

남매에서 발견된 Senior-Löken 증후군 2례

영남대학교 의과대학 소아과학교실¹, 병리학교실²

최정연¹ · 김용진² · 박용훈¹

Two Cases of Senior-Löken Syndrome in Siblings

Jung-Youn Choi¹, Yong-Jin Kim², Yong-Hoon Park¹

Department of¹ Pediatrics, Department of² Pathology college of Medicine Yeungnam University

서론 : 사춘기 콩팥황폐증 (Juvenile nephronophthisis)은 상염색체 열성 유전 양식을 가지며, 소아 만성 신부전의 약 10%–25%를 차지하는 유전 질환으로 알려져 있으나 우리나라에서 매우 드물다. 뚜렷한 다른 임상 증상이 없어 말기 신부전증에 이르러서야 진단받게 되며 신이외의 증상으로 색소성 망막염을 동반하였을 때 Senior-Löken 증후군이라고 한다.

증례 : 10세 남아가 내원 2달 전부터 식욕 부진, 구역, 만성 피로 및 6개월에 6 kg의 체중 감소가 동반되어 내원하였다. 환아는 출생 후 점차 시력저하를 보였으며 6세에 Leber's congenital amaurosis 진단받았다. 환아의 14세의 첫째 누나도 Leber's congenital amaurosis로 진단받았으며 환아가 내원하기 1개월 전에 만성 신부전으로 진단 받았다. 성장 부전 및 발달 지연의 병력은 없었으며 시행한 혈액 검사에서 정구성 정상색소 빈혈 및 질소혈증이 있었으며 신장 초음파 검사에서 양측 신장은 정상 크기였으며 신 피질의 음영이 광범위하게 증가되어 있었다. MAG3에서 양측 신장 모두 관류가 감소되어 심한 신기능 저하를 보였다. 신 조직검사서 사구체 대부분은 전체적으로 경화되어 있었으며 간질의 미만성 섬유화, 확장된 세뇨관, 세뇨관 기저막의 비후, 분열이 관찰되었다. 환아의 직계 가족에서 NPHP1 (2q13) 유전자에 대한 중합효소 연쇄 반응법을 시행하였으나 음성으로 동종접합 큰 결실은 없었으며 다른 유전자 검사는 시행하지 못했다. 환아는 이후 복막투석 시행하며 신이식 대기 중이다.

결론 : 저자들은 Leber's congenital amaurosis로 진단받은 남매가 소아기에 만성 신부전으로 진행된 사춘기 콩팥황폐증을 동반하여 우리나라에서는 드문 Senior-Löken 증후군을 보고하는 바이다.