

상염색체 열성 다낭신 4례

인제대학교 서울백병원 소아과학교실

최응규 · 이승철 · 박용원 · 이종국

서 론

다낭신은 양측 신장을 광범위하게 침범하는 유전 질환으로서, 태아기에 신세뇨관계의 발육 이상으로 발생한다¹⁾. 이들 질환은 크게 두가지로 나눌 수 있으며²⁾, 이전에 영아형으로 분류되었던 상염색체 열성 다낭신과 성인형으로 분류되었던 상염색체 우성 다낭신으로 분류되며, 상염색체 열성 다낭신은 임상적으로 다시 주산기(perinatal), 신생아기(neonatal), 영아기(infantile), 그리고 아동기(juvenile)로 나누기도 한다.

상염색체 열성 다낭신을 가진 환아는 양수 과소증으로 인하여 Potter 증후군을 보이기도 하고 폐발육 부전을 보이기도 하며, 이로 인해 호흡 곤란으로 출생 시 사망하기도 한다. 이 시기를 지나서 2~3년간 지나면 신기능의 저하가 오고 신부전으로 사망할 수 있으며, 이 시기를 지나서 간 섬유화가 진행하여 아동기 이후 간경화, 문맥압 항진증과 식도 정맥류 출혈로 사망할 수 있는 예후가 불량한 질환이다. 국내에서는 김등³⁾과 이등⁴⁾에 의해서 보고되었다.

상염색체 우성 다낭신은 소아기에는 무증상으로 지내다, 주로 30, 40대에 육안적 또는 현미경적 혈뇨, 양쪽성 요통이나 종괴, 또는 고혈압으로 발견되며, 50, 60대에 말기 신부전으로 사망에 이르는 경우가 많다.

본 저자들은 한 가계내에서 출생 직후부터 호흡 곤란으로 사망한 주산기 상염색체 열성 다낭신 3례와 생후 8개월에 육안적 혈뇨를 주소로 발견된 상염색체 열성 다낭신 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

증 례 1-1

환 아 : 정 OO아기, 1일된 남아
주 소 : 출생후부터 지속된 호흡 곤란
현병력 : 환아는 임신 주수 36주에 정상 질식 분

만되었고 출생시 자발 호흡은 없었으며 심박수는 1분당 100회 미만으로 느렸고 몸전체에 청색증을 나타내고 있었다. Apgar 점수는 1분 2점(심박수 1점, 피부의 색깔 1점), 5분 3점(심박수 1점, 피부의 색깔 1점, 호흡 1점)이었다. 기도 삽관을 실시하였으며 기도 삽관을 통해 흡입한 후 자발 호흡 생겨 기도 삽관은 제거되었다.

산모력 : 25세 초산모로 경관 무력증으로 임신 주수 32주때 McDonald 수술받았고 양수 과소증은 없었다.

가족력 : 특이 소견 없었으며 유전성 질환의 가족력도 없었다.

이학적 소견 : 신체 계측상 체중 3.03Kg (75 백분위수), 신장 49cm (75-90 백분위수), 두위 32.4cm (50 백분위수)으로 임신 주수에 맞는 적량이었으며, 활력 징후는 체온 36.5°C, 심박수 142회/분, 호흡수 44회/분이었다. 두부 기형은 없었으며 흉부 소견상 심한 늑간, 늑골하 흉부 함몰이 있었으며 호흡음은 감소되어 있었고 양쪽 폐야에서 수포성 나음이 들렸다. 심박동은 규칙적이었으며 심잡음은 들리지 않았다. 복부 소견상 복부의 양쪽 옆구리쪽으로 커다란 종괴가 만져졌으며 둥근형 태로 오른쪽이 4×3cm, 왼쪽은 5×4cm의 크기였다. 사지는 정상적이었으며 Moro 반사와 파악 반사는 매우 약했다.

검사 소견 및 방사선 소견 : 말초 혈액 검사상 혈색소 20.2gm/dl, 적혈구 용적치 63%, 백혈구수 22,900/mm³(다핵구 24%, 림프구 67%), 정적아구: 30/100WBC이었으며, 흉부 방사선 검사상 양쪽 폐야에서 공기 음영감소의 소견을 보였다.

