

저칼슘혈증, 고인산혈증, 부갑상선호르몬 저항성을 보인 거짓 부갑상선기능저하증 1B 증례 1예

강동경희대학교 내과¹권세훈¹, 전지은¹, 황유철¹, 안규정¹, 정호연¹, 정인경¹

거짓 부갑상선기능저하증은 부갑상선호르몬에 대한 저항성, 저칼슘혈증, 고인산혈증이 특징인 드문 대사 질환이며, Albright hereditary osteodystrophy 임상양상 여부, 부갑상선호르몬에 대한 소변의 cAMP 반응, GNAS 돌연변이, PTH 이외의 다른 호르몬에 대한 저항성 여부에 따라, type 1A, 1B, 2로 분류할 수 있다. 본 증례는 저칼슘혈증, 고인산혈증, 부갑상선호르몬 저항성 소견에 AHO 양상이 없고, GNAS 유전자 돌연변이가 없는 PHP1B 증례 1예를 보고한다. 고혈압, 이상지질혈증이 진단된 54세 남자가 흉부 불편감으로 시행한 혈액 검사상 저칼슘혈증, 고인산혈증이 보였고, 심실조기수축 및 짧은 QT가 관찰되었다. 저칼슘혈증의 가족력은 없었다. 저신장, 단지증, 이소골화과 같은 AHO 임상양상은 관찰되지 않았으나, Ca 6.73 mg/dL, ionized Ca 0.83 mmol/L, 25-OH vit D 20.5 ng/mL로 저하, iPTH 197.0pg/mL, CTx 1.140ng/mL로 상승되어 있었다. 저칼슘혈증과 PTH 증가를 보일수 있는 원인으로 가상부갑상선기능저하증이 의심되었다. Ellsworth-Howard 검사 상 Recombinant PTH (Forsteo 40 µg) 투여 전, 후 소변의 cyclic AMP 차이는 4배로 10배에 비해 낮아 cyclic AMP의 반응이 저하되어 있었다. 유전자 검사에서 GNAS coding sequence에 pathogenic variant는 관찰되지 않아 거짓 부갑상선기능저하증 1b형으로 진단하였다. 또한 Gsα 활성도와관련 basal pituitary hormone 검사 시행하였으나 모두 정상 소견을 보였고, BMD상 T score는 L1-L4: -0.2, Femur neck: -1.0 이었다. 그후 환자는 탄산칼슘과 cholecalciferol을 복용하며 호전되었다. 본 증례를 통해 저칼슘혈증, 고인산혈증, 부갑상선호르몬 증가, AHO 양상이 없고, Ellsworth-Howard test에서 소변의 cyclic AMP 반응 저하로 PTH 저항성 소견에 GNAS 유전자 돌연변이가 없는 PHP1B 증례 1예를 진단하였기에 보고하는 바이다.

■ 결론 및 진단

< GNAS Gene Analysis Report >

■ 결론

- INTERPRETATION

GNAS 유전자에 대한 염기서열분석 결과 질환과 관련된 pathogenic variant는 발견되지 않았습니다.

cyclic AMP response: U4 - U3 = more than 1 µmol/h, and U4/U3 = more than 10 times.

Urine cAMP(U4-U3) = 30.59 nmol/h/mg Cr
(U4/U3) = 4 times

	Time	Urine vol. (ml)	Urine P Concentration (mg/dL)	Urine P Amount (mg)	Urine C-AMP (µmol/d)	Urine Cr (mg/dL)	비고
	7:00						인 제한 식이
	9:00						생수 200 cc 섭취
U1	10:00	150	7.4	11.10		51.62	완전배뇨 후부터 검사 시작 (배뇨 후마다 200 cc 생수 섭취)
U2	11:00	260	4.5	11.70		19.56	
U3	12:00	410	3.7	15.17	0.1	11.00	
	13:00	350	8.5	29.75		12.64	Forsteo 40mcg sc
U4	14:00	430	11.9	51.17	0.4	10.08	
U5	15:00	400	14.7	58.80		11.88	