

단일신을 가진 소아의 임상적 특징과 동반기형

서울대학교 어린이병원 소아청소년과*, 서울대학교병원 희귀질환진단치료기술연구사업단†
서울대학교 의학연구실 신장연구소‡

김주휘* · 이세은* · 정윤희* · 한경희* · 이현경*
강희경*, † · 하일수*, ‡ · 정해일*, †, ‡ · 최 용*, ‡

= Abstract =

Clinical Characteristics and Associated Anomalies in Children with Solitary Kidney

Joo Whee Kim, M.D.*, Se Eun Lee, M.D.*, Yun Hye Jung, M.D.*, Kyung Hee Han, M.D.*
Hyun Kyung Lee, M.D.*, Hee Gyung Kang, M.D.*, †, ‡, Il Soo Ha, M.D.*, †, ‡
Hae Il Cheong, M.D.*, †, ‡ and Yong Choi, M.D.*, ‡

*Department of Pediatrics, Seoul National University Children's Hospital, Seoul, Korea**
Research Center for Rare Diseases†, Seoul National University Hospital, Seoul, Korea
Kidney Research Institute‡, Medical Research Center, Seoul National University
College of Medicine, Seoul, Korea

Purpose : The clinical characteristics and associated anomalies in children with solitary kidney (SK) were analyzed retrospectively.

Methods : Total 38 children diagnosed to have SK at our hospital between December 1989 and December 2009 were recruited, and the clinical records including imaging studies were retrospectively reviewed. SK was defined as unilateral renal agenesis by imaging studies only, and patients with regression of unilateral dysplastic kidney were excluded.

Results : Among total 38 patients, 12 were male. The median age at the diagnosis of SK was 6.5 months (at birth–13 years). SK was detected by prenatal ultrasonography in 14 patients and during work-up for renal or urinary tract diseases in 13 (including urinary tract infection in 7). In 10 patients, SK was detected incidentally. Anomalies in the SK were noted in 17 patients including vesicoureteral reflux in 11. Other anomalies in the genitourinary tract were present in 16 patients, and multi-organ-involving syndromes or chromosomal anomalies were detected in 9. The mean duration of follow-up was 9 years (9 months–20 years). Two patients developed chronic renal failure during follow-up, and the median serum creatinine concentration of the remaining 36 at their last follow-up was 0.6 mg/dL.

Conclusion : SK may be isolated and clinically asymptomatic; it is frequently accompanied by other anomalies in genitourinary tract and other organs, some of which can induce progressive renal dysfunction. Early recognition of associated anomalies with SK

*This study was supported by a grant (A080588) from the Korea Healthcare technology R&D Project, Ministry for Health, Welfare and Family Affairs, Republic of Korea

접수 : 2010년 3월 15일, 수정 : 2010년 3월 24일, 승인 : 2010년 3월 29일
책임저자 : 정해일, 서울시 종로구 연건동 28 서울대학교 의과대학 소아과학교실
Tel : (02) 2072-2810 Fax : (02) 743-3455 E-mail : cheonghi@snu.ac.kr

and regular follow-up is recommended to reduce long-term risk. (*J Korean Soc Pediatr Nephrol* 2010;14:42-50)

Key Words : Kidney disease, Urogenital abnormalities, Child, Retrospective studies

서 론

신장과 요로계의 선천성 기형은 산전에 확인되는 선천성 기형의 약 20~30%를 차지하며 이 중 단일신은 소아의 선천성 신장 기형 중에서 5% 정도를 차지하는 상대적으로 흔한 기형이다[1]. 신장 무형성은 후신 발달의 중단으로 인한 신장 실질 조직의 형성 부전에 기인하는 것으로 알려져 있으며, 다낭성 이형성 신이 완전 퇴행된 결과로 발생하기도 한다 [2, 3]. Kiprof 등[4]은 9,000에 이상 부검례의 조직병리학적 연구에서 일측성 신장 무형성의 발생률을 1:1,000으로 보고하였으며, Roodhooft 등[5]은 일반 인구를 대상으로 한 초음파 조사 결과 1:500의 발생률을 보고한 바 있다.

단일신을 가진 환자에서 신장의 동반 기형뿐 아니라 비뇨생식기, 심혈관, 위장관, 그리고 골격기형 등 다양한 종류의 동반 기형이 보고되어 있으며[6], 개 개인의 예후는 동반 기형의 존재 유무와 중증도, 특히 일측신의 상태에 좌우되며[7], 무증상에서부터 말기 신질환까지 다양하다.

