

SLC22A12 유전자 돌연변이를 동반한 원발성 신성 저요산혈증 2예

서울대학교 의과대학 소아과학교실, Department of Pediatrics, The University of Tokyo¹

강희경, 이범희, 강주형, 하일수, 정해일, 최용, Takashi Igarashi¹

원발성 신성 저요산혈증(MIM #220150)은 드문 유전성 질환으로서 비정상적으로 증가된 신장의 요산 clearance가 특징적이고, 대부분 운동 후 유발된 급성신부전 혹은 신요로 결석의 증상으로 발병한다. 최근 Enomoto 등(Nature 417:447-452, 2002)은 사람의 신장에서 요산 운반체인 URAT1과 이를 encoding 하는 SLC22A12 유전자를 발견하였고, 또한 URAT1이 혈중 요산치를 조절하는 중요한 인자이며, 3명의 원발성 신성 저요산혈증 환자에서 SLC22A12 유전자 돌연변이를 확인하였다.

연자들은 2명의 원발성 신성 저요산혈증 소아에서 SLC22A12 유전자 돌연변이를 확인하였다.

환자 1은 7세 남아로 경도의 철 결핍성 빈혈에 대한 검사 도중 혈청 요산치가 0.4 mg/dL로 낮아져 있음이 발견되었으며, 요중 요산의 fractional excretion은 45.1%였다. 어머니, 아버지 및 남동생의 혈청 요산치는 각각 2.0, 4.6, 2.4 mg/dL였으며, 요중 요산 fractional excretion은 각각 18.5, 12.9, 33.2%였다.

환자 2는 11세 여아로 학교 신체검사에서 우연히 발견된 현미경적 혈뇨의 감별 진단을 위한 검사에서 저요산혈증(0.6mg/dL)이 발견되었고, 요중 요산의 fractional excretion은 57.8%였다. 혈뇨의 원인이 될 만한 다른 이상 소견은 발견되지 않았다. 어머니의 혈청 요산치는 2.3 mg/dL, 요중 요산 fractional excretion은 16.3%였고, 아버지와 남동생은 정상이었다.

SLC22A12 유전자 검색에서 환자 1에서는 W258X homozygous nonsense 돌연변이가, 어머니, 아버지 및 남동생에서는 W258X heterozygous 돌연변이가 확인되었고, 환자 2와 어머니에서 W258X heterozygous 돌연변이가 확인되었으며, 아버지와 남동생은 정상이었다.

결론적으로 무증상적 현미경적 혈뇨의 한 원인으로서 원발성 신성 저요산혈증이 고려되어야 하며, 우리 나라에서도 일본과 마찬가지로 SLC22A12 유전자 돌연변이 중 W258X가 공통된 돌연변이로 생각된다.