

## 17세에 ESRD로 진행된 상염색체우성 다낭종신(ADPKD) 1예

연세대학교 원주의과대학 내과학교실, 병리학교실\*

신승준, 최승욱, 한병근, 김효열, 이광훈, 정순희\*

성인의 다낭종신은 상염색체 우성으로 발생하며 연령분포는 주로 40-50대에 가장 흔하게 발견되며, 증상발현 후 10년이상 지나면 말기 신부전으로 이행되는 경우가 대부분으로 30세 미만에 ESRD로 진행되는 경우는 아주 드문 것으로 알려져 있다. 이에 저자 등은 17세에 ESRD로 진행된 상염색체우성 다낭종신 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

**증례 :** 17세된 여자로 수일전부터 심해진 전신쇠약감 및 식욕부진을 주소로 내원하였다. 환자는 비교적 건강히 지내다가 7년전부터 성장 지연 및 쉬 피곤함이 있었고, 2년전부터 신부전증이 발생하였으나 특별한 치료 받지 않고 지내던 중 수일전부터 증상이 더 심해져 내원하였다. 가족력상에는 특기사항 없었다. 내원 당시 환자의 혈압은 130/90mmHg, 맥박 68회/분, 호흡수 20회/분, 체온 37.0°C였고 만성병색을 보였지만 의식은 명료하였다. 결막은 창백하였고 좌우 복부에 각각 1개씩의 커다란 종괴가 촉진된 이외에는 특이소견 없었다. 말초혈액검사상 혈색소 6.1mg/dl, 헤마토크리트 18.3%, 백혈구 4720/mm<sup>3</sup>, 혈소판 235,000/mm<sup>3</sup> 이었으며 소변 검사상 노단백 1+, 적혈구 30+/HPF, 백혈구 10-29/HPF 였다. 혈청생화학 검사상 총단백질 6.9g/dl, 알부민 4.2g/dl, 총담즙 0.2mg/dl, AST 24IU/L, ALT 5IU/L, 혈중요소질소 125.9mg/dl, 크레아티닌 8.3mg/dl, 알칼리인산효소 607IU/L, LDH는 272U/L, CPK 379U/L, 요산 10.6mg/dl, 칼슘 4.5mg/dl, 인 9.9mg/dl, 공복혈당 171mg/dl 이었다. 혈청 전해질상 Na 141mM/L, K 4.0mM/L, Cl 97mM/L 였다. 동맥혈검사상 PH 7.39, PCO<sub>2</sub> 39.6mmHg, PO<sub>2</sub> 101.1 mmHg, HCO<sub>3</sub> 24.6 mmol/l 이었고 CCr은 4.8 ml/min 이었다. 복부초음파, 복부전산화단층촬영상 다낭종신의 소견을 보였고 신조직검상 사구체를 포함한 nephron의 모든 segment가 확장되어 있어 상염체 우성 다낭종신으로 진단되었다.

## Bartter씨 증후군 1예

전남대학교 의과대학 신장내과, 해부병리과\*

김수완, 배열, 박종욱, 유기섭, 김남호, 이민철\*, 최기철, 강영준

Bartter씨 증후군은 저칼륨성 알칼리혈증을 동반한 renin-angiotensin-aldosterone계활성증가, 정상혈압, 혈관수축제에 대한 반응의 저항성, 및 juxtaglomerular apparatus의 비후 및 증식을 특징으로하는 신장질환이다. 피로감, 근쇠약, 주기성 마비발작, tetany, 다뇨등의 증상이 나타나며 비교적 드문 질환이다. 상염색체열성으로 유전되기도 하며 양수과다, 자궁내 다뇨를 보이는 신생아형과, 피로감, 근위근쇠약 및 tetany를 보이는 성인형이 있다. 최근에는 일반화학검사상 우연히 발견되는 무증상의 환자가 증가하는 경향이 있다. 주병변은 Henle's loop의 thick ascending limb의 NaCl 흡수장애로 PGE<sub>2</sub>, PGI<sub>2</sub>, angiotensin II, aldosterone 그리고 bradykinin의 상승을 동반한다. 최근 본원에서는 저칼륨혈증, 대사성알칼리증, 정상혈압, 혈장 renin 활성도 및 혈장 aldosterone의 상승을 동반한 Bartter씨 증후군 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

피로감, 근쇠약감을 주소로 내원한 40세 여자 환자로 체중:52Kg, 혈압: 100/70mmHg, 맥박수: 98/min, 호흡수:28/min, CBC는 WBC 11200/uL, Hgb 12.7g/dL, Hct 37%, PLT 430000/uL, 요검사항 specific gravity 1.010, urine osmolality 310 mosl/kg, 단백뇨, 혈뇨소견은 보이지 않았다. 동맥혈가스검사상 pH 7.44, PCO<sub>2</sub> 48 mmHg, PaO<sub>2</sub> 86.1 mmHg, HCO<sub>3</sub> 32.7 mEq/L, 신기능 및 전해질 검사상 BUN 44.0 mg/dl, 혈장 creatinine 1.7 mg/dl, 혈장 Na 139 mEq/L, K 2.4 mEq/L, Cl 85 mEq/L, Ca(T/I) 5.1/2.0 mEq/L, IP 4.7 mg/dL, Mg 1.6 mEq/L, uric acid 13.4mg/dl, 혈장삼투압:289 mosl/kg, 24시간 요검사항 glucose 30 mg, Na 183 mEq, K 67 mEq, Cl 247 mEq, Ca 120 mg, protein 150mg, 요량 2300 cc/day 이었다. CICr 35 ml/min, FE<sub>Na</sub> 2.6, FE<sub>Cl</sub> 5.7, FE<sub>K</sub> 55 이었다. 경구당부하검사상 정상범위였다. 혈장 renin 활성도는 48.2 ng/mg/hr, aldosterone 34.4 ng/dl로 증가되어 있었다. 신조직검사상 juxtaglomerular apparatus의 비후 및 증식소견과 만성 신세뇨관 간질성신염 소견을 보였다.