임상경과 : 입원후 청색증과 흉부 함몰이 점점 심해져 다시 기도 삽관하여 기계적 환기 치료하였으나 출생 후 17시간 만에 호흡 부전으로 환아는 사망하였다.

증 례 1-2

환 아 : 정 OO아기, 1일된 여자
주 소 : 출생후부터 지속된 호흡 곤란

현병력 : 증례 1-1 산모의 2번째 아이로, 임신 주수 36주에 정상 질식 분만되었으며 출생 후 자발 호흡은 없었다. Apgar 점수는 1분 1점(심박수 1점), 5분 2점(심박수 1점, 호흡수 1점)으로 낮아 기도 삽관을 하고 심폐소생술을 실시하였다. 심폐소생술을 시행하고 5분 뒤 자발 호흡이 생겼다.

산모력 : 산전 진찰에서 초음파로 태아 복부 종괴가 확인되었고 양수 과소증은 없었다.

이학적 소견 : 신체 측정치는 체중 2.95Kg (75 백분위수), 키 49cm (75-90 백분위수)으로 36주 임신 주수에 맞는 적량아였으며, 활력 징후는 혈압 122/72mmHg, 체온 36.2°C, 심박수 90회/분, 호흡수 30회/분 이었다. 두부 기형은 없었으며, 흉부 소견상 양쪽 폐야에서 호흡음이 감소하여 들렸으며 심박동은 규칙적이었고 약했으며 심잡음은 들리지 않았다. 복부 소견상 복강 전체를 차지하는 커다란 종괴가 만져졌으며 표면은 매끄러웠고 굴곡은 없이 단단하게 만져졌고 크기는 오른쪽이 약 10×8cm, 왼쪽이 약 10×9cm 이었다. Moro 반사와 파악 반사는 없었다.

검사 소견 : 말초 혈액 검사상 혈색소 13.9gm/dl, 적혈구 용적치 42%, 백혈구 22,700/mm³, 혈소판 19만/l, 일반화학검사상 Na 130mEq/l, K 4.2mEq/l, Cl 87mEq/l, Ca 10.4mg/dl, P 4.3mg/dl, Mg 3.2mg/dl, BUN 16mg/dl, Cr 0.8mg/dl, glucose 210mg/dl이었고 C-반응성 단백 2+, 동맥혈 가스 검사상 pH 6.85, PCO₂ 28mmHg, HCO₃ 11mmHg, BE -20.2, 산소포화도 19.3%, renin 66.3ng/ml/hr, AFP 700ng/ml 이었다.

방사선 소견 : 흉부 방사선 검사상 양쪽 폐야의

환기는 떨어져 보였고, 복부 초음파 검사상 양쪽 신장이 커져 있었으며 반향성(echogenicity)이 다소 증가되어 보였다.

임상 경과 : 환아는 호흡 곤란에 대해 기계적 환기 실시하였으나 출생 8시간 30분후 호흡 곤란으로 사망하였다.

부검 소견 : 환아 안면은 Potter 안면 소견을 나타내지 않았고, 폐의 미성숙(hypoplasia)소견을 나타내었으며, 조직 검사상 유리질막(hyaline membrane)이 관찰되었다(Fig. 1). 간조직은 간문맥계의 확장과 섬유화를 나타내었으며(Fig. 2), 양쪽 신장이 커져 있었고 신우 집합관이 바깥쪽에서 안쪽으로 방사형으로 늘어나 있어 열성 다낭신에 합당한 소견보였다(Fig. 3).



Fig. 2. Extensive widening of portal space with fibrosis and bile ductular hyperplasia in case 1-2.

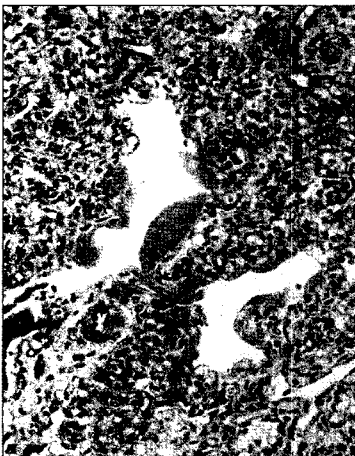


Fig. 1. Hypoplastic lung showing diffusely collapsed alveolar space with multiple and focal hyaline membrane formations in case 1-2.



