

## 제1형 다발성 내분비선종 환자에서 발견된 새로운 유전자 돌연변이 1예

<sup>1</sup>충북대학교병원 내과, <sup>2</sup>충북대학교병원 외과, <sup>3</sup>질병관리본부 희귀난치성질환센터\*정지원<sup>1</sup>, 박미현<sup>3</sup>, 구수경<sup>3</sup>, 지명진<sup>1</sup>, 조병하<sup>1</sup>, 김지훈<sup>2</sup>, 권순길<sup>1</sup>, 전현정<sup>1</sup>, 오태근<sup>1</sup>, 최형진<sup>1</sup>

**서론:** 제1형 다발성 내분비선종은 상염색체 우성으로 유전되는 질환으로, 부갑상선, 췌장, 뇌하수체 중 두 곳 이상에서 종양이 발견될 시에 임상적으로 진단이 가능하다. 진료 지침에 따르면, 제1형 다발성 내분비선종 환자와 1촌 관계에 있는 가족들에게 있어서 생식세포 돌연변이 검사(germline mutation test)를 시행하여야 하며, 국내에서도 MEN1 유전자 분석을 시행하여 유전자 돌연변이를 증명한 예가 있다. 저자들은 반복되는 저혈당과 요로 결석으로 내원한 환자를 제1형 다발성 내분비선종으로 진단한 환자에서 새로운 유전자 돌연변이가 발견되어 문헌 고찰과 함께 이를 보고하는 바이다. **증례:** 지속되는 두통으로 내원한 33세 남자 환자로 반복되는 요로 결석으로 치료를 받은 기왕력이 있었다. 당시 시행한 혈액검사상 이온화 칼슘 8.1 mg/dL, 혈청 칼슘수치 13.7 mg/dL로 측정되었으며, intact PTH는 209 pg/mL로 측정되었다. 부갑상선스캔 검사에서 양측 하엽에서 부갑상선종양이 의심되었다. 경부 CT와 초음파 검사에서 부갑상선 종양이 관찰되었다. 환자는 혈당이 48 mg/dL로 측정되었으며, 혈중 Insulin 21.9uIU/ml, C-펩타이드는 3.0 ng/ml로 측정되었다. 복부 CT에서 췌장 두부에서 1.6 cm 크기의 종양이 발견되었다. 그 외 부신이나 뇌하수체에 대해 시행한 CT와 MRI 영상검사에서는 이상소견 보이지 않았으며 뇌하수체호르몬 검사 결과 이상 없었다. 이와 같은 소견으로 부갑상선기능항진증과 인슐린종을 동반한 제1형 다발성 내분비 선종으로 진단하여 부갑상선아전절제술과 췌장-십이지장절제술을 시행하였다. 환자의 말초혈액에서 DNA를 추출하여 MEN1 유전자에 대해 exon 10개 부위를 Sanger sequencing을 시행하였고, MEN1 유전자의 10번 exon에 위치한 AG의 결손으로 GAG가 GGC로 전사되어 461번째 아미노산 글루타민이 글라이신으로 변경되고 이후 69번째 아미노산에서 종결코돈이 생성되는, 이제까지 보고된 적이 없는 프레임시프트 돌연변이가 발견되었다. 환자의 남동생과 환자의 아들에게서는 이 돌연변이가 발견되지 않았으며, 칼슘 등 혈액검사 결과는 정상이었다. 환자는 수술 이후 내분비내과 외래 추적관찰중이며, 혈청 칼슘, 부갑상선호르몬, 혈당, 인슐린수치 모두 정상으로 유지되고 있다.

## 말기신부전 환자에서 투석 방식이 기술 생존율에 미치는 영향

경북대학교병원 신장내과, 말기신부전 임상연구센터

\*이종학, 임정훈, 박영재, 김상운, 이경희, 김경훈, 박승찬, 정희연, 권오연, 최지영, 조장희, 김찬덕, 김용림, 박선희

**목적:** 투석방법은 나이, 동반질환, 전신수행상태, 환자의 선호도 등을 포함한 다양한 요소에 의해서 결정되며, 말기신부전 환자의 예후와 관계된다. 이 연구는 국내 말기신부전 임상연구센터에 등록된 환자들을 대상으로 혈액투석(HD)과 복막투석(PD)의 기술 생존율을 비교하고, 기술 생존율에 영향을 미치는 인자를 분석하고자 시행되었다. **대상 및 방법:** 2008년 9월부터 2011년 6월 사이에 투석을 시작한 1,042명을 대상으로 하였다(HD:PD 732:310). 투석 방법은 투석을 시작한 날로부터 90일이 지난 시점에 시행하고 있는 투석 방식으로 정의하였다. **결과:** 1,042명 환자의 평균 추적 기간은 12.7개월(5.8-19.6개월)이었으며, 복막투석 환자가 혈액투석 환자에 비해서 나이가 젊었고(53.8±13.4 vs. 60.0±14.1년,  $p<0.05$ ), 두 군 모두에서 말기신부전의 원인질환으로 당뇨가 가장 많았다. 기술 생존율에 영향을 미치는 인자를 분석하기 위한 다변량 분석에서, 투석 방식만이 유일하게 기술 생존율에 유의한 영향을 미치는 요소였다. 복막투석은 혈액투석에 비해 기술 실패 위험이 약 7.9배 높았고(HR 7.922 (2.183-2.884),  $p=0.0017$ ), 복막투석에서 기술 실패의 가장 흔한 원인은 복막염이었다. 당뇨와 주관적 영양평가지수(SGA)에 의한 영양상태에 따라 네 그룹으로 나누어 분석한 결과, 당뇨가 있으면서 영양상태가 좋은 군과 영양상태가 나쁜 비당뇨군에서 혈액투석과 복막투석 사이의 기술 생존율이 유의한 차이를 보였다. **결론:** 국내의 말기신부전 환자들을 대상으로 시행한 전향적 연구에서 복막투석이 혈액투석보다 기술 실패의 위험이 높은 것을 확인하였다. 특히 당뇨와 나쁜 영양상태가 복막투석 환자의 기술 실패와 관계가 있었다. **색인단어:** 기술 생존율, 혈액투석, 복막투석, 당뇨, 영양상태