

BH₄ 결손증 13례

이동환¹ · 홍용희¹ · 이용화²

¹순천향대학교병원 소아청소년과, ²순천향대학교 부천병원 진단검사의학과

목 적

전세계적으로 고페닐알라닌혈증의 1-2% 정도가 조효소인 BH₄의 결핍에 의해서 발생한다고 알려져 있다. 그러나 각 국가별로 BH₄ 결핍에 의한 고페닐알라닌혈증의 빈도는 매우 다양하게 보고되고 있어 대만의 경우 40% 정도가 BH₄ 결핍에 의한 고페닐알라닌혈증이라고 알려져 있다. 본 연구에서는 국내 BH₄ 결핍의 빈도와 임상적 특징에 대하여 알아보하고자 한다.

방 법

1999년부터 2009년까지 순천향대학교병원 소아청소년과 유전대사클리닉에서 고페닐알라닌혈증으로 진단된 152명의 환아들의 의무기록을 분석하였다. 모든 환아들에서 진단시 BH₄ loading test와 소변 biopterin/neopterin 검사를 시행하였다.

결 과

고페닐알라닌혈증 환아들 중 BH₄ 결핍으로 진단된 환아는 13명으로 8.6%의 빈도를 나타내었다. 이중 PTPS 결핍은 11명(85%)으로 이들의 진단시 페닐알라닌치는 평균 15.39 ± 9.95 mg/dL(5.8~35.5)였고, BH₄ loading test를 시행한 결과 BH₄ 투여 6시간 후 페닐알라닌치는 0.1~4.3mg/dL로 감소하였고 24시간 후에는 0.1~2.3mg/dL로 모두 정상 범위로 감소하였다. 신생아 선별검사로 진단된 PTPS 결핍의 경우 경한 정신지체와 저긴장증을 보이고 있었고 신생아기 이후 발달 지연이나 신경학적 증상에 의해 진단된 환아들은 심한 정신지체와 저긴장증을 보이고 있었다. PTPS 결핍 외에 DHPR 결핍은 1명(7.5%), GTPCH 결핍 환아도 1명(7.5%)이었다. DHPR 결핍 환

아는 BH₄ loading test시 기저 페닐알라닌치는 10.3mg/dL였고 1.9mg/dL까지 감소하는 양상을 보였다. 신생아기 이후 발달 지연과 경련 증상으로 진단되었고 이후 경련 증상이 없다가 내원 3개월전부터 경련이 악화되어 내원하여 신경전달물질 투여 후 바로 다음날부터 경련 증상이 소실되었다. GTPCH 결핍 환아에서 BH₄ loading test는 시행되지 않았고 18개월에 발달 지연, 경련, 저긴장증으로 내원 후 진단되어 약물 치료를 시행하였으나 사망하였다.

결 론

국내 BH₄ 결핍 환아는 약 8.6%의 빈도로 추정되며 전형적 페닐케톤뇨증과 치료 방향, 예후가 매우 다르므로 첫 진단시 BH₄ loading test와 biopterin/neopterin 검사가 시행되어야 하며 신경학적 증상과 발달에 대한 정기적인 추적 관찰이 필요하다.