Fig. 3. Fusiform or cylindrical dilatation of collecting tubules perpendicularly arranged to cortical surface and extended to medulla in case 1-2.

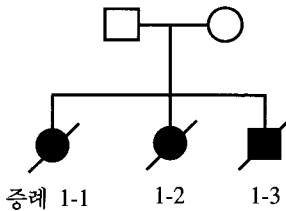
증례 1-3

환아 : 정 OO아기, 1일된 남아

주소 : 호흡 곤란

현병력 : 증례 1-1 산모의 3번째 남아로, 태어난 후 호흡 곤란을 보였으며 산모 과거력상 양수 과소증의 소견은 없었고 출생 수시간만에 호흡 곤란으로 사망하였다.

증례 1-1, 1-2, 1-3의 가계도는 다음과 같다.



증례 2

환아 : 김 OO, 8개월된 남아

주소 : 육안적 혈뇨

현병력 : 본 생후 8개월된 남아는 건강하게 지내왔으나 내원 1주전에 콧물, 기침 등의 증상 보여 개인 의원 방문, 감기 증상에 대해 3일간 약물 복용후 증상 호전 보였으나 내원 당일에 한 차례의 발열과 육안적 혈뇨 보여 개인의원 방문후 뇨검사상 혈뇨 4+, 뇨단백 4+ 보여 본원으로 전원되었다.

과거력 : 양수과소증은 없었고, 1개월전 철 결핍성 빈혈 진단받았고 경구 철분제재를 복용중이었다. 지금까지 영양법은 모유로만 해왔으며 생후 6개월부터 조금씩 이유식을 섞어 먹었다. 2주전 심초음파상 경한 폐동맥 협착 진단받았으며 1년후 추적 조사 하기로 하였다.

이학적 소견 : 내원 당시 신체 계측에서 체중 9.2Kg (50-75 백분위수), 신장 72cm (50-75 백분위수), 두위 46cm (75-90 백분위수), 흉위 48cm (90 백분위수) 이었다. 활력 징후는 혈압 100/70 mmHg, 체온 37°C, 맥박 120회/분, 호흡수 48회/분 이었다. 전신 소견에서 환아는 아파보이지 않았으며 두경부 소견에서 결막은 창백하지 않았고 공막은 황달 소견이 없었으며 인후 발적이나 편도 비대는 없었다. 흉부 소견에서 호흡음은 깨끗했고 심음은 규칙적이었고 심잡음은 오른쪽 상부 흉골연에서 grade I~II/VI로 들렸다. 복부는 부

드러웠지만 팽만되어 있었고 간이 늑골하 2-3 횡지로 만져졌고 다소 단단하게 만져졌으며 비장은 만져지지 않았다. 양쪽 신장이 모두 크게 만져졌으며 크기는 오른쪽이 약 10×7cm, 왼쪽이 약 15×10cm 이었고 표면은 우둘우둘하였고 단단하게 만져졌으며 압통은 없었다. 장음은 다소 항진되어 있었다. 신경학적 검사는 모두 정상이었다.

