

# Myelodysplastic Syndrome Mimicking Idiopathic Thrombocytopenic Purpura

Yusun Hwang, M.D.<sup>1</sup>, Jung-Won Huh, M.D.<sup>1</sup>, Yeung-Chul Mun, M.D.<sup>2</sup>, Chu-Myong Seong, M.D.<sup>2</sup>, and Wha Soon Chung, M.D.<sup>1</sup>

Department of Laboratory Medicine<sup>1</sup>, Division of Hematology-Oncology, Department of Internal Medicine<sup>2</sup>, Ewha Womans University School of Medicine, Seoul, Korea

**Background :** In patients with isolated thrombocytopenia, but without significant dysplasia, diagnosis of idiopathic thrombocytopenic purpura (ITP) rather than myelodysplastic syndrome (MDS) may be taken into account. It is important to make an accurate diagnosis because different treatments are used for ITP and MDS. The purpose of this study was to investigate the clinical and hematologic features of patients who were initially diagnosed as ITP but had cytogenetic abnormalities.

**Methods :** We retrospectively reviewed cytogenetic studies of 100 patients who were diagnosed as ITP from 2004 to 2009 at Mokdong Hospital of Ewha Womans University based on clinical features and hematologic studies. Bone marrow pathology was re-evaluated based on 2008 WHO classification. Cytogenetic analysis was performed by 24-48 hr culture of bone marrow aspirates without using mitogens and 20 metaphases were analyzed.

**Results :** Of the 100 patients diagnosed as ITP initially, three patients (3%) had cytogenetic abnormalities. They had no thrombocytopenia-related symptoms and thrombocytopenia was found accidentally. The numbers of megakaryocytes in bone marrow were increased and dysplasia was not found in megakaryocyte, erythroid, and myeloid cell lineages. The proportion of blasts was within normal limits. Clonal chromosomal abnormalities found were der(1;7)(q10;p10), add(9)(q12), or t(7;11)(p22;q12). Presumptive diagnosis of MDS or diagnosis of idiopathic cytopenia of undetermined significance (ICUS) was made according to 2008 WHO classification. During the follow up, disease progression was not found.

**Conclusions :** In patients with suspected ITP, cytogenetic analysis should be done. If specific clonal chromosomal abnormality is found, presumptive diagnosis of MDS has to be considered and close follow up is needed. (*Korean J Lab Med* 2010;30:105-10)

**Key Words :** Thrombocytopenia, ITP, MDS, Cytogenetics, WHO

## 서 론

골수형성이상증후군(myelodysplastic syndrome, MDS)은 골수계 세포들의 형성이상(dysplasia)과 비효율적인 조혈로 혈구감소증을 특징으로 하는 클론성 줄기세포 질환이다[1, 2]. 골수형성이상증후군은 말초혈액과 골수의 모세포 비율, 형성이상의 정도 및 형성이상이 관찰되는 세포계열의 수, 환상철적모세포 비율 등에 의해 진단하고 분류할 수 있다. 반면, 특발혈소판

감소자색반병(idiopathic thrombocytopenic purpura)은 면역기전에 의해 혈소판의 파괴가 증가되어 혈소판 감소를 초래하며, 골수에서는 거대핵세포의 수가 정상이거나 증가되어 있고, 각 세포 계열의 형성이상은 뚜렷하게 관찰되지 않는다[3, 4]. 따라서 혈소판감소증 환자에서 거대핵세포를 포함한 다른 골수계 세포들의 형성이상이 뚜렷하지 않은 경우는 골수형성이상증후군 보다는 특발혈소판감소자색반병을 더 의심하게 된다. 골수형성이상증후군과 특발혈소판감소자색반병은 치료 방침이 서로 다르므로 두 질환을 감별 진단하는 것이 중요하며, 특히 골수형성이상증후군 환자의 일부는 급성골수백혈병으로 진행될 수 있어 초기에 정확히 진단해야 한다.

골수형성이상증후군은 French-American-British (FAB)에 의해 처음 분류된 이후, WHO 2001 분류[1]에 의해 이전의 진단기준이 여러 면에서 보완되었지만, 골수형성이상증후군을

Received : June 23, 2009

Manuscript No : KJLM09-085

Revision received : February 10, 2010

Accepted : February 10, 2010

Corresponding author : Jung-Won Huh, M.D.

