성인 신세관성산증의 진단에 있어 초기 임상상의 다양성

서울대학교 의과대학 내과학교실

장혜련, 이재욱, 허남주, 박영선, 주권욱, 김연수, 안규리, 한진석, 김성권, 이정상

목 적: 신세관성산증은 최근 알칼리 부하검사와 면역조직화학법을 이용한 H+-ATPase 결손의 증명으로 진단법의 발전이 있었다. 그러나 초기의 임상소견은 매우 다양하여 의심하지 않으면 다른 질환으로 오진하기 쉽다. 이에 연자들은 신세관성산증 환자들의 초기 발현하는 임상양상을 알아보고 진단에 유의하고자 하였다.

방 법: 서울대학교병원 내과에서 다른 질환 없이 혈장 pH<7.35 또는 $HCO3^-$<16mmol/L 이면서 요 pH≥5.5이거나, 산(NH4Cl) 또는 알칼리 부하검사를 시행하여 확진된 신세관성산증 I, II형 환자들 중에서 6개월 이상 경과를 관찰한 37명을 대상으로 하였다.

결 과: 37명의 대상 환자 중 남녀 비는 5:32였고 진단 당시 평균 연령은 38.7세(15-60)였다. 이 중 25명(67%)이 I형, 9명(25%)이 II형 신세관성산증이었으며, 3명(8%)이 I형+II형 신세관성산증이었다. 평균 관찰 기간은 6.4년(0.5-17.9)이었다. 내원 당시의 주요 증상은 전신 쇠약감이 20명(54%, I형 11명, II형 6명, I+II형 3명)으로 가장 많았으며, 오심과 구토 17명(46%, I형 9명, II형 6명, I+II형 2명), 요로결석 9명(24%, 모두 I형), 이상감각 9명(24%, 모두 I형), 하지 위약감 8명(22%, I형 5명, II형 2명, I+II형 1명), 마비 4명(11%, 모두 I형) 등의 순이었다. 신세관성산증 환자들은 이런 비특이적인 증상으로 인해 초진 과정에서 다른 질환으로 오진되는 경우가 드물지 않았다(기능성위장장애 6례, 재발성 요로결석 4례, 말초신경질환 4례, 저칼륨혈증 3례, 전환장애 2례). 골밀도감소는 I형 신세관성산증(9례, 24%)에서 관찰되었고, 산증(7.16-7.34)과 저칼륨혈증(0.9-3.3mmol/L)이 같이 있었던 경우가 21례(57%), 저칼륨혈증(1.5-3.2mmol/L)만 보인 경우가 9례(24%), 산증(7.23~7.31)만 보인 경우는 5례(14%)였다. Na:Cl 비는 평균 1:1.26으로 33명(89%)에서 1:1.35 미만으로 나타났다. 기저 질환은 Sjogren 증후군 5명(14%), SLE 3명(8%), SLE+Sjogren 증후군 1명, 당뇨병성 신증 2명, medullary sponge kidney 1명이었다. 관찰 기간 동안 8명(22%)이 신기능 악화를 보였으며 이들은 모두 기저 질환을 가지고 있었다. 9명(24%)의 환자들에서 요로결석이 발생하였고, 이들은 모두 I형 신세관성산증이었다.

결 론: 신세관성산증 환자들의 신기능은 기저 질환의 경과에 의해 결정되었다. 신세관성산증 환자들은 비특이적인 증상을 주소로 하므로, 중탄산염의 감소, Na:Cl 비 감소, 저칼륨혈증을 보일 때는 신세관성산증을 반드시 감별하여야 할 것이다.