

카드뮴 중독과 연관된 type II RTA를 동반한 성인형 Fanconi 증후군 1예

한림대학교 의과대학 내과학교실, *병리학교실
 **서울대학교 의과대학 내과학교실

여미애, 조진원, 박규용, 구자룡, 김근호, 전로원,
 김형직, 채동완, 노정우, *남은숙, **전은실, **한진석

성인형 Fanconi 증후군은 매우 드문 질환으로 근위세뇨관 장애로 인해 이 부위에서 흡수 되는 인산염, 당, 아미노산, 요산, 중탄산염 등이 흡수되지 않고 소변으로 과잉 배설되어 아미노산뇨, 당뇨, 요산뇨증 및 저인산혈증, 저칼륨혈증, 산혈증 등을 나타내는 질환이다. 또한 중탄산염의 소실은 특징적으로 2형 신세뇨관 산혈증(type II RTA)을 유발하는 경우가 많고 골연화증, 병적 골절 등을 유발하기도 한다. 또한 요농축력의 감소로 인해 다뇨 증상을 호소하는 경우가 적지 않다. 이 질환의 원인질환은 다양하지만 약제, 다발성 골수종, dysproteinemia 등의 악성종양과 납, 카드뮴, 수은등의 중금속, 화학물질 등이 관련이 있는 것으로 알려져 있다. 국내에서는 1974년 원인이 확실하지 않은 성인형 Fanconi 증후군 1예와 1995년 κ -light chain myeloma에 병발된 성인형 Fanconi 증후군 1예가 보고되어 있으나 아직 증급속에 의한 발병의 예는 보고되어있지 않다. 저자들은 체중 감소와 오심을 주소로 입원한 50세 여자환자에서 혈중 cadminum(Cd)농도의 증가 및 요중 Cd 배설이 증가된 것 이외에는 특별한 원인 질환을 확인할 수 없는 Fanconi 증후군을 경험하고 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례: 50세 여자 환자가 오심, 체중 감소를 주소로 내원하였다. 과거력상 특이 사항이 없이 평소 비교적 건강하게 지내는 환자는 내원 4개월전부터 요량증가와 함께 체중감소가 발생하였고, 내원 2주전부터는 입맛이 없어지면서 오심증세가 나타난 후 점차 심해지면서 식사를 전혀 못하게 되어 입원하였다. 입원 당시 환자는 생체활력 지수는 정상 범위였고, 이학적 검사상 경도의 탈수 소견을 보인 이외에 별다른 이상 소견 없었다. 입원당시 혈액학적 소견은 정상이었으나 소변검사상 PH 8.0, 비중 1.010, 단백 3(+), 당 3(+), 단백뇨와 당뇨와 함께 알칼리성 뇨를 보였다. 동맥혈 가스분석검사에서는 PH 7.292, 중탄산염 14.7mmol/L의 정상 anion gap 대사성 산혈증의 소견을 보였고, 혈청화학검사상 hypophosphatemia (1.0mg/dl), hypouricemia(1.3mg/dl) hypokalemia(1.7mEq/L)를 보였다. 24시간 요량은 5800cc였고 요단백(15.196mg/day) 및 요아미노산의 과도한 배설을 보였다. 또한 요중 β 2-microglobulin 농도 (9200ug/L; normal:0-30ug/L), 혈중 Cd 농도(11.7ug/dl;normal:<5 ug/dl), 요 Cd 배설(68 μ g/g of creatinine;normal:<1.0 μ g/g of creatinine)의 증가가 동반되었고, 중탄산염 분획 배설률도 13.7% 였다. 타 중금속(납, 수은)의 혈중농도 및 요 배설량은 정상범위였다. 신생검소견상 근위세뇨관 상피세포는 핵이 커져 있었고, mitochondria의 크기가 증가되고, 공포성 변화(vacuolization)를 보였으며, 세뇨관에 전반적으로 퇴행성 피사 소견이 관찰되었으나 사구체는 정상소견을 보였다.

Hemocatheter 삽입시술후 발생한 쇄골하동맥류에 의한 상완 신경총 손상 1례

연세대학교 원주의과대학 내과학교실, 방사선학교실* 및 춘천의료원 내과**
 김미혜, 갈용호, 김진수, 한병근, 이은영, 김영주*, 구철희**, 최승욱

중심정맥 도관삽입술은 수액요법, 혈액학적 관찰, 비경구적 영양공급, 심장질환에서의 효과적인 약물주입 및 혈액투석에 유용한 시술이다. 쇄골하 정맥 도관 삽입술은 혈액 투석시 동정맥루 성숙전 혈관접근으로 널리 상용되고 있으나 이에 따른 다양한 종류의 합병증이 보고되고 있다. 이 중 시술시의 동맥혈관의 손상은 그 빈도가 적고 특히 동맥혈관 손상에 따른 신경손상의 경우는 극히 드물지만 진단과 치료가 늦게되면 치명적인 결과를 초래할 수 있으므로 주의될 요한다.

본 저자들은 혈액투석을 위한 쇄골하정맥 도관삽입술 후 발생한 쇄골하동맥의 동맥류와 이로 인해 상완신경총이 손상되었던 증례를 경험하였기에 이를 보고하고자 하는 바이다.

증례 : 43세 남자환자로 7일전부터 발생한 오른쪽 어깨의 통증과 팔저림증상으로 응급실을 통해 내원하였다. 환자는 15일전 인근병원에서 만성신부전을 진단받고 혈액투석을 시작하였으며 오른쪽 쇄골하정맥 도관 삽입시 쇄골하동맥이 천자되어 왼쪽 쇄골하 정맥으로 도관 삽입후 투석을 하였다. 증상은 시술후 6-7일 경과후 부터 나타났고 시간이 지날수록 더 악화되었으며 증상발현 3일째 시행한 초음파상 쇄골하 동맥에 경미한 혈관 확장 소견이 의심되었다. 증상발현 9일째 신경학적 검사상 오른쪽 팔의 감각기능 및 운동기능의 저하가 점차 진행되어 다시 초음파검사를 시행한 결과 오른쪽 쇄골하동맥과 경동맥 사이에 2.5×4cm 크기의 동맥류 낭이 관찰되어 본원으로 전원 되었다. 본원에서 doppler 검사로 병변을 확인 후 외부압박에 의한 동맥류의 크기를 줄이려고 하였으나 효과가 없었다. 혈관 조영술을 시행한 결과 오른쪽 경동맥 우측 3cm에 위치하여 위쪽으로 2×3.5cm 크기의 동맥류낭이 관찰되었고 조영제가 혈중에 의해 지연되어 나타나는 소견이 관찰되었다. 혈관조영술을 시행하며 혈관내 스텐트와 풍선조작법을 이용하여 누공부위를 막아 혈전형성을 유도하였으나 실패하였고 수술적 치료로 동맥류 제거후 end to end anastomosis를 하였다. 환자는 수술 후 오른쪽 팔의 감각기능 및 운동기능은 상당히 회복되어 수술 후 21일째 퇴원하였고 현재 신경손상에 의한 증상은 완전히 회복되어 정기적으로 혈액투석을 받고 있다.