

# H<sup>+</sup>-ATPase Pump 결손을 가진 원위부 신세관성 산증이 전신성 홍반성 낭창의 첫번째 증세로 나타난 1예

아주대학교 의과대학 신장내과학교실, 해부병리학교실\*, 가톨릭대학교 의과대학 해부학교실†

송영준 · 김정은 · 이종우 · 이동훈 · 조현경 · 신규태  
김홍수 · 임현이\* · 김진† · 임선우† · 김완영†

## 서 론

원위부 신세관성 산증은 수소이온 배설 장애에 따른 지속적인 산증, 저칼륨혈증, 요의 산성화 실패로 특징 지워진다. 흔한 원인으로는 Sjögren's syndrome, 전신성 홍반성 낭창, 류마티스 관절염 등의 자가면역질환 등과 amphotericin B, lithium carbonate 등 약물과 관련이 있다. 국내에서도 Sjögren's syndrome 환자에서 원위부 신세관성 산증을 보고한 1예<sup>1)</sup>, 신생아 감염에 병발한 원위부 신세관성 산증 1예<sup>2)</sup>, 또 본드 흡입 후에 진단된 원위부 신세관성 산증 1예<sup>3)</sup>, Sjögren's syndrome, 전신성 홍반성 낭창, Fanconi 증후군, 만성 신부전에서 원위부 신세관성 산증이 나타난 6예<sup>4)</sup>, Sjögren's syndrome 2예, 전신성 홍반성 낭창 3예에서 원위부 신세관성 산증이 나타난 5예<sup>5)</sup>, H<sup>+</sup>-ATPase의 결손이 보고된 Sjögren's syndrome에서 나타난 원위부 신세관성 산증<sup>6)</sup> 등 많은 예가 보고되고 있다. 전신성 홍반성 낭창은 매우 다양한 증세로 나타날 수 있는 전신성 질환이다. 소아나 어른에서나 임상적인 실험은 75%에서 나타나지만 순수하게 신증만 나타나는 경우는 매우 드물다. 여러 보고에서 진단 당시 전신성 홍반성 낭창의 진단적 기준에는 맞지 않고 단백뇨, 신증후군, 급성 신부전을 나타내는 경우는 보고되고 있지만<sup>7-9)</sup>, 원위부 신세관성 산증이 전신성 홍반성 낭창의 첫번째 증세로서 보고된 예는 전세계적으로 4예 등이 보고되었을 뿐이다<sup>10-13)</sup>.

저자들은 전신 쇠약감을 주소로 내원한 20세 여자

환자에서 원위부 신세관성 산증이 전신성 홍반성 낭창의 첫번째 증세로서 나타난 경우를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

## 증 례

환자: 여자, 20세

주소: 양 하지에 특히 심한 전신 쇠약감 및 발열

현병력: 7일간의 전신쇠약감을 주소로 2000년 9월 4일 인근 병원에 방문하여 실시한 전해질 검사에서 K이 1.1 mmol/L로 나타나 다음날 본원으로 전원되어 실시한 검사에서 저칼륨혈증, 정상 음이온차성 (anion gap) 산증, 요 pH>6.0로 1형 원위부 신세관성 산증으로 진단되었다. 이후 중탄산염 및 칼륨 투여로 산증과 저칼륨혈증이 호전되어 외래 추적관찰 이후 양 하지에 심한 전신쇠약감을 주소로 2001년 1월에 입원, 혈청학적 검사에서 ANA 1:5,120 (speckled type), anti-dsDNA 7.3 IU/ml 로 전신성 홍반성 낭창이 의심되었다. 2002년 1월, 내원 6일 전부터 기침, 발열 등의 감기 증세 있으면서 양 하지에 특히 심한 전신 쇠약감 및 발열을 주소로 입원하였다.

과거력: 특이 사항 없음.

가족력: 특이 사항 없음.

사회력: 음주 및 흡연력은 없음.

전신증세: 양하지에 심한 전신 쇠약감을 호소하였고, 간헐적인 열감, 두통, 관절통도 호소하였다. 관절통은 양측 완관절 및 수지 관절로 국한 되었다. 피부 발진, 전신 부종, 광과민증, 근육통 등은 없었다.

