

중증 저나트륨혈증(Na=119 mmol/L)을 동반한 부신피질 자극 호르몬 단독 결핍증 1예

이화대의대 내과 변건우*, 이영숙, 심윤수, 김승정, 강덕희, 최규복, 윤건일

저나트륨혈증은 전해질 이상 소견중 가장 흔하여 입원 환자의 1-4%에서 보고되고 있다. 부신피질 자극 호르몬 단독 결핍은 비교적 드문 질환이며 증상이 비특이적이어서 진단에 어려움이 있다. 부신피질 자극 호르몬 단독 결핍은 주로 저혈당, 저혈압을 유발하며, 환자의 9%정도에서 저나트륨혈증을 동반할 수 있는 것으로 알려져있다. 국내에는 몇례의 보고가 있으나, 혈청 나트륨이 120 mmol/L 미만인 경우는 단지 3예였다. 본 저자들은 중증 저나트륨혈증(Na=119 mmol/L)로 본원 신장내과에 내원하여 부신피질 자극호르몬 단독 결핍증이 진단된 1예를 보고자하는 바이다.

별다른 과거병력이 없는 65세 남환이 10일전부터 지속된 전심무력감과 식욕부진, 3 kg의 체중 감소로 내원하여, 혈압은 100/60mmHg, 맥박 60회/min, 체온 36℃였다. 진찰소견에서 피부나 점막에 색소침착은 관찰되지 않았고 흉부 및 복부 진찰소견에서 특이소견 없었다. 검사실소견으로 말초혈액검사는 백혈구 4700/mm³, 혈색소 11.9 g/dL, 혈소판 296,000/mm³ 이었다. 생화학검사서서 혈청요소질소 4 mg/dL, 크레아티닌 0.8 mg/dL, 나트륨 119 mmol/L, 칼륨 4.2mmol/L, 염소 Cl 23mmol/L, 총단백 6.0 g/dL, 알부민 3.8 g/dL, ALP 115 IU/L 총콜레스테롤 111 mg/dL이었다. 갑상선검사상 T3 147.6nmol/L T4 8.4nmol/L TSH 1.5mIU/L로 정상이었다. 내원당일 소변검사상, 비중 1.015, pH 7.0, 다른 소견은 음성하였고, spot Urine 나트륨 140 mEq/L로 증가되어있었고, 칼륨 28.6 mEq/L, 염소 115 mEq/L, 단백 3 mg/dL였다. 24시간 나트륨 283.8 24hr urine K 31.0 24hr urine Cl 268.4 24hr urine protein 22 24hr creatinin 748 나왔다. 기저혈장 부신피질 자극호르몬 및 혈청 코르티솔 농도는 각각 22pg/mL, 0.2μg/dL였다. 총 테스토스테론은 4.38nmol/L이었다. 복합 뇌하수체 전엽자극 검사상 TSH, LH, FSH, 프로락틴은 정상이었으나, 부신피질 자극호르몬 및 혈청 코르티솔의 반응이 저하되어 있었으며 단독성 부신피질 자극호르몬 결핍증으로 진단되었다. 부신피질호르몬을 투여하면서 저나트륨혈증은 교정되었고, 외래에서 추적 관찰하며 prednisolone 10mg으로 유지하고 있다.

— Sat-112 —

한국인 당뇨병성 신증에서의 PAI-1 유전자 다형성에 대한 연구

경희대학교 의과대학 신장내과학교실

김이형,진현정,이상호,이태원,임천규,김명재

배경: Plasminogen activator type 1(PAI-1)은 섬유소분해와 세포외기질 조절에 중요한 인자로서 PAI-1유전자의 다형성은 당뇨병성 미세혈관 및 거대혈관 합병증의 발생에 위험인자로 제기되고 있다. 이에 저자들은 10년 이상의 당뇨병력을 가진 환자를 대상으로, 당뇨병성 신증과 당뇨병성 망막증의 발생과 PAI-1 유전자 다형성과의 관계를 알아보고자 하였다.

방법: 경희대학교 부속의료원에 등록된 10년 이상의 당뇨병력을 가진 환자 중, 당뇨병성 신증환자 106명(M/F:49/57, 평균연령 54.5)을 대상으로, 10년 이상 정상 신기능 및 요단백을 보인 115명의 비진행성 당뇨병군(M/F:53/62, 평균연령 54세) 및 231명의 건강대조군(M/F:110/131, 평균연령 54세)과 비교하였다. PAI-1 유전자의 -675 부위의 4G/5G 다형성과 -844 부위의 A/G 다형성은 각각 PCR-RFLP방법으로 분석하였다.

결과: 당뇨병 환자군에서 PAI-1 유전자 -675 부위의 4G/5G 다형성 및 -844 부위의 A/G 다형성은 건강대조군과 비교하여 genotype 및 allele 빈도상 통계학적 차이가 없었다. 당뇨병 환자군중 당뇨병성 신증 환자의 PAI-1 유전자 -675부위의 4G/5G 다형성 및 -844 부위의 A/G 다형성은 비진행성 대조군과 비교하여 genotype 및 allele 빈도상 통계학적 차이가 없었다.(allele frequency, -675 부위: 4G - 0.54717 vs 0.556522, 5G - 0.45283 vs 0.443478, -844 부위: A - 0.382075 vs 0.392, G - 0.617925 vs 0.608) PAI-1 유전자 다형성은 당뇨병성 망막증과도 연관이 없었다.

결론: 한국인 당뇨병에서는 PAI-1 유전자 -675 부위의 4G/5G 다형성 및 -844 부위의 A/G 다형성이 당뇨병성 신증등의 미세혈관 합병증의 발생에 영향을 미치지 않을 것으로 사료된다.