

## 소아의 낭포성 신질환에 대한 임상적 고찰

울산대학교 의과대학 소아과학교실

김자형 · 김유정 · 이병선 · 고태성 · 박영서

### Clinical Study of Renal Cystic Diseases in Children

Ja Hyung Kim, M.D., You Jeong Kim, M.D., Byeong Seon Lee, M.D.  
Tae Sung Ko, M.D. and Young Seo Park, M.D.

*Department of Pediatrics, University of Ulsan, College of Medicine,  
Asan Medical Center, Seoul, Korea*

**Purpose :** Renal cystic diseases comprise a mixed group of heritable, developmental and acquired disorders. Recently the use of imaging modalities such as ultrasonography and radionuclide scanning has increased the detection rate of renal cystic diseases. We studied to review the clinical features and treatment of renal cystic diseases in children.

**Methods :** This study was performed in 95 children with renal cystic diseases in the Department of Pediatrics, Asan Medical Center from October 1989 to June 2001.

**Results :** In 95 patients, there were 55 cases(58.0%) with multicystic dysplastic kidney(MCDK), 19 cases(20.0%) with simple renal cysts, 13 cases(13.7%) with hereditary polycystic kidney diseases(7 with autosomal recessive type, 5 with autosomal dominant type, 1 with undetermined), 6 cases(6.3%) with renal cysts in tuberous sclerosis and 1 case(1.0%) with medullary cystic disease. All MCDK patients had no renal dysfunction and hypertension during the follow-up period. Three out of 13 with polycystic kidney diseases had progressed to end-stage renal disease during the follow-up period. One case with a simple cyst underwent laparoscopic malsupialization for decompression.

**Conclusion :** Renal cystic diseases have diverse clinicopathologic features and variable prognosis. We emphasize that routine follow-up should be performed to prevent and to detect early treatable complication in renal cystic diseases. Therefore, their natural history and treatment need further investigation and long term follow-up is required. (**J Korean Pediatr Soc 2002;45:232-239**)

**Key Words :** Renal cystic diseases, Children

### 서      론

낭포성 신질환은 신세뇨관이나 사구체 피막이 비정상적으로 확장되었거나, 혹은 신원(nephron)과 연결된 낭포성 계실 같은 구조를 가진 질환으로<sup>1)</sup> 그 유병율이

나 병리 기전에 대해서는 아직 명확하게 밝혀지지 않았다. 각 질환별로는 유전성, 발달성 및 후천성의 다양한 원인, 조직학적 소견, 임상 양상과 예후를 나타내므로<sup>2,3)</sup> 여러 가지 분류 방법이 제시되었는데, 미세절개를 통한 형태학적 소견에 따라 분류한 Osathanondh와 Potter<sup>4)</sup>의 방법, 유전성, 비유전성 및 임상적, 방사선학적, 병리학적 특징을 근거로 한 Glassberg 등<sup>3)</sup>의 분류 방법, 발병 연령, 가족력, 신장의 기관의 침범, 형태학적인 특성을 고려한 Kissane<sup>5)</sup>의 분류법 등이 있다. 본

접수 : 2001년 8월 25일, 승인 : 2001년 10월 25일  
책임저자 : 박영서, 울산의대 서울중앙병원 소아과  
Tel : 02)2224-3376 Fax : 02)473-3725  
E-mail : yspark@www.amc.seoul.kr

연구에서는 Grantham 등<sup>6)</sup>에 의한 분류법에 근거하여 유전성, 후천성, 수질 낭성 질환, 단순 신낭포, 다낭포성 신이형성증 등으로 낭포성 신질환을 분류하였다 (Table 1). 최근에는 산전 초음파의 발전으로 조기 진단이 가능해지면서 낭포성 신질환의 병인, 유전, 자연 경과 등에 대해 연구가 활발히 진행되고 있다. 이에 저자들은 12년간 서울중앙병원에서 진단된 낭포성 신질환 환자들의 분포, 임상 양상, 동반 질환, 진단, 치료 및 예후 등을 분석하여 향후 진단 및 치료에 도움이 되고자 본 연구를 시행하였다.

**대상 및 방법**

1989년 10월부터 2001년 6월까지 서울중앙병원 소아과에서 진단 받은 낭포성 신질환 환자 95례를 대상으로 낭포성 신질환의 분포, 임상 양상, 동반 질환, 진단, 치료 및 예후 등을 의무 기록 및 방사선 검사를 토대로 후향적으로 조사하였다. 낭포성 신질환의 진단은 대부분 초음파로 발견되었고, 질환에 따라 필요한 경우 Technetium-99 dimercaptosuccinic acid(DMSA) 신스캔, Technetium-99 diethylenetriamine pentaacetic acid(DTPA) 신스캔, Technetium-99 mercaptoacetyltriglycine(MAG-3) 신스캔, 배뇨성 방광 요도 조영술, 전산화 단층 촬영, 자기 공명 영상 등을 시행하였으며, 환자의 성장, 혈압 및 크레아티닌 측정, 추적 초음파 등을 실시하여 질병의 경과 및 합병증 발생 유무에 대한 추적 관찰을 시행하였다.

