

MYH9 nephropathy 1례

순천향대학교 천안병원 내과¹, 순천향대학교 천안병원 진단검사의학과²
순천향대학교 천안병원 병리과³, 서울대학교 어린이병원 소아청소년과⁴

오태훈¹, 서현정¹, 이은영¹, 이규택¹, 김휘준², 이지혜³, 정해일⁴

MYH9-related Disorder: Case Report

Taehoon Oh¹, Hyun Jung Seo¹, Eun Young Lee¹, Kyu Taek Lee¹
Hwi Jun Kim², Ji-Hye Lee³, Hae Il Cheong⁴

Department of Internal Medicine¹ Soonchunhyang University Cheonan Hospital, Cheonan, Korea
Laboratory Medicine² Soonchunhyang University Cheonan Hospital, Cheonan, Korea
Division of Pathology³ Soonchunhyang University Cheonan Hospital, Cheonan, Korea
Department of Pediatrics⁴ Seoul National University Children's Hospital, Seoul, Korea

MYH9 관련 장애(MYH9-related disorder)는 22번 염색체에 존재하는 non-muscle myosin heavy chain (NMMHC-IIA)를 encoding 하는 MYH9 유전자의 mutation과 관련되어 나타나는 질환군이다. NMMHC-IIA는 세포질에 존재하는 단백질로 주로 혈소판, 매산지움 세포, 사구체 발세포 등에 발현되므로, MYH9 유전자에 mutation이 생기면 혈소판 감소증, 거대 혈소판, 단백뇨, 청력이상 등의 임상증상이 생길 수 있다. Nephropathy는 MYH9 유전자의 돌연변이가 있는 환자의 30% 정도에서 나타날 수 있는데 주로 단백뇨가 특징적으로 관찰되며 어린나이부터 발생하며 신기능이 빠른 속도로 악화되어 30대 경에는 말기신부전으로 진행되는 것으로 알려져 있다. 그러나 MYH9 nephropathy로 진단받은 환자가 매우 드물기 때문에 병의 임상양상 및 치료, 예후에 대하여 잘 알려져 있지 않은 상태이다. 저자들은 최근 단백뇨를 주소로 내원한 환자에서 신장조직검사 및 유전자 검사를 시행하여 MYH9 nephropathy로 진단하였기에 이를 보고하는 바이다. 37세 여자 환자가 우연히 발견된 단백뇨를 주소로 내원하였다. 과거력상 20세 무렵부터 혈소판 수치가 낮게 유지되었으며 당시 본인, 가족 혈액 검사 하였으나 환자만 혈소판 수치 저하가 관찰되었으며 다른 이상 소견 없이 경과 관찰 중이었다. 평소 출혈 소견은 없었다. 내원 당시 혈소판 46,000/ μ L, 24시간 소변 검사에서 요단백 926.0 mg/day로 관찰되었다. 말초혈액 도말에서는 giant platelets, Döhle bodies가 보였다. 백내장은 발견되지 않았고 audiometry에서 high pitched sensoryneural hearing loss 소견을 보였다. 유전자 검사 결과 22번 염색체의 38번 axon에서 mutation이 발견되어 MYH9 related mutation 진단하였다. 신장 조직검사서 podocyte foot process의 effacement 소견을 보였다. 현재 안지오텐신 수용체 차단제 복용하면서 1년 동안 외래 추적 관찰 중이며 혈청 크레아티닌 0.6-0.8 mg/dL, 요단백 224 mg/day로 안정적으로 유지 중이다.

Key Words: MYH9 신장병증, 신병증, 알부민뇨증
MYH9 nephropathy, Nephropathy, Albuminuria