

### Melnick-Fraser Syndrome 1례 (branchio-oto-renal syndrome)

단국대학교 소아과학교실, 방사선과학교실\*  
정미경, 서선화, 고시환, 박우성, 이명익, 김승철\*

**목적:** branchio-oto-renal syndrome은 새궁의 기형, 청력 소실, 신장의 저형성증을 동반하는 증후군으로 1975년 Melink 등에 의해 처음 보고되었다. 상염색체 우성으로 유전되며 40,000명당 1명의 유병율을 가지며 청력 이상을 갖는 환자의 2%를 차지하는 것으로 알려져 있다. 연자들은 출생시 전이개공을 보인 환자에서 상기 증후군을 경험하였기에 보고하는 바이다

**증례:** 제태연령 39주 3일, 출생체중 2,900gm으로 제왕절개술에 의해 출생한 남아가 호흡곤란을 주소로 신생아중환아실에 입원하였다. 출생시 apgar 점수는 1분에 6점, 5분에 7점이었다. 이학적 검사상 울 때 인 소리와 구각의 좌측면향과 함께 좌측 이마의 주름이 잡히지 않는 우측안면신경 마비를 보였다. 우측 외이의 이형성을 동반하는 이도의 무형성증을 보였으며 양측 전이개공과 우측 경부에서 새궁열이 관찰되었다. 생후 7일에 시행한 신장초음파상 양측 신장의 저형성증(우측 1.9cm, 좌측 2.0cm 정상:3.2cm-5.3cm)과 배뇨성 신장 스캔상 지연된 배설반응(우측T<sub>1/2</sub>:54.7분, 좌측T<sub>1/2</sub>:34.1분. 정상:T<sub>1/2</sub>:15분 이내)을 보였다. 생후 20일에 시행한 뇌간유발전위청력검사상 양측 청력 소실(우측:80dB, 좌측:65dB 정상:30dB이하)을 나타냈다. 환아는 가족력상 환자의 모친이 청력저하와 좌측 전경부의 새궁열, 좌측 전이개공을 보였다. 환아 모친의 신장 초음파상 이상 소견은 보이지 않았으며 환아와 환아 모친의 염색체 검사는 정상이었다. 환아는 신생아 중환아실에서 10여일간 신생아 가사와 신생아 지속성 폐고혈압증으로 기계적 인공환기요법후 고칼륨혈증으로 치료받았으며, 전신상태호전되어 30병일에 퇴원하였다. 환아는 현재 외래에서 추적관찰중이며 비교적 건강하게 지내고 있다.

**결론:** 저자들은 임상소견, 이학적 소견, 신장초음파, 신장스캔, 청력검사, 가족력등으로 미루어 branchio-oto-renal syndrome으로 진단한 신생아 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

### 폐혈전증으로 발현한 신증후군 1예 인하대학교 의과대학 내과학교실 박은재, 이은상, 김경아, 권건호, 이승우, 김문재

혈전증은 신증후군 환자에서 발생하는 합병증의 하나로서 그 기전은 아직 명확히 밝혀진 바 없으나, 혈액응고 인자의 변화가 이러한 혈전형성을 예측할 수 있는 인자로서 추측되어 왔으며, zymogen factor(IX, X, XII)의 감소, cofactor(V, VIII)의 증가, 혈장 섬유소원의 증가, antithrombin III와 antiplasmin activity의 감소, 혈소판 수의 증가, 혈소판 응집력의 증가,  $\beta$ -thromboglobulin의 증가가 보고 되고 있고 특히 동맥 혈전발생에 대해서는 protein C와 protein S의 중요성이 최근 강조되고 있으며, 그밖에 약제, 특히 스테로이드에 의한 thromboplastin 생성시간의 감소와 이뇨제 사용으로 인한 혈액점도 상승이 보고되고 있다. 혈전증의 발생은 주로 신정맥과 하지의 심부 정맥으로 알려져 있고 빈도는 적지만 여러 동맥계에서의 발생 또한 보고되고 있다. 동맥에서의 혈전발생은 주로 소아 또는 청년기에 호발하고 대퇴동맥에서 호발하는 것으로 알려져 있으나 아직까지 국내에서 폐동맥에서 발생한 사례는 없다. 이에 저자들은 protein S 감소를 보이며 폐혈전증을 발현한 신증후군 1예를 경험하고 성공적으로 치료하였는 바 이를 보고하는 바이다.

**증례;** 24세 남자환자로서 과거력상 특별한 소견없이 건강히 지내오던 중 내원 하루전부터 기침, 오한, 우측하부흉통, 육안적 혈뇨, 혈담을 주소로 내원하였다. 내원당시 이학적 소견상 혈압은 140/90mmHg, 체온은 37.0℃이었고, 분당호흡수는 20회이었고, 우측 측부압통을 호소하였으며, 하지부종이나 압통 등의 심부 하지 정맥혈전의 증거는 없었고, 피부에 발진은 없었다. 말초혈액검사 소견상 백혈구는 19200/uL, 혈색소19.4g/dL, 헤마토크리트 59.1%, 혈소판 177,000/uL이었고, 생화학적 검사상 BUN 14.0mg/dL, creatinine 1.1mg/dL이었고, 혈청 알부민은 2.6g/dL, cholesterol 288mg/dL이었고, 24시간 요량 1900ml, 요단백 4.3g/일 이었다. 면역혈청검사상 IgG 474mg/dL, IgA 217mg/dL, IgM 141mg/dL이었고, C3 13mg/dL로 감소된 양상을 보였고 C4는 35mg/dL로 정상범위이었다. ANA, Anti-DNA, ANCA, Cryoglobulin, Anti-Sm, Anti-Ro, Anti-cardiolipin, LE cell test 모두 음성이었으며 protein C 116%, Anti-thrombinIII 116%로 정상범위이었으나, protein S는 62%로 감소되어 있었다. 심초음파 검사상 이상소견은 없었으며, 내원 2일째 시행한 폐관류스캔상 우측폐하부위에 혈류감소가 확인되어 시행한 자기공명 혈관조영술로 다발성 폐동맥혈전증을 확인하고 Heparization을 시행한 후, 내원 8일째 신생검을 시행하여 막증식성 신증후군을 확인하였다, 내원 10일째 재시행한 폐관류스캔상 혈류감소가 많이 향상 되었음이 보였으며, 내원 12일째부터 warfarin 5mg투여 시작후 warfarin 2.5mg으로 INR 2.65정도로 유지되어 내원 20일째 퇴원하여 현재 외래 추적 관찰 중이다.