

학교집단뇨 선별검사에서 무증상 단독 단백뇨로 발현된 Dent's, Disease 1예

이화여자대학교 의과대학 소아과학교실, 서울대학교 의과대학 소아과학교실*

이정원 · 김예진 · 이승주 · 정해일*

서 론 : Dent's disease는 Chromosome Xp 11.22에 위치한 renal chloride channel 유전자 (CLCN5)의 돌연 변이가 원인이며 유전자 결함이 밝혀지기 전에는 X-linked recessive nephrolithiasis, X-linked hypophosphatemic rickets, Idiopathic low molecular-weight proteinuria 등으로 보고된 X-linked 세뇨관 증후군이다. 임상증상은 특징적으로 저분자 단백뇨, 고칼슘뇨 및 신석회화(신결석) 등이 있고 구루병과 Fanconi 증후군의 양상을 보이기도 하며 대부분 서서히 만성 신부전으로 진행된다. 문헌상 다양한 표현형을 보인 수십례가 보고되어 있으나 국내에서는 보고된 바가 없다.

증 례 : 9세 남아가 학교집단뇨 선별검사에서 단백뇨가 발견되어 병원을 방문하였다. 건강해 보였고 정상적인 성장을 하고 있었으며 (키 133 cm, 체중 35 kg) 활력징후와 혈압도 정상이었다. 검사소견으로는 Hemoglobin 12.3 g/dL, 요비중 1.025, 요pH 6.5, 요단백(++), Ca/cr 0.12, β_2 -microglobulin/cr 55, BUN 14 mg/dL, 혈청크레아치닌 0.7 mg/dL, Ca/P 9.4/3.9 mg/dL, 단백/알부민 6.9/4.6 g/dL, Na/K/Cl/HCO₃ 138/4.9/102/21 mEq/L, C3/C4 97.8/16.3 mg/dL, ANA(-), PTH 17 pg/mL, 25-OH vitamin D 28 ng/mL, 1,25-OH vitamin D 45 ng/mL, 24시간뇨 단백 47.3 mg/m²/hr, 칼슘 3.8 mg/kg/일, β_2 -microglobulin 52,000 μ g/일, 구연산(citrate) 103.8 mg/일, 요산 417 mg/일, oxalate 13 mg/일, Ccr 103.1 mL/min/1.73 m², FENa 0.1%, TRP. 95% 이었다. 신장 초음파와 단층촬영에서 광범위한 신수질 석회화가 관찰 되었다. 유전자 검사에서 CLCN5 gene nonsense hemizygous mutation 이 있었고 증상이 없는 환자의 엄마에서는 heterozygous mutation (사진)을 보였다. 확실한 고칼슘뇨가 없는 상태에서 신석회화가 발생되었고 저구연산뇨가 있었기에 신석회화를 예방하기 위하여 구연산염으로 치료하고 있다.

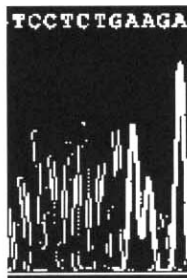
결 론 : 무증상 단독 단백뇨를 보인 9세 남아에서 β_2 -microglobulin뇨증, 신수질 석회화 및CLCN5 유전자 변이가 확인된 Dent, disease 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

637 CGA(Arg) -> TGA(Stop),
nonsense hemizygous mutation



환아

637 CGA(Arg) -> TGA(Stop)
heterozygous mutation



환아엄마