진찰 소견: 내원 당시 의식은 명료하였고 혈압 100/70 mmHg, 맥박수 80회/분, 호흡수 20회/분, 체온 39.0℃이었다. 결막은 창백하였으나, 공막에 황달 소견 없었다. 흉부 청진상 특기할 소견이 없었다. 복

접수: 2002년 10월 25일, 승인: 2002년 12월 24일  
책임저자: 김홍수 경기도 수원시 팔달구 원천동 산 5번지  
아주대학교병원 신장내과  
Tel: 031)219-5132, Fax: 031)219-5109  
E-mail: nephrohs@ajou.ac.kr

부는 부드럽고 편평하였고, 간비종대는 없었다. 복부 압통은 없었고, 장음은 정상이었다. 양측 수부 관절에 동통을 동반한 부종이 있었다. 양 하지쪽의 근력 저하가 관찰되었다.

검사 소견: 2000년 9월 입원시 말초 혈액 검사에서 혈색소 9.9 g/dL, 적혈구 용적률 28.0%, 백혈구 30,000/mm<sup>3</sup>, 혈소판 296,000/mm<sup>3</sup>, 혈청 생화학검사에서 Na 132 mmol/L, K 1.4 mmol/L, Cl 111 mmol/L, total CO<sub>2</sub> content 9 mmol/L, BUN 15.2 mg/dL, creatinine 0.9 mg/dL이었고, SGOT 79 U/L, SGPT 31 U/L, Ca 9.9 mg/dL, inorganic phosphorous 1.4 mg/dL, 총단백 7.7 g/dL, 알부민 4.0 g/dL, 콜레스테롤 125 mg/dL이었다. 요 검사에서 pH 7.0, 요비중 1.010, 요단백 2+, 적혈구 3개/HPF, Na 21 mmol/L, K 9.7 mmol/L이었다. 동맥혈 가스 분석은 pH 7.28, pCO<sub>2</sub> 15.8 mmHg, pO<sub>2</sub> 135.8 mmHg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 7.31 mmol/L, 산소포화도 99.0%이었다.

24시간 요검사에서 creatinine 918 mg/day, 요단백 1,914 mg/day, Ca 250 mg/day (정상 150-300 mg/day), Na 21 mmol/L, K 9.7 mmol/L이었고 creatinine 청소율은 114.1 mL/min/1.73m<sup>2</sup>이었다.

2001년 1월 입원 당시 말초 혈액 검사에서 혈색소 9.8 g/dL, 적혈구 용적률 29.5%, 백혈구 11,700/mm<sup>3</sup>, 혈소판 253,000/mm<sup>3</sup>, 혈청 생화학검사에서 Na 130 mmol/L, K 2.8 mmol/L, Cl 104 mmol/L, total CO<sub>2</sub> content 13 mmol/L, BUN 10.2 mg/dL, creatinine 1.1 mg/dL이었고, SGOT 50 U/L, SGPT 31 U/L, Ca 8.9 mg/dL, Inorganic phosphorous 2.3 mg/dL, 총단백 8.5 g/dL, 알부민 3.8 g/dL, 콜레스테롤 125 mg/dL 이었다. 요검사에서 pH 7.0, 요비중 1.015, 요단백 2+, 적혈구 3개/HPF이었다. 동맥혈 가스 분석은 pH 7.293, pCO<sub>2</sub> 19.3 mmHg, pO<sub>2</sub> 134.8 mmHg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 9.1 mmol/L, 산소포화도 98.2%이었다.

ANA 1:5,120 (speckled type), anti-dsDNA 7.3 IU/mL, C<sub>3</sub> 102 mg/dL (정상 65-125 mg/dL), C<sub>4</sub> 34 mg/dL (정상 9-37 mg/dL), IgG 1,800 mg/dL (정상 916-1,796 mg/dL), IgA 131 mg/dL (정상 93-365 mg/dL), IgM 98 mg/dL (정상 40-254 mg/dL), RF <20.0, anti-Ro (SSA) Ab (+), anti-Ra (SSB) Ab (-)이었다. 간염 표지자 검사에서 HBsAg, HBsAb, anti-HBc Ab, anti-HCV Ab는 모두 음성이었다.

24시간 요검사에서 creatinine 673 mg/day, 요단

백 808 mg/day, Ca 250 mg/day (정상 150-300 mg/dL), oxalic acid 209 mg/day (정상 16.2-53.3 mg/dL), citric acid 251 mg/day (정상 150-1000 mg/dL), creatinine 청소율은 62.3 mL/min/1.73m<sup>2</sup>이었다.

