

특발성 말기신부전 환자와 그 가족에서 발현된 MELAS 증후군 3례

가톨릭대학교 의과대학 내과학교실¹, 청주성모병원 신장내과²

이선미¹, 배홍진²

서론: MELAS(Mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis, and stroke-like episodes) 증후군은 세포 내 에너지 대사에 중요한 역할을 하는 사립체 유전자의 돌연변이로 인해 다양한 임상증상을 일으키는 사립체 질환의 한 형태이다. 본 증례는 오랫동안 원인불명의 말기신부전으로 혈액투석 중인 환자의 가족인 자매와 어머니에서 다양한 임상상이 발현되면서 MELAS 증후군을 진단하였기에 이를 보고하는 바이다.

증례: 1) 증례 1: 28세 여자, 6년 전부터 원인불명의 말기신부전으로 혈액투석중, 특발성 감각신경성 난청, 심방중격결손 과거력, 확장성 심근병증, 심전도장애, 왜소한 체격(144cm/30kg). 2) 증례 2: 34세 여자, 환자의 자매, 국소본질사구경화증 진단, 특발성 감각신경성 난청, 왜소한 체격(157cm/36kg). 3) 증례 3: 60세 여자, 환자의 어머니, 특발성 감각신경성 난청, 젖산혈증, 침윤성 심근병증, 마비성 장폐색, 당뇨병, 왜소한 체격(146cm/26kg). 뇌졸중 유사 증상으로 시행한 뇌 자기공명영상 및 자기공명분광술에서 사립체 질환을 시사하는 소견.

결론: 어머니인 증례 3에서 MELAS 증후군 확진을 위한 사립체 서열 유전자 분석 결과 MT-TL1 유전자 3243A>G 돌연변이가 확인되었고 자녀인 증례 1, 증례 2에서도 동일한 돌연변이가 확인되어 세 증례 모두에서 MELAS 증후군을 진단할 수 있었다. MELAS 증후군은 사립체의 변이 정도가 각 세포마다 다르고 일정한 수준의 변이 정도(threshold)를 넘으면 임상 증상이 나타나므로, 증상의 발현 시기 및 임상양상, 장기의 침범 정도가 매우 다양하며 임상양상간 관련성을 발견하기 쉽지 않기 때문에 의심하기가 상당히 어려운 질환 중 하나이다. 따라서, 충분한 병력 청취 및 가족력, 면밀한 신체 진찰을 통해 조기에 의심하고 진단하는 것이 환자의 치료와 예후에 매우 중요할 것이다.

Keywords: MELAS, 사립체 질환, 가족력

