

Cyclosporine A 치료에 반응을 보인 Finnish형 선천성신증후군 2례

연세대학교 의과대학 소아과학교실

이의성, 김지훈, 김병길

서론 : 선천성 신증후군은 다양한 원인과 병력을 갖는 신질환들의 이종집단(heterogenous group)으로 생후 1세 이전에 신증후군의 증상을 나타낸다. 이질환은 임상경과, 유전양식, 조직소견에 따라 Finnish 형, 범발성 맥관막 경화증, 미세변화형등의 원발성 신증과 이차적 신증후군으로 분류된다. 대부분의 환아가 출생후 수 주 내지 수 개월 내에 신증후군의 증상을 보이며, 치료는 각각의 병형별로 차이가 있으나 대체로 기존의 스테로이드 및 세포독성제 치료에 반응하지 않고 특히 Finnish 형의 경우 심한 단백뇨로 인하여 투석치료가 불가피하며 궁극적으로는 신장이식만이 유일한 치료 방법으로 알려져 있으며 신장이식시까지의 유지에 많은 어려움이 있어 생존율이 극히 희박한 질환이다. 저자들은 신장조직 생검상 Finnish 형으로 진단된 후 cyclosporine A(CsA) 투여로 치료에 반응을 나타내어 투석치료를 지내다가 신장 이식을 시행받았거나 시행 예정인 2례를 경험하였기에 보고하고자 한다.

증례 1 : 생후 9개월된 남자 환아로 내원 2개월 전부터의 전신 부종을 주소로 내원하였다. 과거력, 가족력 상 특이소견이 없었으며, 이차적 소견상 전신부종으로 인한 안면부종,복부팽만 및 하지의 함요부종(+/+)외의 특이소견은 없었다. 내원당시 시행한 소변검사상 뇨단백(+++), 적혈구 10-20, 백혈구(-)였으며, 혈액화학검사상 BUN/Cr 13/0.3 mg/dl, total protein/ albumin 4.2/1.8 mg/dl, cholesterol 344 mg/dl 이었고, 24시간 소변검사상 protein 3.3g, creatinine clearance 89.1 ml/min/1.73m² 소견 보였다. 뇨배양검사상 E. coli 및 E. faecalis 동정되었으며, 신장조직생검상 Finnish형 선천성 신증후군으로 진단받았다. Prednisolone 2mg/kg를 매일 3회 분할하여 1달간 경구투여하였으나 반응이 없었으며, CsA(5mg/kg/d) 투여후 소변검사상 protein(+++), RBC(-)였으나 serum albumin level 3.0 mg/dl 이상 유지되고 전신부종이 소실된 상태에서 체중 9.6kg으로 퇴원하였으며, CsA 투여하면서 외래추적관찰 당시 소변검사상 단백 2+ 유지되고 저알부민혈증 및 부종이 없는 상태로 투석치료 없이 지내던중 환아나이 2년 6개월에 체중이 13kg인 상태에서 보호자로부터 신장을 제공받아 외부병원에서 신장이식을 시행받았으며 현재 환아나이 3년 7개월에 체중 15kg으로 이식신의 기능이 잘 유지되고 있다.

증례 2 : 생후 2개월된 남자 환아로 내원 5일전부터의 구토와 설사를 주소로 외부병원에 내원하여 시행한 검사상 단백뇨 및 저알부민혈증 지속되어 본원으로 전원되었다. 과거력상 재태연령 38주에 출생체중 2.0Kg으로 질식분만된 후 18일간 보육기에서 치료받은 병력이 있었다. 이차적 소견상 체중 2.7kg에 복부팽만, 음낭부종이 관찰되었으며 내원당시 시행한 소변검사상 뇨단백(>+++), 적혈구(many), 백혈구(-)였으며 소변배양검사에서 candida >10⁷/ml, 혈액화학검사상 BUN/Cr 15/0.5mg/dl, total protein /albumine 3.2/1.7g/dl, cholesterol 193mg/dl 이었고, 24시간 소변검사상 protein 3.1g 이었다. 신장조직검사상 Finnish형 선천성신증후군 진단받았으며, prednisolone (2mg/kg/day) 매일 3회 분할하여 경구투여하였으나 반응이 없었고, CsA (5mg/kg/day)를 투여한 후 호전되어 체중 3.3kg으로 퇴원하였으며 외래추적관찰에서 소변검사상 뇨단백(++), 적혈구(-) 상태에서 저알부민혈증 및 부종이 없는상태로 투석치료 없이 현재 생후 7개월에 체중 4.8kg으로 외래추적관찰 중이다.

