

## 단측에 발생한 사구체낭성신질환 1례

연세대학교 의과대학 소아과학교실, 병리학교실\*, 진단방사선과교실\*\* 및 신장질환 연구소

오승진, 육진원, 김지홍, 김병길, 정현주\*, 김명준\*\*

### 서 론

사구체낭성신은 보우만공간의 확대에 의한 다양한 크기의 낭종성 병변이 주로 신피질에 국한되어 나타나는 질환으로, 가족성(familial) 또는 산발성(sporadic)으로 올 수 있으며, Oro-facial-digital syndrome, 13번 삼염색체중후군 등 여러 유전성 기형중후군의 주성분으로 오거나, Jeune syndrome, renal-retinal dysplasia 등과 같은 질환의 부성분으로 올 수 있는 질환이다.<sup>1,2)</sup>

사구체낭성신은 아직 그 발병 원인이나 발생 기전에 대해 확실히 알려진 것은 없으나 urinary flow의 폐쇄나 유전자변이 등이 그 원인으로 거론되고 있으며, 삼염색체 우성 다낭신과의 연관에 대해 많은 연구가 이루어지고 있다<sup>3)</sup>. 낭포는 신장 전반에 걸쳐 고루 분포하거나 부분적으로 모여 형성될 수 있으며, 신장은 낭포 형성 정도에 따라 양측성 또는 일측성으로 커질 수 있다<sup>3)</sup>. 고혈압이나 신부전등이 올 수 있으나 임상 경과는 매우 다양한 것으로 알려져 있으며, 동반된 기형에 의해 영향을 받을 수 있다.

사구체낭성신은 현재까지 외국에서는 다수의 증례 보고가 있었으나, 국내에서는 신 등<sup>4)</sup>이 사망한 신생아 부검으로 진단한 1례와 정 등<sup>5)</sup>이 성인 환자에서 진단한 1례가 있을 뿐이며, 아직 생존해 있는 소아에서는 증례보고가 없는 실정이다.

이에 본 저자들은 고혈압을 주소로 내원한 소아환아에서, 방사선학적 검사 및 신생검으로 확진된 사구체낭성신질환 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증 례

환 아 : 이 ○ ○, 남자, 10년 10개월

주 소 : 초음파와 전산화 단층 촬영상 발견된 낭종성 신기형

현병력 : 평소 건강하던 환아로, 내원 2년 9개월전 고혈압(120/80 mmHg, >95P)을 주소로 타병원 내원하여 시행한 신장 초음파상 양쪽 신장크기에 차이가 있고, DMSA 신주사상 좌측 신장 피질에 산재된 결손이 있고, 복부 전산화 단층 촬영상 좌측 신장에 다수의 낭성 조직이 관찰되어 본원으로 전원되었다.

과거력 및 가족력 : 외삼촌이 원인 불명의 신질환으로 혈액투석 시행중 사망하였고, 그외의 특이사항은 없었다.

문진 소견 : 육안적 혈뇨나 함오부종, 꺾뇨 등의 소견은 없었다.

이학적 소견 : 급성 병색은 보이지 않았고 정상 발달을 보였다. 내원 당시 혈압은 120/66 mmHg로 정상이었고 입원기간동안 정상범주를 유지하였다. 맥박수 90 회/분, 호흡수 20 회/분, 체온 36.8 °C 이었고, 흉부 진찰소견상 특이소견은 없었다. 복부에서 촉진되는 장기는 없었고, 복수, 복부팽만, 압통 및 반발통은 없었다. 전경골의 함오부종이나 누골척추각 압통은 없었다. 안저검사는 정상이었다.

