

의식 혼탁을 주소로 내원한 환자의 Urea cycle disorder에 의한 고암모니아 혈증 1예

충남대학교 의과대학 내과학교실

*김난희 · 장원익 · 김의식 · 정지윤 · 정사라 · 최대은 · 나기량 · 이강욱 · 신영태

서론 : 고암모니아 혈증은 심한간부전, Reye 증후군, valproate, asparagines 등과 같은 약물들에 의해 발생할수 있고, 드물게는 organic acidemia, fatty acid oxidation defects, pyruvate carboxylase deficiency 등과 같은 urea cycle defects 등에 의해서 발생할 수 있다. 저자들은 의식 혼탁을 주소로 내원한 성인에서 urea cycle disorder에 의한 고 암모니아 혈증 1예를 경험하였기에 보고한다.

증례 : 59세 남자가 내원일 발생한 의식 혼탁을 주소로 내원하였다. 과거력상 2005년 3월 전립선암으로 진단을 받고 경구 항암제 복용 후 현재는 완전 관해가 되어 정기적으로 goserelin만 투여 받고 있으며, 최근 복용한 다른 약제는 없었고 복부 수술을 시행 받은 기왕력도 없었다. 내원 2일전 개고기를 많이 먹었고, 이때부터 구역질과 구토가 발생하였다. 내원 전일 닭고기와 민물 우렁이를 먹었고, 이후 구역질과 구토, 두통이 지속되었다. 내원일 새벽에는 의식이 명료하였으나 내원일 아침 보호자가 깨웠으나 일어나지 못하고 의식 혼탁이 지속되어 내원하였다. 내원당시 활력징후는 안정적이었으나 의식은 혼수상태 였고, 혈액 검사상 WBC 10410/ul, segment neutrophil 62.8 %, Hb 15.9 g/dL, platelet 260,000/uL 이었고, Prothrombin time/aPTT 1.4 INR /24 초, AST/ALT/Total bilirubin 91/179 IU/L /1.9 mg/dL, Total protein/albumin 7.3/4.2 g/dL, ammonia 144 mmol/L 이었다. 듀팔락 관장을 시행하였으나 ammonia가 364 mmol/L로 상승했고, 혼수상태는 지속되었다. 간경변증과 뇌의 병변을 배제하기 위하여 복부 CT와 brain CT를 시행하였으나 특이소견이 없었다. ammonia의 제거를 위해 혈액투석을 시행하였고, 소아 청소년과와 협진하여 urea cycle disorder 의증 하에 arginine, sodium benzoate를 L-tube를 통하여 경구로 복용시켰다. 6일간의 혈액투석 후 ammonia가 14 mmol/L로 감소하였고 의식이 명료해졌다. 내원 당일 채취된 검체로 시행한 plasma aminoacid analysis에서 ornithine이 상승되어 있었고, urine organic analysis에서 orotic acid와 uracil이 상승되어 있어서 triple H syndrome(hyper-ammoninemia, ornithinemia, homocitrullinuria) 의증 하에 arginine과 sodium benzoate를 경구로 유지하고 단백질이 없는 특수분유 식이를 유지하였다. 환자는 입원 24일만에 안정화되어서 퇴원을 하였고, 현재 arginine, sodium benzoate를 경구 복용하면서 단백질이 없는 식사를 하고 있다. 퇴원후 가장 최근에 검사한 ammonia 수치는 5 mmol/L 이었고 환자는 특별한 이상은 없으며, 외래 추적관찰하고 있다.

갑상선 호르몬 투여로 인한 급속한 간질 부종 해소의 결과 발생한 급성 폐부종 1례

울산대학교 의과대학 서울아산병원 신장내과

*유미현 · 장재원 · 김순배 · 박수길 · 이상구 · 박정식 · 양원석

갑상선 기능 저하증은 임상에서 흔히 볼 수 있는 질환으로, 환자가 호소하는 주증상은 피곤함, 전신 쇠약감, 호흡 곤란, 식욕 감퇴, 추위감, 느린 언어, 부종 등이다. 갑상선 호르몬이 결핍되면 전신의 대사 과정이 저하되는데, 대사 과정 중 동화 작용보다 이화 작용의 감소가 더 현저하기 때문에 여러 조직에 glycosaminoglycan 등의 대사 산물이 축적된다. 이러한 대사산물 축적에 의해 수분이 간질로 모이게 되므로 간질 부종 (interstitial edema)이 초래되며, 이러한 소견을 점액 수종 (myxedema)이라고 한다. 갑상선 기능 저하증과 말기 신부전증이 동반된 경우 이러한 간질 부종으로 인해 호흡 곤란 및 전신 부종의 증상이 더욱 심하게 나타날 수 있다. 본 증례는 갑상선 기능 저하증 및 말기 신부전증이 있는 환자에게 갑상선 호르몬을 투여한 후 발생한 급성 폐부종의 원인이 간질 부종의 급속한 해소에서 기인한 것임을 밝힌 것으로, 말기 신부전 환자에게 갑상선 호르몬 치료가 예상치 못한 급성 폐부종을 야기할 수 있다는 것과 따라서 이에 주의해야 한다는 점을 강조하고자 한다. 환자는 당뇨, 고혈압, 악성 빈혈 및 제 1형 당뇨병성 사구체 신염을 앓고 있는 71세 여자로서, 외래 추적 관찰 중 요독증 및 전신 쇠약감 악화로 내원 한 달전 혈액 투석을 시작하였다. 혈액 투석을 시작한 이후에도 전신 쇠약감과 느린 언어 등의 증상이 호전되지 않아 시행한 검사상 갑상선 기능 저하증을 진단받았다. 이에 대해 갑상선 호르몬 투여를 시작하였고 전신 쇠약감 등의 증상이 호전되는 것을 확인하고 퇴원하였다. 퇴원 일주일 후 급성 폐부종으로 본원에 입원하였고 혈액 투석 시행 후 폐부종은 호전되었다. 내원시 고혈압 및 빈혈의 악화 소견 없었고, 심장 초음파 검사상 심장 기능도 정상이었다. 퇴원시보다 체중은 2kg 정도 감소되어 있었다. 급성 폐부종의 원인을 찾던 중 흉부 엑스레이상 폐하 조직의 두께가 일주일 사이에 급속히 감소하였음을 발견하였다. 이에 저자들은 갑상선 호르몬을 투여하면서 간질 부종이 급속히 해소되었고, 말기 신부전으로 인해 이러한 체액이 원활하게 체외로 배출되지 못하여 급성 폐부종을 일으켰다고 판단하여 보고하는 바이다.