

Nail-Patella 증후군 1예

한승엽, 성정훈, 강민경, 강미정, 황은아, 박성배, 김현철, 박관규*

계명대학교 의과대학 내과학교실, 해부병리과학교실*, 계명대학교 신장연구소

Nail-Patella 증후군은 상염색체 우성 유전성하는 희귀 질환으로 조갑과 다발성 골의 이형성을 특징으로 한다. 골반 방사선 촬영에서 관찰되는 장골각(iliac horn)은 진단적 가치가 매우 높은 것으로 알려져 있다. 신 침범시 현미경적 혈뇨와 비신증후성 단백뇨의 소견을 보이며 10% 미만에서는 신증후군과 진행성 신부전이 나타난다. 신생검상 전자 현미경 소견으로 특징적으로 두꺼워진 사구체 기저막에 electron lucent area을 관찰할 수 있다. 국내에서는 이 질환이 주로 관절 및 보행장애로 보고바 있으나, 단백뇨를 호소하여 신생검 소견을 보고한 증례는 없었다. 이에 연구자들은 Nail-Patella 증후군의 특징적인 임상 양상과 함께 단백뇨를 동반한 환자에서 신생검을 통한 특징적인 전자 현미경 소견을 관찰하였기에 보고하는 바이다.

(증례) 31세 남자 환자로 무증상성 단백뇨를 주소로 내원하였다. 가족력은 특이병력이 없었으며 현병력상 태어날 때 부터 양쪽 검지 손톱이 잘 자라지 않았고, 양쪽 주관절의 운동 제한이 있었으며 내원 6년전부터 단백뇨가 관찰되었다. 이학적 소견상 혈압은 140/90 mmHg으로 경도의 고혈압이 있었고 조갑 이형성이 있었으며 비정상적으로 작은 슬개골과 양측 주관절 골극 경축이 관찰되었다. 흉체의 색소 침착, 고관절 구축증 등은 없었다. 혈액검사상 혈색소는 16.4g/dL, 혈청 크레아티닌 0.9mg/dL, 혈청 알부민 3.7gm/dL 였으며 소변검사상 알부민이 300mg 검출되었으나 혈뇨는 없었다. 24시간 뇨단백은 1.6 g이었다. 방사선 검사상 상완골 외과 및 요골두의 저형성과 요골두의 후방 이탈구, 슬개골의 저형성이 관찰되었고 장골의 배부에서 후방으로 돌출된 장골각이 관찰되었다. 신생검상 광학현미경에서는 비특이적으로 기저막이 두꺼워져 있었고 전자현미경에서 이 질환의 특징적인 소견인 사구체 기저막의 국소적인 희박성(rarefaction)과 교원질양 섬유 침착을 관찰되었다.

우복부 동통을 동반한 신동정맥기형 환자에서 색전술 1례

강민경, 성정훈, 강미정, 황은아, 한승엽, 박성배, 김현철

계명대학교 의과대학 내과학교실, 계명대학교 신장연구소

1925년 Varela에 의해 처음 보고된 신동정맥 기형은 매우 드문 질환으로, 임상양상은 그 크기와 위치에 따라 다르며 증상으로는 육안적 혈뇨, 복부 혹은 요부 동통 등이 있을 수 있으나 무증상인 경우가 더 많다. 이학적 검사에서는 복부잡음이나 고혈압이 관찰 될 수 있다. 치료는 신동정맥 기형의 크기 및 위치, 임상증상에 따라 보존적 요법, 신동정맥 색전술, 외과적 수술등이 선택되어 왔으나 최근에는 신실질의 보존을 위해 신동맥 색전술이 많이 선호되고 있다. 국내에서는 신생검이나 외상후에 발생한 후천성 신동정맥류에 관한 보고는 많으나, 혈뇨를 주소로 한 선천성 신동정맥 기형을 색전술로 치유한 보고가 2례 있을 뿐이다. 저자들은 우복부 동통과 고혈압을 주소로 내원한 환자에서 신혈관 조영술을 통하여, 신동정맥 기형을 진단한 후 신동맥 색전술을 통해 성공적으로 치료한 1례를 보고하는 바이다.

증례 : 58세 남자 환자가 3개월 전부터 시작된 우복부 동통과 소화불량을 주소로 내원하였다. 과거력 상 30년 전 흉수 돌기염으로 수술 받은 병력이 있으며, 10년 전부터 개인의원에서 고혈압으로 치료받아 왔다. 내원 당시 혈압은 130/70mmHg, 심박수 56회, 호흡수 20회였고, 진찰소견상 우복부에 만져지는 종괴나 압통은 없었다. 말초 혈액 검사상 백혈구 8750/mm³, 혈색소 13.5g/dl, 혈소판 252,000/mm³ 였으며, 소변 검사상 단백뇨나 혈뇨는 없었다. 생화학 검사상 총단백 7.8mg/dl, 혈청 알부민 4.3mg/dl, BUN 13mg/dl, 혈청 Creatinine치는 1.1mg/dl 였다. MR 혈관 조영술상 우측 신동맥 전측 분지의 low segmental artery에서 기시하는 4cm크기의 다엽성의 신동맥류가 관찰되었다. 입원 5일째 실시한 신혈관 조영술에서 우측 신동맥의 하극동맥에서 기시하는 동맥류가 관찰되어 5Fr의 Cobra II catheter(Terumo사)를 이용하여 하극동맥을 선택한 후 4개의 MWCE 38-5-5coil과 5개의 MWCE 38-5-8 coil(Cook사)을 이용하여 색전술을 실시하였다. 색전술 후 혈관조영술 우측 신장의 하극에 경색소견이 관찰되었다. 색전술 후 환자의 우복부 동통은 소실되었으며 혈청 Creatinine 수치도 정상으로 유지되어 현재까지 외래에서 추적관찰중이다.