

# Amphiphysin 항체가 있는 Stiff-person syndrome

## 희귀 질환의 특별한 특성

### Stiff-person syndrome with amphiphysin antibodies

#### Distinctive features of a rare disease

Beth B. Matson, MS,  
MD, PhD  
Joseph B. Giacomia, MD

배경 : 과거 Stiff-man syndrome이었던 Stiff-person syndrome (SPS)은 glutamic acid decarboxylase antibodies (GAD Ab)가 혈청 내에 많이 증가되어 있고, 일반적으로 중증의 연속과 흉요부의 경직을 보이는 매우 드문 자가면역 질환이다. 아직 잘 특성화된 것은 아니지만 amphiphysin 항체(amphiphysin Ab)와 연관성이 있는 산생물발달장애군의 변형이 알려져 있다. 이번 연구의 목적은 amphiphysin Ab와 관련된 SPS의 특이한 임상 특징을 규명하려는 데에 있다.

방법 : Yale SPS project에서 검사한 845명의 혈청과 연관된 의무 기록을 조사했고, 임상적으로 SPS가 의심되는 621명의 환자들도 이번 연구에 포함하였다. 임상적인 특징들은 다중 비교로 교정한 후 평가되었다.

결과 : 전체 환자들 중 116명은 GAD 항체를 가졌고 11명은 amphiphysin Ab를 가졌다; 이런 환자들 중 각각 112명과 11명의 환자들에서 임상 정보의 일부를 확인할 수 있었다. Amphiphysin Ab 양성인 SPS 환자들은 모두 여성이었다; 평균 연령은 60세로, 한 명을 제외한 모든 환자들은 유방암을 갖고 있었다; 아무도 당뇨를 갖고 있지 않았다. GAD Ab 양성인 SPS 환자들과 비교해서 amphiphysin Ab 양성인 환자들이 고령이었고( $p=0.02$ ), 경부 강직을 흔하게 동반하며( $p<0.001$ ), 현저한 다른 양상의 경직을 보였다( $p(0.0000001)$ ). 근전도 검사에서는 지속적인 운동 단위 활동을 보이는데 8명에서 양성으로 판정되었다. 고용량의 benzodiazepines(평균 50 mg/day diazepam)가 효과가 있었으나 부분적이었다. 4명의 환자들이 steroid에 반응했고, 5명의 환자 중 3명에서 항암 치료와 함께 중앙 절제술을 시행했을 때 놀라운 임상 호전이 나타났다.

결론 : Amphiphysin Ab 양성인 SPS 환자들은 경부 강직, 여성, 유방암, 고령, EMG상 이상 소견과 benzodiazepine 반응성과 강한 연관성을 보였다. 임상 증상은 steroids 치료에 반응할 수 있고 항암 치료로 극적으로 호전될 수 있다.

Neurology® 2008;71:1955-1958

Patient characteristics	Amphiphysin (n = 11)	GAD (n = 112)
Female, %	100	70
Breast cancer*	10 of 11	1 of 112
Clinical features, no. reporting in detail	10	84
Average age at onset, y <sup>†</sup>	58	44.3
Age range	39-75	14-82
Stiffness or rigidity, %	100	86
Spasms, %	70	65
Pain, %	50	53
EMG positive, %	100	77
Benzodiazepine responsive, %	90	74
Neck or arm involvement, %*	80	31

\*Difference significant,  $p < 0.05$ .