혈청 anion gap은 13 mmol/L이었고, 요 가스 분석은 pH 7.0, pCO<sub>2</sub> 8.0 mmHg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 5.4 mmol/L, 요 anion gap 14.6 mmol/L (요 Na 63 mmol/L, K 31.6 mmol/L, Cl 80 mmol/L)이었다.

2002년 1월 입원시 검사 소견은 말초 혈액 검사에서 혈색소 8.6 g/dL, 적혈구 용적률 25.2%, 백혈구 8,700/mm<sup>3</sup>, 혈소판 223,000/mm<sup>3</sup>, 혈청 생화학검사에서 Na 131 mmol/L, K 2.8 mmol/L, Cl 104 mmol/L, total CO<sub>2</sub> content 17 mmol/L, BUN 14.5 mg/dL, creatinine 1.4 mg/dL이었고, SGOT 39 U/L, SGPT 28 U/L, Ca 8.9 mg/dL, inorganic phosphorous 1.9 mg/dL, 총단백 8.4 g/dL, 알부민 3.5 g/dL, 콜레스테롤 97 mg/dL이었다. 요 검사에서 pH 7.5, 요비중 1.010, 요단백 1+, 적혈구 0개/HPF이었다. 동맥혈 가스 분석은 pH 7.39, pCO<sub>2</sub> 23.8 mmHg, pO<sub>2</sub> 100.8 mmHg, HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> 14.2 mmol/L, 산소포화도 97.2%이었다.

ANA 1:2,560 (speckled type), anti-dsDNA 7.1 IU/mL, CRP 26.9 mg/dL, C<sub>3</sub> 97 mg/dL (정상 65-125 mg/dL), C<sub>4</sub> 36 mg/dL (정상 9-37 mg/dL), IgG 2,530 mg/dL (정상 916-1,796 mg/dL), IgA 113 mg/dL (정상 93-365 mg/dL), IgM 101 mg/dL (정상 40-254 mg/dL), RF <20.0, anti-RNP Ab (+), anti-Smith Ab (-)이었다.

방사선 소견: 내원 3일째 실시한 복부 초음파 검사에서 양측 신장의 크기, 초음파 음영은 정상소견을 보였고 수신증의 소견은 없었다. 비장의 크기는 10.5 cm으로 약간 증대된 소견을 보였으며, 간, 췌장, 담낭은 정상 소견을 보였다.

신장 조직 검사 소견:

광학 현미경 소견: 신장 조직에서 9개의 사구체를 동반한 신장 피질과 수질부위가 관찰되었다. 사구체의 크기는 정상이었고 약간의 세포 증식을 동반한 사구체 간질 (mesangium)의 변성을 보였다. 사구체 경화나 점합 소견은 나타나지 않았다. 보우만씨 캡슐의 두꺼운 섬유화와 세관의 위축이 관찰되고 중등도의 사구체의 섬유화가 관찰되었다 (Fig. 1).

**Fig. 1.** Kidney reveals fibrous thickening of Bowman's capsule, marked tubular atrophy, interstitial fibrosis and lymphocytic infiltration (H & E,  $\times 200$ ).

**형광 현미경 소견:** 8개의 사구체가 포함되었고 사구체간질에 경도의 C<sub>3</sub>, IgG, IgM, C1q 침착이 관찰되었다.

**전자 현미경 소견:** 사구체 구조는 잘 보존되었고, 사구체 간질의 확장 소견은 뚜렷하지 않았다. 사구체 기저막은 비교적 편평하였으며 (평균 두께: 497.2 nm) 전자 고밀도 침착은 매우 드물게 기저막과 사구체간질에서 관찰되었다. 죽돌기의 국소적 소실이 관찰되었고 세관 세망 구조 (tubuloreticular structure)는 중종 내피세포의 세포질에서 관찰되었다 (Fig. 2).

