

## 유지혈액투석을 받는 만성신부전 환자에서 파브리병 유병률

고려대학교 의과대학 내과학교실, 울산대학교 의과대학 소아과학교실\*,  
덕성여자대학교 약학대학 생의약분석실<sup>†</sup>, 서부지역 투석전문의회<sup>‡</sup>

현영률 · 박상원 · 이지은 · 권영주 · 표희정 · 김구환\* · 유한욱\* · 윤혜란<sup>†</sup> · 서부지역 투석전문의회<sup>‡</sup>

**목 적 :** 파브리병은 라이소좀 내의 효소인  $\alpha$ -galactosidase A의 결핍으로 globotriaosylceramide (GL3)가 체내에 축적되는 X 염색체 연계 열성 유전 대사 질환이다. GL3는 심장, 중추 및 말초신경계, 피부 및 신장 등에 축적되어 혈관각화증, 말단지각이상, 각막 및 수정체 혼탁, 복통 등이 올 수 있다. 단백뇨로 발견되어 10대에서 30대에 걸쳐 점진적으로 신기능이 소실되고, 고혈압, 좌심실 비대, 협심증, 심부전 및 뇌경색증 등이 20대에서 30대에 올 수 있으며 다리에 임파 부종과 설사 등도 동반될 수 있다. 외국의 연구에서는 투석 치료를 받는 남자 환자를 대상으로 선별 검사를 진행한 결과 0.2-1%의 유병률이 보고되어, 국내 혈액투석 환자를 대상으로 혈청 GL3를 이용하여 파브리병 환자의 유병률을 추정하고자 본 연구를 계획하였다.

**방 법 :** 서울 서부 지역을 중심으로 4개의 대학병원, 2개의 종합병원, 10개의 개인의원 인공신장실에서 유지혈액투석 치료를 받고 있는 환자를 대상으로 하였으며, 원인 질환을 모르는 만성신부전 환자들의 혈청 GL3 (정상치 3.88-9.87  $\mu\text{g}/\text{mL}$ , 파브리병 12.07-18.72  $\mu\text{g}/\text{mL}$ )를 측정하여 파브리병이 의심되는 환자군을 선별하였고, 선별된 환자에서는 다시 백혈구를 기질인 4-methylumbelliferyl- $\alpha$ -D-galactopyranoside 를 혼합하여 반응시킨 후 형광분석하여  $\alpha$ -galactosidase A 활성도를 측정하여 파브리병을 확진하고자 하였다.

**결 과 :** 먼저 5명의 환자에서 투석 전과 투석 후, 투석액 등에서 GL3를 측정한 결과 GL3는 투석되지 않았고 투석 후에 평균 0.693  $\mu\text{g}/\text{mL}$ 가 증가하였다. 선별된 477명의 환자에서 투석 전 혈청 GL3를 측정하였고 측정값이 10  $\mu\text{g}/\text{mL}$  이상을 보이는 환자들은 26명 (5.4%)이었으며 남자 12명, 여자 14명이었고 평균연령은 각각 63세와 69세, 평균 투석기간은 각각 9.4년과 7.4년이었다. 26명의 파브리병 의심환자 중 20명에서  $\alpha$ -galactosidase A 활성도를 확인하였으나, 정상 활성도를 보여 파브리병으로 진단할 수 있었던 환자는 없었다.

**결 론 :** 파브리병 환자에서 혈청 GL3는 일부 변이형을 제외하고는 증가되어 있어 파브리병의 선별검사로 유용하다고 하나, 본 연구에서는 GL-3가 증가된 군에서 파브리병을 진단할 수 없었다.  $\alpha$ -galactosidase A와 무관하게 혈액투석 환자에서 GL3가 증가될 수 있는 요인에 대한 추가연구가 필요하며, GL3가 증가되어 있는 환자에서 임상적 의의에 대하여 추적 관찰이 필요할 것으로 보인다.

\* 서부지역투석전문의회 : 김경욱, 김성남, 김승정, 김영아, 김화정, 노정우, 손승환, 오경식, 오동진, 위경소, 유병희, 유석희, 윤건일, 이영기, 이영천, 이은중, 이종영, 임현관, 전로원, 정병천, 조성태, 최규복 (가나다 순)