**결 과**

**1. 대상 환자의 질환별 분포**

대상 환자 총 95례 중에서는 다낭포성 신이형성증 (multicystic dysplastic kidney)이 55례(58.0%)로 가장 많았다. 단순 신낭포(simple cyst)는 19례(20.0%)로, 그중 단일 신낭포가 15례(15.8%), 다낭포(multiple cyst)가 4례(4.2%)였다. 유전성 다낭포신(hereditary polycystic kidney disease)은 13례(13.7%)였는데, 그중 상염색체 열성 다낭포신(autosomal recessive polycystic kidney disease)이 7례(7.4%), 상염색체 우성 다낭포신(autosomal dominant polycystic kidney disease)이 5례(5.3%), 분류가 명확하지 않은 1례(1.0%)가 있었다. 수질 낭성 질환은 1례(1.0%)뿐이었고,

결절성 경화증 환아는 복부 초음파를 시행한 23례 중 신낭포가 관찰된 경우는 6례(6.3%)였다. 그외 다방성 낭포(multilocular cyst)가 1례 있었다(Table 2).

**2. 각 질환별 진단시 연령 및 성별**

진단시 연령은 다낭포성 신이형성증의 경우 55례 중 49례(89.0%)가 산전 진단되었고, 4례는 신생아기, 2례는 5세 이하였다. 유전성 다낭포신 환아는 산전 진

**Table 1.** Classification of Renal Cysts

Hereditary polycystic kidney disease
Autosomal dominant polycystic kidney disease
Autosomal recessive polycystic kidney disease
Acquired cystic kidney disease
(in azotemia and dialysis)
Cystic disease of the renal medulla
Medullary cystic disease
Autosomal dominant
Autosomal recessive
Medullary sponge disease
Simple cysts
Cystic renal dysplasia
Miscellaneous renal cystic disorders
Hereditary
Tuberous sclerosis
Von Hippel-Lindau disease
Nonhereditary
Solitary multilocular cysts
Pyelocalyceal cysts
Renal lymphangiomatosis
Hilar and perinephric pseudocysts

From Grantham JG, Nair V, Wincliofer F<sup>6)</sup>

**Table 2.** Distribution of Renal Cystic Diseases in the Study Patients

Diseases	No. of patients(%)
Multicystic dysplastic kidney	55( 58.0)
Simple cyst	19( 20.0)
Single	15
Multiple	4
Polycystic kidney	13( 13.7)
Autosomal recessive	7
Autosomal dominant	5
Undetermined	1
Tuberous sclerosis	6( 6.3)
Medullary cystic disease	1( 1.0)
Solitary multilocular cyst	1( 1.0)
Total	95(100.0)

단된 경우가 6례, 1개월-5세가 4례, 6-15세가 3례였으며, 단순 신낭포는 산전 진단이 1례, 1개월-5세가 7례, 6-10세가 4례, 11-15세가 7례로 학령기와 청소년기에 많았다. 이상의 낭포성 신질환 환자에서는 남녀비의 차이가 없었다. 수질 낭종 질환 환자 1례는 진단 당시 13세 남아였고, 결절성 경화증과 동반된 신낭포의 경우 1세 이하가 2례, 1세 이상이 4례였으며 모두 남아였다.

**3. 각 질환별 진단시 임상 증상**

다낭포성 신이형성증 환자 55례에서는 산전 초음파로 진단된 경우가 49례(89.0%)로 가장 많았으며 그 외 다른 동반 기형에 대한 검사 중 발견된 경우가 4례(7.3%), 야뇨증 및 요실금에 대한 검사 중 우연히 발견된 경우가 각각 1례였다. 유전성 다낭포신 환아는 산전 초음파로 진단된 경우가 5례(38.5%), 복부 종괴에 대한 검사로 발견한 경우가 3례(23.0%), 복통이나 야뇨증 등의 비특이적인 증상으로 검사 중 우연히 발견된 경우가 2례(15.4%), 혈뇨에 대한 검사 중 발견한 경우가 2례(15.4%), 가족력이 있어 발견된 1례(7.7%)가 있었다. 단순 신낭포는 비특이적인 복통이나 혈뇨로 방문하여 우연히 발견된 경우가 18례(94.7%)로 가장 많았으며, 결절성 경화증 환자의 경우는 동반 질환 유무를 알기 위해 복부 초음파를 시행하여 23례 중 6례(26.0%)에서 신낭포가 발견되었다(Table 3).

**4. 동반된 요로계 기형 및 동반 질환**

다낭포성 신이형성증에 동반된 요로계 기형을 보면 반대측 신장의 방광 요관 역류가 9례(16.4%)로 가장 많았고, 반대측 신장에 신우 확장, 다낭포(multiple cyst)가 동반된 경우가 각각 2례, 후부 요도 판막, 중

복 요관이 동반된 경우가 각각 1례씩 있었다. 비뇨기계 이외의 동반기형 및 질환으로는 심장 기형이 가장 흔했는데, 전 폐정맥 환류 이상, 판막형 폐동맥 협착, 심실 중격 결손과 동맥관 개존증을 동반한 폐동맥 협착, 심실 중격 결손을 동반한 폐동맥 협착, 심실 중격 결손과 심방 중격 결손과 동맥관 개존증을 동반한 경우로 모두 5례였다. 그 외 폐쇄항문이 동반된 경우가 3례로 이중 1례에서는 VACTERAL(Verterbral, Anal, Cardiac, Tracheo-Esophageal, Renal and Limb anomalies)증후군이 의심되었다. 상염색체 우성 다낭포신은 동반 질환이 없었고, 상염색체 열성 다낭포신의 경우 방광 요관 역류, 췌장 낭종이 동반된 경우가 각각 1례가 있었다. 단순 신낭포는 2례에서 난소 낭종이 동반되었다.

