

유전성 신세관 질환: Gitelman 증후군 중심으로

분당서울대학교병원 내과

김 세 중

Genetic Tubular Diseases: Gitelman Syndrome

Sejoong Kim

Department of Internal Medicine, Seoul National University Bundang Hospital

신세관 질환 중에서 성인에서 흔히 접하는 유전성 질환중의 하나인 Gitelman 증후군에 대해 알아보려고 한다. Gitelman 증후군은 저포타시움혈증, 대사성 알칼리증, 고레닌혈증, 고알도스테론혈증, 요 중 칼슘 배설의 저하 및 저마그네슘혈증을 특징으로 하는 유전성 질환이다. 1966년 Gitelman 증후군이 처음으로 보고된 후, Gitelman 증후군은 Bartter 증후군의 한 이형으로 간주되었으나, 1990년대 후반에 원인 운반체 단백질의 변이가 알려지면서 Gitelman 증후군이 독립적인 질환으로 확인되었다. 전통적으로 임상적 특징 및 furosemide와 thiazide를 이용한 신청소율 검사가 진단에 이용되어 왔다. 하지만, 16번째 상염색체에 있는 SLC12A3 유전자의 돌연변이에 의하여 초래된 원위세관의 thiazide-sensitive sodium-chloride cotransporter (NCCT) 이상에서 기인한 것으로 밝혀지면서, SLC12A3 유전자에 대한 분석이 Gitelman 증후군의 진단에 이용되고 있으나, 일부 실험실에서만 검사가 시행되고 있다. 환자의 신장조직에서 환자의 신조직에서 NCCT 단백질의 발현을 평가하거나, 요 검체에서 NCCT의 발현을 평가하는 방법들도 연구되고 있다. SLC12A3 이상 뿐만 아니라, CLCNKB 유전자 이상을 동반한 Gitelman 증후군 환자들도 보고되고 있다. 새로운 진단기법들의 발전이 임상에 보다 쉽게 적용되고 환자의 치료 및 예후에 반영되기까지는 좀더 많은 연구가 필요할 것으로 보인다.