

CASE STUDY

KID syndrome(Keratitis-Ichthyosis-Deafness)

공주대/이수민

Patient Information

- Name: 주00
- Age/sex: 10/M

Present illness

- 상아 기저질환 있는아로, 2026,06.02 소아과 외래에서 시행한 검사 상 laboratory abnormality 소견보여 T/E, Tx 위해 본원 응급센터로 전원됨.

- 내원일시: 2026.06.02 PM. 15.57

상환 혈액검사 및 RBC transfusion 필요한 상태

Present illness

- 11/12~ 11/27 skin infection d/t P aeruginosa(녹농균에 의한 반복적인 피부 감염)
- IDA/hypothyroidism(철결핍성 빈혈/갑상선기능저하증)
- Afebrile(발열x), Oral intake: 고형식(solid diet(일반 음식) + 뉴케어(영양보충 음료))
- Retinal detachment(망막박리증 수술 예정/6/16)

Growth Assessment

- <Growth Data>

- = weight: 25kg

- = height: 125cm

* 또래 100명 중 하위 3명 이내에 속하는 극심한 성장 지연 상태 (Failure to Thrive)

Impression

- Primary impression: Severe Iron Deficiency Anemia(중증 철결핍성 빈혈)
- Underlying Disease(기저 질환): KID syndrome, Hypothyroidism, unspecified(상세불명의 갑상선기능저하증)
- R/O(의심 및 감별 진단): R/O Cardiomegaly, Occult Infection(심비대/잠재 감염 의심)

Clinical Pathway(CP/임상진료지침)

- 타 병원 진료(6/2 오전) -> Event: 타원 혈액검사 시행=> result: Hgb 4.7(중증 빈혈 소견) 확인 및 수혈 필요성 설명 들음
- 본원 소아청소년과 외래 내원(6/2 오후) -> Assessment: hgb 4.7에 대한 즉각적인 교정 필요성 판단
- Clinical Decision(임상적 판단): 외래에서 지체하지 않고 신속한 RBC 수혈 및 정밀 검사를 위해 응급센터(ER)로 타과 외래 진행

- 본원 응급의료센터(ER) 도착(15:57)

- ER Plan - transfusion lab(수혈 전 검사)
 - RBC transfusion(농축적혈구 수혈)
 - Occult infection(잠재 감염)

ER Interventions

- Pre-transfusion setup(수혈 전 준비 및 진단 검사): IV line 확보, 진단 검사(Lab+Imaging) 진행
- RBC Transfusion(농축적혈구 수혈): Transfusioin Lab, pRBC 수혈 시작 및 집중 모니터링(vital sign 집중 관찰 및 알레르기 및 감염 이상 반응 감시 위함)

Lab

2026-06-02 17:15 [B2]	WBC count	14.6	18.5
	RBC count	2.01	3.22
	Hgb	5.5	8.0
	Hct	19.8	25.0
	MCV	98.5	77.5
	MCH	27.4	24.9
	MCHC	27.8	32.2
	RDW	17.3	19.8
	Platelet count	671	711

Iron	<10	<10
------	-----	-----

- Hgb:5.5(정상-12.0~16.0)
- Iron:<10(정상-50~150)
 - = 체내 철분이 극심하게 고갈되어 즉각적인 농축적혈구(pRBC) 수혈이 요구되는 응급 수치
- Platelet:671(정상-150~400)
 - = 출혈 및 중증 철결핍에 대한 보상 기전으로 발생한 반응성 혈소판 증가 증 의심

Lab

Ca ⁺⁺	1.09
Hgb	6.8
BE-ECF	-2.5
BE-B	-2.2
SBC	23.1
HCO ₃	21.7
TCO ₂	22.7
O ₂ SAT	87
유산	3.3

■ Lactic acid(유산):3.3(정상-0.5~2.2)

= hgb 크게 감소하면서 조직으로 전달되는 산소가 부족해졌고, 그 결과 혐기성 대사가 증가하여 유산 수치가 상승한 것으로 보임 (조직 관류 저하 또는 쇼크 상태 시사할 수 있음)

Lab

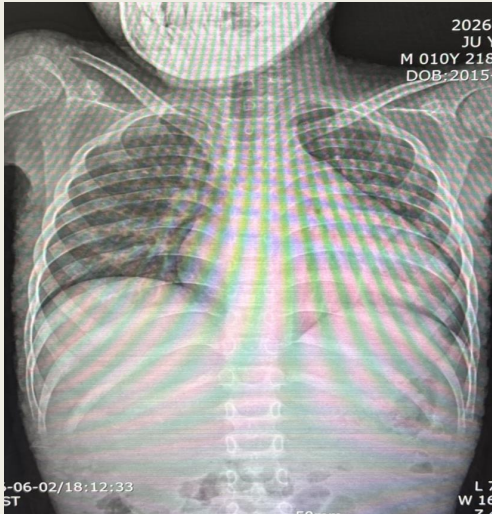
Sodium	133	136
Potassium	4.1	4.4
Chloride	106	100
Total protein	7.5	7.5
Albumin	1.7	3.0
Alkaline phosphatase	123	181
AST	18	14
ALT	6	7
Total bilirubin	0.33	0.24
BUN	8.1	6.2
Creatinine	0.14	0.17

CRP2 (high sensitivity)	13.73	6.43
-------------------------	-------	------

ESR	86	7
-----	----	---

- CRP:13.73(정상: <0.5)/ESR:86(정상-0~20) => 기저질환(어린선) 및 다발성 피부 감염 이력으로 인한 체내 만성 염증 상태 지속
- Albumin:1.7(정상-3.5~5.0) => 정상치에 크게 못 미치는 수치로, 환자의 극심한 성장 지연(FTT)을 증명하는 심각한 저영양 상태

X-ray



Radiologic Findings(주요 영상 소견)

- Cardiomegaly(심비대 관찰): 심흉곽비가 정상 범위(소아 기준 50% 이하)를 초과하여 심장 음영이 좌우로 크게 확장된 소견이 뚜렷하게 관찰됨
- Clear Lung Field => 뚜렷한 폐경화(consolidation)나 흉수(pleural effusion) 등 일차적인 호흡기계 감염 징후 관찰되지 않음

Clinical Correlation(임상적 고찰)

- 심비대는 선천성 심장질환보다는 중증 철결핍성 빈혈(hgb 4.7~5.5g/dL)로 인한 보상성 심장 과부하 때문에 발생한 것으로 판단.
- 산소 운반 능력 감소를 보상하기 위해 심박출량이 증가하면서 심장이 확장된 상태로 해석됨.

