

Dent disease 2에서 근육 침범에 대한 연구

서울대학교 어린이병원 소아청소년과

박유진, 최현진, 이지원, 안요한, 강희경, 하일수, 정해일

Muscle Involvement in Dent Disease 2

Eujin Park, Hyun Jin Choi, Jiwon Lee, Yo Han Ahn
Hee Gyung Kang, Il Soo Ha, Hae Il Cheong

Department of Pediatrics, Seoul National University Children's Hospital

목적: Dent disease는 성염색체 열성 유전 세뇨관병증으로 *CLCN5* (Dent disease 1) 또는 *OCRL1* (Dent disease 2) 등의 유전자 변이와 관련되어 있으며 이중 *OCRL1* 유전자는 이전부터 Lowe 증후군의 원인 유전자로 확인된 유전자이다. Dent disease 1과 2는 유전자 검사 없이 임상 증상만으로는 구분하기 어려운 경우가 있어 혈액 내 근효소 농도를 측정하여 이 둘을 구분하려는 연구들이 있어 왔다. 본 연구에서는 Dent disease의 유전형을 예측하는데에 있어서 혈중 근효소가 생체 표지자로 타당한 지를 평가해보고자 하였다.

방법: 유전형이 확인된 Dent disease 1 환자 23명(Group A), Dent disease 2 환자 5명(Group B), Lowe 증후군 환자 19명(Group C)을 대상으로 세가지 혈중 근효소 (CK, LDH, AST) 를 측정하여 비교하고 각 검사의 민감도, 특이도, 양성 및 음성 예측도를 평가하였다.

결과: Lowe 증후군 환자의 대부분은 근육 긴장도 저하 등 임상적 근육 침범 소견이 관찰되었으며, Dent disease 환자 중에서는 양측 상지의 근 형성 저하 소견을 보인 Group B 환자 1명을 제외한 모든 환자에서 임상적 근 침범 소견은 관찰되지 않았다. 세가지 혈중 근효소는 모두 그룹 B와 C에서 그룹 A보다 높게 측정되었다. 대조군으로 측정된 혈중 ALT는 세 그룹에서 모두 정상이었다. Group A와 B를 비교하였을 때 AST가 가장 높은 양성 예측도와 음성 예측도를 보였다(Table 1).

결론: 혈중 근효소 (CK, LDH, AST) 측정은 근 침범 소견이 없는 Dent disease 환자에서 유전형 예측의 생체지표로 활용할 수 있을 것으로 생각한다.

Key Words: Dent disease, 근효소, OCRL1 유전자
Dent disease, Muscle enzyme, OCRL1 gene

	Group A (n=23)	Group B (n=5)	Group C (n=19)	민감도	특이도	예측도	
						양성	음성
CPK	137±48	238±101	384±148	0.60	0.95	0.75	0.91
LDH	237±57	331±63	464±125	0.80	0.95	0.80	0.95
AST	27±7	57±14	81±24	0.80	1.00	1.00	0.96
ALT	16±5	24±6	24±6				
All*				0.60	1.00	1.00	0.91

*Predictive values if all of the CPK,LDH and AST levels were higher than normal