

성인에서 신부전으로 진행한 신성요붕증 1예

충북대학교 의과대학 내과학교실

한혜숙 · 권순길 · 김혜영 · 궁성수

서 론: 신성요붕증은 신장이 항이뇨 호르몬에 반응을 하지 못하여 요농축이 되지 않는 질환으로 대부분 후천성으로 발생한다. 선천성으로 발생하는 경우는 90%이상에서 성염색체 열성유전을 보이고 일부는 상염색체 열성으로 유전되나, 드물게는 상염색체 우성유전 양상을 보였다는 외국 보고도 있다. 또한 이러한 신성요붕증의 후유증으로 신부전증이 올 확률은 매우 드물다고 되어있다. 국내에서는 소아에서 발견되는 신성요붕증에 대한 보고가 여러 편 있었으나 성인이 되어서 발견된 예는 수례에 지나지 않으며, 이 모두 정상 신기능을 유지하고 있었다. 이에 저자들은 성인에서 발견되었으며 만성신부전으로 진행한 신성요붕증 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증 례: 38세 남자가 야뇨증 및 혼탁뇨가 있어 정밀검사 위해 내원하였다. 환자는 어렸을 때부터 다 음, 다뇨, 야뇨증이 있었고 내원 20개월전 신경인성 방광으로 외부병원에서 치골상부도뇨관을 삽입한 기왕력이 있었으며 당시 신장이 좋지 않다고 들었다. 내원 당시에는 하루 10L이상의 물을 마셨다. 이러한 다 음, 다뇨, 야뇨증은 환자의 친할아버지, 아버지를 비롯하여 환자와 3명의 여형제, 여형제의 아 들과 딸에게서도 관찰되었다. 진찰소견에서 양측 옆구리쪽으로 어른 주먹보다 훨씬 큰 신장이 만져졌 으나, 이외의 특이사항은 없었다. 내원시 말초혈액검사서 혈색소 4.8 g/dL, 헤마토크리트 15%, 백혈 구 7600/mm³, 혈소판은 605000/mm³이었다. 생화학적 검사에서 혈중 요소질소 57 mg/dL, 크레아티닌 4.9 md/dL, 나트륨 131 mEq/L, 칼륨 4.1 mEq/L, 클로라이드 111 mEq/L, 혈중삼투질 306 mOsm/kg, 뇨중삼투질 130 mOsm/kg이었고, 혈청 ADH 3.89 ng/L이었다. 요검사에서는 비중 1.010, 요삼투질은 (++)이었다. 내원시 시행한 복부초음파 소견에서 양측의 심한 수신증, 수뇨관증을 보였고, 요로 폐색 은 보이지 않았다. 뇌 자기공명 촬영에서도 뇌하수체 이상은 관찰되지 않았다. 입원 16일째 수분제한 검사를 시행하였다. 시작시 요 삼투질 농도는 125 mOsm/kg, 4시간 금식 후에는 요 삼투질 농도는 130 mOsm/kg, 그 이후 vasopressin 5U를 투여하고 나서 요 삼투질 농도는 304 mOsm/kg으로 부분 적인 증가 소견이 있었으나 혈청 바소프레신 농도가 정상을 보여 신성 요붕증을 확인하였다. AVPR2 와 AQP2에 대한 유전자 변이는 AVPR2 유전자의 세 번째 exon 309번째 amino acid Leu에 silent mutation, AQP2 유전자의 두 번째 exon 167번째 amino acid인 Ser에 silent mutation과 intron 1, 2 의 변이는 모두 유전자 다형성의 소견을 보였다. 이후 환자는 hydrochlorthiazide, amiloride, indome thacin을 복용하면서 1일 요량이 2-4 L로 감소했으며 퇴원 후 외래 통원 치료중이다.

결 론: 신성 요붕증은 성인에서 신부전으로 진행할 가능성도 있으므로 조기에 발견하여 치료하는 것 이 예후에 좋은 영향을 줄 것으로 생각된다.