임상 병리 소견 : 입원당시 말초혈액 소견은 혈색소 12.1 g/dL, 적혈구 용적률 35.2%, 백혈구 14,530 /mm<sup>3</sup>, 혈소판 251,000/mm<sup>3</sup>이었고 전해질은 정상이었다. 혈청화학검사에서 총단백질 5.7 g/dL, 알부민 3.5 g/dL, BUN 9 mg/dL, Cr 0.6 mg/dL, 콜레스테롤 136 mg/dL이었고, 소변검사에서 pH 6.5, 단백 (-), 당 (-), 적혈구 (-), 24시간 소변검사에서 총단백은 51mg, 크레아티닌청소율은 69.8 ml/min/1.73m<sup>2</sup>였다. HBsAg은 음성, anti-HBsAb는 음성, C3 83 mg/dL, C4 31 mg/dL, ANA는 음성이었다.

방사선학적 소견 : 내원 당시 시행한 복부 초음파

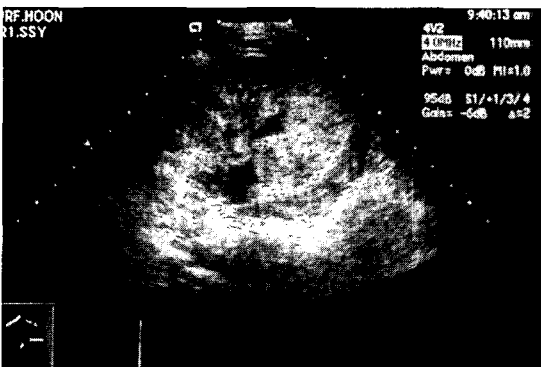
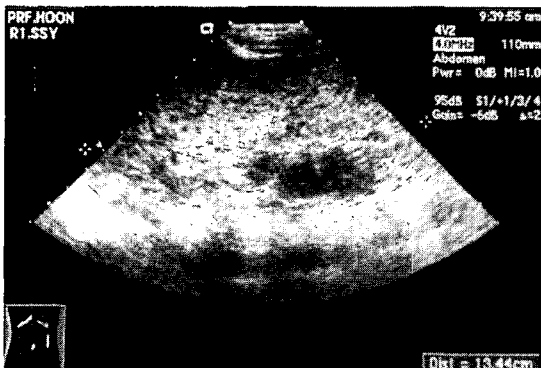
접수: 1999년 9월 2일, 승인: 1999년 9월 28일  
책임저자: 김병길, 연세대 소아과학교실  
Tel.: (02) 361 5510/7746-7 Fax: (02) 393-9118/3080  
E-mail: ped@yumc.yonsei.ac.kr

상 우신크기 8.4×3.8 cm, 좌신크기 11.6×5.6 cm으로, 좌신이 더 컸으며, 좌신에 작은 낭성 병변이 보였고 피질과 수질의 구분이 명확하게 되지 않았다(Fig 1). DMSA 신주사상 좌신 전반에 걸쳐 음영결손 부분이 산재되어 나타났고(Fig 2), 경정맥 신우 조영술상 좌신 배의 수가 우신에 비해 적었고 신배의 모양이 엷상으로 커진 모습이 보였다(Fig 3). 복부 전산화 단층 촬영상 좌신의 수질과 피질에 걸쳐 우신에 비해 저음영으로 보이는 부분이 췌기, 지 또는 둥그란 모양으로 나타났고, 이 부분은 조영증강후 사진에서 조영증강이 되지 않았다(Fig 4).

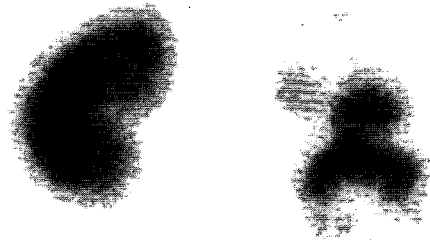
**신생검 소견** : 입원 9일째 신생검을 시행하였고, 광학현미경 소견상 한층 또는 다층의 입방세포로 둘러싸여 있는 5개의 낭성구조가 관찰되었고 그 중 하나에서는 뚜렷한 사구체 구조가 관찰되었으며, 낭성구조는 근섬유아세포로 둘러싸여 있었다(Fig 5). 전자현미

경소견상 사구체의 미세구조가 확장된 보우만공간임을 알 수 있었다(Fig 6).