현재까지 단일신에 대한 국내 자료의 대부분은 동반 기형의 희귀성을 기술한 증례 보고들이며 임상 전반에 대한 체계적 자료는 없는 상태이다. 따라서, 이 연구에서는 비교적 많은 수의 단일신 환자를 대상으로 임상적 특징과 동반기형 및 장기적 신기능 변화를 분석하였으며, 문헌 고찰을 통해 외국 보고와 비교하였다.

대상 및 방법

1989년 12월부터 2009년 12월까지 20년간 서울대학교 어린이병원에서 단일신으로 진단된 38명

의 환자를 대상으로 하였다. 단일신은 일측성 신장 무형성으로 정의하였으며, 일측성 다낭성 이형성 신의 퇴행으로 발생한 단일신은 제외하였다. 환자들의 의무 기록과 의료영상 저장전송 시스템 자료를 후향적으로 조사하여 연령, 성별, 진단 연령, 가족력, 진단 경로, 동반 기형, 신기능 검사, 그리고 영상 자료를 분석하였다. 신 초음파 검사는 모든 환자에서 시행되었으며 동반 질환의 종류, 중증도에 따라 배뇨 방광 요도 조영술, Technetium-99 dimercaptosuccinic acid (DMSA) 신 스캔 등의 검사가 추가로 시행되었다.

결 과

전체 38명의 환자 중 남자가 12명(31.6%), 여자가 26명(68.4%)으로 여자가 2.2배 많았으며, 단일신 진단시 연령의 중앙값은 6.5개월(생후 1일-13세)이었다. 19예(50.0%)에서는 좌측 신이 없었고 19예(50.0%)에서는 우측 신이 없었다. 신 질환의 가족력은 2예(5.3%)에서 확인되었으며 모두 원인 불명의 신부전으로 조부가 혈액투석 중인 경우와, 어머니의 외사촌이 신장이식을 받은 경우였다.

14명(36.8%)의 환자에서는 산전 초음파에서 단일신이 발견되었으며, 13명(34.2%)은 신장 혹은 요로계 질환 {요로감염 7예(18.4%), 학교 집단 소변검사에서 발견된 혈뇨 또는 단백뇨 4예(10.5%), 신중후군 1예(2.6%), 잔여신의 요관 신우 접합부 폐색에 동반된 반복적 측복부 통증 1예(2.6%)}에 대한 검사 도중 단일신이 확인되었고, 10예(26.3%)는 건강 검진 혹은 복통 등 다른 원인으로 시행한 복부 초음파 검사에서 우연히 단일신이 발견되었다 (Table 1). 학교 집단 소변 검사 이상으로 발견된 4예 중 1예는 진단 당시 만성 신부전 상태였다.

만성 신부전 상태로 진단된 증례는 남아였으며 10세에 시행한 집단 소변 검사에서 단백뇨 발견되었으나 추가검사 시행하지 않고 지나왔다. 이후 13세에 동일 소견 지속되어 시행한 검사상 단일신, 고혈압, 고요산혈증, 고콜레스테롤혈증, 지방간이 동반된 만성신부전 진단 받았다. 당시 신체검진상 체중 55.2 kg, 신장 144.8 cm로 계산된 체질량 지수는 26.33으로 95 백분위수에서 97 백분위수 사이였으며 수축기 혈압 165 mmHg, 이완기혈압 99 mmHg였으며 동반된 기형으로 왜소음경이 있었다. 환이는 Angiotensin receptor blocker와 Allopurinol 등 약물요법 사용하며 지켜보았으나 연고지관계로 추적관찰이 종료되었다.

전체 38예 중 28예(73.7%)에서 동반기형이 확인되었으며(Table 2), 그 빈도는 신장, 하부 비뇨생식기계, 심혈관계, 척추의 기형 순이었다. 신 기형 중에는 방광 요관 역류가 11예로 가장 많았으며 10예

