

단백뇨를 동반한 환자에서 신장 조직검사를 통해 진단된 Fabry disease 1예

최기현, 김경수, 옥재욱, 양동호, 권건호, 이용희, 포천 중문의대 내과학 교실, 병리학 교실

서론> Fabry disease는 반성열성 유전하며 선천성 지질대사 장애를 일으키는 질환으로 1898년에 Fabry and Anderson에 의해 처음 기술되었다. 주요한 대사장애는 α -galactosidase A 결핍이며 신장을 포함한 다양한 조직에(주로 내피세포) glycosphingolipids가 축적되어 발생된다. 임상증상은 사지의 통증, 피부질환, 무한증, 심혈관계, 뇌혈관계, 신장혈관장애를 동반한다. 진단은 말초혈액내 α -galactosidase A 감소와 조직검사를 통해 확진된다. 저자들은 단백뇨, 혈뇨를 동반한 신장질환 환자에서 신장 조직검사를 통해 진단된 Fabry disease 1예를 치험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례> 45세 남환이 6-7년전 정기검진에서 처음 단백뇨 있다는 말을 들었으며 1년전부터 본원 외래에서 추적 관찰 중 1개월전부터 전신 피로감, 전신부종이 심해져 신장 조직검사 위해 입원하였다. 입원당시 전신무력감, 전신피로감, 운동시 호흡곤란, 간헐적인 전홍부동통을 호소하였으며 이학적소견상 혈압 140/80 mmHg, 맥박 60회/분, 호흡수 20회/분, 체온 36°C 이었다 이학적 소견상 특이 소견 보이지 않았다. 혈청 생화학적 검사상 총단백 6.6g/dL, 알부민 3.7g/dL, BUN 20.6mg/dL, Creatinine 1.1mg/dL, 요산 6.1mg/dL, 총콜레스테롤 283mg/dL 칼슘 8.3 mg/dL, 인 3.5 mg/dL 이었다. 24 시간 소변 검사상 Creatinine clearance 87.28 mL/min/1.73, 단백 1125 mg/day 보였다. 환자는 입원 2 일째 신장 조직검사를 시행 하였다. 신장조직 검사상 사구체의 족세포(podocyte)가 현저히 팽창되어 있고 이들 세포질내에 작은 공포들이 가득 차 있는 모습을 보였다. 원위 세뇨관 상피세포들의 일부에서도 세포질내에 미세한 공포들이 자주 관찰되었다. 전자 현미경 검사를 위해 만들어진 부분적 미세절단(semithin section) 슬라이드상에서도 사구체 족세포 및 원위세뇨관 상피세포들의 세포질내에 지질을 함유한 봉입체(inclusion)가 보였고 이들은 전자 현미경 소견상에서 총판형의 지질 봉입체의 모습을 띠어 Fabry disease로 진단 하였다. 이후 환자는 현재 외래에서 ramipril 2.5 mg 복용하며 추적 관찰 중이다.

P80

2938예의 정상한국성인에서 생체임피던스법로 측정된 연령별 체구성 분석

박보형, 이승우, 방재소, 송준호, 김인한, 김문재, 인하의대 내과학교실

정상한국인에서 체구성 및 총체수분량에 대한 자료는 만성신부전 환자의 영양상태의 판정을 위한 기준치를 제공하는 점에서 반드시 필요하다. 생체임피던스법(BIA)은 비침습적이며 빨리 측정할 수 있어 정상인에서 쉽게 체구성을 분석할 수 있는 장점이 있어 건진센터에서 많이 이용되고 있다. 연자 등은 건진센터에 내원한 18세 이상의 정상 성인(n=2938)을 대상으로 단주파 BIA로 측정된 체구성 자료를 분석하여 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 2938예의 정상성인증 남자 1872예, 여자 1066예 였고, 남자의 경우 30세 이하가 115예, 30-40세 532예, 40-50세 678예, 50-60세 405예, 그리고 60세 이상이 142예였으며, 여자의 경우 각각 100, 279, 314, 245, 128예였다.
2. 남자의 경우 연령별 평균 체중은 각각 67.5, 69.3, 69.1, 66.9, 65.8 kg, 여자의 경우 각각 52.6, 56.8, 58.8, 59.0, 56.8kg였다. 총체수분량은 남자의 경우 각각 38.5, 38.9, 38.9, 37.2, 36.5 kg 이었고, 여자의 경우 각각 27.6, 29.4, 29.8, 29.3, 27.7kg이었다. 체지방량(% of body weight)은 남자의 경우 각각 21.6, 23.1, 22.9, 23.6, 23.8%, 여자의 경우 각각 28.2, 29.2, 30.4, 32.2, 33.0%이었다.

이상의 결과로 정상 한국성인의 연령별 체구성 자료를 확보하였으며, 이는 만성신부전환자의 영양상태비교에 기준자료로 이용할 수 있을 것으로 사료된다.