

## 뇌량의 형성이상을 보이는 정신지체 환자에서 나타난 무갈증성 고나트륨혈증

가톨릭대학교 의정부 성모병원<sup>1</sup>, 한빛성세 노인전문병원<sup>2</sup>

윤 선 애<sup>1</sup> · 방 병 기<sup>2</sup>

### Adipsic Hypernatremia Associated with Anomalous Corpus Callosum in Patient with Mental Retardation

The Catholic University of Korea<sup>1</sup>  
Uijeongbu St. Mary<sup>2</sup>

Sun Ae Yoon<sup>1</sup>, Byung Gee Bang<sup>2</sup>

무갈증성 고나트륨혈증 (Adipsic hypernatremia)은 삼투수용체 기능장애 중 가장 심각한 형태로 갈증 증추의 이상으로 혈청 고나트륨혈증, 고삼투질 농도에도 불구하고 갈증을 느끼지 못하며 이와 함께 항이뇨 호르몬 분비 장애가 동반되어 만성적인 고나트륨혈증을 보이는 증후군이다. 항이뇨 호르몬의 분비와 갈증을 조절하는 삼투압 수용체는 전시상하부에 인접한 제 3 뇌실의 전벽에 위치하는데 이 부위의 다양한 병변이 무갈증성 고나트륨혈증을 일으킬 수 있다. 뇌량 (Corpus callosum)의 발달 이상과 연관된 무갈증성 고나트륨혈증은 드물게 보고되어 있는데, 저자들은 최근 뇌량의 형성이상을 보이는 정신 지체 환자에서 무갈증성 고나트륨혈증을 진단한 1예를 보고하고자 한다.

3급 지적 장애 진단받은 31세 남자환자로 서혜부 탈장 수술 위해 내원, 고나트륨혈증 및 고삼투질농도 소견을 보여 신장내과에 의뢰되었다. 내원 시 혈압 110/70 mmHg, 맥박수 80회/분, 혈액 화학 검사에서 공복혈당 94 mg/dL, 요소 20.1 mg/dL, 크레아티닌 1.39 mg/dL, 나트륨 167 mEq/L, 칼륨 4.2 mEq/L, 혈청 삼투질농도 347 mOsm/kg, 뇨 화학검사에서 나트륨 137 mEq/L, 삼투질농도 869 mOsm/kg 였으며 구강 내 점막이 경미하게 탈수되어 있었고 하루 소변량은 1L 정도였다. 환자는 고나트륨혈증, 혈청 고삼투질농도를 보임에도 불구하고 갈증을 호소하지 않았으며 처방된 식사 외 경구 수분 섭취량은 거의 없어 임상적으로 삼투수용체 기능장애가 의심되었다. 대뇌 병변을 확인하기 위해 시행한 뇌 자기공명영상 검사에서 투명중격 (septum pellucidum)이 보이지 않았으며 측뇌실 (lateral ventricle)의 이마뿔 (frontal horn)과 뇌량 (corpus callosum)의 저형성증이 확인되었다. 또한 뇌하수체 전엽에 조영증강되는 낭종이 있었으나 뇌하수체 호르몬치는 모두 정상이었다. 무갈증성 고나트륨혈증을 확진하기 위해 수분 제한 및 저장성수액을 투여하며 혈청 삼투질농도와 항이뇨호르몬치를 측정하였다. 혈청 삼투질농도의 변화에도 불구하고 항이뇨호르몬 농도는 지속적으로 낮게 유지되어 무갈증성 고나트륨혈증을 진단하였다. 환자는 하루 1.5-2 L의 경구 수분 섭취를 하며 혈청 크레아티닌 1.10 mg/dL, 나트륨 140 mEq/L, 삼투질농도 285 mOsm/kg로 정상화되고 하루 소변량은 1.5 L 정도로 유지되어 경구 수분섭취하며 외래에서 경과관찰 중이다. 뇌량의 발달 장애는 발생과정에서 뇌량, 투명중격, 시신경교차, 그리고 시상하부를 형성하는 전뇌의 발달 이상에 의한다. 뇌량의 형성 이상이 있는 경우 신경발달 지연, 인지장애, 운동장애가 동반될 수 있다. 따라서 본 증례에 환자에서는 전뇌의 발달 이상과 관련된 정신지체 장애와 함께 시상하부 주변 구조물인 삼투수용체 기능 장애가 동반되어 무갈증성 고나트륨혈증이 동반된 것으로 보인다

항이뇨호르몬 분비 결핍과 갈증기전의 손상이 동반되는 무갈증성 고나트륨혈증은 고나트륨혈증, 고삼투질농도를 보일 수 있는 수분 섭취가 없어 만성적인, 심한 고나트륨혈증이 나타날 수 있으며 이로 인해 횡문근 용해증, 급성 신부전 등의 합병증이 발생할 수 있다. 무갈증성 고나트륨혈증 환자에서는 수분 공급만으로도 혈청 나트륨 농도, 삼투질 농도의 항상성이 유지될 수 있으므로 수분-나트륨 균형을 맞출 수 있는 적절한 양의 수분 공급이 필수적이며 다뇨를 보인다면 증추성 요붕증에서와 같이 DDVP를 투여를 고려해야 한다. 또한 동반된 대뇌 병변의 확인도 필요할 것으로 사료된다.

**Key Words:** 무갈증, 고나트륨혈증, 뇌량  
Thirst, Hypernatremia, Corpus callosum