Department of Laboratory Medicine, Mokdong Hospital, Ewha Womans University School of Medicine, 911-1 Mok-dong, Yangcheon-gu, Seoul 158-710, Korea  
Tel : +82-2-2650-5287, Fax : +82-2-2650-5091  
E-mail : JungWonH@ewha.ac.kr

**Table 1.** Recurring chromosomal abnormalities in the MDS at diagnosis

Unbalanced	Balanced
+8*	t(11;16)(q23;p13.3)
-7 or del(7q)	t(3;21)(q26.2;q22.1)
-5 or del(5q)	t(1;3)(p36.3;q21.2)
del(20q)*	t(2;11)(p21;q23)
-Y*	inv(3)(q21q26.2)
i(17q) or t(17p)	t(6;9)(p23;q34)
-13 or del(13q)	
del(11q)	
del(12p) or t(12p)	
del(9q)	
idic(X)(q13)	

\*The presence of these abnormalities as the sole cytogenetic abnormality in the absence of morphologic criteria is not considered definitive evidence for MDS. In the setting of persistent cytopenias of undetermined origin, the other abnormalities shown are considered presumptive evidence of MDS in the absence of definitive morphologic features [2].

진단하는데 여전히 어려운 경우가 있었다. 예를 들면, 말초혈액에서 혈소판감소증을 비롯한 혈구감소증은 있으나 모세포가 관찰되지 않고 골수에서도 모세포가 5% 미만이며 형성이상이 뚜렷하지 않을 경우 골수형성이상증후군을 진단하는 데 어려움이 있을 수 있다. WHO 2008 분류에 따르면 이와 같은 환자에서 -5, del(5q), -7, del(7q) 등의 특정한 염색체 이상이 동반된 경우는 추정 골수형성이상증후군(presumptive diagnosis of MDS)으로 진단할 수 있고, 이외의 염색체 이상이 동반된 경우는 미결정특발혈구감소증(idiopathic cytopenia of undetermined significance, ICUS)으로 정의하였다(Table 1) [2].

본 연구에서는 특발혈소판감소자색반병이 의심되었으나 염색체 이상이 동반되어 골수형성이상증후군으로 추정 진단하거나 미결정특발혈구감소증으로 진단한 환자들의 임상 및 혈액학적 검사 소견을 알아보고자 하였다.

## 대상 및 방법

### 1. 대상

2004년부터 2008년까지 이대 목동병원에 내원한 환자의 임상소견과 혈액학적 검사에서 특발혈소판감소자색반병이 의심되었던 100명의 환자의 염색체 검사를 후향적으로 검토하였다.

### 2. 방법

일반혈액검사는 SYSMEX XE-2100 (Sysmex, Kobe, Japan)

을 이용하였다. 골수검사는 흡인과 생검을 모두 시행하였다. 세포충실도는 생검을 기준으로 판정하였으며, 골수의 감별계산은 유핵세포 500개를 대상으로 관찰하였다. 각 세포 계열의 형성 이상은 WHO 2008 분류[3]에 근거하여 관찰하였으며, 진단검사의학과 의사 2명이 판독하여 최종 판정하였다.

클론성 염색체 이상을 알아보기 위한 염색체 검사는 골수흡입액에 분열촉진물질(mitogen)을 첨가하지 않고 24-48시간 배양 후, G-분염법으로 염색하여 20개 중기세포를 분석하였다. 체질성 염색체 이상 유무를 확인하기 위해서는 말초혈액에 phytohemagglutinin을 첨가한 후 72시간 배양하여 분석하였다. 클론성 염색체 이상의 기준과 핵형 표기는 International System for Human Cytogenetic Nomenclature 2009 [5]를 따랐다.

## 결 과

### 1. 빈도

임상 소견 및 혈액학적 검사에서 특발혈소판감소자색반병이 의심되었던 100명 환자 중, 각 세포계열의 형성이상이 뚜렷하지 않고 염색체 이상이 관찰된 환자는 3명(3%)이었다.