**면역 세포 화학법:** 사이세포 (intercalated cell)를 표지하기 위하여 H<sup>+</sup>-ATPase와 Cl<sup>-</sup>/HCO<sub>3</sub><sup>-</sup> exchanger (anion exchanger 1, AE1)에 대한 토끼 다클론항체를 사용하였고, 여기에 금입자로 도포하여 면역 세포 화학법을 실시하였다. 이 환자에서 근위세관에서 H<sup>+</sup>-ATPase 면역반응이 남아 있는 것을 확인하였으나, 연결 세관과 집합관에서 H<sup>+</sup>-ATPase에 양성 반응을 보이는 A형 또는 B형 사이세포가 나타나지 않았으며, AE1 양성 세포도 거의 관찰되지 않았다 (Fig. 3-5).

**치료 및 경과:** 2002년 1월 양하지 쇠약 및 발열을 주소로 입원 당시부터 발열의 원인을 찾았으나 감염의 증거는 찾지 못하였고 경험적인 항생제 치료를 시작하였으나 발열은 계속 지속되었다. 관절통, 발열 등의 증세와 ANA, anti-dsDNA 등의 혈청학적 검사 및 신장 조직 검사로 전신성 홍반성 낭창으로 진단하였고 입원 9일째 (2002년 1월 19일)부터 predniso-

**Fig. 2.** A tubuloreticular structure is noted in endothelial cell cytoplasm. No electron-dense deposit is seen in this field.

lone 40 mg po qd 복용을 시작하여 복용 2일부터 관절통, 발열 등의 증세가 호전되었고 복용 4일째부터 발열은 완전히 사라졌다. 퇴원 후 외래에서 solondo<sup>®</sup> (prednisolone 40 mg po qd) 및 K (k-contin<sup>®</sup> 600 mg, 2 tablet tid), tasna<sup>®</sup> (sodium bicarbonate 500 mg, 2 tablet tid) 투여하면서 경과 관찰 중에 있으며 루프스의 활성도를 나타내는 anti-dsDNA는 음전되었으며, 산증과 저칼륨혈증도 호전 중에 있다.

## 고 찰

이 환자에서 처음 증상은 원위부 신세관성 산증 환자에게서 볼 수 있는 전해질 이상에 의한 증상이었다. 검사실 소견에서 정상 음이온차성 (anion gap) 산증, 저칼륨혈증, 요의 산성화 실패를 보이면 원위부 신세관성 산증 환자를 의심할 수 있다<sup>14</sup>). 이후에 외래에서 경과 관찰 중 관절통, 발열 등의 증세와 ANA, anti-ds-DNA 등의 혈청학적 검사 및 신장 조직 검사에서 전신성 홍반성 낭창으로 진단되었고 원위부 신세관성

**Fig. 3.** Differential interference contrast micrographs of renal cortex from normal controls (A & C) and dRTA patients (B & D) illustrating immunostaining for  $H^+$ -ATPase (A & B) and anion exchanger-1 (AE1),  $Cl^-/HCO_3^-$  exchanger (C & D). A & C: In normal controls, type A intercalated cells with apical  $H^+$ -ATPase and basolateral AE1 (arrow) and type B intercalated cells with basolateral  $H^+$ -ATPase without AE1 (open arrows) are clearly identified in the connecting tubules (stars). Small arrows indicate the strong  $H^+$ -ATPase immunoreactivity on the submicrovilli of the proximal tubule (PT) cell. B & D: In dRTA patients,  $H^+$ -ATPase and/or AE1 labeled intercalated cells are decreased both in number and in intensity of immunoreactivity along the CNT (stars). However, strong  $H^+$ -ATPase immunoreactivity is remained in the proximal tubules (PT). Magnifications,  $\times 400$ .

산증이 전신성 홍반성 낭창의 첫번째 증세로서 나타난 경우로 볼 수가 있었다.

많은 다양한 질환에서 원위부 신세관성 산증을 나타내는 것을 볼 수 있다. 흔한 원인으로는 Sjögren syndrome, 전신성 홍반성 낭창, 류마티스 관절염 등

의 자가면역질환 등과 amphotericin B, lithium carbonate 등 약물과 관련이 있다. 또 Ehler-Danlos 증후군, Marfan 증후군, 신경성 청력 장애 등의 면역질환과도 관련이 있다<sup>15)</sup>. 국내에서는 Sjögren's syndrome 환자에서 원위부 신세관성 산증을 보고한 1예

**Fig. 4.** Immunoelectron microscopy of  $H^+$ -ATPase in the collecting duct of dRTA patient. Rectangles indicate the area presented at higher magnification in panels C, E and F. No immunogold labeling of  $H^+$ -ATPase is observed in type A intercalated cell (B & C). Note that immunogold labelling of  $H^+$ -ATPase is seen in the supranuclear region (E) but not in basal part (F) of the principal cells. Bars=1  $\mu$ m.

