

폐동맥 고혈압 및 체-폐동맥루를 동반한 유전성 출혈성 모세 혈관 확장증 1예

서울대학교 의과대학 내과학교실,¹ 서울대학교병원 심혈관센터,²
서울대학교 의과대학 진단방사선과학교실³
장성아¹ · 오세일^{1,2} · 구진모³ · 김형관^{1,2} · 조현재^{1,2}
박숙련¹ · 이명묵^{1,2} · 박영배^{1,2} · 최윤식^{1,2}

A Case of Hereditary Hemorrhagic Telangiectasia Combined with Pulmonary - Systemic Fistula

Sung-A Chang, MD¹, Seil Oh, MD^{1,2}, Jin-Mo Koo, MD³,
Hyung-Kwan Kim, MD^{1,2}, Hyun-Jai Cho, MD^{1,2}, Sook Ryun Park, MD¹,
Myoung-Mook Lee, MD^{1,2}, Young-Bae Park, MD^{1,2} and Yun-Shik Choi, MD^{1,2}

¹Department of Internal Medicine, Seoul National University College of Medicine, Seoul, ²Cardiovascular Center, Seoul National University Hospital, Seoul, ³Department of Diagnostic Radiology, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea

ABSTRACT

We report the first case of hereditary hemorrhagic telangiectasia combined with multiple pulmonary-systemic fistulae. In this case, a 39-year-old woman presented with long standing chest pain, dyspnea and hemoptysis. Finally she was diagnosed as systemic- pulmonary fistula, a rare form of hereditary hemorrhagic telangiectasia. (Korean Circulation J 2003;33(2):139-142)

KEY WORDS : Telangiectasia, hereditary hemorrhagic ; Fistula.

서론

유전성 출혈성 모세혈관 확장증(Hereditary hemorrhagic telangiectasia)은 1896년 Rendu에 의해 처음으로 기술된 질병으로 반복되는 비출혈과 비출혈의 가족

력, 비강내 모세 혈관 확장증, 그리고 전신 장기에 다양한 동정맥 기형을 보이는 것으로 정의된다. 이 질환의 병리 기전은 혈관 구조 형성의 이상에 있으며 비강 뿐만 아니라 피부, 폐, 뇌, 소화기의 혈관에도 나타날 수 있다.

유전성 출혈성 모세 혈관 확장증은 유럽에서는 이미 잘 알려진 질병으로 그 유병율은 100,000명에 한 명으로 추정되나,¹⁾ 지역별로 큰 차이가 있어 일부 지역에서는 2,000~3,000명에 한 명 정도로 높은 유병율을 보이기도 한다.²⁾ 아시아 지역에서는 일부 증례 보고만 있어 그 유병율이 유럽에 비해 현저히 떨어진다고 생각되어 왔으나 최근 일본에서 시행한 역학 조사에 따르면

논문접수일 : 2002년 9월 23일
수정논문접수일 : 2002년 10월 21일
심사완료일 : 2002년 10월 31일
교신저자 : 오세일, 110-744 서울 종로구 연건동 28
서울대학교 의과대학 내과학교실
전화 : (02) 760-2088 · 전송 : (02) 742-7088
E-mail : seil@snu.ac.kr

아시아에도 유럽의 유병율과 비견할 만한 환자군이 있을 가능성을 보여주고 있다.³⁾

폐동정맥기형은 유전성 출혈성 모세혈관 확장증의 발현 양상 중 비교적 흔한 것으로 5~15%의 환자에서 발견되며,⁴⁾ 일반적으로 폐동맥과 폐정맥의 연결 형태로 나타난다.⁵⁾

우리 나라에서 유전성 출혈성 모세 혈관 확장증은 단 6증례가 보고되어 있으며 이중 다발성 체-폐동맥루(pulmonary-systemic arterial fistula)가 동반된 경우는 없었다.

저자들은 유전성 출혈성 모세 혈관 확장증이 폐동맥 고혈압으로 발현하여 체-폐동맥루를 형성한 증례를 경험하였기에 이를 보고하는 바이다.

증 례

39세 여자 환자가 흉통, 호흡 곤란과 객혈을 주소로 내원하였다.