**5. 임상 경과**

다낭포성 신이형성증 환자의 경우 모두 추적 관찰 기간 중 신기능 저하, 고혈압, 출혈, 요로 감염, 종양 발생 등의 합병증은 없었다. 상염색체 우성 다낭포신 환자의 경우 2례가 각각 6세, 8세에 말기 신부전으로 진행하였는데, 전자는 말기 신부전의 합병증으로 사망하였고 후자는 신이식을 받았다. 상염색체 열성 다낭포신 환자의 경우는 1례가 생후 5개월에 말기 신부전으로 진행되어 복막 투석을 시행하였으나 13개월 후에 사망하였다. 단순 신낭포의 경우는 대개 무증상으로 치료가 필요 없이 외래에서 추적 관찰을 하였으나, 1례에서 8 cm으로 낭포가 크고 요관 신우 연결 부위 폐쇄 및 신우 압박이 관찰되어 복강경을 통한 malsupialization을 시행하였다. 수질 낭성 질환 1례는 진단 당시 이미 말기 신부전으로 진행되어 있어 신이식을 받았다. 결절성 경화증 환자에서 발견된 신낭포는 모두 무증상으로 합병증 없이 외래에서 추적 관찰을 하였다.

**Table 3.** Clinical Manifestations of Patients at Diagnosis

	MCDK*	PCKD†	Simple cyst
Prenatally diagnosed	49	5	1
Incidentally	2	2	18
Associated anomaly	4	0	0
Abdominal mass	0	3	0
Hematuria	0	2	0
Family history	0	1	0
Total	55	13	19

\*multicystic dysplastic kidney

†polycystic kidney disease

**고 찰**

신장은 낭포가 가장 잘 발생하는 기관으로 낭포의 조직학적 소견이 유사할 수는 있으나, 그 위치나 수, 임상적인 특징들은 매우 다양하다<sup>7)</sup>. 대부분 유전성, 발달성 및 후천성의 다양한 원인으로 인해 신원과 집합관에서 발생하는 것으로 알려져 있으며, 분류 방법으로 여러 가지가 제시되었는데 1964년 Osathanondh

과 Potter<sup>4)</sup>는 낭포성 신질환을 미세절개를 통한 형태학적 소견에 따라 4가지형으로 분류하였으나, 임상적으로 적용하기는 힘들었다. 이후 1987년 Glassberg 등<sup>3)</sup>이 유전성, 비유전성, 임상적, 방사선학적, 병리학적인 특징을 근거로 하여 분류 방법을 제시하였고, 그의 발병 연령, 가족력, 신장의 기관의 침범, 형태학적인 특성을 고려한 1990년 Kissane<sup>5)</sup>의 분류법 등이 있다. 본 연구에서는 Grantham 등<sup>6)</sup>에 의한 분류법에 근거하여 유전성, 후천성, 수질 낭성 질환, 단순 신낭포, 다낭포성 신이형성증 등으로 낭포성 신질환을 분류하였다. 그 결과 총 95례의 낭포성 신질환 중 다낭포성 신이형성증이 55례(58.0%)로 가장 많았고, 단순 신낭포는 19례(20.0%)로 그중 단일 신낭포가 15례(15.8%), 다낭포가 4례(4.2%)였다. 유전성 다낭포신은 13례(13.7%)로 그중 상염색체 열성 유전 다낭포신이 7례(7.4%)였고, 상염색체 우성 유전 다낭포신이 5례(5.3%), 분류가 명확하지 않은 1례(1.0%)가 있었고, 수질 낭성 질환은 1례(1.0%), 결정성 경화증 환아에서 신낭포가 관찰된 경우는 6례(6.3%)였다.

낭포성 신질환의 병인은 유전적, 산발적 혹은 후천적으로 신원이나 집합관에서 낭포가 발생한다고 알려져 있는데, 일반적인 병리 기전으로 낭포가 발생하고 진행하기 위해서는 3가지 과정이 필요하다고 생각되고 있다. 첫째는 비정상적인 상피세포의 증식, 둘째는 세포외 기질의 형성과 대사 이상, 셋째는 세뇨관내 수액의 축적으로 이는 대부분 고형 신생물과 감별되는 소견으로서 낭포가 커지면서 원래의 세뇨관과 분리됨으로서 독립된 낭포가 형성된다는 것이다<sup>2, 6)</sup>.

다낭포성 신이형성증은 정확한 유병율은 알려져 있지 않으나, 소아기 낭포성 신질환 중에서 가장 흔하며, 또한 신생아 복부 종괴의 가장 흔한 원인 질환이다<sup>7, 8)</sup>. 이 등<sup>9)</sup>의 연구에서는 44례의 환아 중 31례(71.0%), 본 연구에서는 95례 중 55례(58.0%)가 진단되어 역시 가장 흔한 질환이었다. 유전 질환은 아니며 병리 기전으로는 아직 정확하게 밝혀진 바는 없으나, 후신의 분화가 정상적으로 이루어지지 않아 이형성증을 가져오게 된다는 주장, 일차적인 후신장발생 모체(metanephric blastema)의 이상 혹은 발생 과정 중 생긴 요관 폐쇄가 연관되어 신장의 이형성증을 가져온다는 등의 다양한 병인론이 제시되고 있다<sup>7)</sup>. 주로 남아에서 더 흔하며 한쪽에서 발생하나, 양측성으로 생기는 경우도 4-8%로 드물게 보고되고 있다<sup>8)</sup>. 그러