는 남아있는 신장 쪽에서, 1예는 신장이 없는 쪽의 요관에서 발견되었다. 국제 요관 역류 연구회(International Reflux Study Group)의 등급 분류에 따른 역류의 정도는 I도 1예, II도 5예, III도 4예, IV도 1예, V도 1예였으며, 이 중 4예(III도 3명, IV도 1명)는 요로감염으로 인한 검사 도중 단일신이 발견된 경우였다. 그 외 중복 신장, nutcracker 증후군, 좌측 요관 신우 접합부 폐색, 요관류를 동반한 수신증, 다낭종, 단순 낭종, 신형성 부전 등이 동반되었다. DMSA 신 스캔 검사는 17명에서 시행되었으며 이 중 3명(17.6%)에서 신반흔 소견이 있었다. 신반흔이 발견된 환자 3명 중 1예에서는 III도 방광 요관 역류, 단일신의 다발성 낭종, 좌측 하대정맥이 동반되었고, 다른 1예에서는 중복신, 요관류를 동반한 수신증, 중복자궁이 동반되었으며, 마지막 1예에서는 비뇨기계 기형 없이 전대상 무신경절증이 동반되었다. 하부 비뇨생식기계의 동반기형으로는 자궁과 질의 발생장애가 7예로 가장 많았으며, 이 중 1예는 질 폐색으로 인한 월경통이 첫 발현 증상이었다. 2예의 남아에서 수술이 필요한 잠복고환이 동반되었으며, 그밖에 요관류 2예, 방광계실 2예, 왜소음경, 정맥 낭, 음핵비대, 방광 뒤의 낭종 등의 기형이 각 1예에서 동반되었다.

심장 및 대혈관의 동반 기형으로 중격 결손이 5예에서 동반되어 가장 흔하였으며, 그밖에 무증상으로 치료가 필요하지 않은 대혈관 기형 3예, 이엽성 대동맥 판막 1예가 있었다. 척추의 동반기형으로 계류 척수 증후군 2예, 선천성 경추 경합 2예, 스프링겔 변형이 2예에서 발견되었고, 소화기계 이상으로 전대상 무신경절증, 기관식도 누공, 밀폐 항문, 소장 염전이 확인되었으며, 그 외에 소안구증, 무안구증 등 안과적 이상, 그리고 다지증, 합지증, 내반족 등 근골격계 이상도 확인되었다. 한편 3예에서는 산전 초음파에서 단일신과 더불어 단일 제대 동맥도 함께 확인되었다(Table 2).

전체 환자 중 9예에서(전체 환자의 23.7%, 동반 기형이 발견된 27명 환자의 33.3%) 다기관 침범 증

Table 1. Characteristics of the 38 Patients with Solitary Kidney

Parameter	Number of patients
Median age at diagnosis	6.5 months (at birth -13 years)
Male gender	12 (31.6%)
Family history of kidney disease	2 (5.3%)
Absent kidney in	
Right side	19 (50.0%)
Left side	19 (50.0%)
Event leading to diagnosis	
Prenatal ultrasonography	14 (36.8%)
During work up for	
Urinary tract infection	7 (18.4%)
Hematuria or proteinuria screening	4 (10.5%)
Nephrotic syndrome	1 (2.6%)
Unilateral ureteropelvic junction obstruction	1 (2.6%)
Unknown	1 (2.6%)
Incidental detection	10 (26.3%)

Table 2. Associated Anomalies in 38 Patients with Solitary Kidney

Anomaly	Number of patients (%)
Total	28 (73.7)
Anomaly in solitary kidney	17 (44.7)
Vesicoureteral reflux	9 (23.7)
Nutcracker syndrome	2 (5.3)
Duplex kidney	1 (2.6)
Ureteropelvic junction obstruction	1 (2.6)
Small hypoplastic kidney	1 (2.6)
Multiple cysts+Vesicoureteral reflux	1 (2.6)
Single cyst+Vesicoureteral reflux	1 (2.6)
Hydronephrosis with ureterocele+Duplx kidney	1 (2.6)
Anomaly in genitourinary tact	16 (42.1)
Uterine/vaginal dysgenesis	6 (15.8)
Cryptorchidism	2 (5.3)
Bladder diverticulum	2 (5.3)
Ureterocele	1 (2.6)
Ureterocele+Uterine/vaginal dysgenesis	1 (2.6)
Other anomalies*	4 (10.5)
Anomaly in heart	7 (18.4)
Septal defect	4 (10.5)
Anomaly of great vessel	3 (7.9)
Anomaly of valve+Septal defect	1 (2.6)
Anomaly in spine/vertebrae	5 (13.1)
Tethered cord syndrome	2 (5.3)
Congenital synostosis of cervical spine	1 (2.6)
Sprengel deformity	1 (2.6)
Congenital synostosis of cervical spine+Sprengel deformity	1 (2.6)
Other organ	
Gastrointestinal tract [†]	4 (10.5)
Abnormal shape of external ear	3 (7.9)
Eye [‡]	2 (5.3)
Lip and palate	2 (5.3)
Other musculoskeletal system [§]	5 (13.2)
Single umbilical artery	3 (7.9)

