE가 LT 이전의 대표적인 가교 요법으로 간주될 수 있다고 결론지었습니다.

키워드 : 급성 간부전, 급성-만성 간부전, 치료적 혈장 교환술, 소아, 간이식

6. 소아 간이식; 보호자의 삶의 질
(Pediatric Liver Transplantation: Caregivers' Quality of Life)

저자: Bastos Tavares AP, Seixas LB, Jayme CL, Porta G, Seixas RB, de Carvalho E.

목적; 간 이식을 받는 소아 환자의 생존율이 상당히 증가했습니다. 그럼에도 불구하고 이식 후 기간은 여전히 복잡하고 치료 관리를 담당하는 수혜자의 가족에게 여러 가지 어려움을 안겨줍니다. 최근에는 이 복잡한 절차가 간병인의 삶의 질에 미치는 영향에 더 많은 관심을 기울이고 있습니다. 따라서 본 연구는 간이식을 받은 환자의 간병인의 삶의 질과 그에 영향을 미치는 측면을 평가하는데 목적이 있습니다.

방법; 이 연구는 관찰 및 단면 연구였습니다. 2020년 11월부터 2021년 1월까지 소아 간이식을 받은 소아, 청소년의 주양육자를 대상으로 약식의 36가지 질문의 설문지 및 추가 질문을 하였습니다.

결과; 38개의 설문지가 완료되었으며 주로 정신 영역에서 브라질 표준에 비해 삶의 질이 낮은 것으로 나타났습니다(41.8±14.1 대 51.1±2.8; $p<0.001$). 사회경제적 요인이나 이식 관련 요인과는 유의미한 연관성을 보이지 않았으나 부모의 자녀 건강 인식에 부정적인 영향을 미치는 것으로 나타났습니다. 자녀의 건강 상태가 더 나쁘다고 보고한 부모는 정신적 삶의 질이 낮았습니다(44.1±13.8 vs. 33.3±12.6; $p<0.05$).

결론; 이식된 아동의 보호자는 지역 주민들보다 삶의 질이 낮습니다. 이식된 아동의 치료에 대한 잠재적인 부정적인 영향을 완화하고 장기적인 후속 조치를 위해 부모에게 심리적 지원을 정기적으로 제공해야 합니다.

키워드: 간이식; 소아; 삶의 질; 보호자.

7. 만성 복통을 가진 브라질 소아에서 건강 관련 삶의 질 저하; 횡단면 연구

(Impaired Health-Related Quality of Life in Brazilian Children with Chronic Abdominal Pain: A Cross-Sectional Study)

저자: de Jesus CD, de Assis Carvalho M, Machado NC.

목적; 우리는 어린이와 청소년의 건강 관련 삶의 질(HRQOL)을 기능적 복통 장애(FAPD) 및 기질성 복통 장애(ORGD)와 비교했습니다.

방법; 이것은 단일 기관, 횡단면, 관찰 연구였습니다. PedsQL 4.0 generic cores scales parent proxy-report는 FAPD 및 ORGD가 있는 소아과 환자 130명 및 56명의 부모/간병인에게 첫 방문 시 각각 시행되었습니다. 환자의 자기보고 통증 강도는 시각적 아날로그 척도(VAS)와 안면 감정 척도(FAS)를 사용하여 평가되었습니다.

결과; 과민성 대장 증후군이 가장 흔한 FAPD였으며, 가장 흔한 ORGD는 역류성 식도염(41.1%)과 헬리코박터 파일로리 관련 위염(21.4%)이었습니다. ORGD와 FAPD로 진단된 환자들 사이에 HRQOL의 차이는 없었습니다($p>0.05$). ORGD 및 FAPD가 있는 환자는 기존에 보고된 건강한 브라질 및 미국 어린이들에 비해 HRQOL 척도 점수가 낮았으며 HRQOL 저하 위험이 있는 비율이 높았습니다($p<0.0001$). ORGD와 FAPD 사이의 VAS 및 FAS 점수에는 차이가 없었습니다. FAPD에서 여아와 부부싸움($p<0.02$)의 비율이 더 높았지만, 낮은 학교 성적($p<0.0007$)과 괴롭힘($p<0.01$)은 ORGD 환자에서 더 많았습니다.

결론; 이 연구는 ORGD 환자와 FAPD 환자 사이에 저하된 HRQOL에 차이가 있음을 밝혔습니다. 따라서 소아에서 만성 복통의 유병률이 높다는 점을 고려할 때 다학제적 인지행동 통증 관리 프로그램을 위한 체계적인 치료 계획이 필요합니다.

키워드: 복통; 기능성 위장장애; 삶의 질; 헬리코박터 파일로리; 통증 측정; 역류성 식도염.

8. 소아 기능성 복통 환자의 증상에 포드맵 다이어트가 미치는 영향

(Effects of a Low-Fermentable Oligosaccharides, Disaccharides, Monosaccharides, and Polyol Diet on Symptoms of Functional Abdominal Pain in Pediatric Patients)

저자: El Gendy YG, Abdel Wahed MA, Ragab MH, Awad YM.

목적; 최근 기능성 복통(FAP) 치료를 위한 식이 발효 올리고당, 이당류, 단당류 및 폴리올(FODMAP)에 대한 관심이 높아지고 있습니다. 성인 인구에 대한 메타 분석을 포함한 여러 메타 분석이 발표되어 이를 반영합니다. 그러나 소아과 연구는 거의 없습니다. 저 FODMAP 식단이 어린이의 FAP 중증도에 미치는 영향을 평가하는 것이 이 연구의 목표입니다.

방법; 이 연구에는 달리 명시되지 않은 과민성 대장 증후군 및 기능성 복통(FAP)이 있는 3-18세 환자 50명이 포함되었습니다. 환자들은 영양사가 지도하는 낮은 FODMAP 식단을 먹도록 지시 받았습니다. Primary outcome은 식이 변화 2개월 후 처음과 비교한 반응자의 비율이었습니다. 추가로 KIDSCREEN-10 설문지를 사용한 대변 일관성 및 삶의 질(QoL) 점수의 변화와 연령별 체중 z 점수가 목표로 설정되었습니다.

결과; 식이 중재 후 Wong-Baker Faces 통증 평가 척도를 사용하여 조사한 결과 환자의 74%가 통증 강도가 30% 이상 감소했습니다. 삶의 질이 크게 향상되었고 환자의 체중이 늘었습니다.

결론; 저 FODMAP 식단은 체중에 해로운 영향을 미치지 않으면서 기능적 복통이 있는 어린이의 통증 강도와 QoL을 개선할 수 있었습니다.

키워드: 소아; 식아; 포드맵; 복통; 과민성 대장 증후군