<sup>1)</sup>, 신생아 간염에 병발한 원위부 신세관성 산증 1예<sup>2)</sup>, 또 본드 흡입 후에 진단된 원위부 신세관성 산증 1예<sup>3)</sup>, Sjögren's syndrome, 전신성 홍반성 낭창, Fanconi 증후군, 만성 신부전에서 원위부 신세관성 산증이 나타난 6예<sup>4)</sup>, Sjögren's syndrome 2예, 전신성 홍반성 낭창 3예에서 원위부 신세관성 산증이 나타난 5예<sup>5)</sup>,  $H^+$ -ATPase의 결손이 보고된 Sjögren's syndrome에서 나타난 원위부 신세관성 산증<sup>6)</sup> 등 많은

예가 보고되고 있다. 이런 면역 질환, 특히 루프스 신염에서 원위부 신세관성 산증을 나타내는 기전으로 Fang 등은 세 가지 가능성을 제시하였다. 첫번째는 신장 수질이나 피질의 집합관에서  $H^+$ -ATPase pump의 결손, 두번째는 신장 피질의 Na-K-ATPase의 감소, 세번째는 신장에서 막의 투과도 증가로 인해 수소 이온의 역침투를 일으키는 것 등이다<sup>11)</sup>. 이 환자에서 낮은 요 pCO<sub>2</sub> (8 mmHg), 높은 요 pH (7.0)으로  $H^+$ -

**Fig. 5.** Immunoelectron microscopy of  $H^+$ -ATPase in the proximal tubule of dRTA patient. B and C are higher magnification areas indicated by rectangles in A. Abundant immunogold labeling of  $H^+$ -ATPase is seen on the apical plasma membrane and vesicles in proximal tubule cells in the dRTA patient. In the basal part of proximal tubule cell, no immunogold labeling is seen. Bars=1  $\mu$ m.

ATPase pump의 결손을 의심할 수 있었고 병리 조직 검사에 더하여 금 입자를 이용한 면역 화학법을 이용하여  $H^+$ -ATPase pump의 결손을 확인할 수 있었다.

정상인에서 A형 사이세포는 자유면역세포막 (apical cell membrane)과 핵상부 세포질에 있는 소포 (vesicle)에  $H^+$ -ATPase가 발현되며, 기저외측세포막 (basolateral cell membrane)에는 AE1 ( $Cl^-/HCO_3^-$  exchanger)가 발현된다. B형 사이세포는 기저외측세포막에  $H^+$ -ATPase가 발현되며, 자유면역세포막에 있는 AE1과는 다른  $Cl^-/HCO_3^-$  exchanger가 있으나 AE1에는 발현되지 않아 A형 사이세포의 기저외측세포막에 있는 AE1과는 다른  $Cl^-/HCO_3^-$  exchanger를 가지고 있을 것으로 생각하고 있다 (Fig. 3A and 3C)<sup>4)</sup>.

이 환자에서 광학현미경상 연결 세관과 집합관에서  $H^+$ -ATPase에 양성 반응을 보이는 A형 또는 B형 사이세포가 구분되지 않았으며, AE1 양성 세포도 거의 관찰되지 않았다 (Fig. 3B & 3D). 그러나 근위세관내  $H^+$ -ATPase는 비교적 뚜렷이 발현되었다 (Fig. 3B).

전자현미경 관찰을 통하여 이 환자의 경우 사이세포는 관찰되었으나, 사이세포에서  $H^+$ -ATPase나 AE1에 대한 항체를 표지 하는 금 입자는 관찰되지

않아  $H^+$ 와  $HCO_3^-$ 의 흡수 또는 분비에 관여하는 운반자 (transporter)만 발현되지 않음을 알 수 있었다 (Fig. 4A-4C). 그러나 주세포 (principal cell) (Fig. 5)에서는  $H^+$ -ATPase에 표지된 금 입자가 뚜렷이 관찰되어 이 환자에서  $H^+$ -ATPase의 소실은 사이세포에 선택적임을 알 수 있었다.

