

원인을 알수 없는 급성신부전에서 PNH의 진단

단국대학교 의과대학 내과학교실¹, 병리학교실²

김소미¹ · 이은경¹ · 조종태¹ · 윤성철¹ · 고재향²

Diagnosis of PNH in Patient with Acute Renal Failure

So Mi Kim¹, Eun Kyoung Lee¹, Jong Tae Cho¹, Sung Chul Yoon¹, Jae Hyang Ko²

Department of Internal Medicine College of Medicine¹ Dankook University

Department of Pathology College of Medicine² Dankook University

서론 : 발작성 야간 혈색소뇨증 (paroxymal nocturnal hemoglobinuria, 이하 PNH)은 pig-A 유전자의 돌연변이에 의한 glycosylphosphatidylinositol (GPI) 결합 단백질의 결함으로 보체에 민감한 적혈구를 만들어 내는 질환으로 감염, 용혈 발작 및, 혈전증과 관련해 드물게 급성 신부전의 원인이 될 수 있다고 알려져 있다. 또한 PNH에 의한 신장 침범이 있을 경우 복부 자기공명 영상에서 수질과 피질의 음영 반전이 일어나며 T2강화 영상에서 피질의 저음영이 나타나는 것이 특징으로 보고 되고 있다. 저자들은 98년부터 시작된 간헐적 적색뇨로 2002년 인근 병원에서 신생검을 시행하였으나 원인을 찾지 못하고 지내던 39세 여자가 2006년 두 달간 철분제 복용하고 상기도 감염 후 발생한 적색뇨와 꺾뇨, 노작성 호흡곤란으로 내원하여 혈액검사 및 자기공명영상, 특수 혈청검사를 실시하여 PNH로 진단한 1 예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례 : 39세 여자환자가 98년부터 간헐적인 적색뇨로 2002년 인근병원에서 신생검을 시행하였으나 원인을 찾지 못하고 지내던 중 2006년 11월경 근처 의원에서 철 결핍성 빈혈이라 하여 2개월간 철분제를 복용하였다. 내원 4일 전 상기도 감염이 발생하였고 갑자기 적색뇨 및 뇨량 감소가 있어 인근 병원에 입원 후 항생제 투여, 수혈 및 응급투석을 시행하였으나 악화되어 본원으로 전원되었다. 신체검사에서 급성 병색을 보였고, 복부 압통을 호소하였으나 뚜렷하지는 않았다. 혈압 190/100 mmHg, 맥박 90회/분, 호흡수 20회/분, 체온 36.7도 였고, 백혈구수 8,180/mm³, 혈색소 11.2 g/dL, 헤마토크릿 32.9% 혈소판수 12,200/mm³였다. 혈청 생화학 검사상 혈중요소질소 50.7 mg/dL, 크레아티닌 9.01 mg/dL, 총빌리루빈 0.55 mg/dL AST/ALT 19/15이었다. 2002년 검사에서 reticulocyte 3%, 말초혈액 도말에서 적혈구의 대소부동증 등을 보였으며 입원 후 본원에서 시행한 검사에서 reticulocyte 1.08%, haptoglobin 5, LDH 2344, LAP score 7, 직·간접 coombs test 는 음성이었다. 또한 복부 자기 공명영상에서 수질과 피질의 음영반전 및, T2강화 영상에서 피질의 저음영 소견을 보여 PNH를 강력히 의심하였고 따라서 시행한 HAM test에서 양성이었으며 유세포 검사에서 CD55, CD59의 감소를 확인하여 PNH로 진단하였다. 내원 17일째 보존적 치료 후 신기능호전되어 퇴원하였고, 현재 외래 추적관찰 중이다.