P13

상염색체우성 다낭종신 환자의 임상적 고찰

연세대학교 의과대학 내과학교실
박종훈, 강신욱, 최규헌, 하성규, 이호영, 한대석

상염색체우성 다낭종신(이하 ADPCKD로 약함)은 가장 흔한 유전질환 중의 하나로 알려져 있으며, 최근에는 본 질환의 발생에 관련된 유전자 결함에 대한 연구가 이루어지는 등 관심이 높아지고 있다. 우리나라의 경우 말기신부전증의 1-2%를 차지하는 것으로 보고되고 있으며, 신기능이 정상인 상태에서의 진단이 증가하는 추세이다. 저자들은 우리나라 ADPCKD 환자의 추적 관리에 도움이 될 수 있는 기초자료를 얻고자 하여 다음과 같은 조사를 하였다.

1988년 1월부터 1994년 12월까지 연세대학교 의과대학 영동세브란스병원에서 ADPCKD로 진단된 후 추적 관찰이 가능했던 환자 30명을 대상으로 병력 및 가족력을 재조사하고, 진료기록 및 방사선검사 등을 후향적으로 분석하여 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 총 30예 중 남자 9예, 여자 21예로 남녀비는 3:7로 여자가 많았다. 17예(56.7%)에서 ADPCKD 가족력을 발견할 수 있었다.
2. 처음 발견시의 연령분포는 30대와 40대가 21예로 전체의 70%를 차지하였다. 가족력이 있어 검사한 후 발견된 경우가 5예(16.7%), 타질환에 대한 검사 또는 건강검진상 우연히 발견된 경우가 8예(26.7%), 다낭신에 의한 증상이나 합병증(복통, 종괴, 요로감염증 등)으로 발견된 경우가 15예(50%)였으며, 요독증상으로 발견된 경우가 2예(6.6%) 있었다.
3. 신장외 병발장기로는 간낭종이 동반된 경우가 17예(56.7%), 췌장낭종 4예(13.3%), 비장낭종 및 갑상선낭종이 각각 2예(6.7%), 서혜부 탈장 및 대장 게실이 각각 1예(3.3%)있었다. 여자 환자 21예 중 각각 3예(14.3%)에서 자궁 및 난소 낭종이 발견되었다.
4. 심전도 검사상 허혈성심장질환 소견이 3예(10%), WPW 증후군이 2예(6.7%), 심방세동 및 빈번한 심실조기수축이 각각 1예(3.3%)에서 관찰되었다. 심초음파검사상 승모판탈출증(MVP) 및 삼첨판역류증(TR)이 각각 1예, MVP와 TR이 동반된 경우가 1예, 승모판폐쇄부전증(MR)과 대동맥판역류증(AR)이 동반된 경우가 1예있었다.
5. 혈청 creatinine치가 3mg/dl이상인 9예 전체에서 고혈압이 동반되었고, 혈청 creatinine치가 3mg/dl미만인 21예 중 13예(61.9%)에서 고혈압이 동반되었다.
6. 요로감염증으로 1회 이상의 입원치료를 요했던 환자는 16예 있었고, 가장 많은 원인 균주는 E. coli였으며, 기타 Ec. fecalis, S. aureus, K. pneumoniae, 및 M. tuberculosis 등이었다. 육안적 혈뇨의 병력이 있던 환자는 9예(26.7%)였다. 신결석이 동반된 환자는 6예(20%)였으며, 2예(6.7%)에서는 요관결석이 동반되었다.
7. 18예에서 만성적인 두통을 호소하였고, 1예에서 지주막하 출혈로 수술을 요했다.
8. 7예에서 혈액투석을 시행하였으며, 다낭신 처음 발견 후부터 투석치료 시작까지의 평균기간은 9.9년이었다.

이상의 결과로 ADPCKD는 다양한 임상 양상과 합병증을 보일 수 있는 유전질환이며, 정상 신기능 상태에서 진단되는 경우가 증가하고 있어, 환자와 그 가족을 대상으로 체계적인 관리 및 교육이 필요할 것으로 사료된다.

P14

3-BUN Urea Kinetic Model 과 Direct Dialysate Quantification 의 비교

삼성의료원 신장내과 이규백, 김대중, 김윤구, 오하영

만성신부전 환자에서 적절한 혈액투석량은 환자의 장기적인 생존율을 결정하는 중요한 인자임이 보고된 바 있다. 적절한 혈액투석량의 측정방법으로 혈액투석 전후의 혈액뇨질소 농도변화를 정량적으로 표현한 Urea Kinetic Model 이 객관적인 방법으로서 이에 의해 계산된 Kt/V 및 nPCR(Normalized Protein Catabolic Rate)은 투석량의 지표 및 영양상태를 평가할 수 있는 지표로 사용될 수 있다. 이에 관하여 3-BUN Urea Kinetic Model(이하 UKM) 및 투석액의 요질소를 정량한 Direct Dialysate Quantification(이하 DDQ) 가 가장 많이 사용되고 있다. 이에 저자들은 UKM 과 DDQ 방법을 다음과 같이 비교분석하였다..

1.대상 및 방법: 본원 혈액투석실에서 주 2-3 회 투석을 받는 환자 10 명을 대상으로 하였다. 환자는 평균 41 ±12.4 세로서 다른 활동성 병변이 없는 안정된 상태였고, 투석막은 GFS+11(Hemopan) 을 사용하였으며 각 환자에서 pre-post-pre BUN, 잔여신기능,재판류량, 총투석액 Urea Nitrogen 을 각 2 회씩 측정하였다. TherAps™ Program(Single-pool variable volume model,Cobe lab) 을 이용하여 UKM 과 DDQ 방법에의해 Kt/V,nPCR, UGR 을 구하였다.

	Kt/V	Vol(L)	Clearance(ml/min)	UGR(mg/min)	nPCR(g/Kg/d)
UKM	1.21 ± 0.24	33.9 ± 6.66*	163 ± 7.95**	3.70 ± 1.07	0.80 ± 0.24
DDQ	1.17 ± 0.33	29.6± 7.83*	144 ± 27.7**	3.22± 0.96	0.75 ± 0.24

*,** $n < 0.05$

혈액투석을 받는 만성신부전환자에서 UKM 과 DDQ 방법을 측정한 결과

1) Kt/V 값, nPCR, UGR 은 UKM 과 DDQ 사이에서 차이가 없었다.

2)Urea Clearance 및 V 는 각각 UKM 에서 DDQ 에 비해 12%및 13% 크게 측정되었다.