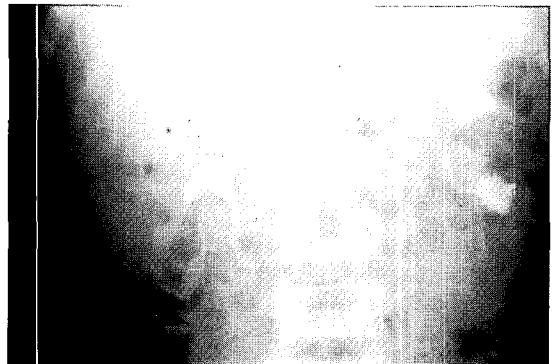
**결 과** : 39세인 환자 어머니의 복부초음파 소견은 정상이었으며, 그 외 다른 가족구성원은 협조가 되지 않아 검사할 수 없었다. 환자는 입원중 특별한 증상이나 징후 없었고, 현재 특별한 증상없이 외래 추적 관찰중이다.



**Fig 1.** Abdominal ultrasonographic finding of left kidney demonstrates unilateral renal enlargement(Rt.:8.4×3.8cm, Lt.:11.6×5.6cm) without distortion of the renal contour, echogenicity of the cortex and medulla, loss of corticomedullary junction differentiation, and small cortical cysts.



**Fig 2.** DMSA scan : After intravenous injection of 5mCi of <sup>99m</sup>Tc-DMSA, right kidney shows relatively normal uptake, but left kidney shows multifocal photon defect, at entire kidney due to multiple cystic lesion at this area. Right side uptake is 62.08% and left side is 36.92%, respectively.

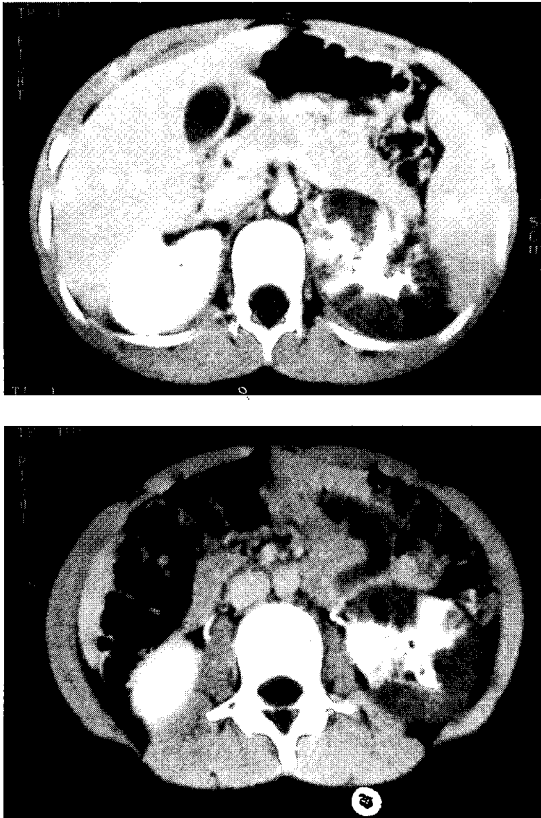


**Fig 3.** IVP : On excretory phase, both kidneys are visualized simultaneously. No evidence of pelvic or ureteral dilatation is observed in both kidneys. The fewer number of calyces of left kidney and leaf-like enlargement of the calyces on upper and mid pole of left kidney are observed.