검사 소견 : 입원당일 검사한 말초 혈액 검사상 혈색소 10.5gm/dl, 적혈구 용적치 33%, 백혈구 12,700/mm³, 혈소판 29만/μl, 망상적혈구 0.7%였고 백혈구 분화도는 다핵구 57%, 림프구 35%, 적혈구 침강 속도는 14mm/hr였다. 11일뒤 말초 혈액 검사상 혈색소 9.5gm/dl, 적혈구 용적치 30%, 백혈구 7,600/mm³, 망상적혈구 2.0%였다. 일반 화학 검사상 Na 134mEq/l, K 4.5mEq/l, Cl 103mEq/l, BUN 22mg/dl, Cr 0.5 mg/dl, AST 30 IU/l, ALT 15 IU/l, Ca 10.8mg/dl, P 4.6mg/dl, ALP 245 IU/l, AFP 16.4ng/ml, Fe 37ug/dl, TIBC 393ug/dl, ferritin 19.1ng/ml이었다. 혈청학적 검사상 간염 표식자는 표면 항원 음성, 표면 항체 양성이었다고 C₃ 62mg/dl, C₄ 30 mg/dl, ASO <50 IU/ml이었다. 소변 검사상 입원 첫날 검사에서는 소변 단백 1+, 백혈구 다수, 적혈구 10~30/HPF, 11일뒤 추적 검사상 소변 단백 1+, 백혈구 다수, 적혈구 1-4/HPF이었고 소변 배양검사상에서 자라는 세균은 없었다. 일회 소변 화학 검사상 입원 첫날은 osmolality 136mOsm/kg H₂O, Cr 13mg/dl, Na 24mg/dl, K 11.1 mg/dl, Ca 4mg/dl, P 3mg/dl, FENa 7.1%, TRP 97.6%, 11일뒤 추적 검사상 Cr 22.6mg/dl, Na 38mg/dl, K 10.1mg/dl, Cl 51mg/dl, Ca 4.1mg/dl이었다. 12시간 뇨 소변 검사상 총량은 300ml, 소변 단백은 27mg/12hr, Cr 35mg/12hr, Ca 12mg/12hr, P 13mg/12hr, Ccr 158.1ml/min/1.73m²이었다.

방사선 소견 : 복부 초음파 검사에서 간은 팽팽한 모습(tense configuration)을 보이는 것 외에 특이 소견 없었으며 양쪽 신장은 커져 있었고 양쪽 신장의 실질에는 많은 작은 점 모양의 높은 반향성(hyperechogenicity)을 나타내었다(Fig. 4). 정맥내 신우 조영술(IVP)상 조영제 투여후 양쪽 신장이 커보였고 분엽화 되어 보였고, 양쪽 신장의 신우신배 구조가 늦게 보였고 신우 집합관이 신배방향으로 방사형으로 확장되어 마차바퀴 모양으로 보였다 (Fig. 5).

고찰

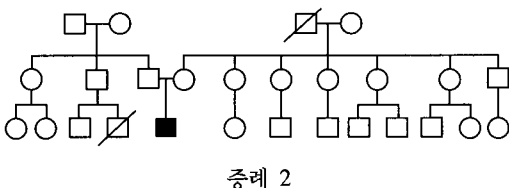


Fig. 4. The parenchyma of both kidneys show numerous minute dot-like hyper- and hypoechoic echo patterns on abdominal sonogram of case 2. (An arrow indicates hypoechoic subcapsular rim)



Fig. 5. Calyceopelvic systems of both kidneys show of case 2 on IVP delayed visualization and both kidneys are enlarged with lobulation. Radially arranged dilated collecting ducts (arrow) are noted.

이 환아의 가계도는 다음과 같다.



다낭신은 상피세포로 덮여 있는 낭들이 신피질과 신수질에 산재되어 있는 질환으로²⁾, 이는 유전 방식에 따라 상염색체 우성과 상염색체 열성으로 나눌수 있다. 상염색체 우성 다낭신은 다시 세가지로 나눌수 있다. 첫째 상염색체 우성 다낭신-I (ADPKD-I)은 제 16번 염색체의 단완(16p 13.3)에서 유전적 결함을 나타내며, 대부분의 우성 다낭신에서 볼수 있는 유전적 결함이다. 두번째 ADPKD-II는 제 4번 염색체의 장완(4q13-q23)에 유전적 결함을 나타내며 전체의 5~10%³⁾ 해당된다. 세번째로 ADPKD-III는 비정상적인 유전인자의 위치가 아직 밝혀지지 않았다⁴⁾. 유전적 결함에 따른 임상적 차이는 현저하지 않지만 ADPKD-I이 ADPKD-II보다 고혈압 발생 빈도가 높고, 만성 신부전으로 보다 빠르게 진행한다고 알려져 있다²⁾. 빈도는 생존아 3500명당 1명이며, 부검에서는 500명당 1건의 증례가 발견되고 있다¹⁾.

