P-13

Nephrin 유전자(*NPHS1*)의 변이가 증명된 선천성 신증후군 1례

서울대학교 어린이병원 소아청소년과학교실[1], 서울대학교병원 병리학교실[2]

안요한[1] · 이범희[1] · 최현진[1] · 문경철[2] · 하일수[1] · 정해일[1] · 최 용[1]

A Case of Congenital Nephrotic Syndrome Associated with Mutation of Nephrin Gene (*NPHS1*)

Yo Han Ahn[1], Boem Hee Lee[1], Hyun Jin Choi[1], Kyung Chul Moon[2], Il Soo Ha[1], Hae Il Cheong[1] and Yong Choi[1]

[1]Department of Pediatrics, Seoul National University Children's Hospital Seoul Korea, [2]Department of Pathology, Seoul National University Hospital Seoul Korea

서 론 : 선천성 신증후군(congenital nephrotic syndrome, CNS)은 출생 3개월 이내에 발병하는신증후군으로 정의되며 대부분이 일차성 병변이다. 최근 *NPHS1* (nephrin), *NPHS2* (podocin), *WT1, LAMB2* (laminin β 2 chain) 등 CNS의 원인 유전자들의 발견되었다. CNS의 대표형으로 알려진 Finnish형 CNS (CNF)은 이 중 *NPHS1*의 돌연변이에 기인한다. 국내에서 현재까지 2례의 CNF에 대한 임상 보고가 있었으나, 유전자 검사로 확인된 증례는 없었다. 저자들은 *NPHS1* 유전자의 변이가 확인된 CNF 1례를 경험하였기에 이를 보고하는 바이다.

증 례 : 재태주수 36주, 출생체중 2.57 kg으로 출생한 남아가 출생 직후 전신부종과 호흡곤란을 보여 내원하였다. 재태주수 18주에 시행한 산전검사에서 어머니의 혈액내 - fetoprotein이 20.85 MoM로 상승되어 있었으나, 분만당시 태반의 무게는 정상이었다. 검사 결과 혈청 albumin 1.2 gm/dL, creatinine 0.5 mg/dL, 요검사에서 albumin 3+, RBC 5- 7/HPF, 24시간 요중 단백 7959 mg/m^2/day 등의 소견으로 CNS으로 진단받으며 갑상선 저하증이 동반되어 있었다. 환아는 albumin 정맥 주사, synthyroid (2.7 mcg/kg/day), captopril (0.1 mg/kg/day) 등의 치료로 증상이 완화되어 생후 2주에 퇴원하였지만 생후 2개월에 호흡곤란과 소변량 감소 때문에 재입원하였다. 이후 captopril (4.7 mg/kg/day)을 증량하고, indomethacin (4 mg/kg/day), dypiridamole (3 mg/kg/day)과 warfarin을 추가하였지만 심한 부종으로 주1- 2회 정도의 albumin (2 gm/kg/day) 투여가 필요하였다. 생후 4개월에 시행한 신생검에서 미만성 메산지움 증식성 사구체신염의 소견이 확인되었고, 유전자 검사에서 *NPHS1*의 compound heterozygous frame- shifting mutation (c.2155_2162 delCTGCACTG (p.L719DfsX722) in exon 16과 c.3250_3251insG (p.V1084GfsX1095) in exon 24)이 발견되었다. 생후 5개월째 Serratia marcescens 및 Streptococcus pneumoniae에 의한 패혈증이 발생하여 3번째 입원하였고, 현재 생후 6개월로 체중 6.2 kg, 혈청 creatinine 0.6 mg/dL로 매주 albumin 투여 받으며 외래 경과 관찰 중이다.

결 론 : CNS의 대부분은 유전성 질환이고, 이를 확인함으로써 적절한 치료, 예후 예측, 유전상담 등이 가능하다. 이 증례는 국내 처음으로 *NPHS1* 유전자 돌연변이가 확인된 CNF 환자이다.

Key Words : 선천성 신증후군, nephrin 유전자, 유전자 변이
Congenital nephrotic syndrome, Nephrin gene, NPHS1