P27

Alport's syndrome 3예

인제 의대 서울 백병원 내과
노승현, 경계수, 고행일.

Alport's syndrome은 임상적으로 점진적인 혈뇨를 동반한 신장염과 감각 신경성 난청이 같이 나타나는 상염색체 우성으로 유전되는 질환으로 조직학적으로는 국소 분절성 사구체 경화, 간질 섬유화, 진행성의 세뇨관 위축등의 소견이 보이며 전자 현미경상에서는 사구체 기저막의 불규칙한 비후가 특징적이다. 저자들은 Alport's syndrome 3예를 경험 하였기에 이에 보고 하는 바 이다.

증례1) 증례2 환자의 25세된 오빠로서 내원 1개월전 부터 시작된 하지의 함몰성 부종을 주소로 입원 하였다. 환자는 입원 9년전에 소변 검사상에서 단백뇨와 혈뇨를 발견하였고 입원 6년전 부터 청각 장애를 느껴 왔다. 환자는 그후 특별한 치료 없이 지내다가 입원 1개월전 부터는 전신 쇠약감과 오심, 구토등의 증상이 있어 입원 하였다. 입원 당시 환자의 혈압은 180/120mmHg였으며 검사실 소견으로는 CBC: 7.2-22-2800, BUN/Cr: 8.2/6.9mg/dl, Ca: 5.3mg/dl, /-Phospahate: 6.9mg/dl였으며 24시간 소변의 단백 배설을 1.44gm, 크레아티닌 청소율은 10.3ml/min였으며 조직 검사후 Alport's syndrome에 의한 말기 신부전으로 진단 받고 신장 이식 수술을 받았다.

증례2) 증례1의 20세된 여동생으로, 입원 6년전 학교 신체 검사에서 혈뇨와 단백뇨가 배설 된다는 이야기를 들었으나 특별한 치료 없이 지내다가 입원 3년전 부터 서서히 발생한 하지의 함몰성 부종으로 입원 하였다. 입원 당시 혈압은 130/90mmHg였으며 검사실 소견으로서는 소변 검사에서 +3의 단백뇨와 +1의 혈뇨가 보였으며 BUN/Cr: 11/0.8mg/dl, 24시간 소변에서 2.55gm의 단백이 배설 되었고 크레아티닌 청소율은 54.4ml/min으로 나타났다. 그외 다른 혈청 검사상에서는 특이 소견 보이지 않았으며 환자에게서는 청각 장애는 나타나지 않았다. 환자는 조직 검사상 Alport's syndrome으로 진단된뒤 외래 추적 검사 중이며 증례 1,2의 어머니도 소변 검사상에서 단백뇨가 관찰 되었다.

증례3) 8형제중에 다섯째로 환자의 큰형과 7번째 동생이 청각 장애가 있는 남자 46세 환자로 단백뇨를 주소로 내원 하였다. 내원하여 실시한 이학적 검사와 검사 소견에서는 하지의 경도의 부종과 소변검사상에서 +3의 단백뇨가 관찰 되어 신장 조직 검사후 Alport's syndrome으로 진단 되었다.

P28

Batter's syndrome을 동반한 경피증 1예

인제 의대 서울 백병원 내과
노승현, 최진우, 고행일

Batter's syndrome은 성장 장애, 저칼륨성 알칼리증, 과레닌혈증등의 검사 소견과 외부에서 투여한 angiotensin II의 혈압 상승 작용에 잘 반응 하지 않는 정상 혈압을 갖고 있는 증상들을 특징으로 하는 질병으로서 신장 조직 검사상에서 사구체 juxtaglomerular apparatus의 비후등을 나타낸다. 저자들은 Batter's syndrome과 경피증을 동반한 증례를 1예 경험 하였기에 이에 보고 하는 바 이다.

증례) 여자 50세된 환자로 20년전 피부 생검으로 경피증을 진단 받았던 환자로 10년전 부터 저칼륨증이 발견 되어서 경구 칼륨 제제를 계속 투여 하여오던 환자이다. 환자는 입원 당시 심한 전신 쇠약감, 두통, 구갈, 다뇨등의 증상을 호소 하였다. 이학적 검사상 혈압은 110/60mmHg였으며 피부가 전체적으로 경화되어 딱딱한 소견과 고체성 부종이 관찰 되었다. 입원하여서 실시한 검사실 소견에서는 s-Na: 130, s-K: 2.4, s-Cl: 78 (mEq/L)였으며 동맥혈 분석에서는 PH:7.52, PCO_2: 32mM/L, PO_2: 82mM/L, HCO_3: 27mM/L, Base Excess: 4.8mM/L로 대사성 알칼리증으로 나타났고 간기능 검사, s-Ca, s-Mg, s-inorganic phosphorous는 정상 범주 였다. 그후 실시한 24시간 동안 총 4300cc의 소변과 172mg의 단백이 배설 되었고 K배설양은 21.9mEq/L로 혈중 K치와 비교하여 보면 소변으로의 K배설이 증가 되어 있었으며 환자의 serum osmolality는 280mOsm/kg, urine Osmolality는 291mOsm/kg였고 이때 계산된 TTKG(transtubular K gradient)는 54.8로 매우 증가 되어 있었다. 호르몬 검사에서는 혈중 레닌치가 73.68ng/ml/hr, 혈중 알도스테론치가 1485.8pg/ml로 각각 상승 되어 있었다. 환자는 현재 spirolactone과 경구K를 하루 96mEq를 투여 하면서 혈중 K치를 조절 중 이다. .