

상염색체 우성 다낭성신증 환자에서 혈연간 생체 신장이식시행의 1예

울산대학교 의과대학 서울아산병원 신장내과

*정수연, 백충희

서론: 상염색체 우성 다낭성신증 (Autosomal dominant kidney disease, ADPKD) 은 대표적인 유전성 신질환으로 가족력이 있는 경우가 대부분이다. 상염색체 우성 다낭성신증 환자의 약 절반에서 60세에 말기 신질환으로 진행하게 되므로 신대체요법을 시행 하게 된다. 신장이식은 말기신부전 환자의 신대체요법 중에서 가장 이상적인 치료이다. 그러나 대기자 수에 비하여 뇌사자 공여장기가 절대적으로 부족한 상황으로 전 세계적으로 생체신장이식이 증가하는 추세이다. 유전성 신질환 에서 드문 혈연 간 생체 신장이식 성공사례에 대하여 보고하는 바이다. **증례:** 14년 전 상염색체 우성 다낭성 신증을 진단 받은 38세 남자로 점진적 신장 기능 악화 및 요독증 증세 발생으로 1개월 전부터 혈액투석을 시작하였다. 신장이식을 계획하였고 기저질환 없는 34세 남동생이 신장 공여 의사를 보여 시행한 신체 검사, 생화학적 검사 및 영상의학적 검사에서 특이 소견이 확인 되지 않았다. 수혜자의 유전 질환을 고려하여 공여자인 남동생의 유전적 소인을 확인하기로 하였다. 환자의 PKD1 (Polycystic kidney disease type1) 및 PKD2 (Polycystic kidney disease type2) 유전자의 염기서열 분석 결과 PKD1 유전자에서 스플라이싱 돌연변이를 확인하였으며 PKD2 유전자에서는 돌연변이가 확인되지 않았다. 환자의 PKD1 유전자 돌연변이를 고려하여 공여자인 동생의 PKD1 유전자에 대한 염기서열 분석을 시행하였다. 공여자의 염기서열 분석 결과 PKD1 돌연변이가 확인되지 않았다. 유전자 분석을 통하여 남동생은 가족구성원인 상염색체 우성 다낭성 신증 환자에서 보인 PKD1 유전자 돌연변이에 대한 보인자 혹은 환자가 아님을 확인할 수 있었다. 동생의 신장 공여자로서 적합성이 확인되어 혈연간 성공적 신장이식을 진행하였다. **고찰:** 신장에서 발생할 수 있는 대표적인 유전성 질환인 상염색체 우성 다낭성신증 환자에서 유전자 염기서열 분석을 통하여 혈연간 성공적인 신장이식을 시행한 증례로 추후 유전성 신질환 환자들에게서 혈연간 신이식의 가능성을 보여주었다는 의의가 있어 본 증례를 보고한다.

