

■ Sun-314 ■

SLC12A3 유전자 변이가 없이 지혈만 증후군의 임상 양상과 신부전증을 동반한 증례 2예

분당제생병원 내과

*이지나, 이장한

서론: 지혈만 증후군은 상염색체 열성 유전성 세뇨관 질환으로, 대사성 알칼리증, 저칼륨혈증, 저마그네슘혈증, 저칼슘뇨증을 특징으로하며, 대부분 NCCT(Na-Cl cotransporter)를 코딩하는 SLC12A3 유전자 변이를 보인다. 아시아에서 40,000명당 4-9명 발생하는 희귀질환이며, 신부전으로 진행되는 경우는 드물다. SLC12A3 변이없이 지혈만 증후군 임상 양상과 신부전증을 동반한 2예를 보고하고자 한다. **증례1:** 47/F, 1달 전 발생한 전신쇠약감, 구토, 구역감 주소로 내원하였다. 신부전(Creatinine 5.45 mg/dl), 대사성 알칼리증(pH 7.642, pCO2 63.1, HCO3 66.7 mmol/L), 저칼륨혈증(2.2mmol/L)보이고, 혈압 100/80 mmHg으로 정상이었다. 24시간 소변검사서 칼륨 배설 증가(77.8 mmol/day), 저칼슘뇨증(30 mg/day) 확인되었고, SLC12A3 유전자 변이 확인되지 않았다. 생리식염수 주입(주3회, 회당 500ml) 및 경구 칼륨제 사용하여 Creatinine 1.09 mg/dl, K+ 4.5 mmol/L로 호전된 후 유지 중이다. **증례2:** 34/F, 1달 전 발생한 전신쇠약감으로 내원하여 신부전(Creatinine 5.44mg/dl), 대사성 알칼리증(pH 7.622, pCO2 50.8, HCO3 51.3 mmol/L), 저칼륨혈증(2.1mmol/L)보이고, 혈압 90/60mmHg으로 정상이었다. 24시간 소변검사서 칼륨 배설 증가(29.9 mmol/day), 저칼슘뇨증(10.2 mg/day) 확인되었고, SLC12A3 유전자 변이 확인되지 않았다. 생리식염수 주입 및 경구 칼륨제 사용하여 Creatinine 1.02 mg/dl, K+ 4.0 mmol/L로 호전되었으나, 생리식염수 주입 중단 후 Creatinine 3.78 mg/dl로 상승하여 다시 생리식염수와 경구 칼륨제 사용하여 Creatinine 2.41 mg/dl 유지하고 있다. **결론:** 2예는 신부전이 동반된 지혈만 증후군 임상양상 보이나, SLC12A3 변이 확인되지 않았다. 생리식염수 주입 중단으로 신부전 악화 양상 보여 지속적인 생리식염수 주입과 경구 칼륨제 치료 필요하다.