나 본 연구에서는 남녀비의 차이가 없었고, 양측성인 경우는 발견되지 않았다. 과거에는 주로 신생아 시기의 무증상 복부 종괴로 진단되었으나, 최근에는 초음파의 발전으로 산전 초음파로 진단하게 되었는데, Wacksman과 Phipps<sup>10)</sup>의 연구에서는 441례의 환아 중 288례(65.3%)가 산전 초음파로 진단되었고, 이 등<sup>9)</sup>의 연구에서는 31례 중 25례(80.6%), 본 연구에서는 55례 중 49례(89.0%)가 산전 초음파로 발견되었다. 대개 반대편 신장의 대상성 비대가 관찰되며, 반대편 신장에 요로계 기형이 동반된 경우에는 방광 요관 역류가 가장 흔하고 18-48%의 유병율을 보이며, 그 다음으로 3-12%에서 요관 신우 연결 부위 폐쇄가 관찰된다고 한다<sup>11-13)</sup>. 신 등<sup>13)</sup>의 연구에서는 총 36례에서 배뇨성 방광 요로 조영술을 시행한 23례 중 6례(26.0%)에서 방광 요관 역류가 있었고, 본 연구에서도 역시 방광 요관 역류가 가장 흔한 동반 기형으로서 9례(16.4%)가 관찰되었다. 그의 요로계의 동반 기형으로는 요로 폐색, 후부 요도 판막, 중복 요관, 요관 확장 등이 있다. 양측성 다낭포성 신이형성증의 경우는 비뇨기계외의 기형이 동반될 경우가 많은데, 식도 폐쇄, 기관 식도루, 심실 중격 결손, 동맥관 개존증, Meckel-Gruber 증후군, Beckwith-Wiedemann 증후군, Williams 증후군, Trisomy 18, VACTERAL 증후군 등이 있다<sup>7)</sup>. 본 연구에서는 5례의 환아에서 각각 전 폐정맥 환류 이상, 판막형 폐동맥 협착, 심실 중격 결손과 동맥관 개존증을 동반한 폐동맥 협착, 심실 중격 결손을 동반한 폐동맥 협착, 심실 중격 결손과 심방 중격 결손과 동맥관 개존증을 동반한 경우를 보였고, 그의 3례에서는 폐쇄 항문이 관찰되었고, 이중 1례에서는 VACTERAL 증후군이 의심되었다. 임상 양상은 신생아 시기엔 주로 일측성 신종괴로 나타나고 무증상으로 지내지만, 양측성일 경우 양수 과소증과 연관되어 Potter 표현형을 보이며 폐형성 부전, 신부전, 고혈압이 흔하다. 관련된 합병증으로는 빈뇨, 복통, 요로 감염, 배뇨 장애, 고혈압 및 율름 중앙, 신세포암, 중피종 등이 발생할 수 있다<sup>14, 15)</sup>. 다낭포성 신이형성증의 자연 경과는 대부분 20-25년 후 자연적으로 퇴행하는 과정을 보이지만<sup>10, 13, 14)</sup>, 반대편 신장 기능에 따라 장기적인 예후가 결정된다고 알려져 있으므로 신장 핵의학 검사나 배뇨성 방광 요도조영술을 통해 신우 요관 폐쇄나 요관 이상 및 방광 요관 역류 유무의 확인이 필요하다. 치료로서 과거에는 주로 악성 변

화의 위험성을 줄이기 위한 신절제술이 고려되어졌으나, 악성 변화의 빈도는 극히 드문 것으로 알려져 최근에는 신절제술은 시행하지 않고 장기간 추적 관찰하는 경향을 보이고 있다<sup>16, 17)</sup>. 본 연구에서도 모두 합병증 없이 외래에서 추적 관찰되었다.

상염색체 우성 다낭포신은 가장 흔한 유전성 낭포성 신질환으로 알려져 있으며, 성인 말기 신부전의 원인의 10%를 차지한다<sup>18)</sup>. 유병율은 500-1,000명당 1명이며, 우리나라의 경우 만성 신부전의 1-2%를 차지하는 것으로 보고되고 있는데<sup>19, 20)</sup>, 본 연구에서는 95례 중 5례(5.3%)였다. 병인으로는 염색체 16과 4번의 유전적 결함으로서 PKD1, PKD2, PKD3의 3개의 유전자 중 한개의 돌연변이로 발생하는 것으로 알려져 있다<sup>21)</sup>. 병리학적인 소견은 모든 신원에 걸쳐 수 mm-수 cm에 이르는 다양한 낭포들이 관찰되며 신장 뿐만 아니라 간, 췌장, 난소, 고환, 갑상선, 비장, 송과체, 거미막하공간에도 발생할 수 있으며, 특히 간은 50%에서 낭포가 관찰될 수 있으나 간기능의 장애나 문맥압 항진증은 드물게 관찰된다<sup>1, 17)</sup>. 임상 증상은 상염색체 열성 다낭포신과 구별되지 않게 신생아기부터 증상이 나타나는 심한 경우부터 무증상으로 초음파상 우연히 확인되는 경우에 이르기까지 다양한데, 대개 첫 10년간은 정상 신기능과 형태를 유지하고 주로 40-50대에 신부전의 증상이 나타나게 된다. 본 연구에서도 5례 중 3례는 각각 1세, 3세, 14세로 정상 신기능을 유지했고, 나머지 2례는 10세 이하에서 말기 신부전으로 진행되어 다양한 임상 양상을 나타냈다. 신장의 동반 질환으로 간, 췌장, 난소, 고환, 갑상선, 비장, 송과체, 거미막하공간의 낭포 형성, 뇌동맥류의 동맥류, 대장 계실, 심장 판막의 이상 등이 있는데, 이러한 특징은 상염색체 열성 다낭포신과 구별되는 점이 지만 소아에서는 드물게 나타난다. 뇌동맥류의 경우 10-40%에서 동반될 수 있는데 나이가 어릴수록 파열되는 경향을 보여 사망률을 증가시키는 인자로 생각되고 있다<sup>1, 6, 7)</sup>. 양 등<sup>19)</sup>의 상염색체 우성 다낭포신 연구에서는 간낭포가 21례 중 10례(47.6%)가, 송 등<sup>20)</sup>의 연구에서는 41례 중 15례(36.6%)에서 발견되어 가장 흔한 병발 기관이었으며, 뇌동맥류는 모두 관찰되지 않았다. 본 연구에서는 모든 환아에서 간낭포나 뇌동맥류는 동반되지 않았다. 첫 10년내 증상을 보이는 경우는 10% 이하이며 1세 미만에서 주로 복부 종괴를 보이거나 Potter 표현형을 나타내며, 신부전, 폐형

