

Gitelman씨 증후군 1예

관동대학교 의과대학 내과학교실

박일운 · 한서구 · 박태운 · 윤수영 · 조현경

서 론 : Gitelman씨 증후군은 주로 상염색체 열성의 유전 형태를 보이는 질환으로써 저칼륨혈증, 저마그네슘혈증, 대사성 알칼리혈증과 요중 칼슘배설 감소, 요중 마그네슘 과다배설 소견을 보이며 고혈압 및 부종의 소견이 나타나지 않고 신조직 생검상 사구체 결장치의 과증식을 보이나 임상 증상이 전형적인 Bartter씨 증후군보다 경미하고 성인이나 청소년기에 발견되는 경우가 많다. Gitelman씨 증후군의 병태 생리는 Bartter씨 증후군과는 달리 원위부 신세뇨관의 NaCl 재흡수 장애로 알려져 있다. 저자들은 Bartter씨 증후군의 임상소견을 나타내면서 요중 칼슘 배설이 감소되고 마그네슘의 배설이 증가됨을 보여 Gitelman씨 증후군으로 진단된 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증 례 : 15세 남자 환자가 내원 6시간전 발생한 상지의 경직과 얼굴 마비를 주소로 입원하였다. 과거력상 5세 때부터 종종 사지가 마비되는 증상이 있었으며 이뇨제 등 별다른 약물을 복용한 기왕력은 없었고 가족력상 특이한 사항도 없었다. 이학적 검사상 내원 당시 혈압 130/80 mmHg, 맥박 88회/분, 호흡수 20회/분, 체온 37.2 C였으며, 신경학적 검사상 특이소견은 발견되지 않았고 Trousseau s sign 및 Chvostek s sign은 음성이었다. 혈청 전해질 검사상 Na 137 mmol/L, K 2.3 mmol/L, Cl 88 mmol/L였으며, 생화학 검사상 BUN 13.6 mg/dl, Cr 1.2 mg/dl, Mg 2.02 mg/dl, Ca 9.3 mg/dl였다. 동맥혈 가스 분석상 pH 7.64, PCO₂ 26 mmHg, HCO₃⁻ 29 mmol/L였으며, 내분비 검사상 양와위에서 혈장 레닌 활성도는 11.49 ng/mL/hr로 증가된 수치를 보였고 혈장 aldosterone은 43pg/ml로 정상 범위 내에 있었다. 혈청 삼투압은 284 mosm/kg H₂O으로 정상치를 보였고 소변 삼투압은 275 mosm/kg H₂O이었다. 24시간 소변 검사상 Na 146 mmol/day, K 38 mmol/day, Cl 150 mmol/day, Mg 96 mg/day, Ca 17 mg/day였고, 24시간 뇨중 calcium/creatinine ratio는 0.01로 저칼슘뇨증, 마그네슘 분획 배설율은 9.5%로 고마그네슘뇨증을 보였으며 TTKG는 10.243이었다. 갑상선 기능 검사는 정상이었으며, 혈장 ACTH, cortisol치도 정상 범위 내에 있었고 방사선학적 소견상 이상 소견은 없었다. 환자는 입원 당시 칼륨 보충 후 회복되어 현재 외래에서 spironolactone 25 mg을 사용하면서 경과 관찰 중이며 더 이상의 저칼륨혈증, 저마그네슘혈증은 관찰되지 않고 있다.

결 론 : Gitelman씨 증후군은 전형적인 Bartter씨 증후군의 소견을 모두 나타내면서 요중 칼슘 배설이 낮고 종종 저마그네슘혈증을 동반하는 질환이므로 저칼륨혈증을 동반한 대사성알칼리혈증 환자들에게서 Gitelman씨 증후군을 감별진단에 포함시켜야 할 것이다.