

SCL22A12의 G774 돌연변이에 의한 신성 저요산혈증 환자의 운동유발성 급성 신부전 증례

천안 단국대학교 의과대학 부속병원 내과학교실

김용현, 조종태, 이은경, 윤성철

A Case of Exercise-Induced ARF With G774A Mutation in SCL22A12 Causing Renal Hypouricemia

Yong Hyun Kim, Jong Tae Cho, Eun Kyoung Lee, Sung Chul Yoon

Department of Internal Medicine, Dankook University, College of Medicine, Cheonan, Korea

무산소 운동후 발생하는 심한 옆구리 통증을 동반한 급성 신부전 (ALPE)은 gms하지 않다. 신성 저요산혈증은 ALPE의 유발인자 중 하나이다. 특발성 신성 저요산혈증은 저요산혈증과, 비정상적으로 높은 신장의 요산 배설을 주 특징으로 하는 유전질환이다. 신장의 요산 배설기구인 URAT1의 발현을 지시하는 SCL22A12의 돌연변이는 이 질환의 대표적인 원인으로 알려져 있다. 저자들은 운동유발성 급성 신부전의 드문예로 SCL22A12의 G774 돌연변이로 신성 저요산혈증이 야기된 25세 남자를 보고한다. 현재까지 ALPE없이 국내 학회 보고에 돌연변이 결과가 보고된 증례는 몇번이 있었지만, 본 보고는 ALPE를 동반한 유전자 돌연변이가 증명된 신성 저요산혈증에 대한 첫 보고이다.

Key Words: 신성저요산혈증, 돌연변이
Renal hypouricemia, Mutation