* micropenis, spermatocoele, large clitoris, retrovesical cyst
[†] total aganglionosis of colon, tracheoesophageal fistula, imperforated anus, small bowel malrotation
[‡] microphthalmia with coloboma, anophthalmos
[§] thumb hypoplasia, syndactyly, polydactyly, club hand, club foot

후군 또는 염색체 이상이 확인되었으며, 이 중 VACTER (vertebra, anus, cardiac, trachea, esophagus, renal anomalies) 연합증과 CHARGE (coloboma, heart defects, atresia of the choanae, retardation of growth, genitourinary de-

fects, ear anomalies) 증후군이 함께 동반된 1예에서는 산전 초음파상 단일 재대 동맥과 우측 무형성 신이 확인되었고 출생 후 기관식도 누공, 소안구증, 좌측엄지의 형성부전 등도 발견되었다(Table 3).

대상 환자들은 9.1년(9개월-20년) 동안 추적 관

Table 3. Associated Multi-organ-involving Syndromes or Chromosomal Anomaly in 38 Patients with Solitary Kidney

Diagnosis	Number of patients
Klippel-Feil syndrome	2
DiGeorge syndrome	1
Herlyn-Werner-Wunderlich syndrome	1
Mayer-Rokitanski-Kuster-Hauser syndrome	1
Fraser syndrome	1
Noonan syndrome	1
Probable CHARGE syndrome or VACTER association	1
46XY,der(19)add(19)(p13.3)	1
Total	9

Abbreviations : VACTER, vertebra anus cardiac trachea esophagus renal anomalies; CHARGE coloboma heart defects atresia of the choanae retardation of growth genitourinary defects ear anomalies

Table 4. Renal Function and Radiologic Study of the Patients with Solitary Kidney

Parameter	
Hypertrophy of solitary kidney	24 patients n=38
Vesicourethral reflux on voiding cystourethrography	11 patients n=21 3 patients n=17
Defect on DMSA scan	
Chronic renal failure (GFR<60 mL/min/1.73m ²)	2 patients n=38
End-stage renal disease	- n=38
Serum creatinine (mg/dL) at the last follow-up	0.6 n=36 (0.5-0.75)*

*Medain (interquartile range)

Abbreviations : DMSA, Dimercaptosuccinic acid; GFR, glomerular filtration rate

찰되었으며, 이 중 2명이 13세 및 14개월의 나이에 만성 신부전(사구체 여과율 < 60 mL/min/1.73m²)을 진단받았고, 나머지 36명 중 검사를 시행한 34명의 최종 크레아티닌 농도의 중앙값은 0.6 mg/dL(범위 0.2-1.3 mg/dL)이었다.

14개월에 만성신부전을 진단 받은 증례의 경우 출생직후 발견된 밀폐 항문으로 교정수술 받았으며 이후 심방 중격 결손, 이엽성 대동맥 판막, 잠복고환, 내반족 등의 동반 기형으로 추적관찰 받던 중 생후 14개월 시행한 초음파에서 우연히 좌측 신장 무형성이 발견되었다. 환아는 남아있는 우측신장의 크기가 연령의 평균 크기의 2SD 미만으로 작았으며 당시 신장 72 cm, 혈청 Creatinine 0.9 mg/dL로 Schwartz 식으로 계산한 사구체 여과율이 44 mL/min/1.73m²이었다. 환아는 현재 Angiotensin receptor blocker, Bicarbonate, Calcium carbonate, Erythropoietin, Benzbromarone 등의 약물요법을 사용하며 추적관찰 중으로 최종 혈청 Creatinine 농도 검사는 12세 5개월에 시행하였으며 5.3 mg/dL이었다. 13세에 만성신부전을 진단받은 환아는 앞서 기술하였다.

전체 38명의 환자 중 9예에서는 첫 진단 이후에 추적 초음파 검사를 시행하지 않았고, 나머지 29명에서는 주기적 초음파 검사를 시행하였으며, 추적관찰이 시행되지 않은 9명 중 5명과 추적관찰이 시행된 29명중 19명의 총 24예(63.2%)에서 초음파 검사상 잔여신의 보상적 비대(연령의 평균 크기의 2SD 이상, Rosenbaum 등[8]에 의한 정상 소아의 신장 크기 기준)가 관찰되었다(Table 4, Fig. 1).

