

α-galactosidase A 유전자분석과 신장 조직검사를 통해 진단된 Fabry 병 1예

순천향대학교 의과대학 내과학교실¹, 병리학교실²

윤규태¹, 이선호¹, 이지혜², 길효욱¹, 양종오¹, 이은영¹, 홍세용¹

One Case of Fabry Disease in Women with Proteinuria Diagnosed by Molecular Analysis of α-Galactosidase A Gene and Kidney Biopsy

Kyu Tae Yoon¹, Sun Hyo Lee¹, Ji Hye Lee², Hyo Wook Gil¹, Jong Oh Yang¹
Eun Young Lee¹, Sae Yong Hong¹

Department of Internal Medicine¹, College of Medicine, Soonchunhyang University, Cheonan, Korea
Department of Pathology², College of Medicine, Soonchunhyang University, Cheonan, Korea

파브리병은 용해소체 효소인 α-galactosidase A라는 효소 결핍에 의한 글리코스핑고리피드(glycosphingolipid)의 대사장애로 생기는 병으로, ceramide trihexoside (CTH)가 주로 혈관내피세포에 축적되고 이로 인해 소동맥의 폐색에 따른 장기 허혈 및 경색이 주로 발생하며 신장, 심근세포에도 침착하여 증상을 유발 할 수 있다. 파브리 병에서의 신 손상은 주로 10-20대에 당뇨병성 신증과 유사한 양상으로 미세알부민뇨, 단백뇨로 시작하며 나이에 따라 단백뇨가 악화되는 것으로 알려져 있다. 저자들은 파브리 병의 가족력이 있는 여자 환자에서 α-galactosidase A 활성도 측정 및 유전자 검사, 신생검을 통하여 파브리병으로 진단하여 α-galactosidase A 보충을 통한 치료를 시행하였던 증례 1례를 경험하여 보고하는 바이다. 52세 여자 환자가 내원 8-9년 전부터 단백뇨 및 혈뇨 있다는 말 들었고 내원 3년전부터 지역 병원에서 사구체 신염 의심하에 안지오텐신 수용체 억제제 복용 중 혈뇨 및 단백뇨에 대한 검사 위해 내원하였다. 과거력 상 특이소견 없었고, 가족력으로 환자의 큰언니와 조카가 파브리병 진단받은 가족력 있었다. 내원 당시 혈중요소질소 10.2 mg/dl, 크레아티닌 0.7 mg/dl, 소변 검사에서 일반뇨검사 상 Protein 2+, 일반뇨 현미경적 검사 상 RBC 5-9개/HPF, Spot urine Protein/Creatinine ratio 601.84 mg/g, 24시간 소변검사서 Protein 533.0 mg/day, Creatinine 1043.9 mg/day로 단백뇨 소견 보였다. α-galactosidase A enzyme assay에서는 0.59 nmol/min/mg으로 leukocyte 내 α-galactosidase A의 활성도는 정상이었다. 조직병리학적 소견으로 메산지움기질의 경도의 크기 증가가 보였고, 메산지움 세포의 경도의 세포 증식 소견 보였고 세뇨관 상피세포는 투명하나 거품 양상의 공포가 관찰되었다. 유전자 검사에서 Xq22 GLA의 모든 exon, 인접 intron에 대한염기서열 분석에서 679번째 염기엔 C가 T로 치환되어 227번째 아미노산인 Arginine이 Stop 코돈으로 변하는 Nonsense mutation이 발견되었다. 환자는 Diovan 80 mg 유지 중이며 2014년 4월 16일 이후 2주 간격으로 agalactosidase beta 74 mg (1 mg/kg) 투여하여 초진단 후 17개월 째 Spot urine Protein/Creatinine ratio 315.36로 감소하였으며, 혈중요소질소 15.0 mg/dl, 크레아티닌 0.7 mg/dl 가량 유지하고 있다.

Key Words: 파브리병, 유전자분석, 신장 조직검사
Fabry disease, α-galactosidase A, Renal biopsy