

장기 혈액투석 환자에서 합병된 혈색소침착증의 임상적 고찰의 1예

인제대학교 의과대학 상계백병원 내과

최병돈 · 주혜원 · 강경필 · 박민석 · 김민근 · 김상현 · 박원도

배 경 : 말기신부전증 환자는 대부분 빈혈을 동반하고 수혈이나 철분제제의 공급을 빈번하게 받게 되는 경우가 많다. 장기간 반복되는 수혈과 철분 제제의 과잉 투여로 인한 혈색소침착증이 초래할 수 있음이 Curtis 등에 의해 보고된 이래 외국에서는 다수의 문헌 보고가 있으나 장기 혈액투석 환자에서는 국내에서 4예의 보고 외에는 없었고 모두 수혈 때문에 생긴 이차적 혈색소침착증이었다. 저자들은 수혈 병력이 없는 말기신부전 환자에서 유전적 혈색소침착증이 의심되는 환자를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증 례 : 환자는 1992년 혈액투석을 시작하였다. 외래 검사 중 hyperferritinemia 소견보여 검사를 위하여 입원하였다. 혈청 철 농도는 44 $\mu\text{g/dL}$, TIBC 164 $\mu\text{g/dL}$, 혈청 ferritin 1,861 ng/mL이었다. HFE 유전자는 음성이었고 간조직에서 철함유량은 13,755 mg/g이었고, 간내철지표는 약 4.1로 증가되어 있었다. 혈청 ceruloplasmin 농도는 30.5 mg/dL으로 정상범위이었다. 간조직검사에서 간 실질 내의 철 침착이 있었고 portal-central gradient의 감소와 간 문맥의 경한 경화 소견을 볼 수 있었다. 본 증례의 환자는 총 2 파인트의 수혈만 받았으며 다른 철분제제의 공급도 없었고 이차적 혈색소증을 의심할 만한 근거는 없었다. 이 경우 고려할 수 있는 질환은 hereditary hyperferritinemia cataract syndrome without iron overload, ferroportin disease, aceruloplasminemia가 있다. 본 증례의 경우 간조직에서의 철 함유량이 증가되어 있고 ceruloplasmin 농도가 정상임으로 보아 SLC40A1의 변이로 ferroportin1의 결함을 일으키는 ferroportin disease를 고려할 수 있다. 하지만 현재 이에 대한 확진은 유전학적 검사이고 현재는 외국에서만 시행하고 있다. 이는 검사 비용문제로 시행하지 못하였다.

치료 및 경과 : 환자는 퇴원 후 주 3회 투석 중이며 2005년 6월 27일부터 투석 때마다 deferoxamine 500 mg을 피하로 투여받고 있다. 현재 치료 3개월 후 ferritin은 1,132 ng/mL로 감소하고 있는 상태이다.