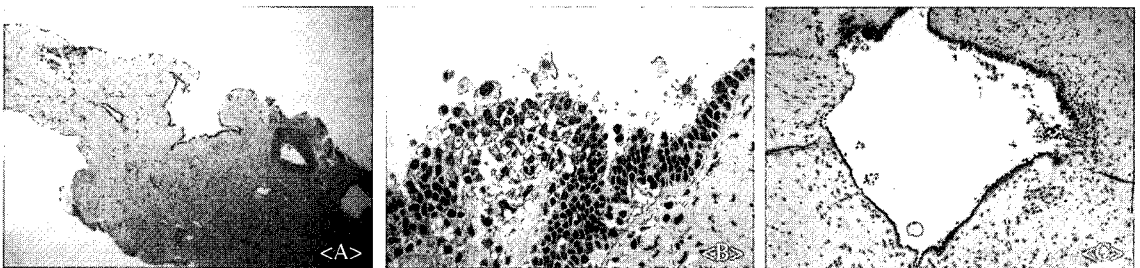
## 고찰

사구체낭성신(Glomerulocystic kidney disease, GCKD)은 조직학적으로 보우만공간(Bowman space)이 확장되어 형성된 사구체낭포(glomerular cyst)를 특징적으로 보이는 질환으로 이형성이나 폐쇄가 없는 경우로 정의하며, 다양한 크기의 낭종성 병변이 주로 신 피질에 국한되어 나타난다. 발병 원인으로 urinary flow의 폐쇄나 유전자 변이 등이 추정되고 있으나 아직 발생 기전에 대해 확실히 밝혀지지 않고 있다.

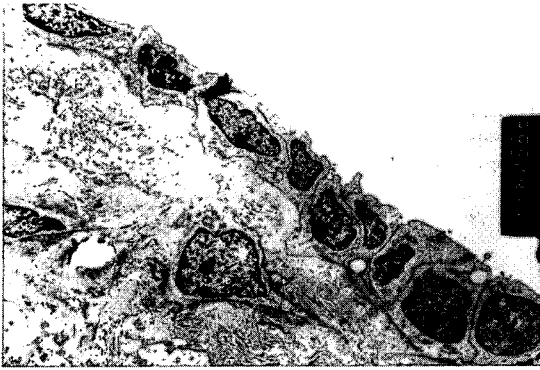
사구체낭성신은 Taxy와 Filmer<sup>1)</sup>에 의하여 1976년 처음으로 독립된 신질환으로 기술되었다. 병리학적으로 낭포는 주로 신장의 피질 전반에 걸쳐 고루 분포하거나 부분적으로 군집되어 형성될 수 있고, 신장은 낭포 형성정도에 따라 다양한 크기를 보일 수 있다. 낭포의 크기는 정상 사구체보다 약간 큰 정도로부터 육안으로 볼 수 있을 정도까지 다양하며, 사구체낭포의 정의에 대해서 Verani 등<sup>2)</sup>은 0.1mm 이상 크기의 낭포로 낭포의 크기를 제한하였고 Bernstein<sup>3)</sup>은 절단면상 정상보다 2-3배 확대된 보우만공간을 낭포로 간주하였다. 낭포를 형성하는 세포들은 입방 또는 위주 형태를 하고 있고<sup>4)</sup>, 한쪽으로 치우쳐 낭포 내에 glomerular tuft가 보이기도 하지만 낭포의 크기가 큰 경우에는 발견할 수 없는 경우가 더 많다. Tsakraklidis 등<sup>5)</sup>은 두 개의 glomerular tuft를 보이는 낭포를 기술하기도 하였다. 수질신추체가 비정상적으로 분화된 양상이 자주 관찰되며, 이런 수질 이형성의 동반은<sup>6)</sup> 비정상적인 낭포의 형성시기가 수질의 분화의 이상을 초래할 수 있을 정도로 신형성의 조기단계임을 시사하는 소견이기도하다. 본 증례의 경우 광학현미경 소



**Fig 4.** Abdominal CT scan : Diffuse enlargement but relatively maintained reniform shaped left kidney are noticed. On pre-contrast phase, no evidence of abnormal calcific density is visualized. In left kidney, lower density areas are visualized as wedge, band and round shape. But on post-contrast phase, previously noticed low density areas on left kidney are still not enhanced on contrast phase.