고 찰

단일신은 비교적 흔한 신장의 선천성 기형으로 다양한 동반 기형이 동반되는 것으로 알려져 있다. 단일신은 일측성 신장 무형성 뿐만 아니라 일측성 다낭성 이형성 신의 퇴행 결과일 수도 있다. Rickwood 등[9]은 산전 초음파로 진단된 44명의 다낭성 이형성 신 환자를 분석하여 약 50%에서 경과 관찰 중 부분적인 또는 완전한 퇴행이 진행함을 확인하였으며 출생 전 자궁 내에서 완전 퇴행이 일어난 경우도 발견하였다. Kaneyama 등[10]은 57예의 단일신을 17예의 일측성 신장 무형성과 40예의 이형성 신으

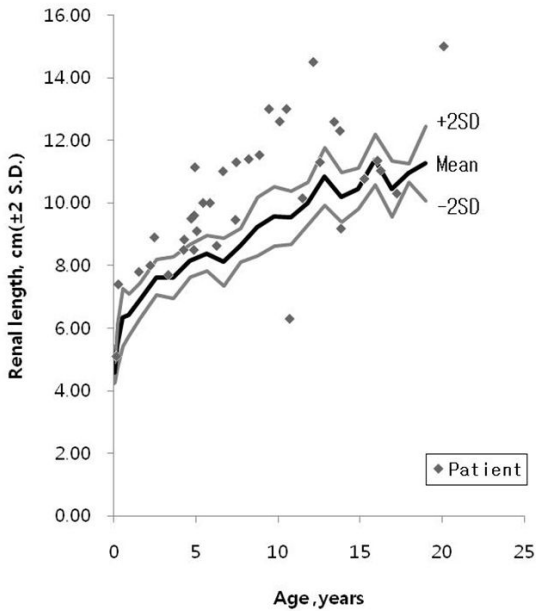


Fig. 1. Measured renal lengths according to the ages is compare with sonographic renal length plotted against age in the normal population.

로 구분하였고, Wiesel 등[11]은 유럽 12개 국가에서 사산과 인공유산을 포함한 709,030명의 출생에 대한 조사에서 58예의 일측성 신장 무형성과 105예의 다낭성 이형성 신을 보고하였다. 국내에서는 권 등[12]이 12,431예의 산전초음파 검사에서 발견된 총 236예의 비노기계 기형 중 37예의 다낭성 이형성 신과 9예의 신장 무형성을 보고 하였으며 임 등[13]은 산전 초음파로 발견된 선천성 신 요로 기형 906예 중 134예의 다낭성 이형성 신과 31예의 단일신을 보고하였다. 이번 연구에서는 일측성 다낭성 이형성 신의 퇴행의 증거가 확인된 환자들은 제외하고 일측성 신장 무형성 환자들만 대상으로 하였지만, 모든 대상 환자들이 산전 초음파를 시행한 것이 아니고 진단 연령이 다양하기 때문에 최소한 일부 환자에서는 진단 전 일측성 다낭성 이형성 신 퇴행의 가능성을 완전 배제할 수는 없었다.

단일신의 발생률은 1:500에서 1:3,200으로 다양하게 보고 되어 있으며 아직 국내의 정확한 자료는 없는 실정이다. 단일신은 남자에 1.2-2.3배 호발한

다고 보고되어 왔으며[14], 여성 생식기 기형이 많음에도 불구하고 남아에서 호발하는 이유로 발생과정에서 Wolffian duct의 분화가 Mullerian duct보다 이른 시기에 발생하며 요관아(ureteric bud)의 형성 시기에 가깝게 일어나 Wolffian duct의 이상이 Mullerian duct의 이상보다 더 많은 영향을 주는 것에 기인한다[15]. 하지만 최근 산전초음파에서 발견된 신 기형에 대한 국내 단일기관 연구[13]에서는 1:1.4의 남녀비 보고하였고, 이번 연구에서는 1:2.2로 여아에 호발하는 경향을 보였다.

과거 단일신은 주로 요로 감염, 배뇨 장애 또는 다른 선천성 기형의 검사 등으로 진단되었으나 최근 산전초음파가 보편화되어 무증상인 상태로 산전에 진단되는 경우가 많다[7, 14]. 이번 연구 역시 산전초음파를 통한 진단이 가장 많은 부분을 차지했으나 그 외의 다양한 진단 경로가 확인되었다.

