

위내시경 생검으로 진단된 전신성 유전분증 1예

고려의대내과 한금현, 성화정, 안수현, 신진호, 권영주, 표희정

유전분증은 불용성, 섬유성 유전분 단백질이 인체 여러 장기의 세포의 간질에 침착하여 침범 장기의 형태 및 기능 이상을 초래하는 질환군으로 심장, 신장, 위장관, 신경계, 폐 등의 전신 장기를 침범할 수 있다. 유전분이 위장관에 직접 침착되거나 자율신경계에 침착됨으로서 복통, 설사, 변비, 궤양, 흡수장애, 장관의 가성 폐색, 위장관 출혈 등의 다양한 소화기 양상을 보일 수 있다. 유전분증의 진단은 생검을 통해 조직 표본을 얻어 적절한 염색으로 유전분을 증명하면 되는데, 저자들은 위조직 생검을 통해 증명된 전신적 유전분증 1예를 경험하여 보고하는 바이다. 증례 : 62세 남자 환자로 1년전부터 전신무력감, 식욕부진, 오심, 복통이 있으면서 15 kg의 체중감소와 3일간 지속된 흉통으로 내원하였다. 진찰 소견상 활력증후는 정상이었으며 흉부침전소견 특이소견 없었다. 말초혈액검사상에서 혈색소 12.6 g/dl, 백혈구 8600 개/mm³, 혈소판 171,000 개/mm³였으며, 생화학 검사에서 총 단백질 5.61 g/dl, 알부민 3.67 g/dl, BUN 20 mg/dl, Cr 0.8 mg/dl, CRP 0.5 mg/l, LDH 561 IU/L, CPK 1003 IU/L로 증가되어 있었다. 소변 검사에서 단백뇨가 2+, 24시간 단백뇨는 2072 mg, CCr 98 ml/min였다. 뇨단백 면역전기영동 소견에서 항 Lambda형의 경쇄에 대한 monoclonal band가 관찰되었다. 심전도에서는 좌심방 확장 소견이 있었고, 심근층이 고음영으로 관찰되었다. 우심 카테터로 측정된 우심실압, 폐동맥압은 정상범위였고, 스캐어 루트 소견은 관찰되지 않았으나, 우심실벽 운동은 약간 감소되어 있어 제한적 심근증의 초기 소견으로 결론지었다. 위내시경상 체부와 전정부에서 점막의 발적과 점막 출혈, 미란이 관찰되었고 대장 내시경에서는 육안으로 관찰되는 병변은 없었다. 위체부에서 생검한 조직을 Congo-red 염색후 편광 현미경으로 관찰시 녹색의 복굴절 소견을 보이는 유전분의 침착이 관찰되었으나 직장에서 생검한 조직에서는 유전분이 관찰되지 않았다. 유전분증에 대하여 Colchicine 및 Steroid, Mephalan 병합화학요법을 시행하였으며 제한적 심근증에 대하여 진부하를 줄이기 위한 이뇨제 투여를 추가하여 현재 추적관찰 중이다.

항사구체 기저막 항체 및 p-ANCA 양성인 급속진행성 사구체 신염 1예

대구가톨릭대 내과 김우곤*, 신진항, 서정현, 이완식, 임상혁, 이인희, 안기성

급속진행성 사구체 신염은 수일 내지 수주 이내에 신기능이 악화되면서, 조직학적으로 반월상 사구체 신염의 소견을 보이는 증후군이다. 항사구체 기저막 항체와 ANCA 모두 양성인 경우는 특발성 사구체 신염의 5%미만으로, 약 75%에서 p-ANCA 양성을 보이며 항사구체 기저막 항체만 양성인 경우보다 예후는 다소 좋은 것으로 알려져 있으나 국내에서는 보고가 드문 실정이다. 이에 연자 등은 항사구체 기저막 항체 및 p-ANCA 양성 소견을 보이면서 신기능 악화가 급속히 진행하여 비가역적인 신기능 소실을 보인 급속진행성 사구체 신염 1예를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

증례 : 44세 남자 환자로 내원 1주일 전부터 발생한 양측 하지의 함요 부종을 주소로 내원하였다. 내원 당시 시행한 말초혈액 검사상 혈색소 11.1g/dL, 백혈구 7,800/mm³, 혈소판 295,000/mm³ 이었고, 혈청 생화학 검사상 총단백 4.1g/dL, 알부민 1.8g/dL, 요소질소 12.6mg/dL, 크레아티닌 0.8mg/dL이었다. 단순 뇨 검사상 알부민 3(+), 적혈구는 15-20개/Hpf였으며, 24시간 뇨 검사에서 뇨 단백질이 7.24g/1.73m²/day로 신증후군 범위의 단백뇨를 보여 본원 신장내과로 입원하였다. 입원 당시 시행한 혈청학적 검사에서는 HBsAg/Ab(-/+), Anti-HCV Ab(-), ANA(-), VDR(-), ASLO 16IU/mL, C3/C4 134/35mg/dL, IgG/A/M 668/281/93mg/dL, RA 31IU/mL, CRP 6.7mg/dL였고, 효소 연관성 면역 흡착 검정법(ELISA)으로 측정된 항사구체 기저막 항체 역가가 양성(> 200U/mL)으로 측정되었으며, p-ANCA 양성이었다. 입원 3일 후 시행한 신생검에서 광학 현미경상 15개의 사구체중 6개에서 반월상이 관찰되어 급속 진행성 사구체 신염 진단 하에 스테로이드 충격요법(methylprednisolone 1.0g/day)과 경구 유지요법(prednisolone 1mg/kg)을 시행하였다. 입원 후 신기능이 점차 악화되고 폐포가 발생하면서 입원 2주 후에는 혈청 요소질소와 크레아티닌치가 각각 127mg/dL, 16.6 mg/dL로 증가하면서 폐부종, 대사성 산증 등의 요독증세를 보여 혈액투석을 시작하고 cyclophosphamide를 추가 투여하였다. 이후에도 환자는 지속적인 폐뇨와 요독증세를 보이면서 신기능의 호전이 없어 동맥관 문합술을 시행하고, 현재 주 3회 혈액투석을 시행하면서 경과 관찰 중이다.