Alport 증후군 환자 10예의 임상적 고찰

가톨릭대학교 의과대학 내과학교실, 충남대학교 조직병리학교실[1]
장윤경, 장성희, 최범순, 윤선애, 진동찬, 김석영, 장윤식, 방병기, 서광선[1]

Alport 증후군은 유전성 신장질환의 대표적인 질환으로서, 주로 신장과 눈, 귀의 기저막에 문제를 일으키는 비교적 특징적인 질환이다. 이 질환의 주요 유전양식은 X염색체에 존재하는 유전자에 의한 것으로서 대부분 여성에서는 임상적으로 경한 경과를 취하고 남성에서는 심한 임상경과를 가지며, 드물게는 상염색체의존 양상으로 유전되기도 한다. 임상적인 증상 및 징후는 혈뇨 및 감각신경난청, 그리고 원추수정체에 의한 시력저하 등 매우 특징적이다. 무증상의 혈뇨가 있는 환자의 경우, 가족력을 고려한 이 질환의 감별진단은 필수적이다. Alport 증후군은 대부분 어린 나이에 발병을 하게되고, 어른이 되어서 진단을 받는 경우는 드물다고 알려져 있다. 저자들은 본원에 무증상 혈뇨로 내원하여 신조직검사상 Alport증후군으로 진단을 받은 어른 환자군 7예와, 소아 1예, 신조직검사를 시행하지는 않았지만 가족력 및 검사소견으로 이 질환이 의심되는 환자 2예를 포함하여 총 10예를 경험하고, 이들의 임상상을 정리하여 보고하고자 한다.
본 연구는 1996년 1월부터 2003년 3월까지 본원에서 시행한 신조직검사 결과에서 Alport 증후군으로 진단을 받은 환자 8예와, 신조직검사로 확진을 받은 환자의 자매로서 아직 신조직검사를 받지는 않았지만 신사구체성 혈뇨를 보이며 Alport증후군으로 의심이 되는 환자 2예를 포함하여 총 10명을 대상으로 하였다. 10명중 2세대에 걸친 가족이 7명이고, 이 중에 9세의 여아가 포함되어 있었다. 총 10명의 환자들 중 6명이 남자, 4명이 여자였다. 평균 연령은 24.5(9-39)세였으며, Alport증후군으로 진단을 받을 당시의 나이는 평균 23.4(8-39)세였다. 가장 흔한 임상소견은 미세혈뇨로서 모든 환자에서 관찰되었고, 1예에서는 육안적인 혈뇨를 호소하였었는데 이 경우에는 IgA신증이 합병되어 있었다. 모든 예에서 진단당시 고혈압은 관찰되지 않았고, 진단당시 신기능저하가 있던 경우는 2예가 있었다. 모든 환자에서 청력이상은 관찰되지 않았으며, 1예의 남자 환자에서 원추수정체로 인한 시력저하가 있었다. 단백뇨는 8명 중 3예에서 1.0g/Day이상이었고, 모두 남자 환자였다. 각각의 환자의 관찰기간 동안 10명 중 1명은 말기신부전으로 2년 전에 신이식을 받았던 경우이었고, 1명은 진단당시 간질성신염이 동반되어 신기능저하가 지속되어 관찰 중이며, 나머지 8예의 환자는 정상 신기능을 보이며 내과 외래에서 경과관찰 중이다.