

Three novel mutations of *PKD 1* gene in Korean patients with autosomal dominant polycystic kidney disease (ADPKD)

서울대학교 의과대학 내과학교실¹, 을지의과대학교 내과학교실², 단국대학교 의과대학 내과학교실³
이중건², 어현선¹, 안규리¹, 윤성철³, 황대연¹, 황영환¹, 이은주¹, 김연수¹, 한진석¹, 김성권¹, 이정상¹

Background. Mutations at the PKD1 locus account for 85% of cases of the common genetic disorder, autosomal dominant polycystic kidney disease(ADPKD). Screening for mutations of the PKD1 gene has been complicated by the genomic structure of the 5-duplicated region encoding 75% of the gene. In the present, approximately 50 mutations of the 3' single copy region of the PKD1 gene have been reported in European and American populations. However, little information is available concerning the pattern of the mutations present in Asian populations.

Methods. We have looked for mutations of the PKD1 gene in 51 unrelated Korean ADPKD patients, using the PCR with primer pairs located in the 3' single copy region of the PKD1 gene and SSCP analysis.

Results. We found 3 mutations a G to A substitution at nucleotide 11012 (G3601S), a C to A substitution at nucleotide 11312 (Q3701X), and a C to T substitution at nucleotide 12971 (P4254S), and 1 polymorphism, a G to C substitution at nucleotide 11470 (L3753L). These mutations weren't found in control individuals and there were no other mutations in the 3' single copy region of the PKD1 gene from the patients who were found these mutations. Especially, P4254S segregated with the disease phenotype. The clinical data of affected individuals from this study and previous reported Korean PKD1 mutations showed that patients with frameshift or nonsense mutation were prone to develop end-stage renal failure compared with those with missense mutation.

Conclusions. Our findings indicate that many different PKD1 mutations are likely to be responsible for ADPKD in the Korean population as well as Western, and it might be suggested that the type of mutation could take part in the renal prognosis in PKD1.

사구체 신염을 동반한 심방 점액종

고려의대 내과 한금현, 신진호, 권영주, 표희정

심장의 점액종은 심증상이나 증양 색전증에 의한 증상뿐 아니라 발열, 악액질, 무력감, 근육통, 레이노 현상, 발진등의 전신 증상을 일으킬 수 있고, 고감마글로불린혈증이나 적혈구 침강 속도의 증가, 혈소판 증다나 감소증, 적혈구 증다증, 빈혈, 백혈구 증다증 등의 이상을 초래할 수 있다고 알려져 있다. 그 외 혈뇨나 단백뇨를 동반하기도 하는데 그 기전은 아직 명확치 않다. 저자들은 혈뇨와 단백뇨, 적혈구 원주와 같은 사구체 신염의 소견을 보인 심방 점액종 1예를 관찰하여 보고하는 바이다.

증례: 51세 여자 환자가 6개월간의 식욕부진, 호흡곤란, 전신부종, 복부 팽만감, 혈뇨 등으로 내원하였다. 내원시 혈압은 100/60 mmHg, 맥박은 100/분, 체온은 36.3 ° C였고, 흉부 청진상 심잡음은 들리지 않았고 복부 촉진상 간이 3횡지로 만져졌으나 하지에 함몰부종은 없었다. 말초 혈액 검사에서 혈색소 12.5 g/dl, 백혈구 6600 개/mm³, 혈소판 99,000 개/mm³, ESR 41 mm/hr 였고, 생화학 검사상 총단백 7.8 g/dl, 알부민 3.8 g/dl, BUN/Cr 14.8/0.9 mg/d였다. 면역혈청검사상 HBsAg/HBsAb, Anti-HCV, HIV Ab, VDRL, Rheumatoid 인자, ASLO, cryoglobulin, cold agglutinin, ANA, ANCA는 모두 음성이었다. CRP 50.7 mg/l였고, C3/C4 96/22 mg/dl로 약간 감소하였다. 소변 검사에서 단백뇨 2+, 혈뇨가 RBC 60 개 이상/ HPF, Dysmorphic RBC 80%, 적혈구 원주가 관찰되었고 24 시간 뇨검사항 CCr 33.4 ml/min, 24 시간 단백뇨는 910mg 이었다. 흉부단순촬영상 심비대 및 흉막액이 관찰되었고, 심전도상 전 유도에서 낮은 전압이 관찰되었으며, 심초음파에서 좌심실 구혈율이 45 %로 감소되었고, 경한 승모판 폐쇄부전, 중등도의 심방 심출액과 간헐적 울혈 및 우심방에 2.7x4 cm 의 종괴가 관찰되었다. 이노제 등으로 심부전 증상을 조절하고 1 달 뒤 종괴제거 수술을 시행하였다. 종괴는 우심방 하전방에 3x3 cm 의 기저를 둔 8x6x3 cm의 부드러운 제라틴 같은 성상이었으며 병리조직검사상 점액종으로 확진되었다. 수술후 3개월뒤 추적한 심초음파는 정상소견이었으며 현재 추적관찰 중이다.