성 부전으로 사망할 수 있다. 1세 이후에는 대개 신장 비대, 고혈압, 혈뇨를 보이는데, 가족력이 있고 상염색체 우성 다낭포신이 의심되지만, 무증상인 경우에도 혈뇨, 고혈압, 복부 종괴의 촉진 등을 위해 해마다 추적 관찰이 필요하며 특히, 고혈압의 위험은 낭포의 수, 크기와 비례하므로 적극적인 치료가 요구되며 그 외 심판막의 이상, 간 낭종, 췌장 및 난소의 낭포 발생에 대해서도 관찰이 필요하다<sup>5, 6, 18)</sup>. 진단은 초음파나 전산화 단층 촬영을 통해 여러 가지 크기의 낭포로 이루어진 신장 비대를 발견할 수 있으며 초음파의 경우 15-25세에는 7.2%에서 진단할 수 있으나, 30세 이후에는 100% 진단이 가능하게 되는데<sup>1)</sup> 이러한 방사선학 소견과 가족력, 그 외 간, 췌장의 낭포, 뇌동맥류 등을 동반한 경우 진단할 수 있다<sup>6)</sup>. 예후는 아직 정확하게 알려져 있지 않으나, 신생아기와 영아기에 증상이 나타나는 경우는 심한 증상을 보이고 나이트 소아에서는 예후가 비교적 좋으나, 40-50대에 크레아티닌 상승을 보이면서 대개 50세 이후 투석이나 신이식이 고려되어 진다. 치료는 말기 신부전으로 진행되어 투석이나 신이식을 받기까지 신기능을 유지하는 것이지만, 50%에서는 결국 투석이나 신이식을 받게 된다<sup>1, 18)</sup>. 본 연구에서는 6세와 8세에 말기 신부전으로 진행된 2례가 있었고, 전자는 울혈성 심부전으로 사망하였고, 후자는 신이식을 받았다.

상염색체 열성 다낭포신은 집합관의 낭포성 확장과 다양한 정도의 담관 이상 및 섬유화를 특징으로 하는 유전성 질환이다. 염색체 6번의 유전자 이상으로 인해 발생하며 연령에 따라 다양한 임상 양상을 나타내지만, 1개의 유전자가 모든 표현형에 관련되어 있으며<sup>1, 2, 7)</sup> 유병율은 10,000-40,000명당 1명으로 알려져 있다<sup>18)</sup>. 본 연구에서는 95례 중 7례(7.4%)였다. 병리학적인 소견으로는 신집합관에 1-2 mm 정도의 낭포성 확장과 심한 간질 부종을 보이며, 사구체나 다른 세뇨관의 수의 감소를 관찰할 수 있으나 신우 및 요관은 정상이다. 모든 상염색체 열성 다낭포신 환자는 간문맥 주위의 섬유화를 보이고 다양한 정도의 담관의 증식, 확장 등도 관찰된다<sup>15, 16)</sup>. 임상 양상은 연령에 따라 다른데, 대부분 영아기에 발견되며 출생시에 신장과 간비대를 보이면서 75%에서 복부 팽만이 관찰되며, 심한 양수 과소증이 있는 경우에는 폐형성 부전, 관절의 구축, Potter 표현형 등을 보이면서 출생 후 곧 사망하는 것으로 알려져 있다<sup>5, 13, 17)</sup>. 또한, 연령이

증가함에 따라 서서히 신부전이 진행됨으로서 2세경 11%, 5세경 32%, 10세경 36%, 15세경 43%, 20세에는 100% 신부전이 발생한다고 하였다<sup>1)</sup>. 본 연구에서는 1례에서 생후 5개월에 말기 신부전으로 진행되어 복막 투석을 시행하였다. 선천성 간 섬유화의 경우도 연령이 증가함에 따라 진행되는데, 간문맥 담관의 증가와 간문맥 주위의 섬유화가 동반되며 후에 문맥압 항진증, 비장 비대, 정맥류 출혈 등을 유발할 수 있다<sup>5, 6, 14)</sup>. 본 연구에서는 4례에서 담관의 확장과 간문맥 주위의 섬유화가 관찰되었는데, 모두 1세 이하였다. 진단은 산전 초음파 소견상 양측 신비대, 양수 과소증, 방광내 소변 부재 등이 관찰되며, 신피질 및 수질의 에코 증가와 집합관이 잘 보이지 않을 때 의심할 수 있으며, 동반될 수 있는 간문맥 주위 병변에 대한 검사도 필요하다<sup>5)</sup>. 합병증으로는 고혈압이 영아기 및 아동기에 흔하며 적극적인 치료를 하지 않으면, 심장 비대, 울혈성 심부전을 유발하여 신기능 저하를 가속화시키는 위험 인자로 알려져 있다<sup>5)</sup>. 치료는 대개 보존적으로 고혈압과 울혈성 심부전을 치료하면서 복막 투석이나 혈액 투석을 병행하여 궁극적으로는 신이식할 때까지 신기능을 유지하는 것이다<sup>1, 2, 6, 18)</sup>.