상염색체 열성 다낭신은 최근 보고에서 유전적 결함이 제 6번 염색체의 단완(6p21-cent)에서 발견되었으며⁵⁾, 빈도는 상염색체 우성 다낭신보다는 드문 생존아 만명당 1~2명 꼴로 발생된다¹⁾.

신낭의 발생은 세가지 기본 방식에 의한다. 즉 세뇨관 상피 세포의 증식, 낭내 수액증가, 상피 세포주위의 기질 변형등 3가지로 요약할 수 있다. 먼저, 세뇨관을 둘러싸고 있는 상피 세포의 증식은 발달 분화 단계에 있는 상피 세포가 알파-변형 성장인자(transforming growth factor)와 상피 세포 성장 인자 수용체(epidermal growth factor receptor)의 증가와 같이, 여러 성장 인자의 비정상적인 작용으로 과형성(hyperplasia)이 이루어 진다고 본다. 둘째로 낭내 수액의 증가는 cAMP 매개성 염소 분비(cAMP-mediated chloride secretion)와 apical Na-K-ATPase 활성화도 증가에서 알 수 있듯이 능동적인 수액의 분비로 이루어 진다고 알려져 있다. 마지막으로 세관 상피 세포와 변형된 세포의 기질의 상호작용으로 세포 성장과 세포 표면 단백질의 발현에 이상을 초래하고 세포 분화의 변화를 일으킨다⁶⁾.

병리학적 소견은 상염색체 열성 다낭신에서는 신세뇨관의 확장으로 인해 태아 발달 초기에 과도하게 커진 신장이 발견되며, 신피질에서 신수질까지 대부분의 집합 신세뇨관이 확장되어 낭성 변화를 보인다. 그리고 현미경적 소견은 낭은 대개 2mm미만의 크기이며, 확장된 집합관이 보인다. 그리고 낭은 작은 원주세

포(low columnar cell)과 입방형 상피 세포로 덮혀 있다. 과도한 집합관 확장과 간질부종으로 인해 사구체와 다른 신세뇨관 구조들의 숫자가 감소되어 있다. 그러나 신배주위 구조와 신혈관은 정상이다. 전형적인 간질염의 형태는 정상조직 간세포를 가지며 비후와 담관의 확장 및 숫적 증가와 간문맥 섬유화를 나타낸다. 이는 간종대나 간문맥 고혈압으로 진행된다. 그리고 간내 담관확장은 대낭과 간의 담관의 확장 등을 나타내기도 한다.^{1,2,6)} 신생아기에는 폐형성 부전으로 인한 호흡부전이 사망원인이 된다. 생존 환자는 경한 신세뇨관 침범을 나타내는 반면, 간 섬유질화(hepatic fibrosis)을 더 잘 나타낸다. 상염색체 우성 다낭신에서는 낭이 일부 신원(nephron)과 대부분의 원위 신세뇨관으로부터 발생되며, 불규칙하고 수많은 밀집된 소낭(microcyst)들이 발견되며, 점차 성인이 되면서 크기가 커지고 산재되어 나타나게 된다. 신생아에서는 사구체 낭형태로 나타나며, 보우만 주머니(Bowman's space)의 확장을 나타낸다. 소아 다낭신의 조직 병리학적 차이를 보면, 상염색체 열성 다낭신에서는 신장이 집합관에 국한되어 낭성 변화를 나타내는 방추상 확장(fusiform dilatation)을 나타내는 반면, 상염색체 우성 다낭신에서는 신원 분절(nephron segment)에서 신세뇨관 낭이 발견되어 사구체 낭을 나타낸다. 또 상염색체 열성 다낭신에서는 담관 증식과 확장을 동반한 미만성 담관 이형성과 문맥섬유화(portal fibrosis)등의 간침범을 나타내는 반면, 상염색체 우성 다낭신은 대체적으로 간의 조직 병리학적 소견은 정상이다.^{1,2,5,6)} 다시 말해서 열성 유전 다낭신의 특징은 집합세뇨관과 담도의 확장, 그리고 문맥계주위의 섬유화인데 이러한 변화를 juvenile nephronophthisis 등과 같은 여러 질환에서도 볼 수 있기 때문에 감별이 필요하다. 또 다른 특징은 발병 연령에 따라 신장과 간의 침범 정도에 차이를 보인다는 점이다. 나이가 어려서 발견될수록 간의 침범 정도가 약하고, 반면에 세뇨관 확장은 심하다. 그러나 나이가 들수록 간섬유화 정도가 심해져 선천성 간섬유화등으로 나타날 수 있다.