단일신은 단독 기형으로 존재할 수도 있지만, 흔히 잔여 신, 비노생식기계, 근골격계, 심혈관계, 위장관계 등 여러 기관의 다양한 기형이 동반될 수 있다. 이러한 기형들은 특정 증후군 또는 염색체 이상의 전신 증상으로 조합되기도 한다. 이번 연구에서는 70% 이상의 환자에서 다양한 종류의 동반 기형이 확인되었지만, 상당 수 진단되지 않은 무증상 단일신의 존재를 감안할 때 실제 기형 동반 비율은 이보다 낮을 것으로 사료된다. 그러나 장기적인 예후가 단일신 자체가 아니라 동반 기형의 중증도에 영향을 받는다는 점을 고려할 때, 단일신 환자에서 숨겨진 동반 기형을 확인하는 것이 매우 중요하다[7, 10, 14, 16].

단일신 환자에서 비노기계 기형은 35-65%에서 동반된다고 알려져 있다. 이 중 가장 흔한 방광요관 역류는 소아에서 비교적 흔한 질환이며 역류성 신병증을 발생시켜 소아고혈압, 만성신부전으로 진행될 수 있다. Cascio 등[14]은 단일신 환자 46명을 대상으로 한 연구에서 40명의 배뇨 방광 조영술 결과 13명에서 방광요관 역류를 발견하였으며, 이 중 12예가 III-V도였고, DMSA 신 스캔은 4명에서 시행하였으며 신반흔이 있는 환자는 없었다. 이번 연구에

서는 전체 38명 중 21명에서 배뇨성 방광요도촬영을 시행하였으며 그 중 절반 정도인 11명 환자에서 방광요관 역류가 확인되었고, 이 중 5예가 III-V도인 것과 DMSA 신 스캔에서 3명의 결손이 확인된 점을 고려할 때 단일신 환자에서 방광요관 역류의 조기 발견을 위한 검사는 빠지지 않고 시행되어야 한다 [10, 14, 17, 18].

문헌상으로 단일신 환자의 반수 이상에서 동측 요관의 완전 결여가 동반될 수 있으며 드물게 부신 무형성도 동반될 수 있다고 보고되어 있다. 본 연구는 후향적으로 병력 기록을 분석한 연구로 대부분의 경우 영상판독 기록과 남아있는 영상의 재분석에 신장과 방광에 대한 기술로 이루어져 있어 요관과 부신에 관련된 분석에 한계점이 있다[15].

발생학적으로 Mullerian duct와 Wolffian duct는 밀접한 관계를 가지고 있으며 19세기부터 신장 무형성과 관련된 다양한 Mullerian duct의 기형이 보고되어 있다[20]. 이번 연구에서 전체 26명의 여자 환자 중 자궁과 질 형성 이상은 5명(19.2%)에서 발견되었다. 이 중 2예는 이차 성징이 진행되며 월경 이상으로 인해 야기된 급성 복증의 검사 과정에서 단일신이 우연히 진단된 경우이다. 이러한 기형은 육안적으로 또는 신체검진만을 통해 발견되기 어려우며, 보다 정밀한 영상 검사를 통해 확인될 수 있었다.

이 외에도 수술적 교정이 필요한 동반 기형으로서 잠복고환, 생식기계 기형, 계류 척수 증후군, 심장중격결손, 근골격계 기형 등이 다수 있었으며, 이러한 동반 기형의 진단 지연을 막기 위하여 단일신 환자에 대하여 자세한 병력 청취와 심음 청진, 고환 촉진, 신경학적 검진 등 면밀한 신체검진이 필요하다.

일반적으로 잔여 신의 기능이 정상인 환자의 예후는 일반 인구와 차이가 없다는 보고가 있었으나[7], Argueso 등[20]은 평균 진단 연령이 37세이고 평균 연령이 56세인 157명의 일측성 신장 무형성 환자들에 대한 연구에서 단백뇨, 고혈압, 신기능 감소 등의 발생률이 증가함을 보고하였다. Gonzalez 등[21]은 이러한 합병증이 특히 비만 환자에서 사구체

초 여과의 결과로 인해 발생하는 경향이 있다고 보고한 바 있으며 본 연구의 만성 신부전으로 진단된 증례 중 1예에서 초고도비만이 비교적 빠른 신기능 저하가 발생했던 위험인자로 추정해 볼 수 있겠다. 최근 Sanna-Cherchi 등[22]은 선천성 신 요로계 기형 환자 312명의 예후에 대한 연구에서 증상이 나타나지 않은 단일신의 손상이 다른 양성의 선천성 신 요로계 기형과 비교하여 나쁜 예후를 가질 수 있다고 주장하였다. 이번 연구는 후향적 연구로서 미세 단백뇨, 혈압, 신체 계측, 사구체 여과율 등에 대한 정기적 검사가 시행되지는 않았지만, 대부분의 환자에서 추적 기간 중 혈청 Creatinine 농도가 정상으로 유지되었고 항고혈압제의 복용이 필요한 환자도 없었다.

