

횡문근융해증과 급성신부전이 동반된 고암모니아혈증 환자 1예

충남대학교 의과대학 내과학교실

권오경 · 정승현 · 이수윤 · 장동석 · 이한규 · 이영모 · 나기량 · 이강욱 · 신영태

서 론 : 요소문로효소병증(urea cycle disorder)은 신생아 시기 동안의 고암모니아혈증의 주된 원인이다. 이는 요소문로효소병증의 4가지 주된 효소의 유전자에 결함이 있어 암모니아와 전구물질이 체내에 축적되고 심한 뇌손상을 유발하여 신경학적 이상이나 사망까지 초래한다. 이중 ornithine transcarbamylase 결핍증은 가장 흔한 요소문로효소병증 중 하나로서 X 염색체 연관 유전을 하며 조기 발현형과 후기 발현형이 있고 어떤 나이의 성인에서도 발생할 수 있으며 임상상도 다양하다. 국외의 보고에 의하면 성인에서 후기발현형의 고암모니아혈증이 보고된 예가 있으나 국내에서는 현재 보고된 예가 없다.

본 론 : 31세 남자가 평소 특별한 증상이나 질병이 없이 건강하게 지내다가 내원 2개월전부터 기억력이 감소하고 난폭한 행동 등의 이상한 행동을 자주 보이다가 내원 전일 집을 나간 이후 다음날 아침 의식을 잃은 채 발견되었다. 근처 병원 응급실에 옮겨져 시행한 검사상 암모니아 치가 331mmol/L로 증가되어 있었고 전신적인 경련을 동반하였으며 락툴로즈 관장을 시행한 이후 본원에 전원되었다.

본원에서 시행한 검사상 백혈구 10,260/mm³, 혈색소 15.2 g/dL, 혈소판 160,000/mm³였으며 AST/ALT 34/18 IU/L, total bilirubin 0.82 mg/dL, BUN/creatinine 90.3/7.4 mg/dL, 전해질은 sodium/potassium/chloride 134.3/3.4/106 meq/L였고 ammonia 165 mmol/L, LDH 835 IU/L (180-460 IU/L), 혈청 myoglobin 993.1 ng/mL (6.0-80.0 ng/mL), creatin kinase 치가 2000 U/L로 증가되어 있었다. 투석치료없이 지속적인 수액 공급 및 대증적 치료만으로 creatin kinase 및 creatinine은 43과 1.7로 감소하였고 소변량도 잘 유지되었다. 고암모니아혈증의 원인에 대한 검사 중 혈중 glutamine이 3935 umol/L (243-822 umol/L)로 증가되어 있고 citruline이 4 umol/L (3-36 umol/L)로 감소되어 있으며 요중 orotic acid가 증가되어 있어 ornithine transcarbamylase 결핍증에 의한 아미노산 대사 장애를 의심하였고 단백질제한 식이 및 락툴로즈 관장을 하면서 의식은 회복되었다. 혈액검사 및 간 초음파상 간염이나 간경화 등의 증거는 없었다. 뇌자기공명영상촬영상 백질에 전반적으로 증가된 신호강도와 탈수초화 소견을 보여 고암모니아혈증에 의한 뇌손상 소견이 있었으나 상태 호전후 시행한 추적 촬영상 이전의 병변은 거의 호전된 소견을 보였다.

현재는 단백 제한 식이 및 락툴로즈를 경구로 복용을 하면서 의식도 명료하고 암모니아 치도 정상을 보이며, 외래 추적 진료 중이다.

결 론 : 평소 건강하던 성인에서 갑작스런 고암모니아혈증 및 횡문근융해증에 의한 급성신부전이 동반된 예를 경험하여 요소문로효소병증이 의심되기에 보고한다.