임상 양상^{2,6)}은 상염색체 열성과 우성의 두형태 모두에서 커진 신장, 고혈압, 뇨농축의 결함, 무균성 농뇨등이 있다. 상염색체 열성 다낭신에서는 주로 소아기에 발현되며, 말기 신부전으로 진행되고 신비장 비대, 간문맥 고혈압, 식도 정맥류 등을 나타내며 가족력이 드물다. 반면에 우성 다낭신에서는 가족력이 있는 경우가 많으며, 신의 낭포가 동반되며, 요로감염을 보이기도 한다. 국내에서는 이등⁶⁾은 양측성 다낭신에

서 동반된 Potter 안면 소견을 보고 하였다. 전등⁶⁾과 서⁶⁾는 산전 초음파로 다낭신을 진단하였다.

방사선학적 차이점^{2,6)}은 먼저 초음파 소견은 상염색체 열성 다낭신에서는 신뢰질과 신수질의 구분없이 양쪽 미만성으로 확장된 신장이 보이며, 가끔씩 대낭(macrocyst)을 나타내기도 하나 대체로 크기가 2cm미만의 낭이다. 그리고 간의 소견은 간내 담관 확장과 함께 간문맥 주위 섬유화를 나타낸다. 이에 반해 상염색체 우성 다낭신은 주로 2cm이상의 다양한 크기의 대낭과 함께 커진 신장을 나타내며 한쪽 신장만 침범을 보일수도 있다. 그리고 간의외에 췌장이나 난소, 비장 등의 신의 낭을 보이기도 한다. 경정맥 신우 조영술 소견은 상염색체 열성 다낭신에서는 커진 신장과 신세뇨관의 선문(tubular striation) 등을 나타내며, 상염색체 우성 다낭신에서는 대낭주위로 신배가 바깥쪽으로 벌어진 형태(calyx spraying)와 동반되어 커진 신장을 나타낸다.

상염색체 열성 다낭신은 신 집합관의 낭성 확장과 다양한 정도의 담관 이형성과 담관주위 섬유화를 나타내는 유전 질환으로, 이전에는 영아 다낭신(infantile polycystic kidney disease)이라 불리기도 했으나 최근 이 질환은 신생아기부터 성인에 이르기까지 모든 연령층에서 발생할수 있기 때문에 요즘은 사용치 않는 용어이다.

증례 1-1, 1-2, 1-3과 같이 출생시 발견되는 상염색체 열성 다낭신의 경우에는 먼저 태아 초음파 소견에서 양수 과소증과 거대한 신장 종괴의 형태로 나타나거나 태아 방광이 차지 않는 것이 발견된다. 출생시에 거대한 옆구리 종괴로 분만에 장애를 나타낼 수 있다. 중증인 환아는 양수 과소증의 결과로 폐형성 부전⁶⁾이나 Potter 표현형⁶⁾을 나타낼 수 있다. 초기 합병증으로 호흡 장애가 올 수 있으며 이는 폐형성 부전, 폐기흉, 무기폐, 폐 표면활성제(Surfactants)부족, 세균성 폐렴 등으로 나타난다.^{1,2,6)}

좀더 나이가 많은 소아에서는 간 섬유화와 간문맥 고혈압을 합병증으로 나타내며, 이것은 간비종대와 식도 정맥류, 간문맥 혈전 등으로 나타난다. 그러나 간기능은 대개 정상적이다. 본 증례에서는 한 가계내에서 출생한 3례 모두 24시간 이내에 호흡 장애를 일으켜 사망하였으며, 다른 한 례에서는 생후 8개월까지 건강하게 지내오다 육안적 혈뇨를 보여 발견되었다. 열성 다낭신의 경우 다음 세대에 나타날 빈도는 25%이지만 본증례 1-1, 1-2, 1-3의 경우는 100%로 발현되었다.