**Fig 5.** Light microscopy : The Bowman's space which contains distinct glomerular structure is dilated and forms collapsed cyst. This section demonstrates cystic structure with desquamated epithelium(H&E,  $\times 100$ ) <A>, and a portion of lining parietal epithelium which is lined by one layer or proliferated multiple layers of cuboidal cells forming stratified epithelium (H&E,  $\times 400$ ) <B>. The cyst lined by cuboidal parietal epithelium is demonstrated(H&E,  $\times 100$ ) <C>.



**Fig 6.** Electron microscopy : The ultrastructure of glomeruli reveal dilated Bowman's space. The lining parietal cells are flattened and basement membranes are tortuous and thickened. The underlying stromal cells have electron-dense body. (× 6060)

견상 한층 또는 다층의 입방세포로 둘러싸여 있는 5개의 낭성구조가 관찰되었고, 이중 1개에서 뚜렷한 사구체의 구조가 관찰되었으며, 낭성구조는 근섬유아세포로 둘러싸여 있었다(Fig 5).

사구체낭성신질환은 대부분에서 신생아나 유소아에서 발생하고 청소년이나 성인에서는 그 수가 비교적 적은 것으로 보고되고 있으나 빈도는 확실하지 않으며, 사구체낭포는 다수의 질환에서 발견할 수 있다. 본 질환은 50례 정도의 외국 보고가 있으며, 국내 보고로는 생후 1일된 신생아의 부검으로 발견된 1례<sup>4)</sup>와 정 등<sup>5)</sup>이 성인에서 진단한 1례가 있을 뿐이며, 생존해 있는 소아에서의 보고는 없는 실정이다.

임상 증상은 무증상으로부터 복부 종괴, 신종대, 복부 동통, 고혈압, 혈뇨, 말기 신부전 등으로 매우 다양하며, 대부분의 경우에서 불량한 예후를 보이며 특히 신생아 또는 영아는 진단후 빨리 진행하여 말기신병증으로 이행되기도 한다.<sup>3)</sup> 사구체낭성신질환의 10%에서 간내담도의 이상이 발견되는데 조직학적으로는 biliary dysgenesis(“ductal plate malformation”)와 비슷한 형태이며,<sup>2)</sup> 간낭포가 발견되기도 한다. 이외에도 망막 이형성증, 담낭 무형성증, 동맥관 개존증, 구개열 및 구순열 등의 선천성 기형 동반이 보고된 바 있다. 본 증례에서는 신장 이외의 다른 장기의 기형은 발견할 수 없었다.

사구체낭성신을 Bernstein은 Table 1과 같이 비증후군(Non-syndromal), 증후군(Syndromal), 이형성군(Dysplastic)으로 크게 세 그룹으로 나누어 분류하였

