

아미노산뇨증과 구루병을 동반한 Sporadic 원위형 신세뇨관 산혈증 1례

성균관 의과대학 삼성서울병원 소아과
임동진, 김정심, 진동규

목적 : 원위형 신세뇨관 산혈증은 원위 세뇨관의 수소이온 분비의 장애로 말미암아 발생하는 질환으로 임상적으로는 만성적인 산혈증과 저칼륨혈증 및 고칼슘뇨증에 의한 쇠약감, 다뇨, 다음, 성장장애, 구루병, 신석회화증 및 반복되는 요석의 생성을 특징으로 한다. 저자들은 고염소성 대사성 산혈증, 지속적 알칼리뇨, 신성 구루병 및 다발성 신석회화, 고인산뇨증, 저인산혈증, 고아미노산뇨증을 보인 원위형 신세뇨관 산혈증 1례를 진단하고 경험 하였기에 보고하고자 한다.

증례 : 3세 여아가 성장지연 및 보행장애를 주소로 내원 하였다. 생후 7-8개월부터 다음, 다뇨를 보이고 잘먹지 않아 체중이 늘지 않고 키가 자라지 않았고, 2세경부터 감기등 가벼운 질환에도 다리를 저는등 1년에 3-4회의 갑작스런 보행장애가 반복되었다. 환아는 과거력과 출생력, 가족력상에는 특이 소견 없었다. 이학적 소견상 체중 10.2 Kg, (3백분위수 미만), 신장 83.2 cm(3백분위수 미만), 두위 48cm (10-25백분위수)로 성장장애가 있었다. 치아검사상 치아 발달장애가 있었고, 흉부에서 골격이상이나 구루병성 염주는 발견되지 않았으나, 상지 및 하지의 근력은 감소되어 있었다. 입원하여 시행한 혈청 생화학 검사상 Na 144 mmol/L, K 2.7 mmol/L, Cl 117 mmol/L, TCO_2 12.3 mmol/L, Ca 8.2mg/dl, P 2.6 mg/dl, ALP 599U/l이었다. 동맥혈 검사상 pH 7.30, HCO_3 14.2mmol/l, PCO_2 28.9mmHg, PO_2 122.8mmHg, Base excess -10.6mmol/l 이었고, 소변 검사에서 소변 pH 8 이었고, PTH은 27.1pg/ml로 정상을 나타내었다. 혈액과 소변의 아미노산 분석 검사상 아미노산뇨증의 소견을 보였다. 단순 흉부 X-선 촬영상 특이 소견 없었고, 복부 X-선 촬영상 다발성 신석회화가 발견되었다. 골연령은 정상하였고, 수지관절에서 심한 구루병성 변화가 관찰되었다. 임상 경과를 원위형 신세뇨관 산혈증 진단하에 알칼리 치료를 시작하였으며 저인산혈증을 동반한 구루병에 대해 Joulie solution을 투여하고 임상양상 호전되어 퇴원하였다.

결론 : 저자들은 성장장애와 보행 장애를 동반한 고염소성 대사성 산혈증, 지속적 알칼리뇨, 신성 구루병 및 다발성 신석회화, 고인산뇨증, 저인산혈증, 고아미노산뇨증을 보인 원위형 신세뇨관 산혈증 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

신증후군 범위의 단백뇨를 보이는 IgA 신병증에서 스테로이드의 효과

아주대학교병원 신장내과

마강애, 김명성, 김승정, 박소윤, 신규태, 김홍수, 김도현

IgA 신병증은 전세계적으로 가장 흔한 사구체 질환이며 신증후군을 포함한 심한 단백뇨로 발현되는 경우도 적지 않다. 현재 IgA 신병증은 20-50%가 20년 이내에 말기신부전으로 진행되는 것으로 알려져 있고 단백뇨의 정도가 가장 중요한 예후인자 중의 하나로 인정되고 있다. 그러나 신증후군 범위의 단백뇨를 보이는 IgA 신병증에 대한 치료는 논쟁의 여지가 많아 아직 확고한 치료방법이 정립되어 있지 않은 상태이다. 이에 본 연구자들은 신증후군 범위의 단백뇨를 주소로 1994년부터 1998년까지 아주대학교병원에 내원하여 신조직 검사상 IgA 신병증을 처음 진단받고 과거치료 경력이 없는 성인 환자 21명을 대상으로 하루에 prednisolone 45-60mg을 4-8주간 투여하여 관해를 유도하였다. 3명의 환자는 4주이상 추적 관찰되지 않았고 3명의 환자에서는 완전관해 전에 prednisolone을 4주간 투여하지 못하여 통계에서 제외하고 나머지 15명 환자에 대한 후향적 분석을 통하여 다음과 같이 보고하는 바이다.

1. 대상환자(N=15)의 평균 연령은 32 ± 11 세, 남자 비는 1.5:1, 고혈압 환자는 3명이었고 유안직 혈뇨의 병력은 2명에서 보였다. 내원 당시 혈청 크레아티닌 1.0 ± 0.3 mg/dl, 알부민 2.7 ± 0.9 g/dl, 콜레스테롤 317 ± 127 mg/dl이었고 하루 요단백 배설량은 6.4 ± 2.8 g이었다. 신조직 검사 소견은 IgA 신병증 WHO 분류에 의한 class I :1명, II:5명, III:6명, IV:3명이었고, 스테로이드 치료 시작 후 평균 추적관찰 기간은 14 ± 11 개월이었다.
2. WHO class I 환자는 20일째 완전관해가 유도되어 prednisolone을 감량하여 20주에 완전히 끊었다. WHO class II의 5명의 환자는 각각 10, 20, 20, 28, 28일째 완전관해가 유도되었으나 2명의 환자가 prednisolone 감량 중에 재발하였고 이 후 각각 prednisolone 증량에 대하여 부분관해, 무반응을 보였다.
3. WHO class III의 1명의 환자는 30일만에 완전관해에 도달하였으나 prednisolone 감량 중에 재발하였고 다시 prednisolone 증량에 완전관해가 유도되어 총 18주 동안 prednisolone을 사용하였다. 다른 3명의 class III 환자에서는 스테로이드에 반응하지 않았고 나머지 2명의 class III 환자에서 부분관해를 보였다. WHO class IV의 3명 중 2명의 환자에서는 스테로이드에 반응하지 않았고 1명의 환자에서 고용량의 prednisolone에 부분관해를 보이다가 prednisolone 감량 중인 18주째 완전관해를 보였다.
4. 신조직 검사상 WHO class I 또는 II을 보인 환자는 100%(6/6) 초기 완전관해를 보였고, WHO class III 또는 IV의 환자는 22%(2/9)에서 완전관해를 보여 WHO class에 따른 완전관해율은 통계적으로 유의한 차이($p=0.003$)를 보였다.

이상의 결과로 신증후군 범위의 단백뇨를 보이는 IgA 신병증 환자에서 스테로이드는 비교적 효과적인 방법이며 특히 사구체 의 변변이 심하지 않을 때 적극적으로 사용을 검토해야 할 것으로 사료된다.