환자는 내원 5년 전부터 간헐적인 흉통이 있었으며, 내원 6개월 전과 1개월 전에는 객혈이 있으면서 호흡 곤란이 갑자기 심해져서, 1달 전 다른 의료기관을 방문하여 폐동맥 색전증으로 의심된다고 듣고 일주일간 입원 치료를 받은 병력이 있었다. 환자는 이전부터 자주 비출혈이 있었다고 하였으며, 다른 의료 기관에서 치료 받은 이후로는 비출혈이 심해져 병원에서 준 약을 더 이상 복용하지 않은 상태로 한달간 지냈다. 환자의 비출혈은 10대부터 시작된 것으로 어머니와 남동생도 흔한 비출혈의 병력이 있었으며 비출혈 때문에 수혈이 필

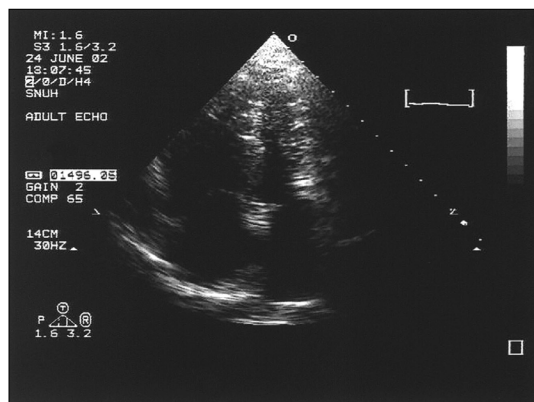


Fig. 1. Right atrium and right ventricle are enlarged in apical 4-chamber view of transthoracic echocardiography.

요할 정도의 빈혈이 온 적도 있었다.

환자는 과거력 상 특이 사항은 없었으며 흡연력, 음주력은 없었다.

신체 검진상 환자의 입술과 혀바닥에 다발성으로 작은 붉은 반점이 있었으며, 비출혈 때문에 시행된 이비인후과 검진상 비강 내 모세 혈관의 확장을 관찰할 수 있었다. 청진상에서 P2 항진 이외에 이상 소견은 없었으며, 하지 부종이나 압통은 관찰되지 않았다. 일반 혈액 검사상 혈색소가 7.9 g/dL로 저하된 것 이외에는 이상 소견이 없었으며 일반 화학 검사와 혈액 응고 검

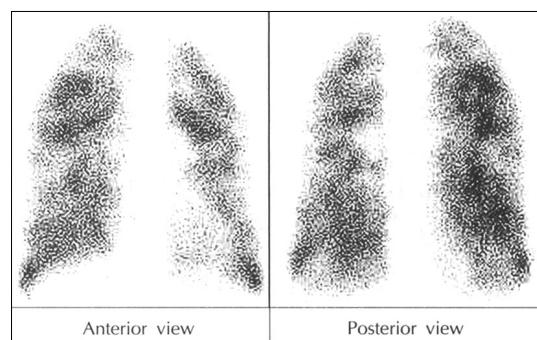


Fig. 2. Lung perfusion scan shows multiple non-segmental round-shaped perfusion defects in both lungs.

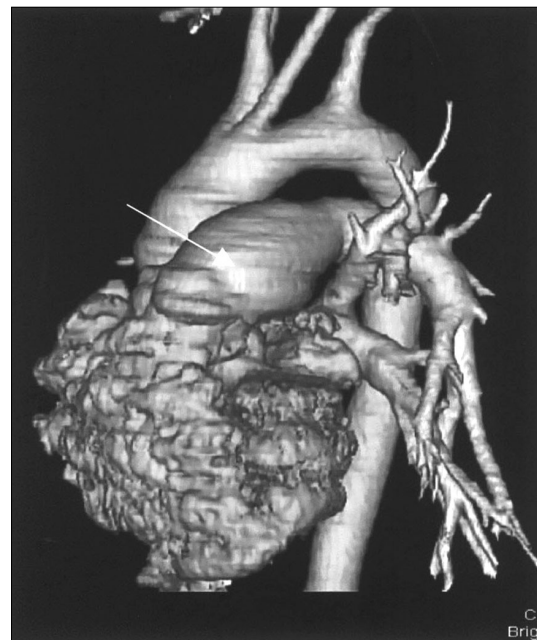


Fig. 3. 3-dimensional image of thorax with contrast enhanced CT datasets. Arrow indicates enlarged pulmonary artery in external volume rendering image.