이런  $H^+$ -ATPase나 AE1의 결손은 다른 보고에서도 나타나는데, Joo 등은 Sjögren's syndrome에서 나타난 원위부 신세관성 산증에서  $H^+$ -ATPase의 결손을 보고하였고<sup>6)</sup>, Han 등은 원위부 신세관성 산증에서  $H^+$ -ATPase와 AE1의 결손을 보고하였다<sup>17)</sup>.

전신성 홍반성 낭창에서 신장 간질 및 세관의 이상은 비교적 잘 밝혀져 있다. 전신성 홍반성 낭창 환자의 50-70%에서 신세관 위축, 간질 침착, 섬유화 등이 나타난다<sup>16)</sup>. 이런 이상들은 점진적으로 진행하여 일반적으로 전신성 홍반성 낭창의 진단 후에 나타난다. Kozeny 등은 30명의 전신성 홍반성 낭창 환자에서 전향적인 연구 결과 18명에서 원위부 신세관성 산증이 발현되었다고 보고하였다<sup>7)</sup>. Phadke 등은 전신성 홍반성 낭창에서 첫번째 증세로 급성 신부전이 발생한 2건의 예를 보고하였다<sup>9)</sup>. Caruana 등은 전신성 홍반성 낭창에서 완전한 원위부 신세관성 산증이 발현된 2건의 예를 보고하였다. 한명에서는 신석회침착증

을 가지고 다른 한명에서는 막성신증에 동반된 경우다<sup>16)</sup>. 그러나 전신성 홍반성 낭창에서 원위부 신세관성 산증이 첫번째 증세로 동반된 예는 아주 드물어 현재 전세계적으로 4건 등이 보고되었다. Fortenberry 등은 14세의 여자환자에서 전신성 홍반성 낭창에서 원위부 신세관성 산증이 첫번째 증세로 동반된 예를 보고하였고<sup>10)</sup>, Fang 등은 21살의 여자환자에서 같은 경우를 보고하였다<sup>11)</sup>. Bagga 등은 10살의 여자환자에서<sup>12)</sup>, Ter Meulen 등은 25살의 여자환자에서 같은 경우를 보고하였다<sup>13)</sup>. 요약하면 이 환자에서는 원위부 신세관성 산증 환자에게서 볼 수 있는 전해질 이상에 의한 증상으로 내원하여 외래 추적 관찰 중 관절통, 발열 등의 임상 증세, 혈청학적 검사 및 신장 조직 검사로서 전신성 홍반성 낭창에서 원위부 신세관성 산증이 첫번째 증세로 나타난 경우로 밝혀졌다. 면역화학법을 이용하여 이 환자의 신장 조직에서 H<sup>+</sup>-ATPase pump의 결손을 확인할 수 있었다. 현재 이 환자는 스테로이드 및 K, bicarbonate을 투여하면서 경과 관찰 중에 있다.

= Abstract =

**H<sup>+</sup>-ATPase Pump Defects of Distal Renal Tubular Acidosis as Initial Manifestation of Systemic Lupus Erythematosus**

Young-Jun Song, M.D., Jung-Eun Kim, M.D.  
Jong-Woo Lee, M.D., Dong-Hun Lee, M.D.  
Hyeon-Kyeong Cho, M.D., Gyu-Tae Shin, M.D.  
Heungsoo Kim, M.D., Hyunee Yim, M.D.\*  
Jin Kim, M.D.<sup>†</sup>, Sun-Woo Im, M.D.<sup>†</sup>  
and Wan-Young Kim, M.D.<sup>†</sup>

Department of Internal Medicine & Pathology\*,  
School of Medicine, Ajou University, Suwon,  
Department of Anatomy<sup>†</sup>, The Catholic University  
of Korea, Medical College, Seoul, Korea

Systemic lupus erythematosus (SLE) is a multi-system disease with marked variability in its manifestation. Tubulointerstitial involvement is well recognized in SLE. But usually the tubular dysfunction is latent and usually presents after diagnosis of SLE. We report a 20 years old female whose initial symptom of SLE was distal renal tubular acidosis (RTA). She presented with severe muscle weakness at emergency room with laboratory finding consistent with distal RTA. After several months she de-

veloped fever, arthritis, serologic finding which was compatible to diagnose SLE. We report a case whose initial symptom of SLE had been distal RTA. (Korean J Nephrol 2003;22(1):148-155)

