

기능검사로 진단된 Gitelman Syndrome 환자 신조직의 Na-Cl Cotransporter(NCCT) 결손

서울대학교 의과대학 내과학교실, 한림대학교 의과대학 내과학교실¹, 원자력병원 내과², 가톨릭대학교 의과대학 해부학교실³

장혜련, 이재욱, 주권욱, 김근호¹, 전은실², 안규리, 한진석, 김성권, 이정상, 김진³

목적: Gitelman 증후군은 저칼륨혈증, 대사성 알칼리증, 고레닌혈증, 고알도스테론혈증, 요중 칼슘배설의 저하 및 저마그네슘혈증을 특징으로 하는 질환이다. 이는 원위세관의 Na-Cl cotransporter (NCCT)의 유전자 변이에 의하여 발생하는 것으로 알려져 있으나 사람의 신조직에서 NCCT의 결손이 증명된 바는 없었다.

방법: 연자들은 수분부하 검사, furosemide와 hydrochlorthiazide 부하검사를 통하여 기능적으로 진단한 2명의 Gitelman 증후군 환자의 신조직에서 인간 NCCT에 대한 토끼 다클론 항체를 이용한 면역조직화학법을 시행하였다. 신세포암으로 신적출술을 시행한 정상 신조직과 전해질 이상이 없었던 사구체신염환자의 신조직을 각각 정상 대조군과 질환 대조군으로 하였다.

결과: 증례 1은 34세 남자 환자로 정기검진에서 발견된 저칼륨혈증 때문에 전원되었고, 증례 2는 양측 상하지와 턱관절의 경련을 주소로 내원한 24세 여자 환자였다. 두 환자 모두 정상 혈압이었고 검사 소견에서 Gitelman 증후군에 합당하였다. Bartter 증후군과의 감별을 위하여 수분부하 후 furosemide 및 hydrochlorthiazide를 이용한 신청소율 검사를 시행하였다. 두 환자 모두에서 수분 부하를 시행한 기저치(증례 1: 66%; 증례 2: 65%)에 비해서 furosemide를 투여한 후 distal fractional chloride reabsorption이 감소하였으나(증례 1: 22%, 증례 2: 14%) hydrochlorthiazide 투여 후에는 변화가 없었다(증례 1: 58%, 증례 2: 68%). 신조직에서는 정상 및 질환 대조군에서는 원위세관 세포의 내강막 쪽에 NCCT가 뚜렷이 염색되었으나, Gitelman 증후군에서는 원위세관 세포의 NCCT에 대한 면역반응성이 관찰되지 않았다. 반면에 Na/K ATPase, Na-K-2Cl cotransporter, Calbinding-D28K는 대조군과 대상 환자의 신조직에서 모두 관찰되었다.

결론: 기능적 검사로 진단된 2예의 Gitelman 증후군 환자 신조직에서 NCCT의 결함을 면역조직화학법으로 증명하였다.