현재까지 국내에서 장기적인 추적 관찰을 통한 단일신 환자의 예후에 대한 전향적 연구 결과는 보고되지 않았다. Lucas 등[23]이 95명의 소아 환자를 대상으로 15년간 전향적으로 추적 관찰한 연구에서 12.6%의 환자에서 신기능 이상을 관찰하였으며 특히 미세 단백뇨가 신손상 감소에 따라 영향을 많이 받는 지표라 보고하였다. 또한 Schreuder 등[24]은 66명의 선천성 단일신에 대한 연구에서 평균 8.4세까지의 추적관찰 결과 약 50%의 환자에서 미세 단백뇨와 고혈압이 동반되었다고 보고 하였으며 특히 출생 체중이 작은 경우 정상 출생 체중 환자에 비해 기능 감소가 심하였으며, 이러한 환자에서 혈압, 단백뇨, 신기능 등에 대한 정기적 추적 관찰이 필요함을 주장하였다.

결론적으로 단일신은 비교적 흔한 신장의 선천성 기형이며, 상당수의 환자에서 신장 혹은 다른 기관의 기형이 동반되고 그에 관련된 심각한 증상이 발생할 수 있으므로, 동반 기형의 조기 발견과 적절한 치료가 장기적인 신 손상의 위험을 감소시키기 위해 필요하다. 앞으로 대규모의 전향적인 연구를 통하여 단일신 환자에 대한 역학, 임상상, 장기적 예후, 치료 방침 등에 대한 정확한 자료 구축이 필요하다.

요 약

목적: 단일신을 가진 소아의 임상적 특징과 동반 기형 및 장기적 신기능 등에 대해 알아보고자 하였다

방법: 1989년 12월부터 2009년 12월까지 20년간 서울대학교 어린이병원에서 진단된 38예의 단일신 환자를 대상으로 후향적 조사를 하였으며, 단일신은 영상검사를 통해 진단된 일측성 신장 무형성으로 정의하였고, 일측성 이형성 신의 퇴행으로 발생한 단일신은 제외하였다.

결과: 진단 연령의 중앙값은 6.5개월(출생직후-13세)이었고, 남자가 12명(31.6%), 여자가 26명(68.4%)이었다. 19예(50.0%)에서는 좌측 신장이 없었고 19예에서는 우측 신장이 없었다. 산전 초음파에서 진단된 경우가 14예(36.8%), 신장 혹은 요로계 질환에 대한 검사 도중 13예(34.2%), 우연히 발견된 경우가 10예(26.3%)이었다. 동반 기형으로는 방광요관 역류 11예(28.9%)를 포함한 신장기형이 17예(44.7%), 기타 비뇨생식기계의 기형이 16예(42.1%) 그리고 다 기관 증후군 혹은 염색체 이상이 9예(23.7%)에서 진단되었다. 혈청 크레아티닌의 중간값은 0.6 mg/dL이었으며 만성 신부전이 2예(5.3%)에서 확인되었다.

결론: 단일신은 신장의 선천성 기형 중 상대적으로 흔한 질환이며, 일반적으로 증상이 없다. 그러나 일부에서는 단일신은 다른 기관의 이상과 연관이 되어 있거나 관련된 증상이 발생한다. 단일신을 가진 소아의 연관 기형의 조기 발견과 추적 관찰이 장기적인 신 손상의 위험을 감소시키기 위해 필요하다.

References

- 1) Wiesel A, Queisser-Luft A, Clementi M, Bianca S, Stoll C. Prenatal detection of congenital renal malformations by fetal ultrasonographic examination: an analysis of