결론 : Finnish형 선천성신증후군의 현재까지 알려진 유일한 치료법은 양측신장 제거후 투석을 시행하고 환아의 체중이 10kg 정도에 도달하면 신장이식술을 시행하는 방법밖에 없는 것으로 되어있다. 그러나 본 2례의 치료경험을 통하여 cyclosporine A 투여로 신장적출술과 투석치료과정 없이 충분한 영양섭취와 함께 신이식이 가능한 체중 10kg 까지 성장이 가능하다고 사료되어 Finnish형 선천성신증후군의 새로운 치료법으로 제시하는 바이다.

신부전증과 폐종괴가 합병된 Sjogren's syndrome

충남의대 내과 : 강민규*, 이경태, 구영선, 김종학, 황평주, 나기량, 이강욱, 신영태

Sjogren 증후군은 외분비선에 입파세포가 침윤되는 자가면역성 질환으로 구강건조증과 안구건조증 등의 증상이 발생하며 약 30%의 환자에서는 전신적인 증상이 합병된다. Sjogren 증후군에서 폐에 종괴를 동반하는 경우는 매우 드물다고 알려져 있는데 본 증례는 폐에 종괴를 보이고 신부전이 합병된 예이다.

증례 : 58세 여자환자로 약 5개월전부터 구강건조, 눈부심, 이하선부종이 발생하여, 개인병원에서 부타액선 조직검사를 한 뒤 정밀검사를 위하여 본원으로 전원한 환자이다. 환자는 단순흉부사진에서 좌상부폐야에 종괴가 발견되어 입원하였다. 내원시 구강건조, 안구건조감, 피로감, 연하곤란, 경도의 무릎 및 주관절통을 호소하였다. 혈압은 110/70mmHg, 심박수 90회/min, 호흡수 20회/min 이었다. 이학적 검사상 양쪽 이하선 및 약하선 부종이 있었고 우측 경부임파절과 양측 액와 임파절이 촉진되었다. 구강점막은 붉고 건조하였다. 내원시 말초혈액검사에서 혈색소치는 9.3g/dl, 백혈구 3400/mm³, 혈소판 235000/m³ 이었으며 ESR 140mm/hr 이었다. 혈액화학검사상 혈청총단백 10.6g/dl, 알부민 3.3g/dl 있었고 BUN 24.9mg/dl, Cr 1.9mg/dl 이었다. 24시간 뇨검사상 단백뇨가 585.2mg/day이며 Ccr 은 24.9 ml/min 이었다. 단순흉부사진에서 좌상부폐야에 5×4 Cm 크기의 종괴음영이 있었으며 흉부단층촬영에서는 폐의 좌상엽 후분절에 3.5×3×2 Cm 크기의 종괴가 있으면서 양쪽 액와와 subcarina에 임파절이 커져있었다. 부타액선과 폐의 종괴의 조직검사에서는 lymphoplasma cell의 침윤이 관찰되었고 골수검사는 정상이었다. 혈청검사상 Ig G/A/M 이 5910/167/58.9 mg/dl 이었으며 Anti-SS A Ab, Anti-SS B Ab, Anti-DNA Ab는 음성이었다고 Anti-nuclear Ab는 양성이고 Anti-thyroglobulin Ab 가 1.8 U/ml 로 증가되어 있었다. 면역전기능동검사에서 혈청은 Ig G, κ, λ component 의 증가가 있었고 소변에서는 κ, λ component 의 증가가 있었다. 신장조직검사에서는 간질에 입파세포와 항혈세포의 침윤이 있으면서 매산지움의 약간의 확장과 증식이 관찰되었다. 전신 Gallium scan 에서 양쪽 이하선과 좌상부폐야, 종격동, 그리고 신장에 증가된 방사능 섭취가 있었다. 환자는 cyclophosphamide와 prednisone을 투여중이며 입원 후 4개월이 지난 현재 BUN 15.0mg/dl, Cr 1.3mg/dl 이며 정상적인 말초혈액소견을 보이고 있다.