P19

Fabry 병 1예

연세대학교 의과대학 내과학교실
이승용 · 이창규 · 박승효 · 김승점 · 박종훈 · 이효영 · 한대석 · 하성규

Fabry 병은 α-galactosidase A 결핍에 의한 glycosphingolipid 대사 장애로, 피부와 장기의 혈관내피세포와 조직내에 ceramide trihexoside가 침착되어 다양한 임상증상을 초래하는 매우 보기드문 반성 열성 유전질환이다. 전신에 혈관 각화종이 산재되어 나타나는 특징이 있어 미만성 구진 혈관 각화종(AngioKeratoma Coporis Diffusum)으로 불린다. 사지 동통, 각막 혼탁, 무한증이 나타나고, 신부전, 심근 허혈, 뇌경색 등을 일으킬 수 있다. 이에 연자 등은, 29세 남자에서 가족력이 있고 전형적인 피부 병변을 보이며, 단백뇨에 대한 원인 규명 위해 경피적 신생검을 시행하여 Fabry 병으로 진단한 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

<증례> 29세 남자 환자가 1주간의 발열 및 두통을 주소로 입원하였다. 환자는 8세경부터 하복부, 음낭, 둔부 및 대퇴부에 적자색의 작은 구진들이 다발성으로 생겨났으나 검사는 하지않고 지내던 중, 10세경부터 간헐적으로 열병과 함께 손과 발이 쑤시듯이 아팠으며 약 3일정도 지나면 저절로 가라앉았다고 한다. 13세경부터는 더운곳에 있거나 운동을 하게되면 열이 심하게 나고 갈증이 심해져 매우 힘들었고, 군대 생활 특히 구보에 적응이 않되어 9개월만에 제대하게 되었다. 과거력상 간염, 고혈압, 당뇨병 및 결핵 등의 기왕력은 없었다. 가족력상 3형제중 장남으로 출생하였는데, 들피등생은 10세경부터 환자와 동일한 모양의 피부병변이 둔부에 국한되어 나타났으며, 15세경부터는 하지가 자주 붓기 시작하였고, 24세에 갑자기 양안의 시력이 감퇴되어 수술을 받았다. 어머니는 2남5녀의 장녀로 출생하였고 하지가 자주 붓는 증상을 호소하였다. 외삼촌은 체간에 적색의 피부질환이 있다고 하며 외할머니가 신장병으로 돌아가셨다고 한다. 내원당시 체간, 둔부, 음낭, 및 대퇴부에서 혈관각화종(angioKeratoma)이 미만성으로 관찰되었으며, 도상 검안경및 세극등 검사상 특이소견은 없었고 흉부 X-선과 심전도 소견에도 이상은 없었다. 요검사소견상 Protein (3+)였고, 24시간 요검사소견상 Creatinine Clearance 80.6 ml/min/1.73m^2, Protein 1376 mg/24hr, Creatinine 994 mg/24hr, Albumin 906 mg/24hr 였다. 뇌막염 의심하에 시행한 뇌척수액 검사상 무균성 뇌막염 진단하에 대증적 치료를 하였으며, 단백뇨에 대한 원인규명을 위해, 입원 9일째 경피적 신생검을 시행하였다. 환자는 입원 13일째 증세호전되어 퇴원하였고, Fabry 병의 유전학적 및 효소학적 검사를 위하여 환자 및 가족에 대한 추적조사를 진행중이다.

P20

영아기 Juvenile Nephronophthisis 1례

이화여자 대학교 의과대학 소아과
경혜신, 김희연, 황수자, 이승주

Juvenile nephronophthisis는 소변 검사상 특별한 이상소견 없이 다뇨, 염분소실, 심한 빈혈, 성장장애를 일으키며 5-10년후 만성신부전으로 진행하는 유전성 간질성 신질환이다. 1951년 Fanconi등이 처음 기술한 이래 소아 청소년기 만성 신부전의 중요한 원인이나 영아기에 만성 신부전으로의 진행은 극히 드문 것으로 알려져 있다. 국내에서의 증례보고는 선천성 간섬유화에 동반된 환아 1례와 부검으로 증명된 영아 1례가 보고되어 있다.

증례 : 7개월 여아가 호흡곤란과 혼미한 의식을 주소로 내원하였다. 환아는 생후 다뇨, 다음, 발육부진이 있었으며, 2개월전 가벼운 외상으로 인한 대퇴골 골절이 있어 정형외과에서 치료하였으나 잘 치유되지 않았으며 체중도 증가되지 않았다. 내원 2일전부터 발생한 구토와 설사후에 무뇨가 있었고, 환아 상태 급격히 악화되어 입원하였다.

이학적 소견 : 창백하고 기면 상태, 맥박 84/분, 호흡수 30/분, 체온 35℃, 혈압 101/57mmHg, 체중 4.5Kg (<3%ile)

검사소견 :

	Hgb (g/dl)	Hct (%)	BUN (mg/dl)	SCr (mg/dl)	Ca	P	Na (mEq/l)	K (mEq/l)	Cl (mEq/l)	CO_2 (mEq/l)	PH
HD #1	3.6	12.0	161	5.0	7.2	7.4	140	4.7	119	5	7.075
HD #5	6.8	21.1	123	3.8	8.4	6.4	130	3.6	97	20	7.346
HD #21	7.9	24.3	19	3.2	10.2	3.3	139	4.8	107	31	
HD #32	10.3	30.5	34	3.0	9.9	3.2	137	6.9	112	19	

소변검사 1.010 8.0 잠혈+ 단백+ 백혈구+ 소변 배양 검사 : 음성

Renin 0.36 ng/ml/hr (nl<16.6) , Aldosterone 522.32 pg/ml (nl: 5-90), PTH 227.88 pg/ml (nl:51-217)

복부신초음파(HD#4) Small sized kidney, loss of corticomedullary differentiation.
Small cystic lesion in corticomedullary portion, both.

복부 CT(HD#6) Small kidney with small, multiple corticomedullary cysts.

신생검(HD#14) Markedly atrophied tubules, lamellation of tubular BM, both.
widened interstitium with severe fibrosis.

결과: 입원 제1병일에 수액요법과 급성 복막 투석후 BUN과 혈청Cr이 점차 감소하였고, 수회의 수혈로 빈혈이 교정되었으며 전신증세도 호전되었다. 제14병일에 신생검 시행하면서 Tenchoff 도관 삽입하였으나, 도관이 막혀 복막투석을 중단하였다. 제35병일 $CaCO_3$, Rocaltrol, $NaHCO_3$, Erythropoietin 치료중 비교적 안정된 상태로 퇴원하여 외래 추적 관찰중이다.

결론: 저자들은 만성 신부전을 보인 7개월 영아에서 신생검으로 진단된 juvenile nephronoophthisis 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.