고<sup>3)</sup>, 비증후군은 산발적(sporadic)으로 발생하거나 가족성(familial)으로 발생할 수 있는 경우로 구분하였다. 가족성인 경우 대부분에서 상염색체 우성 유전을 하게되는데<sup>9)</sup>, 사구체낭성신질환 환자의 가족이나 친척의 성인중 낭성신질환에 이환된 사람의 거의 대부분에서 전형적인 상염색체 우성 다낭신을 가지고 있어서<sup>10)</sup> 이 질환이 전형적인 상염색체 우성 다낭신과 다른 질환인가에 대한 의문이 제기되고 있다. Bernstein은 임상경과나 초음파 혹은 전산화 단층 촬영상의 소견이 유사한 점을 들어 사구체낭성신질환이 상염색체 우성 다낭신의 돌연변이라고 제안하고 있다<sup>2)</sup>. 산발성과 가족성 사이에는 가족력에는 특별한 차이점이 없으며 임상경과나 발생빈도 또한 거의 비슷하다<sup>2)</sup>. Rizzoni등<sup>11)</sup>은 하나의 다른 질환인 familial hypoplastic glomerulocystic kidney disease를 보고하였는데, 환아들은 영아기에 이미 만성신부전에 이르렀으나 이후에는 신기능이 유지되는 안정적 경과를 취했고, 병리학적 검사상 신유두가 없는 조그마한 낭성신과, 보우만강과 근위세뇨관의 낭포성 확대를 볼 수 있었다. 사구체낭포는 여러 유전 증후군의 주성분으로서 신부전으로의 빠른 이행의 원인이 되기도 하는데 이런 증후군으로는 tuberous sclerosis, brachymesomelia-renal syndrome 등이 있다. Jeune syndrome<sup>12)</sup>, renal-retinal dysplasia<sup>13)</sup> 등의 증후군에서도 사구체낭포를 발견할 수 있는데, 이러한 병에서 사구체낭포는 단지 부수적으로 존재하는 것이며 신기능에는 거의 영향을 미치지 못한다. 이러한 증후군적 질환에서 사구체낭포의 발생 빈도는 알려져 있지 못하다. 심한 이형성신에서도 사구체낭포를 발견할 수 있는데 renal-hepatic-pancreatic dysplasia<sup>14)</sup> 등에서 현저한 사구체낭포를 볼 수 있다.

사구체낭성신의 진단은 복부 초음파 검사나 전산화 단층 촬영, 자기 공명 영상 진단법 등으로 신피질에 산재하는 작은 크기의 낭포를 발견함으로써 의심할 수 있으나, 조직학적 검사를 통해 확진할 수 있다. 본 증례에서도 초음파와 전산화 단층 촬영으로 낭성신질환임을 추정할 수 있었으나, 낭종의 크기가 매우 작으며 부분적으로 근집되어 있어 신실질이 상당히 보존되어 있는 것으로 판단되어, 보다 정확한 진단을 위하여 투시 진단법을 이용한 신생검을 시행하여 병리조직학적 소견으로 진단할 수 있었다.

치료는 환자의 상태에 따라 보존적 요법 및 신체 요법이 있으며, 복막투석, 혈액투석, 신이식 등을 시행할 수 있다. 원발성 사구체낭성신은 장기간 신기능의 유지가 가능하며 청소년기까지 신부전이 없으면

**Table 1.** Categorization of glomerulocystic kidneys (Ref. 2)

Glomerulocystic kidney disease
Autosomal dominant polycystic kidney disease in young infants
Dominant glomerulocystic kidney disease in older patients
Sporadic nonsyndromal glomerulocystic kidney disease
Familial hypoplastic glomerulocystic kidney disease
Glomerulocystic kidneys in heritable malformation syndromes
Tuberous sclerosis
Orofaciodigital syndrome, type 1
Brachymesomelia-renal syndrome
Trisomy 13
Short rib-polydactyly syndrome
Jeune asphyxiating thoracic dystrophy syndrome
Zellweger cerebrohepatorenal syndrome
Familial juvenile nephronophthisis
Glomerular cysts in dysplastic kidneys
Diffuse cystic dysplasia
Renal-hepatic-pancreatic dysplasia

예후가 양호한 것으로 알려져 있다. 본 증례의 경우는 단측으로 발병하였고 환이는 현재 특별한 증상이 없는 상태이지만 시간 경과에 따라 점차적으로 신기능의 저하가 초래될 수 있으므로 정기적인 추적 관찰이 필요하다.

사구체낭성신은 우리나라에서 문헌상 보고가 1례 밖에 없는 매우 드문 질환으로 초음파나 단층 촬영만으로 진단이 어려우며 방사선소견은 상염색체 우성 다낭신과 유사하여 신생검으로 확인할 수 있는 경우로, 저자들은 고혈압을 주소로 내원한 10년 10개월된 남아에서 병리조직학적 소견을 통해 사구체낭성신으로 진단된 1례를 경험하였기에 이를 보고하는 바이다.