**Key Words :** Distal renal tubular acidosis, Initial manifestation of systemic lupus erythematosus, H<sup>+</sup>-ATPase pump defects

참 고 문 헌

- 1) 김한욱, 신영신, 김지연, 한혁준, 윤성노, 윤건호, 장윤식, 김진, 장은덕, 박병기: 신집합관 수소이온펌프 결손을 보인 원위부 신세관성 산증 동반 Sjögren's syndrome 환자 1예. *대한신장학회지* 15: 429-433, 1996
- 2) 김경범, 유기환, 김순경: 신생아 간염에 병발한 원위부 신세관성 산혈증 1예. *대한신장학회지* 13: 333-337, 1994
- 3) 마경애, 이선민, 정성철, 김상돈, 임현이, 신규태, 김홍수, 김도현, 김진, 한진석: 본드 흡입 후에 진단된 원위부 신세관성 산증 1예. *대한신장학회지* 17: 134-139, 1998
- 4) 김혜영, 한진석, 전은실, 진호준, 주권욱, 나기영, 정우경, 오지은, 김현리, 이서진, 이종건, 김근호, 엄재호, 공성수, 김진, 이정상: 원위부 신세관성 산증에서 산-염기 운반체의 결손. *대한신장학회지* 19: 899-909, 2000
- 5) 조종태, 김근호, 엄재호, 안규리, 한진석, 김성권, 이정상: 원위부 신세관성 산증의 임상적 특징. *대한내과학회지* 39(6):793-802, 1990
- 6) Joo KW, Jeon US, Han JS, Ahn C, Kim S, Lee JS, Kim Gh, Cho YS, Kim YH, Kim J: Absence of H<sup>+</sup>-ATPase in the intercalated cells of renal tissues in classic distal tubular acidosis. *Clin Nephrol* 49(4):226-231, 1998
- 7) Kozeny GA, Bar W, Bansal VK, Vertuno LL: Occurrence of renal tubular dysfunction in lupus nephritis. *Arch Intern Med* 147:891-895, 1987
- 8) Borg EJ, Jong PE, Meljer SS, Kallenberg CGM: Tubular dysfunction in proliferative lupus nephritis. *Am J Nephrol* 11:16-12, 1991
- 9) Phadke K, Trachtman H, Nicastrì A: Acute renal failure as the initial manifestation of systemic lupus erythematosus in children. *J Pediatr* 105: 38-41, 1984
- 10) Fortenberry JD, Kenney RD: Distal renal tubular acidosis as the initial manifestation of systemic lupus erythematosus in an adolescent. *J Adolesc Health* 12:148-151, 1991
- 11) Fang JT, Chen YC: Systemic lupus erythema-

- tosus presenting initially as hydrogen ATPase pump defects of distal renal tubular acidosis. *Ren Fail* **22**(5):647-652, 2000
- 12) Bagga A, Jain Y, Srivastava RN, Bhuyan UN : Renal tubular acidosis preceding systemic lupus nephritis. *Pediatr Nephrol* **7**:735-736, 1993
- 13) Ter Meulen CG, Pieters GF, Huysmans FT : Flaccid paresis due to distal renal tubular acidosis preceding systemic lupus erythematosus. *Neth J Med* **60**(1):29-32, 2002
- 14) Alain B, Daniel GB : Inherited disorders of the renal tubule, In *The Kidney*, edited by Brenner BM, Philadelphia, W.B. Saunders, 2000, p1676-1677
- 15) Donckerwolcke RA : Diagnosis and treatment of renal tubular disorders in children. *Pediatr Clin North Am* **29**:895-906, 1985
- 16) Caruana RJ, Barish CF, Buckalew VM : The syndrome of distal renal tubular acidosis, clinical and laboratory findings in 58 case. *Medicine* **67**: 84-99, 1988
- 17) Han JS, Kim GH, Kim J, Jeon US, Joo KW, Na KY, Ahn C, Kim S, Lee SE, Lee JS : Secretory-defect distal renal tubular acidosis is associated with transporter defect in H<sup>+</sup>-ATPase and anion exchanger-1. *J Am Soc Nephrol* **13**(6):1425-1432, 2002