Clinical Decision(치료적 의사결정)

- 심비대 소견이 확인되어 퇴원 후 심장초음파 추적 관찰(F/U) 권고는 적절한 판단으로 평가됨

Final diagnosis(최종 진단명)

- Primary Diagnosis: KID syndrome(Keratitis-ichthyosis-deafness)
- Secondary Diagnosis: Iron deficiency anemia,unspecified/
Hypothyrodism,unspecified

Case Review

KID syndrome

KID syndrome

- 각막염(Keratitis), 어린선(Ichthyosis), 난청(Deafness) 이 특징인 매우 드문 선천성 유전질환
- GJB2유전자(connexin 26) 돌연변이로 발생
- 전 세계적으로 100명 이하의 환자가 보고됨



GJB2 유전자 & Connexin 26

- GJB2 유전자는 세포 간 통신을 담당하는 Connexin 26 단백질을 생성함
- Connexin 26=> 갭 접합을 형성하여 칼륨 이온 및 작은 분자의 이동 조절
- 달팽이관(내이)에서는 칼륨 이온을 재활용하여 정상적인 청각 기능 유지에 중요한 역할
- 피부에서는 표피의 성장, 분화 및 피부장벽 유지에 관여

GJB2유전자 이상은 감각신경성 난청, 피부 각화 이상 및 각막 손상을 유발할 수 있음

■ 주요 증상

- = 감각신경성 난청
- = 피부의 과각화 및 어린선
- = 각막염, 각막 혼탁 등 안과적 이상

■ 동반 증상

- = 반흔성 탈모
- = 손발톱 이상
- = 치아 이상
- = 반복 감염 위험 증가

*여러 외배엽 조직에 영향을 미치는 다기관성 질환



임상 증상 및 합병증

- 출생 시 발병하는 희귀 유전질환으로 피부, 눈, 귀에 주로 영향 미침
- 피부 증상: 홍반성 각화판, 과각화증, 탈모 등
- 안과 증상: 진행성 각막염, 눈부심, 시력 저하, 심한 경우 실명
- 청각 증상: 선천성 감각신경성 난청
- 감염: 피부장벽 이상으로 반복적인 세균/바이러스 진균 감염 발생
- 합병증: 만성 감염 및 편평상피암 발생 위험 증가

대부분 지능은 정상이지만 드물게 신경학적 이상이 보고됨

Diagnosis

- 주요 진단 기준: 감각신경성 난청, 혈관성(진행성) 각막염, 손발바닥 과각화증, 탈모
- 동반 소견: 반복 감염, 치아 이상, 발한 감소, 성장 지연
- 진단에 도움 되는 검사: 피부조직검사, 안과 검사, 청각유발전위검사 (ABR), GJB2 유전자 돌연변이 검사

Malignancy Risk(악성 종양 발생 위험)

- KID 증후군 환자는 만성 피부염과 반복 감염으로 인해 피부 및 점막의 편평상피세포암(SCC) 발생 위험이 증가함.
- SCC는 피부뿐 아니라 구강, 혀, 후두 등에서도 발생할 수 있어 장기적인 추적관찰이 필요함(약 15% 환자에서 SCC) 보고됨

Hearing Loss & Language Development(난청과 언어 발달)

- 난청은 대부분 7세 이전에 확인되며, 조기 청각 재활이 이루어지지 않을 경우 언어발달 지연과 학습 장애로 이어짐 (*조기 보청기 착용 및 언어치료 중요함)

Iron Deficiency Anemia & Growth Failure(철결핍성 빈혈과 성장부진)

- 철은 산소 운반뿐 아니라 뇌 발달, 면역기능, 성장에 필수적인 미량영양소
- 소아기의 철결핍성 빈혈은 성장부진(Failure to Thrive), 인지기능 저하, 운동·언어발달 지연과 연관될 수 있다고 보고됨
- 중증 철결핍성 빈혈은 조직 저산소증을 유발하며, 이를 보상하기 위해 심박출량이 증가하여 빈맥, 심비대, 고박출성 심부전이 발생할 수 있음

Treatment & Management

* 현재 근본적인 치료법은 x, 증상 완화를 위한 대증치료를 시행함

- 피부과, 안과, 이비인후과 등 다학제적 협진이 필요함
- 피부 관리=> 피부 감염 예방 및 치료/ 필요 시 레티노이드 사용/ 정기적인 피부과 추적관찰(편평상피암 감시)
- 청각 관리=> 조기 청력검사/ 보청기 착용 및 언어치료/ 필요 시 인공와우 이식
- 안과 관리=> 인공누액 및 항염증 안약 사용/ 심한 경우 각막 이식 고려

출처

- Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome: MedlinePlus Genetics - <https://naver.me/5Xc6Gxjp>
- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0190962212023754>
- <https://helpline.kdca.go.kr/cdhelp/ph/rdiz/selectRdizInfDetail.do?menu=A0100&rdizCd=RA201810843>