

기텔만 증후군 환자에서 이뇨제를 이용한 신 청소율검사의 진단적 가치

서울대학교 의과대학 내과학교실¹, 가천의과학대학교 내과학교실²

이정환¹, 김세중², 오윤규¹, 나기영¹, 주권욱¹, 한진석¹

Diagnostic Value of Diuretics Loading Test in Gitelman Syndrome

Jeonghwan Lee¹, Sejoong Kim², Yun Kyu Oh¹, Ki Young Na¹, Kwon Wook Joo¹, Jin Suk Han¹

Department of Internal Medicine¹, Seoul National University College of Medicine
Department of Internal Medicine², Gachon University of Medicine and Science

목적: 기텔만 증후군은 원위세관의 Na-Cl cotransporter (NCCT)의 유전자 변이에 의해 발생하는 상염색체 열성 유전의 염류 소실성 신병증이다. 일반적으로 *SLC12A3* 유전자의 돌연변이를 확인하는 것을 기텔만 증후군 진단의 표준 방법으로 사용하지만 이뇨제를 사용한 신 청소율 검사를 통해 기텔만 증후군과 같은 신세관 질환의 진단에 도움을 받을 수 있다. 기텔만 증후군 환자의 진단에 있어서 이뇨제를 이용한 신 청소율 검사의 진단적 가치를 알아보고 여러 가지 신 청소율 지표들 사이의 진단적 우월성을 평가해 보았다.

방법: 임상적으로 기텔만 증후군으로 평가할 수 있었던 16명의 환자를 대상으로 연구를 진행하였고 1명의 건강한 자발적 지원자와 신경성폭식증으로 구토가 반복되는 1명의 환자를 대조군으로 정하여 *SLC12A3*, *CLCNKB* 유전자 변이 검사와 furosemide (FUR)와 thiazide (HCT)를 이용한 신 청소율 검사를 시행하였다. 신 청소율 지표로 FENa, FECl, CCI과 DFRC (distal fraction of chloride reabsorption)을 구하였다.

결과: 모든 환자들은 정상혈압의 저칼륨성 대사성 알칼리증을 나타냈다. *SLC12A3* 돌연변이는 12명 (75%, 8 compound heterozygous, 4 homozygous mutations)에서 관찰되었지만 다른 4명에서는 관찰되지 않았다. *CLCNKB* 돌연변이는 모든 환자에서 관찰되지 않았다. 모든 환자들은 thiazide 투여에 대한 반응이 감소되어 있었다 (FENa(HCT/Basal)의 범위는 0.75-5.74). 기텔만 환자들에서 FENa (HCT/FUR), FECl (HCT/FUR), ΔFENa (HCT/FUR)의 범위는 각각 0.05-0.24, 0.05-0.30, -0.05-0.14 이었고 대조군에서는 0.38-0.39, 0.31-0.38, 0.34-0.36으로 나타나 겹치는 범위 없이 명확하게 구분되었다. FECl, CCI 및 DFRC은 FEC I(HCT/FUR)과 ΔCCI (HCT/FUR)을 제외하고는 환자군과 대조군에서 범위가 서로 겹쳤다.

결론: 기텔만 증후군은 *SLC12A3* 유전자 돌연변이 분석 대신에 이뇨제를 이용한 신 청소율 검사 및 임상적인 특징을 통해 진단할 수 있으며 여러 가지 신 청소율 지표 가운데 FENa 관련 수치들이 진단에 보다 유용하였다.

Key Words: 기텔만 증후군, 신 청소율 검사, 저칼륨혈증
Gitelman syndrome
Renal clearance test
Hypokalemia