사는 정상이었다. 흉부 X-ray는 정상 소견이었으며, 심초음파 소견(Fig. 1)상 심구출율은 68%이었으나 우심방 및 우심실의 확장과 우심실 비대, 그리고 우심벽의 무운동이 관찰되었으며 도플러 검사상 경도의 삼첨판 부전이 관찰되었다. 이로부터 측정된 폐동맥 수축기 압은 141 mmHg로 심하게 증가되어 있었으며 agitated saline을 이용한 조영 검사상 우좌단락은 관찰되지 않았다. 만성 폐동맥 색전증을 의심하여 시행한 폐관류 스캔에서는 양 폐에 non-segmental round-shaped perfusion defect 소견이 있었다(Fig. 2).

삼차원 입체 전산화 단층 촬영(3-Dimensional CT scan)을 이용한 폐동맥 조영술을 시행하였을 때, 주 폐동맥이 굵어져 있으며 작은 폐동맥들이 흉벽 흉막(parietal pleura)까지 닿아 있었고, 일부는 체-폐동맥루

를 형성하였으며, 폐동정맥기형이 있었다(Fig. 3, 4).

환자는 비출혈에 대하여는 아르곤 레이저 비점막 응고술을 시행 받았으며 폐동맥기형에 대해서는 다발성으로 있어 수술이나 중재적 시술을 시행하지 못하고 퇴원하였다.

고 찰

유전성 출혈성 모세 혈관 확장증에서 나타나는 다양한 혈관 기형은 다양한 장기에서 나타날 수 있지만, 실제 환자의 예후에 영향을 미치는 가장 중요한 장기는 폐와 뇌의 동정맥 기형이다.

특히 폐동정맥 기형은 이 질환과 연관성이 높아 폐동정맥 기형의 60%가 유전성 출혈성 모세혈관 확장증과 연관되어 있다는 보고도 있다.⁴⁾ 폐동정맥기형은 대

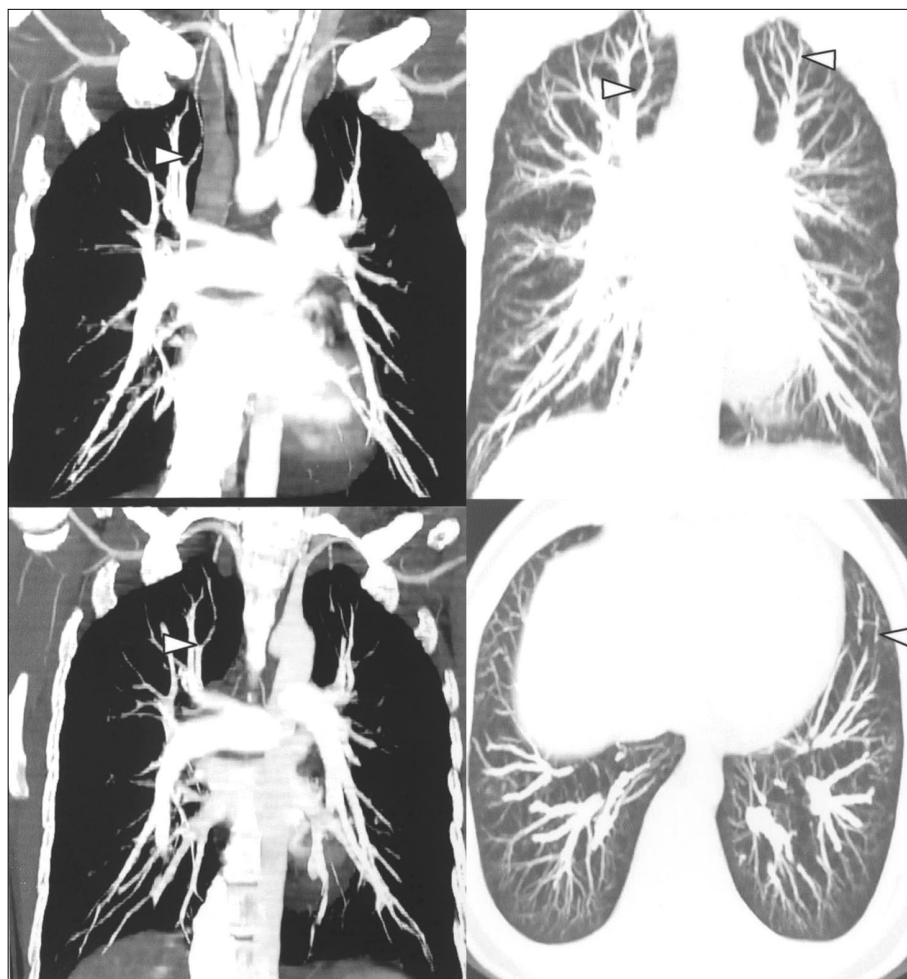


Fig. 4. Multiple systemic pulmonary fistula on chest CT image. Arrow heads indicate connection between systemic artery and pulmonary artery.