### 참 고 문 헌

1. Taxy JB, Filmer RB: Glomerulocystic kidney: Report of a case. *Archs Pathol Lab Med* 100: 186-8, 1976
2. Bernstein J: Glomerulocystic kidney disease-nosological considerations. *Pediatr Nephrol* 7: 464-70, 1993
3. I. Dedeoglu IO, Fisher JE, Springatate, Waz WR, Stapleton FB, Feld LG: A case Report and Review of the Literature. *Pediatr Pathology & Laboratory Medicine* 16: 941-9, 1996.
4. 신정애, 신순문, 박용훈, 하정옥, 남해주: Glomerulocystic kidney 1예. *대한신장학회지* 9: 251-5, 1990
5. 정소영, 이진현, 송현용, 강신욱, 최규현, 이호영, 한대석, 정현주, 최인준, 김명진, 이종태: 성인에서 발생한 Glomerulocystic kidney disease 1예. *대한신장학회지* 13: 951-6, 1994
6. Vlachos J, Tsakraklidis V: Glomerular cyst: An unusual variety of "polycystic kidneys": report of two cases. *Am J Dis Child* 114: 379-84, 1967
7. Verani R, Walker P, Silva FG: Renal cystic disease of infancy: results of histochemical studies: a report of the Southwest Pediatric Nephrology study group. *Pediatr Nephrol* 3: 37-42, 1989
8. Bernstein J, Landing BH: Glomerulocystic kidney diseases. In: Bartsocas CS (ed): *Genetics of kidney disorders*. Liss, New York: 27-43, 1989
9. Melnick SC, Brewer DB, Oldham JS: Cortical microcystic disease of the kidney with dominant inheritance: A previously undescribed syndrome. *J Clin Pathol* 37: 494-9, 1984
10. Bernstein J: A classification of renal cysts. In: Gardner KD Jr, Bernstein J, eds: *The Cystic*

Kidney. Dordrecht. Kluwer Academic Publishers: 147-70, 1990

11. Rizzoni G, Loirat C, Levy M, Milanesi C, Zachello G, Mathieu H: Familial hypoplastic glomerulocystic kidney. A new entity? Clin Nephrol 18: 263-8, 1982
12. Shokeir MHK, Houston CS, Awen CF: Asphyxiating thoracic chondrodystrophy: association with renal disease and evidence for possible heterozygous expression. J Med Genet

8: 107-12, 1971

13. Kobayashi Y, Hiki Y, Shigematsu H, Tateno S, Mori K: Renal retinal dysplasia with diffuse glomerular cysts. Nephron 39: 201-5, 1985
14. Bernstein J, Chandra M, Creswell J, Kahn E, Malouf NN, McVicar M, Weinberg AG, Wybel RE: Renal-hepatic-pancreatic dysplasia: A syndrome reconsidered. Am J Med Genet 26: 391-403, 1987

= Abstract =

## A Case Report Unilaterally Involved Glomerulocystic Kidney Disease

Seung Jin Oh, Jin Won Yook, Ji Hong Kim, Pyung Kil Kim, Hyun Ju Chung\*, Myung Jun Kim\*\*

*Departments of Pediatrics, Pathology\*, Radiology\*\* and The Institute of Kidney Disease,  
Yonsei University, College of Medicine, Seoul, Korea*

Glomerulocystic kidney disease(GCKD) is a rare form of renal cystic disease defined histopathologically by containing dilated Bowman's space with variable atrophy of glomerular tufts, which may occur as sporadically or as familial cases and can be presented as a major component of heritable syndromes. It has not been recognized in Korean children but only one report of adult case has been reported having GCKD.

We experienced a case of GCKD in a 10-year-10-month-old boy, who was admitted for hypertension. Abdominal ultrasonography and computed tomography revealed clustered numerous small cysts in left kidney and renal biopsy findings was consistent with the GCKD showing cystic dilatation of Bowman's space with intact glomerular structure.

---

**Key Words:** Glomerulocystic kidney disease, Autosomal dominant polycystic kidney disease