### 2. 임상 및 혈액학적 소견(Table 2, 3)

#### 1) 증례 1

67세 남자(case No. 1)가 만성폐쇄성폐질환과 당뇨병으로 치료받던 중 혈소판감소증이 우연히 발견되었다. 혈소판 수치가  $100 \times 10^9/\mu\text{L}$  정도로 유지되었고 특별한 증상이 없어 2년간 치료 없이 지냈다. 항혈소판 항체는 음성이었고, 골수의 형태학적 검사에서는 거대핵세포의 수가 증가된 것 외에 특이한 소견은 관찰되지 않았으나 +1,der(1:7)(q10;p10) 염색체 이상이 관찰되었다. 이는 1q의 세염색체증(trisomy)과 7q의 결실(deletion)을 초래하는 염색체 이상이므로 WHO 2008 분류 기준[2](Table 1)에 의하여, 최종적으로 추정 골수형성이상증후군으로 진단하였다. 혈소판감소증에 대한 치료 없이 지냈으며, 12개월 뒤 빈혈과 백혈구감소증이 생겼고 혈소판 감소는 더 심해졌지만 이로 인한 특별한 문제는 발생하지 않았다. 이후 췌장암이 발견되었는데 더 이상 추적 관찰하지 못하였다.

#### 2) 증례 2

58세 여자(case No. 2)에서 우연히 혈소판감소증이 발견되

**Table 2.** Clinical and CBC data in patients with presumptive diagnosis of MDS or ICUS

No. case	Date* (months)	Age (yr)	Sex	WBC ( $\times 10^9/L$ )	Differential (%)					Hb (g/L)	Hct (%)	MCV (fL)	MCH (pg)	MCHC (%)	RDW (%)	Plt ( $\times 10^9/L$ )	Blast (%)
					N	L	M	E	B								
1	0	67	M	6.0	53.0	36.0	3.0	8.0	0.0	120	34.9	98.3	33.8	34.4	14.9	107	0
	6			7.0	63.0	30.0	1.0	0.0	0.0	127	36.0	95.0	33.5	35.3	15.1	62	0
	12			2.2	66.0	30.0	2.0	1.0	3.0	90	25.4	95.8	35.4	35.4	16.6	51	0
2	0	58	F	5.1	58.0	36.0	2.0	2.0	0.0	131	40.8	94.3	30.4	32.1	12.7	106	0
	4			5.7	44.0	44.0	7.0	5.0	0.0	133	41.2	95.8	30.9	32.3	12.8	122	0
	9			4.8	57.0	31.0	3.0	7.0	2.0	117	37.1	97.1	30.6	31.5	12.6	108	0
	12			5.5	44.3	43.9	6.0	4.5	1.3	129	40.5	97.6	31.1	31.9	13.4	166	0
	18			5.0	42.4	45.4	5.2	6.0	1.0	130	39.8	96.4	31.5	32.7	13.5	174	0
3	0	39	M	5.5	42.0	48.0	8.0	1.0	0.0	134	39.7	111.5	37.6	33.8	15.6	55	0
	6			6.6	44.4	48.8	5.8	0.8	0.2	130	36.8	105.7	37.4	35.3	14.9	58	0
	12			7.0	46.5	44.7	7.7	1.0	0.1	127	37.5	109.0	36.9	33.9	14.8	42	0
	30			7.9	47.0	47.0	6.0	0.0	0.0	127	37.4	108.7	36.9	34.0	14.8	46	0
	36			7.1	43.1	49.8	5.8	1.0	0.3	125	37.0	108.8	36.8	33.8	15.5	50	0

\*Months after initial bone marrow study.

Abbreviations: ICUS, idiopathic cytopenia of undetermined significance; WBC, white blood cell; N, neutrophil; L, lymphocyte; M, monocyte; E, eosinophil; B, basophil; MCV, mean corpuscular volume; MCH, mean corpuscular hemoglobin; MCHC, mean corpuscular hemoglobin concentration; RDW, red cell distribution width; Plt, platelet.

**Table 3.** Bone marrow findings and cytogenetics in patients with presumptive diagnosis or ICUS

No. case	Date (months)	BM cellularity (%)	BM blast (%)	M:E ratio	BM dysplasia			N of megakaryocyte* (LPF)	Fibro-sis	IPSS	Cytogenetics
					E	M	MK				
1	0	20	3.2	2.2	-	-	-	4.7	-	INT-1	46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[6]/46,XY[14]
2	0	20	0.6	1.4	-	-	-	4.4	-	INT-1	47,XX,+add(9)(q12)[16]/46,XX[4]
	4	40	0.6	1.5	-	-	-	7.0	-	INT-1	47,XX,+add(9)(q12)[7]/46,XX[6]
	9	40-50	0.0	1.7	-	-	-	6.7	-	INT-1	47,XX,+add(9)(q12)[8]/46,XX[12]
3	0	20	1.8	0.4	-	-	-	3.0	-	INT-1	46,XY,t(7;11)(p22;q12)[5]/46,XY[15]

\* Numbers of megakaryocytes in bone marrow biopsy by low power field microscopy ( $\times 100$ ).

