

### 만성신부전으로 진행된 Alport 증후군 1예

성균관대학교 의과대학 내과학교실, 한양대학교 의과대학 해부병리학교실\*  
유태우, 김향, 이규백, 박문향\*

서론 : Alport 증후군은 대표적인 유전성 신질환으로 혈뇨가 주된 신장 증상이며, 사구체 기저막의 특징적 병변을 보이는 진행성 사구체 신염과, 감각신경성난청, 눈의 이상 등이 동반된다. 대부분 성염색체 우성으로 유전되며, 진행성 신기능 저하는 거의 모든 남자에서 피할 수 없으며, 결국 말기 신질환으로 진행된다고 알려져 있다. 저자들은 19세 남자에서 만성신부전으로 진행된 Alport 증후군 1예를 경험하여 흥미 있다고 사료되어 보고하는 바이다.

증례 : 19세 남자 환자가 군대 신체 검사에서 요검사상 단백뇨와 혈뇨가 검출되어 정밀검사를 위해 내원하였다. 환자는 초등학교 입학 전에도 혈뇨로 입원했던 과거력이 있었으며, 가족력상 환자의 형이 눈의 이상이 있었고, 모친은 신장질환으로 35세에 사망하였다고 하였다. 내원 당시 혈압은 160/110mmHg, 맥박수 90회, 호흡수는 20회, 체온은 36.6°C였고, 말초혈액검사상 백혈구 4900/mm<sup>3</sup> 혈색소 11.7g/dL, 혈소판 205,000/mm<sup>3</sup> ESR 53ml/hr 였다. 혈청생화학소견에서 요소질소 13mg/dL, 혈청크레아티닌 1.5mg/dL, 알부민 2.8g/dL, 콜레스테롤 209mg/dL, 칼륨 5.4mmol/L이었다. 요검사상 요단백 3+, 적혈구 20-30/HPF, 백혈구 1-3/HPF이었고, 24시간 단백뇨는 3,499mg/day이었다. 혈청 Ig G, Ig A, Ig M, C<sub>3</sub>, C<sub>4</sub> 혈청 및 요면역전기영동검사상 특이소견은 없었다. 내원 4일째 시행한 신생검 소견상 전자 현미경 상에서 사구체 기저막이 다양하게 두꺼워지거나 얇아지고, 고밀도층이 여러층으로 나뉘어지며, 다양한 밀도의 원형과립을 포함하는 전자 저밀도 부위가 관찰되었다. 환자는 청력 장애를 호소하였으며, 순음청력검사상 감각신경성난청의 소견을 보여 이비인후과에서 보청기를 권유받았다. 현재 환자는 안지오텐신 전환효소 억제제 등의 보존적 요법으로 외래에서 추적관찰중이다.

### 한국인에서 Interleukin-6 G-174C 유전자 다형성의 빈도

임춘수<sup>1,2</sup>, 정수환<sup>2</sup>, 김연수<sup>2</sup>, 안규리<sup>2</sup>, 한진석<sup>2</sup>, 김성권<sup>2</sup>, 이정상<sup>2</sup>, 채동완<sup>3</sup>  
보라매병원 내과<sup>1</sup>, 서울대학교 의과대학 내과학교실<sup>2</sup>, 한림대학교 의과대학 내과학교실<sup>3</sup>

염증유발 사이토카인의 일종인 interleukin-6 (IL-6)는 IgA 신병증의 병태생리와 진행에 관여하는 것으로 보인다. IL-6 유전자의 전사 활성도와 혈중 단백 농도는 promoter 부위인 -174 위치의 G/C 단일 염기 교환 다형성과 연관되어 있는 것으로 알려져 있다. 저자들은 PCR-RFLP와 PCR 산물 염기분석을 통하여, 104명의 IgA 신병증 환자와 53명의 정상 대조군 한국인에서의 IL-6 유전자 G-174C 다형성을 검사하여 양군간에 유전자 다형성의 빈도에 차이가 있는지, 그리고 IgA 신병증의 진행과 연관성이 있는지를 확인하고자 하였다. 그 결과 IgA 신병증 환자 1명과 정상 대조군 1명만 GC heterozygous variant 이었고, 나머지는 모두 GG homozygote 이었다 (C allele 빈도 = 0.006). 이는 한국인에서 -174 C allele 빈도가 서구인(보고된 C allele 빈도: 0.33-0.55)과 달리 매우 낮음을 보여주는 결과로 최근에 중국과 일본에서 보고된 동양인에서의 빈도와 일치한다. 결론적으로 한국인에서의 -174 C allele 빈도는 매우 낮으며, G-174C 다형성은 한국인에서의 IgA 신병증에 대한 감수성 및 질병의 진행에 영향을 주지 않는 것으로 보인다.