상염색체 열성 다낭신의 치료로 폐형성 부전이나 심한 호흡 곤란을 나타내는 환아에서는 신생아 기계

환기법과 집중 치료가 요구되기도 한다. 고혈압 치료로 칼슘 차단제, 베타 차단제, 이뇨제, Angiotensin converting enzyme inhibitor등이 사용된다. 만성 신부전에 대한 치료가 필요할 수도 있다. 그리고 요로 감염의 예방을 위해 항생제를 투여할 수도 있다²⁾. 일부 환자에서는 혈액 투석이나 신이식, 간이식이 시도되기도 한다^{1, 2, 3, 10)}.

예후는 3개월 생존율이 86%, 1년 생존율이 79%, 10년 생존율이 51%, 15년 생존율이 46%이며, 1년동안 생존한 환아에서는 10년 생존율이 82%, 15년 생존율이 79%였다¹⁰⁾. 약물치료와 말기 신부전에 대한 치료의 개선으로 생존율은 더욱 증가할 것으로 기대된다.

참고 문헌

- 1) Edelmann CM, Bernstein J, Meadow SR, Spitzer A, Travis LB : *Pediatric Kidney Disease. 2nd ed. Boston, Little, Brown and Company, 1992, p1139-1157*
- 2) Jacobson HR, Striker GE, Klahr S: *The Principles and Practice of Nephrology. 1st ed. Seoul, B. C. Decker, Inc., 1991, p370-378*
- 3) 김애숙, 박순복, 김영진, 조관휘, 김종수: 소아 양측성 다낭종신 1례. 소아과 28:81-85, 1985

- 4) 이춘화, 최중환, 최 용, 윤중구, 서연림, 지제근, 신손문: 양측성 다발성 신낭종을 동반한 Potter 증후군 1례. 소아과 30:1282-1286, 1987
- 5) Martinez JR, Grantham JJ: *Polycystic kidney disease. Dis Mon 41:693-765, 1995*
- 6) Holliday MA, Barratt TM, Avner ED, Kogan BA : *Pediatric Nephrology. 3th ed. Baltimore, Williams & Wilkins, 1994, p467-489*
- 7) 전순애, 박용현, 지제근, 차선희, 이정웅, 조주연, 차광열, 차경섭: 산전 진단된 다낭종신의 초음파소견과 병리소견의 비교연구. 대한방사선학회지 26:413-421, 1990
- 8) 서정옥: 산전 초음파로 진단된 양측성 다낭종신 1예. 대한산과회지 34:1625-1629, 1991
- 9) 정성기, 임윤배, 유기양, 박성희: 폐 형성 부전을 동반한 신생아 다낭신 1례. 소아과 25:393-398, 1982
- 10) Fick GM, Gabow PA: *Hereditary and acquired cystic disease of the kidney. Kidney Int 46:951-964, 1994*
- 11) McDonald RA, Avner ED: *Inherited polycystic kidney disease in children. Semin Nephrol 11:632-642, 1991*
- 12) Parfrey PS, Bear JC, Morgan J: *The diagnosis and prognosis of autosomal dominant polycystic kidney disease. N Engl J med 323:1085-1090, 1990*

=Abstract=

Four Cases of Autosomal Recessive Polycystic Kidney Disease

Woong Kyu Choi, M.D., Seung Cheol Lee, M.D., Yong Won Park, M.D. and Chong Guk Lee, M.D.

*Department of Pediatrics, Seoul Paik Hospital,
Inje University, College of Medicine, Seoul, Korea*

Polycystic kidney disease is defined as a heritable disorder with diffuse involvement of both kidneys without dysplasia other than cysts.

The major clinical entities of autosomal recessive polycystic kidney disease and autosomal dominant polycystic kidney disease have a considerable overlap in clinical presentations and radiographic features in the pediatric population.

We experienced three cases of autosomal recessive polycystic kidney disease of neonate who expired within 24 hours due to respiratory difficulty and the other case was detected by gross hematuria. So we report four cases with brief review of literatures.

Key Words:

Polycystic kidney disease, Autosomal recessive