B15

Alport 증후군 - 임상병리학적 고찰

정혜일, 박혜원*, 이현순**, 최용
서울의대 소아과, 병리학과**, 서울시립 보라매병원 소아과*

임상에서 Alport 증후군으로 진단받은 43명의 환자와 그 가족을 대상으로 임상-병리학적 고찰을 시행하였다. 그중 31가족(72%, XD군)에서는 반성 우성 유전양상이, 3가족(7%, Au군)에서는 상염색체성 유전양상이 관찰되었고, 나머지 9명(21%, Sp군)은 가족력이 확인되지 않는 돌발례(sporadic case)로 간주되었다. 지표례(index case)의 남녀비는 XD군에서 28:3, Au군에서 1:2 및 Sp군에서 4:5였으며, 진단당시 연령의 중앙치는 남자에서 3.0세, 여자에서 5.6세로 각군별 차이는 없었다. 지표례들의 최종 신기능 상태는 무증상적 요이상이 20명(47%), 신증후군 10명(23%), 만성신부전 13명(30%)였으며 XD군에 비하여 Au군과 Sp군에서 만성신부전의 빈도가 높았다. 마지막 추적관찰시 지표례 나이의 중앙값은 무증상적 요이상에서 남녀 각각 12.6세 및 7.6세, 신증후군에서 각각 16.1세 및 27.1세, 만성신부전에서 각각 18.9세 및 18.7세였으며 유전양상에 따른 차이는 없었다. 만성신부전의 가족력은 25가족(58%), 난청은 20가족(47%), 눈의 이상은 5가족(12%)에서 관찰되었으며 유전양상에 따른 빈도상의 차이는 없었다.

신생검은 31명의 지표례와 다른 가족원중 11례에서 시행되었다. 그중 특징적 사구체 기저막 변화가 관찰된 예는 26례(60%), 기저막 변화가 부분적이거나 전반적으로 얇아짐만 관찰된 예는 7례(17%)였으며 나머지 9례(21%)에서는 기저막 변화가 거의 없거나 혹은 전자현미경 검색이 시행되지 않았다. 피부 외피 기저막내 제IV형 collagen α5 chain의 결함은 XD군의 87%, Sp군의 75%에서 관찰되었지만 Au군에서는 관찰되지 않았다. 사구체 기저막내 제IV형 collagen novel chain 면역형광검사는 XD군 7례에서만 시행되었으며 그중 6례에서 다양한 양상의 결함이 관찰되었다.

결론적으로 Alport 증후군의 임상상은 다양하지만 그러한 차이는 유전양식의 차이에 기인하는 것이 아니고 유전자 결함의 성상에 기인할 것으로 추정된다.

B16

한국인 터너 증후군 환자에서 신기형의 발생빈도

연세대학교 의과대학 소아과학교실
노 광식, 김 병길, 정 소정, 김 덕희

목적 : 터너 증후군에 있어서 신기형(renal malformation)은 보고자에 따라 큰 차이를 보여, 과거에는 50% 이상에서 동반된다고 알려졌으나, 최근들어 1988년 Lippe등은 염색체 검사로 확진된 141예의 터너 증후군에서 복부 초음파및 경정맥 신우 조영술을 통해서 47예(33%)에서 신기형이 동반되었다고 보고하였다. 1996년 Flynn등은 터너증후군 43예에서 전형적인 핵형이 45,X인 15예중 8예로 53%, mosaicism 인 28예중 2예로 7.1%의 신기형이 동반되어 핵형에 따라 차이가 있다고 보고 하였다. 연자들은 본원에서 진단된 터너 증후군 환아에서 신기형의 빈도및 핵형에 따라 차이가 있는지 알아보고자 본연구를 시행하였다.

방법 : 1987년 1월부터 1996년 12월까지 본원에서 염색체 검사를 시행하여 터너 증후군으로 진단 81명중 복부 초음파를 시행한 76예를 대상으로 전형적인 45,X, mosaicism인 경우 그리고 X염색체의 구조적 이상이 있는 경우로 나누어 신기형의 빈도를 비교 분석 하였다.

결과 : 1) 핵형은 전형적인 45,X가 29예로 38%, mosaicism이 30예로 40%, 그리고 구조적 이상(structural aberration)이 17예로 22%였다.

2) 신기형의 동반율은 전형적인 터너 증후군의 경우, 마제신(horseshoe kidney)이 2례, axis의 malrotation이 2례, hypoplastic kidney 1례로 17%, mosaicism인 경우에서 마제신 1례를 보여 3%의 동반율을 보였다, 염색체의 구조적 이상을 보인 경우 1예에서 단순낭종(simple cyst)을 보인 경우 외에는 정상이었다, 염색체의 핵형에 따른 신기형의 동반율에는 통계적 의의는 없었다.

결론 : 과거에 보고된 터너 증후군에서 신기형의 동반율은 최근 들어 염색체 검사법의 개발로 인해 mosaicism및 구조적 이상인 경우등의 발견이 늘어남에 따라 신기형의 발생율에 차이가 발생하였고, 한국인의 경우에서 터너 증후군의 신기형의 동반율은 다른 보고에 비해 매우 낮은 것으로 나타났다. (Flynn et al : 24%, 연자 : 9.2%)