

14세 남자 환아에게서 통풍으로 발현된 Lesch-Nyhan 증후군 1례

단국대학교 의과대학 내과학교실¹, 대구가톨릭대학교 의과대학 내과학교실²

이원경¹ · 조종태¹ · 윤성철¹ · 김성규¹ · 이은경¹

A Case of Lesch-Nyhan Syndrome Manifested Gout in Fourteen-year-old Boy

Won Kyung Lee¹, Jong Tae Cho¹, Sung Chul Yoon¹, Sung Kyu Kim¹ and Eun Kyoung Lee¹

¹Department of Internal Medicine College of Medicine Dankook University,

²Department of Internal Medicine Catholic University of Daegu School of Medicine

통풍은 대개 중년 이후의 남성에게서 발생하며 여성이나 소아에서 통풍 발생의 보고는 매우 드물다. 이는 사춘기 이후 특히 남자에게서 신장의 요산 제거율이 감소하여 상대적으로 요산의 혈중 농도가 증가하기 때문인 것으로 알려져 있다. 만일 여성이나 소아에서 통풍이나 고요산혈증이 발생하였을 때 뚜렷한 가족력이 있다면 유전성 질환을 의심할 수 있다. 이런 경우 신장의 요산 제거율을 확인하여 환자의 고요산혈증의 원인이 요산 생성의 과다에 의한 것인지 요산 제거율의 감소에 의한 것인지 알아보는 것이 원인 질환 감별에 도움이 된다. 한편 **Lesch-Nyhan syndrome**은 선천적 퓨린 대사 장애로 **Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT)** 효소가 결핍되어 요산의 과다 생성 및 신경학적 증상이 발생하는 질환이다. 저자들은 다발성 관절통을 호소하는 14세 남자 환아에게서 통풍 및 고요산혈증을 발견하고 통풍의 가족력을 확인하였으며 신장의 요산 제거율이 정상임을 확인하여 환자의 고요산혈증이 요산 생성의 과다에 의한 것으로 판단하였다. 따라서 추가적 혈액 검사에서 관련한 효소인 **Hypoxanthine-guanine phosphoribosyltransferase (HPRT)**의 활성도가 심하게 감소되어 있는 것을 확인한 바 유전성 질환인 **Lesch-Nyhan syndrome**을 진단하였기에 보고하는 바이다.

Key Words : 고요산혈증, HPRT, Lesch-Nyhan 증후군
Hyperuricemia, HPRT, Lesch-Nyhan syndrome