- 709,030 births in 12 European countries. *Eur J Med Genet* 2005;48:131-44.
- 2) Valentini RP, Langenburg S, Imam A, Mattoo TK, Zerlin JM. MRI detection of atrophic kidney in a hypertensive child with a single kidney. *Pediatr Nephrol* 2005;20:1192-4.
- 3) Rabelo EA, Oliveira EA, Diniz JS, Silva JM, Filgueiras MT, Pezzuti IL, et al. Natural history of multicystic kidney conservatively managed: a prospective study. *Pediatr Nephrol* 2004;19:1102-7.
- 4) Kiproff DD, Colvin RB, McCluskey RT. Focal and segmental glomerulosclerosis and proteinuria associated with unilateral renal agenesis. *Lab Invest* 1982;46:275-81.
- 5) Roodhooft AM, Birnholz JC, Holmes LB. Familial nature of congenital absence and severe dysgenesis of both kidneys. *N Engl J Med* 1984;310:1341-5.
- 6) Parikh CR, McCall D, Engelman C, Schrier RW. Congenital renal agenesis: case-control analysis of birth characteristics. *Am J Kidney Dis* 2002;39:689-94.
- 7) Robson WL, Leung AK, Rogers RC. Unilateral renal agenesis. *Adv Pediatr* 1995;42:575-92.
- 8) Rosenbaum DM, Korngold E, Teele RL. Sonographic assessment of renal length in normal children. *AJR Am J Roentgenol* 1984;142:467-9.
- 9) Rickwood AM, Anderson PA, Williams MP. Multicystic renal dysplasia detected by prenatal ultrasonography. Natural history and results of conservative management. *Br J Urol* 1992;69:538-40.
- 10) Kaneyama K, Yamataka A, Satake S, Yanai T, Lane GJ, Kaneko K, et al. Associated urologic anomalies in children with solitary kidney. *J Pediatr Surg* 2004;39:85-7.
- 11) Wiesel A, Queisser-Luft A, Clementi M, Bianca S, Stoll C. Prenatal detection of congenital renal malformations by fetal ultrasonographic examination: an analysis of 709,030 births in 12 European countries.

- Eur J Med Genet 2005;48:131-44.
- 12) Kwon JH, Kwon JY, Kwak DW, Park YW, Kim YH. Incidence of congenital defects coexisting with fetal urinary tract anomaly. Korean J Obstet Gynecol 2009;52:611-6.
 - 13) Lim GA, Lee JH, Park YS, Kim KS, Won HS. Incidence and outcome of congenital anomalies of the kidney and urinary tract detected by prenatal ultrasonography: a single center study. Korean J Pediatr 2009; 52:464-70.
 - 14) Cascio S, Paran S, Puri P. Associated urological anomalies in children with unilateral renal agenesis. J Urol 1999;162:1081-3.
 - 15) Bauer SB. Anomalies of the upper urinary tract. In: Wein AJ, Kavoussi LR, Novick AC, Partin AW, Peters CA, editors. Campbell-Walsh urology. 9th ed. Philadelphia: Elsevier, 2007:3272-6.
 - 16) Woolf AS, Hillman KA. Unilateral renal agenesis and the congenital solitary functioning kidney: developmental, genetic and clinical perspectives. BJU Int 2007;99:17-21.
 - 17) Dursun H, Bayazit AK, Buyukcelik M, Soran M, Noyan A, Anarat A. Associated anomalies in children with congenital solitary functioning kidney. Pediatr Surg Int 2005; 21:456-9.
 - 18) Krzemien G, Roszkowska-Blaim M, Kostro I, Wojnar J, Karpinska M, Sekowska R. Urological anomalies in children with renal agenesis or multicystic dysplastic kidney. J appl Genet 2006;47:171-6
 - 19) Wiersma AF, Peterson LF, Justema EJ. Uterine anomalies associated with unilateral renal agenesis. Obstet Gynecol 1976; 47:654-7.
 - 20) Argueso LR, Ritchey ML, Boyle ET Jr, Milliner DS, Bergstralh EJ, Kramer SA. Prognosis of patients with unilateral renal agenesis. Pediatr Nephrol 1992;6:412-6.
 - 21) Gonzalez E, Gutierrez E, Morales E, Hernandez E, Andres A, Bello I, et al. Factors influencing the progression of renal damage in patients with unilateral renal agenesis and remnant kidney. Kidney Int 2005;68: 263-70.
 - 22) Sanna-Cherchi S, Ravani P, Corbani V, Parodi S, Haupt R, Piaggio G, et al. Renal outcome in patients with congenital anomalies of the kidney and urinary tract. Kidney Int 2009;76:528-33.
 - 23) de Lucas C, Nocea A, San RJ, Espinola B, Eciija JL, Vazquez Martul M. Solitary kidney. Study of renal morphology and function in 95 children. Nefrologia 2006;26: 56-63.
 - 24) Schreuder MF, Langemeijer ME, Bokenkamp A, Delemarre-Van de Waal HA, Van Wijk JA. Hypertension and microalbuminuria in children with congenital solitary kidneys. J Paediatr Child Health 2008;44: 363-8.