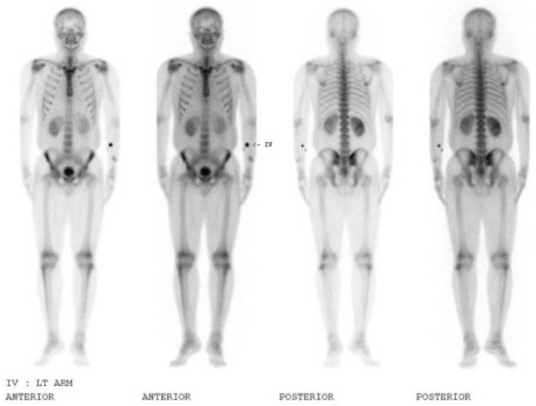
SLC22A12 유전자의 돌연변이가 확인된 신성 저요산혈증을 동반한 급성신부전 1예

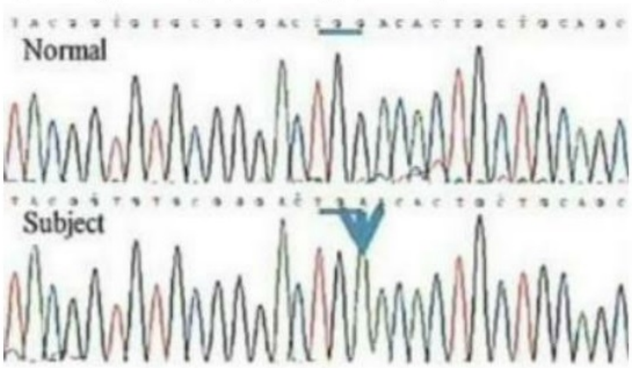
안양샘병원 내과[1]

김형광[1], 임병국[1], 박상은[1]

단기간의 무산소운동 후 발생한 급성신부전 환자에서 경도의 횡문근융해증과 신성 저요산혈증 및 가족력이 확인되어 Acute renal failure with severe loin pain and patchy renal ischemia after anaerobic exercise(ALPE)를 진단하기 위해 SLC22A12 유전자의 돌연변이를 검사하였다. 환자는 군복무중인 23세의 남자로 뜀뛰기 훈련 후 발생한 복통 및 구토 증상으로 내원하였고 친형도 군복무시 훈련 후 급성 신부전으로 입원치료 받은 병력이 확인되었다. 입원 시 생체징후는 혈압 151/89㎜Hg, 심박수 67회/분, 호흡수 20회/분, 체온 37.4℃였다. 말초혈액검사에서 혈색소 12.5g/㎗, 헤마토크리트 34.4%, 백혈구 9,330/㎕, 혈소판 301,000/㎕였다. 혈청생화학검사에서 혈중요소질소 56㎎/㎗, 크레아티닌 6.45㎎/㎗, 크레아틴 인산활성효소(CPK) 249U/L였고 소변검사 에서 pH 5.5, 요비중 1.010, Protein neg, Blood neg, RBC 0/HPF, WBC 0-1/HPF였다. 급성 신부전에서의 수액요법 등 보존적 치료 시행 후 제 4병일에 혈청 크레아티닌 3.60㎎/㎗로 감소되었고 혈청 요산 농도는 2.50㎎/㎗로 측정되었다. 횡문근융해증 여부를 확인하기 위해 Tc-99m HDP Whole body bone Scan을 시행하였으나 횡문근융해증의 증거는 관찰되지 않았고 저요산혈증에 대한 감별 위해 24시간 소변 검사를 시행하였다. 요산 0.70g/day, 칼슘 0.01g/day, 크레아티닌 1.90g/day로 측정되었고 신성 저요산혈증의 원인을 확인하기 위해 유전자 검사를 시행하여 SLC22A12(URAT1)의 엑손 4에서 동형접합 돌연변이 774G>A(p.W258*)가 확인되었다. 본 증례의 환자는 ALPE가 진단됨에 따라 급성 신부전의 호전 후에도 혈청 요산 농도의 추적검사가 필요하며 탈수상태 또는 비스테로이드성 항염제를 복용한 상태에서의 운동을 피해야 하는 등의 운동유발성 급성 신부전 재발방지에 대한 교육을 시행하였다.

A. No scintigraphic evidence of rhabdomyolysis



B. Homozygous mutation in exon 4 of *SLC22A12*

c.[774G>A];[774G>A](p.[Trp258Ter];[Trp258Ter])