

## 신장을 침범한 유전분증의 임상적 특징 및 경과

서울대학교 의과대학 내과학교실, 병리학교실\*

손민정 · 김선문 · 이재욱 · 임춘수 · 주권욱 · 안규리 · 한진석 · 김성권 · 이정상 · 이현순\*

**목적** : 유전분증은 아밀로이드 단백질이 주요 장기를 침범하는 전신 질환으로 높은 조기 사망률을 보이며 최근 그 빈도가 증가하는 경향이 있다. 이에 연구자들은 서울대학교병원에서 신유전분증으로 진단 받은 환자들을 대상으로 그 임상적 특징과 경과를 알아보려고 하였다.

**방법** : 1980년 12월부터 2004년 3월까지, 신조직검사에서 증명되었거나 다른 조직에서 증명된 환자 중 신장 침범의 증거가 있었던 70명의 환자를 대상으로 후향적 분석을 시행하였다.

**결과** : 남녀비는 39:31이었다. 평균연령은  $55 \pm 10.5$ 세 (23-77세)로 50세 이상의 환자가 52명 (74.3%)이었다. 39명의 환자에서 원인질환을 찾을 수 없었고, 21명이 다발성 골수종, 3명이 결핵, 2명이 류마티스 관절염, 2명이 Castleman씨 병, 1명이 POEMS증후군, 1명이 임파종이었으며, 1명이 다발성 근염이었다. 진단 시 주소는 부종 (50예), 위장관 증상 (43예), 체중감소 (37예), 호흡곤란 (35예), 피로감 (34예), 신경학적 증상 (23예), 거품뇨 (15예), 흉부불편감 (12예), 현기증 (10예), 두통 (7예), 빈맥 (7예), 비출혈 (3예)의 순이었다. 신체검진에서는 간비대 (28예), 비장비대 (15예), 기위성 저혈압 (9예), 연조직 비대 (10예), 거실증 (5예)의 순으로 나타났다. 신장 침범으로 인한 임상 양상으로는 신증후군이 41명, 만성 신염이 9명, 무증상성 요검사 이상이 15명이었다. 검사소견에서 빈혈 ( $Hb < 10$  g/dL)이 15명 (25.4%)이었고 24시간 단백뇨는  $5.1 \pm 4.54$  g/일, alkaline phosphatase는  $141.5 \pm 345.11$  IU/L였으며, 진단 당시 고질소혈증 ( $serum Cr > 1.4$  mg/dL)을 보인 환자는 25명(39.1%)였다. 신장 외 침범 조직으로는 심장 (39예), 신경 (39예), 소화기 (31예), 간 (31예), 골수 (23예), 폐 (3예), 설 (3예)의 순이었다. 검사결과가 확인 가능했던 대상 중 21예에서 M-peak가 검출되었으며, IgG type (12예), IgA type (5예), kappa (4예), lambda (13예) chain에 양성 반응을 보였다. 대상 환자들의 median survival은 15.5개월이었고, 신장의 median survival은 13.8개월이었다. 16명이 말기신부전으로 진행하여 신대체요법을 시행받았다. 사망원인을 확인할 수 있었던 대상은 25예였으며 이 중 14명이 심부전 및 부정맥으로, 7명이 패혈증으로, 2명이 고질소혈증의 악화로, 2명이 소화기계의 과다 출혈로 사망하였다.

**결론** : 유전분증은 질환의 진행속도가 빠르고 짧은 환자 및 신장 생존을 보였다. 조기 진단과 효과적인 치료방침의 결정을 위해 전향적인 임상연구가 필요할 것으로 생각한다.