단순 신낭포는 성인의 경우 40세까지 0-6%, 40-60세 사이에는 18-19%, 60세에는 31%의 유병율을 보이는 비교적 흔한 낭포성 신질환이지만, 소아에서는 드문 질환으로 아직 정확한 유병율은 알려져 있지 않다<sup>1)</sup>. 단순 신낭포의 진단기준은 단방성 낭포(unilocular cyst)이고 낭포와 신우간의 연결이 없으며, 상피 세포로 둘러 싸여 있고 신 조직은 포함되지 않으며, 낭포외 신장은 정상이며 신우나 요관은 정상인 경우를 말한다<sup>1)</sup>. 병리학적 소견은 대부분 한쪽에 발생한 낭포로 크기는 0.5-1 cm이 보통이지만 3 cm 이상도 드문 것은 아니며, 신우와 연결되지 않는 하나 혹은 그 이상을 보인다. 병인은 아직 알려져 있지 않으며 임상 양상은 고혈압, 통증, 혈뇨, 요로 감염, 낭포의 감염 등을 보일 수 있으나, 대부분 무증상으로 우연히 발견된 경우가 많고 신기능의 저하도 보이지 않는다<sup>1, 6)</sup>. 본 연구에서도 총 19례 중 복통, 혈뇨 등의 비특이적인 증상으로 내원하여 우연히 진단된 경우가 18례(94.7%)로 가장 많았다. 종양이 동반되는 경우는 2-4%로 드물지만 진단이 의심스러운 경우에는 전산화 단층 촬영, 자기 공명 영상, 혈관 조영술 등을 실시하여 감별 진단하는 것이 필요하다<sup>1, 5)</sup>. 대개 자연적

으로 소실되므로 특별한 치료가 필요 없으나, 증상이 있는 경우 경피적 흡인술 및 경화 요법 치료, 경피적 혹은 복강경을 통한 marsupialization을 실시할 수 있으며<sup>22-24)</sup>, 본 연구에서는 1례에서 8 cm으로 낭포가 크고 요관 신우 연결 부위 폐쇄 및 신우 압박이 관찰되어 복강경을 통한 marsupialization를 시행하였다.

수질 낭성 질환(medullary cystic disease)은 연소성 신결석증(juvenile nephrolithiasis)과 함께 청소년기 신부전의 가장 흔한 원인 질환으로 알려져 있으나<sup>1)</sup>, 국내에서는 드문 질환으로서 본 연구에서도 낭포성 신질환 환자 총 95례 중 1례가 관찰되었다. 두 질환은 임상 증상의 발현시기나 유전 양식이 다르지만, 해부학적, 임상적으로 서로 유사하여 감별 진단이 어려우나 요즘은 하나의 낭포성 신질환으로 분류되기도 한다<sup>21)</sup>. 조직학적 소견은 세뇨관 기저막의 파괴, 위축 및 낭포 발생, 간질 세포의 침윤과 섬유화를 특징으로 하며, 80% 이상에서 다음증, 다뇨증의 증상을 보인다<sup>1, 7, 24)</sup>. 병인은 연소성 신결석증의 경우 NPHP1, NPHP2, NPHP3 유전자, 수질 낭성 질환은 MCKD1, MCKD2 유전자 이상에 의해 발생하는 것으로 알려져 있다<sup>25)</sup>. 감별점은 수질 낭성 질환은 상염색체 우성으로 유전하는 질환으로 85%에서 신부전이 발생하기 전에 낭포를 형성하고, 연소성 신결석증 환자의 60%에서 동반되는 망막 색소증(retinitis pigmentosa), 간 섬유화, 골격계 이상과 같은 신장의 기관의 증상이 없고, 20-40세경에 말기 신부전으로 진행한다<sup>6, 25)</sup>. 본 연구의 경우 내원 당시 이미 말기 신부전으로 진행된 13세 남아 1례에서 신이식을 시행하였다. 진단은 가족력이 있는 소아에서 만성 신부전이 발생한 경우 의심할 수 있고 낭포는 1 mm-1 cm으로 초음파보다 전산화 단층 촬영이 진단에 더 도움이 된다.

결절성 경화증은 피부 신경 증후군의 하나로 피지선종, 경련, 지능 장애를 특징으로 하는 상염색체 우성 유전 질환이다<sup>1, 2)</sup>. 임상적인 특징으로 중추 신경계에 결절(tuber), 심장에 횡문근종(rhabdomyoma), 안저에 파오종(hamartoma), 신장의 경우 혈관근지방종(angiomyolipoma)와 신낭포가 관찰될 수 있는데, 대부분 양측성, 다발성이다<sup>1)</sup>. 혈관근지방종의 경우는 50-80%에서, 신낭포는 10%에서 동반될 수 있다<sup>1, 7, 26)</sup>. 대개는 무증상으로 혈관근지방종의 경우 주로 10세 이후 발견되고, 드물게 자연 출혈이나 신부전으로 진행될 수도 있다. 신낭포의 경우는 5% 이하에서

