

전신성 간대성 근경련(Generalized myoclonus)을 주소로 내원한 유지 복막투석 환자 1예

울지대학병원 내과학교실<sup>1</sup>, 울지대학병원 신경과학교실<sup>2</sup>

\*문경민<sup>1</sup> · 임신행<sup>1</sup> · 전종은<sup>2</sup> · 이영숙<sup>1</sup>

**서론 :** 간대성 근경련은 대개 다병소성에 의한 빠르고 짧으며 불규칙한 운동을 보이는 신경학적 증상이다. 간대성 근경련은 지질 축적 질환, 뇌염, Creutzfeldt-Jakob 질환, 호흡 부전, 만성 신부전, 간부전이나 전해질 불균형에 기인한 대사성 뇌병증에서 생길 수 있다. 저자들은 전신성 간대성 근경련(Generalized myoclonus)을 주소로 내원한 유지 복막 투석 환자 1예를 경험하였기에 이를 보고 하는 바이다. **증례 :** 56세 남자 환자가 사지의 불수의적 운동을 주소로 내원하였다. 환자는 2006년 1월말부터 당뇨병성 말기 신부전 증으로 복막 투석을 받고 있었다. 내원 당시 혈압은 125/75 mmHg, 맥박 110회/분, 호흡수 20회/분, 체온 37.5℃ 이었다. 의식은 명료 하였으나, 급성 병색이었고, 불수의적인 사지의 움직임이 침대가 요란하게 흔들릴 정도로 심하였다. 뇌 단층 촬영 및 혈관조영술을 시행하였으나 급성 뇌병변 소견은 없었다. 검사실 소견은 말초 혈액검사에서 백혈구 12,840/ $\mu$ L, 혈색소 8.9 g/dL, 혈소판 261,000/ $\mu$ L, 적혈구 침강속도 32 mm/hr이었다. 생화학 검사에서 나트륨 138 mmol/L, 칼륨 4.3 mmol/L, 염소 102 mmol/L, 칼슘 8.7 mg/dL, 인 4.9 mg/dL, 요소질소 95 mg/dL, 크레아티닌 14.5 mg/dL, 알부민 3.7 g/dL, AST 42 IU/L, ALT 40 IU/L, ALP 129 IU/L, 혈당은 90 mg/dL이었다. 평상시 환자의 혈청 크레아티닌은 8.5 ~ 9.5 mg/dL로 유지되었는데, 갑작스런 혈청 크레아티닌의 상승과 함께 C-반 응성 단백은 12.18 mg/dL로 상승되어 있었고, 복막투석액 세포 검사에서 백혈구는 127개로 복막염 소견을 보였다. 48시간후에 추적 관찰한 복막투석액 세포 검사에서 백혈구는 5개 미만으로 호전되었으나 환자는 전신성 간대성 근경련이 지속되었다. 환자는 심한 전신적 움직임이 있음에도 불구하고 의식을 잃지 않는 소견, 요독 자체만으로도 간대성 근경련이 잘 발생할 수 있는 점, 투석 직후 1-2일 정도 급작스런 삼투압의 변화로 투석 불균형 증후군이 올 수 있는데 이 경우에도 가장 흔한 증상이 간대성 근경련이고 보통 다리나 손에 국한되어서 생길 수 있으나 전신화 될 수 있다는 소견으로 미루어 전신성 간대성 근경련(Generalized myoclonus)으로 진단되었고 valproic acid 450mg를 투약하였다. 제 6병일부터 전신성 간대성 근경련 증상이 호전되었으며, Vit B6(pyridoxine) 4.0(29.8~102.4), Vit B1(thiamine) 477.2(59~213), Lactic acid 12.7(4.5~19.8), Aluminum(serum) 2.56(4.0) **결과 :** 를 확인하였고 제 15병일에 퇴원하였다. 이후 환자는 서서히 valproic acid를 감량하여 중단하였으며, 현재는 특이 증상없이 외래 추적 관찰하여 유지 복막투석 치료를 받고 있다.

한국인 신이식 수혜자에서 Interleukin-18 및 VEGF 유전자의 단일염기다형성과 급성동종이식거부반응과의 관계

경북대학교 의과대학 내과학교실

\*허인경 · 류혜명 · 최지영 · 이은영 · 조지형 · 박선희 · 김찬덕 · 김용림

**목적 :** 본 연구는 한국인 신이식 수혜자를 대상으로 interleukin (IL)-18 및 vascular endothelial growth factor (VEGF) 유전자의 단일염기다형성 (SNP)과 급성동종이식거부반응과의 관계에 대하여 조사하였다. **방 법 :** 경북대학교병원에서 신이식을 시행한 환자 중 유전자 분석에 동의한 211명을 대상으로 하였다. 각 환자들의 혈액으로부터 genomic DNA를 분리하여 IL-18 (A-607C, G-137C) 및 VEGF (C-2578A, C-460T, C405G) 유전자 SNP을 LC480 (LightCycler480)을 이용하여 분석하였다. 급성동종이식거부반응은 조직검사상 명확히 진단되었거나 경험적 스테로이드 충격요법으로 신기능이 호전된 경우로 정의하였다. 이식 후 급성동종이식거부반응이 있었던 환자군을 거부반응군 (n=31명)으로 그렇지 않은 경우를 정상군 (n=180명)으로 나누어 유전자 다형성의 차이를 분석하였다. **결 과 :** 전체 대상 환자의 14.7%에서 급성동종이식거부반응이 발생하였다. IL-18의 G-137C 유전자형의 분포는 두 군 간에 의미 있는 차이를 보였으나, 그 외 다른 유전자형의 분포나 대립유전자의 빈도 및 대립유전자의 유무에 따라 나눈 유전자형의 분포는 두 군간 유의한 차이가 없었다. IL-18의 G-137C 유전자형의 분포는 거부반응군과 정상군간에 유의한 차이를 보였고 (GG:GC:CC, 87.1%:9.7%:3.2% vs 69.4%:28.9%:1.7%,  $\chi^2=6.022$ ,  $p=0.039$ ), -137GC 유전자형의 빈도가 거부반응군에서 의미있게 감소되었다 ( $p=0.03$ , adjusted odds ratio=0.249, 95% CI=0.071 to 0.877). 연쇄불균형계수에 근거하여 VEGF의 유전자 SNP은 강한 유전적 연관 관계를 보였고, 이에 일배체형을 재구성하였으나 재구성된 일배체형의 빈도 역시 두 군 간에 유의한 차이가 없었다. **결 론 :** 한국인 신이식 수혜자에서 VEGF 유전자 SNP은 급성동종이식거부반응 발생과는 관련이 없었으나, IL-18의 -137GC 유전자형의 빈도는 급성거부반응 환자들에게서 유의하게 감소하였다.