부분이 다발성으로 양쪽 폐 하엽에 나타나며 우좌단락을 형성하여 저산소증을 유발하게 되고 이로 인한 심한 호흡곤란과 청색증, 다혈색소증을 유발하기도 한다.⁶⁾

따라서, 이 질환을 가지고 있는 환자와 그 가족에게서는 폐동맥병 기형에 대한 선별 검사가 이루어져야 하며, 교정 가능한 병변에 대한 빠른 치료가 요구된다. 크기가 큰 경우에는 단순 흉부 촬영에서 발견될 수 있으나 병변이 대부분 폐하엽에 생기기 때문에 조영 심초음파(contrast echocardiography)에서 우좌단락을 발견하는 방법이나 고해상도 CT를 이용하는 방법이 추천된다.⁷⁾ 폐동맥맥루가 크고 폐의 한 엽에 국한되어 있다면 외과적 폐엽 절제술의 적응증이 되며 크기가 작고 다발성인 경우 스테인레스 코일을 이용한 중재적 시술을 택할 수 있다.⁸⁾

본 증례는 유전성 출혈성 모세혈관 확장증이 폐동맥고혈압으로 발현한 것으로 폐동맥기형 중에서도 드문 형태인 체-폐동맥루가 발견되었으나 다발성이었기 때문에 중재적 시술을 할 수 없었다.

본 증례는 유전성 출혈성 모세혈관 확장증이 폐에서 체-폐동맥루로 발현되었으며, 이와 함께 폐동맥고혈압이 동반되었던 예이다.

유전성 출혈성 모세혈관 확장증은 아시아 쪽에는 드물다고 알려져 있고 실제 증례 보고에 그치고 있어서 쉽게 의심하지 않는 질환이지만, 최근 일본에서의 역학 조사에서처럼 유병율이 높을 가능성이 있으므로 향후 이에 대한 자세한 연구를 기대하는 바이다.

요 약

저자들은 39세 여자 환자가 흉통, 호흡 곤란과 객혈

을 주소로 내원하여 시행한 폐 관류 스캔 및 컴퓨터 단층 촬영상 폐동맥과 체동맥의 연결이 있고, 이로 인한 폐동맥 고혈압이 있었던 유전성 출혈성 모세혈관 확장증 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

중심 단어 : 유전성 출혈성 모세혈관 확장증 ; 체-폐동맥루.

REFERENCES

- 1) Garland HG, Anning ST. *Hereditary hemorrhagic telangiectasia: genetic and biographical study*. Br J Dermatol 1950;62:289-310.
- 2) Bideau A, Plauchu H, Brunet G, Robert J. *Epidemiological investigation of Rendu-Osler disease in France: its geographical distribution and prevalence*. Popul 1989;44:3-22.
- 3) Dakeishi M, Shioya T, Wada Y, Shindo T, Otaka K, Manabe M, Nozaki J, Inoue S, Koizumi A. *Genetic epidemiology of hereditary hemorrhagic telangiectasia in a local community in the northern part of Japan*. Hum Mutat 2002;19:140-8.
- 4) Dines DE, Arms RA, Bernatz PE, Gomes MR. *Pulmonary arteriovenous fistula*. Mayo Clin Proc 1974;49:460-5.
- 5) Haitjema T, Westermann CJ, Overtom TT, Timmer R, Disch F, Mauser H, Lammers JW. *Hereditary hemorrhagic telangiectasia (Osler-Weber-Rendu disease): new insights in pathogenesis, complications, and treatment*. Arch Intern Med 1996;156:714-9.
- 6) Adams HP Jr, Subbiah B, Bosch EP. *Neurologic aspects of hereditary hemorrhagic telangiectasia: report of two cases*. Arch Neurol 1977;34:101-4.
- 7) Moser RJ 3rd, Tenholder MF. *Diagnostic imaging of pulmonary arteriovenous malformations: evaluation with roentgenographic, sonographic, and radionuclide imaging*. Chest 1986;89:586-9.
- 8) Guttmacher AE, Marchuk DA, White RI Jr. *Hereditary hemorrhagic telangiectasia*. N Engl J Med 1995;333:918-24.