신기능 장애를 유발하고, 2%에서 신장암이 동반된다고 알려져 있어 특별한 치료는 없으나 정기적인 추적 관찰이 필요하다<sup>1, 26)</sup>. 진단은 초음파를 시행하여 예코가 감소된 경우 신낭포를 진단할 수 있다. Stillwell 등<sup>27)</sup>의 연구에서는 결절성 경화증 환자 274례 중 95례에서 검사를 시행하였고 51례(54%)에서 이상이 발견되는데, 그중 혈관근지방종이 45례(47%), 신낭포가 17례(18%), 11례(12%)는 두가지 질환을 같이 가지고 있었다. 본 연구에서는 복부 초음파를 시행한 23례에서 신낭포가 5례(21.7%), 혈관근지방종이 1례(4.3%), 두가지 모두 관찰된 경우가 1례(4.3%)였다.

결론적으로 낭포성 신질환은 무증상으로 지내다가 우연히 발견되어 치료가 필요 없이 경과 관찰만 필요한 질환부터 신생아기부터 신부전으로 진행되거나, 비뇨기계 뿐만 아니라 비뇨기계 이외의 기형도 동반하는 질환까지 임상 양상, 예후, 치료 등이 다양하므로 각 질환별로 발생할 수 있는 고혈압, 신부전, 감염 등의 합병증을 적절히 치료하기 위해서는 조기 발견, 정확한 진단, 정기적인 추적 관찰이 중요할 것으로 판단된다.

## 요 약

**목적 :** 낭포성 신질환은 다양한 원인, 증상, 예후를 나타내며 최근 들어 영상 진단의 발전으로 조기 진단이 가능해지면서 병인, 유전, 자연 경과 등에 대한 연구가 활발히 진행되고 있다. 본 연구에서는 낭포성 신질환 환아들을 대상으로 그 빈도, 임상양상, 동반기형, 치료 및 예후 등을 분석하여 향후 진단 및 치료에 도움이 되고자 하였다.

**방법 :** 1989년 10월부터 2001년 6월까지 15세 이하의 낭포성 신질환 환자 95례를 대상으로 후향적 고찰을 시행하였다. 산전 초음파로 발견된 경우 출생 후 초음파를 다시 시행하여 진단하였으며 질환에 따라 DMSA, DTPA, MAG-3 신스캔, 배뇨성 방광 요도 조영술, 전산화 단층 촬영, 자기 공명 영상 등을 시행하였다.

### 결과 :

1) 대상 환아는 총 95례였고, 추적 관찰 기간은 1개월에서 8년 4개월이었다. 다낭포성 신이형성증이 55례(58.5%)로 가장 많았고, 단순 낭포신은 19례(20.2%)였으며, 그중 단일 신낭포가 15례(13.8%). 다낭포

가 4례(4.2%)였다. 유전성 다낭포신은 13례(13.7%)였고, 그중 상염색체 열성 다낭포신이 7례(7.4%), 상염색체 우성 다낭포신이 5례(5.3%)였다. 수질 낭성 질환은 1례(1.0%)였고, 결절성 경화증과 동반된 신낭포는 6례(6.3%)였다.

2) 진단은 다낭포성 신이형성증의 경우 총 55례 중에서 산전 초음파로 진단된 경우가 49례(89.0%)로 가장 많았으며, 단순 신낭포는 비특이적인 증상으로 방문하여 검사 도중 우연히 발견된 경우가 18례(94.7%)로 가장 많았다. 유전성 다낭포신 환아는 산전 초음파로 진단된 경우가 5례(38.5%), 복부 종괴에 대한 검사로 발견한 경우가 3례(23.0%), 복통이나 야뇨증 등의 비특이적인 증상으로 검사 중 우연히 발견된 경우가 2례(15.4%), 혈뇨에 대한 검사 중 발견한 경우가 2례(15.4%), 가족력이 있어 발견된 1례(7.7%)가 있었다. 결절성 경화증 환자의 경우는 동반 질환 유무를 알기 위해 시행한 복부 초음파에서 신낭포가 발견되었다.

3) 동반된 요로계 기형 및 질환은 다낭포성 신이형성증 환아들의 경우 반대측 신장의 방광 요관 역류가 9례(16%)로 가장 많았으며 비뇨기계 이외의 동반기형으로는 심장 기형이 5례로 가장 흔했다. 상염색체 열성 다낭포신의 경우 방광 요관 역류, 췌장 낭포가 동반된 경우가 각각 1례가 있었고, 단순 신낭포는 2례에서 난소 낭포가 관찰되었다.

4) 임상 경과로 다낭포성 신이형성증의 경우는 추적 관찰 기간 중에 모두 합병증은 없었다. 유전성 다낭포신 질환 13례 중 상염색체 우성 다낭포신 환자 2례가 각각 6세, 8세에 말기 신부전으로 진행하였고, 상염색체 열성 다낭포신 환자 1례는 생후 5개월에 말기 신부전으로 진행하였다. 단순 신낭포의 경우 요관 신우 연결 부위 폐쇄 및 신우 압박이 관찰된 1례에서 복강경을 통한 malsupialization을 시행하였고, 1례의 수질 낭성 질환 환아는 진단 당시 이미 말기 신부전으로 진행되어 있어 신이식을 받았다.

