

소두증과 림프계 기형이 진단된 선천성 편측비대 환아에서 동반된 해면신 1례

경북대학교병원 소아과학교실

황현희 · 박준석 · 황영주 · 홍은희 · 조민현 · 고철우

A Case of Medullary Sponge Kidney in a Patient with Hemihypertrophy and Microcephaly and Lymphatic Capillary Malformation

Hwang Hyun Hee, Park Jun Seok, Hwang Young Ju, Hong Eun Hee, Cho Min Hyun and Ko Chel woo

Department of Pediatrics, Kyungpook National University, School of Medicine, Daegu, Korea

서론 : 선천성 편측비대는 생존 환자 4만명 당 1명의 빈도로 발생하며 심기형, 합지증, 정신 지체, Proteus 증후군, Silver Russell 증후군, Beckwith- Widemann 증후군, 윌름 종양 및 요로계 기형등과 연관되어 있다고 알려져 있다. 우리는 편측 비대 환아에서 발견된 해면신 1례를 보고하고자 한다.

증례 : 11개월 된 여자 환아로 2007년 4월 양수과소증은 있었으나, 특별한 문제 없이 41주, 2360 gram, 자연분만으로 태어났다. 소두증과 양 발의 부종이 있어 추가적인 검사 위해 경북대학교 병원으로 생후 24일에 전원 되었다. 당시 환아는 몸무게 3.02 kg (25- 50P), 키 49 cm (25- 50P), 머리둘레 30 cm (<10P)이었고, 양 다리의 구축 및 부종이 관찰되었으며, 오른쪽 다리가 왼쪽에 비해 비대 하였다. 자기공명검사상 양발의 림프계 모세혈관 기형이 보였으며, 편측 비대와 연관된 동반 기형 검사를 위해 복부 초음파 시행하여 해면신 소견을 확인하였고, 심장 초음파 검사에서 심방중격결손(8mm) 소견을 관찰하였다. 그러나 뇌 자기공명검사에서는 특이 소견이 없었다. 염색체 검사는 46XX 이었고, 요 검사상 비중 1.010, 산도 6.5, 당 1+, 백혈구 5- 10개 이었으며, 요 배양검사 상 enterococcus fecalith 2×10^4 개이었다. 화학 검사상 BUN/Cr 14.6/0.3 mg/dL, Ca/P 10.6/5.9 mg/dL, AST/ALT 28/24 IU/L, TP/Alb 7/4.6 g/dL 소견 보였고, WBC 11030/mm³, Hgb 12.4 g/dL, PLT 507 K/mm³이였으며, 소변 $\beta 2$ microglobulin/Cr은 4047 μ g/dL 이었다. DTPA 스캔 상 GFR 52.69 ml/min, DMSA 스캔과 정맥내신우조영술 검사에서 특이 소견은 없었다. 환아는 2007년 10월 성형외과에서 구축 띠 (constrictive band) 증후군으로 W- plasty를 받았고, 소아청소년과 외래에서 3개월마다 요로감염 및 고칼슘뇨증, 혈뇨에 대한 추적검사를 시행하고 있다.

결론 : 편측비대를 갖는 환자의 10%에서 해면신을 동반할 수 있고, 해면신 환자의 25%에서 편측비대 발견할 수 있으나, 소두증 및 림프계 모세혈관 기형이 동반된 경우는 아직 보고가 없어 보고하는 바이다.

Key Words : 편측 비대

Hemihypertropy, Medullary sponge kidney