**결론 :** 낭포성 신질환은 여러 가지 임상 및 병리적인 소견을 보이며, 무증상으로 지내다가 우연히 발견되어 치료가 필요 없이 경과 관찰만 필요한 질환부터 신생아기부터 신부전으로 진행되거나, 비뇨기계 뿐만 아니라 비뇨기계 이외의 기형도 동반하는 질환까지 그 양상이 다양하다. 그러므로, 각 질환 별로 발생할 수 있는 고혈압, 신부전, 감염 등의 합병증을 적절히

치료하기 위해서는 조기 발견, 정확한 진단, 정기적인 추적 관찰이 중요할 것으로 판단된다.

**참 고 문 헌**

1) Lippert MC. Renal cystic disease. In : Walsh PC, Retik AB, Vaughan ED, Wein AJ, editors. Campbell's Urology. 7th ed. Philadelphia : WB Saunders Co., 1998:1757-804.

2) Fick GM, Gabow PA. Hereditary and acquired cystic disease of the kidney. *Kidney Int* 1994;46:951-64.

3) Glassberg KI, Stephens FD, Lebowitz RL, Braren V, Duckett JW, Jacobs EC, et al. Renal dysgenesis and cystic disease of the kidney : A report of the terminology, nomenclature, and classification, section on urology, American Academy of Pediatrics. *J Urol* 1987;138:1085-9.

4) Osathanondh V, Potter EL. Pathogenesis of polycystic kidneys : type 1 due to hyperplasia of interstitial portions of collecting tubules. *Arch Pathol* 1964;77:466-73.

5) Kissane JM. Renal cysts in pediatric patients : a classification and overview. *Pediatr Nephrol* 1990;4:69-77.

6) Grantham JG, Nair V, Winklhofer F. Cystic Diseases of the Kidney. In : Brenner BM, Rector Jr FC, editors. Brenner & Rector's The Kidney. 6th ed. Philadelphia : WB Saunders Co, 2000:1699-730.

7) Glassberg KI. Renal dysplasia and cystic disease of the kidney. In : Gilenwater JY, Grayhack JT, Howards SS, Duckett JW, editors. Adult and Pediatric Urology. 3rd ed. St. Louis : Mosby-Year Book, Inc., 1996:931-71.

8) Watkins SL, McDonald RA, Avner ED. Renal dysplasia, hypoplasia, and miscellaneous cystic disorders. In : Barratt TM, Avner ED, Harmon WE, editors. Pediatric Nephrology. 4th ed. Philadelphia : Lippincott Williams & Wilkins, 1999:415-71.

9) 이지숙, 노광식, 김지홍, 이재승, 김병길. 소아의 낭포성 신질환. *대한소아신장학회지* 1997;1:144-50.

10) Wacksman J, Phipps L. Report of the multicystic kidney registry : Preliminary findings. *J Urol* 1993;150:1870-2.

11) Atiyeh B, Husmann D, Baum M. Contralateral renal abnormalities in multicystic dysplastic kidney disease. *J Pediatr* 1992;121:65-7.

12) Selzman AA, Elder JS. Contralateral vesicoureteral reflux in children with multicystic kidney. *J Urol* 1995;153:1252-4.

13) 신영림, 원혜성, 윤종현, 박영서. 산전 초음파로 진단된 다낭포성 신이형성증의 임상소견 및 자연 경과. *소아과* 2000;43:926-32.

14) Rottenberg GT, Gordon I, De Bruyn R. The natural history of the multicystic dysplastic kidney in children. *Br J Radiol* 1997;70:347-50.

15) Homsy YL, Anderson JH, Oudjhane K, Russo P. Wilms tumor and multicystic dysplastic kidney disease. *J Urol* 1997;158:2256-60.

16) Al-Khaldi N, Watson AR, Zuccollo J, Twining P, Rose DH. Outcome of antenatally detected cystic dysplastic kidney disease. *Arch Dis Child* 1994;70:520-2.

17) Heymans C, Breyssem L, Proesmans W. Multicystic kidney dysplasia : a prospective study on the natural history of the affected and the contralateral kidney. *Eur J Pediatr* 1998;156:673-5.

18) McDonald RA, Avner ED. Inherited polycystic kidney disease in children. *Semin Nephrol* 1991;11:632-42.

19) 양종무, 윤호중, 김인식, 표석주, 장윤식, 윤영석 등. 성인 다낭포성 신 47례의 임상적 고찰. *대한신장학회지* 1985;4:224-7.

20) 송향용, 김정은, 강원택, 김 원, 박성광, 강성귀. 성인 다낭포성의 임상적 연구. *전북의대 논문집* 1994;18:65-71.

21) Koptides M, Deltas CC. Autosomal dominant polycystic disease : molecular genetics and molecular pathogenesis. *Hum Genet* 2000;107:115-26.

22) Kramer SA, Hofman AD, Aydin G, Kelalis PP. Simple renal cyst in children. *J Urol* 1982;128:1259-61.

23) McHugh K, Stringer DA, Hebert D, Babiak CA. Simple renal cysts in children : diagnosis and follow-up with us. *Radiology* 1991;178:383-5.

24) Hemal AK. Laparoscopic management of renal cystic disease. *Urol Clin North Am* 2001;28:115-26.

25) Hildebrandt F, Omram H. New insights : nephrolithiasis-medullary cystic kidney disease. *Pediatr Nephrol* 2001;16:168-76.

26) Stapleton FB, Johnson D, Kaplan GW, Griswold W. The cystic renal lesion in tuberous sclerosis. *J Pediatr* 1980;97:574-9.

27) Stillwell TJ, Gomez MR, Keralis PP. Renal lesions in tuberous sclerosis. *J Urol* 1987;138:477-81.