Abbreviations: ICUS, idiopathic cytopenia of undetermined significance; BM, bone marrow; M:E ratio, myeloid:erythroid ratio; E, erythroid cell lineage; M, myeloid cell lineage; MK, megakaryocyte lineage; IPSS, International Prognostic Scoring System; INT-1, intermediate-1.

있고, 특발혈소판감소자색반병을 의심하여 시행한 골수 검사는 이에 합당한 소견이 관찰되었다. 그러나 골수의 염색체 검사에서 +add(9)(q12)가 관찰되었고, 말초혈액 염색체 검사 결과는 정상 핵형이었으므로, 골수에서 클론성 염색체 이상이 관찰된 것으로 판단하였다. 이는 9p 부위의 세염색체증(trisomy)을 초래하는 염색체 이상이며, WHO 2008 분류기준[2](Table 1)에 의하여, 미결정특발혈구감소증으로 진단하였다. 9개월 후에도 골수검사와 염색체 검사에서는 전과 동일한 소견이 관찰되었고 특별한 증상이 없어 치료 없이 지냈다. 이후 혈색소 수치가 117 g/L로 감소하여 10개월부터 danazol 치료를 시작하였으며, 18개월에는 혈색소 130 g/L, 혈소판  $174 \times 10^9/L$ , 백혈구  $5 \times 10^9/L$ 를 유지하고 있다.

### 3) 증례 3

39세 남자(case No. 3)가 기저질환은 없었으나 3년 전 혈소

판 수치가 낮다는 얘기를 들은 적이 있었다. 그동안 특별한 증상 없이 지내다가, 소라를 먹은 후 어지럼증이 발생하여 보존적 치료 후 퇴원하였다. 내원 당시에도 혈소판감소증이 관찰되었고, 항혈소판 항체 검사는 음성이었다.

평균적혈구용적(mean corpuscular volume)이 증가된 것 외에 말초혈액에 특이 소견은 없었다. 골수의 형태학적 검사에서는 세포충실도가 20%로 나이에 비해 감소되어 있었고, 거대핵세포의 수가 증가된 것 외에 다른 비정상적인 소견은 관찰되지 않아 특발혈소판감소자색반병에 합당하다고 생각하였다. 그러나 골수의 염색체 검사에서 t(7;11)(p22;q12) 비정상핵형이 관찰되었다. 체질성 염색체 이상을 배제하기 위한 말초혈액 염색체 결과는 46, XY 정상 핵형이었다. 따라서 환자의 골수에서 관찰된 염색체 이상은 클론성 이상으로 판단하였으며, WHO 2008 분류 기준[2] (Table 1)에 의하여 미결정특발혈구감소증으로 진단하였다. 환자는 임상적으로 특별한 증상이나 문제가

없이 혈소판감소증에 대한 치료 없이 36개월 동안 추적 관찰 중에 있다.

## 고 찰

혈소판감소증 환자에서 빈혈이나 백혈구 감소증이 동반되어 있지 않고, 골수에서 각 세포계열의 형성이상이 뚜렷하지 않은 경우는 특발혈소판감소자색반병을 의심하게 된다. 본 연구의 환자들에서도 골수의 형태학적 소견만으로는 특발혈소판감소자색반병으로 생각되었으나, 염색체 검사에서 클론성을 가진 비정상 핵형이 관찰되었다. 단독 혈소판감소증과 함께 거대핵세포의 형성이상이 10% 이상 관찰되었다면 WHO 2008 기준 [2]에 의하여 불응성혈소판감소증을 의심할 수 있다. 그러나 본 연구에 포함된 환자들은 거대핵세포의 형성이상이 없었으므로 WHO 2008 진단 기준에 따라서 추정 골수형성이상증후군 또는 미결정특발혈소판감소증으로 진단하는 것이 더 합당한 것으로 생각되었다.

다른 연구자들의 결과를 살펴보면, 골수형성이상증후군으로 진단된 환자 중 빈혈이나 백혈구감소증 없이 혈소판감소증이 단독으로 관찰된 환자는 0.7-9.0%로 보고하였고, 특히 이들 환자 중 15-27%는 처음에 골수형성이상증후군으로 진단하지 못

하고 특발혈소판감소자색반병으로 진단하였으며, 비장절제술까지 시행한 환자들도 있었다[6-8]. 본 연구에서는 처음에 특발혈소판감소자색반병이 의심되었던 환자의 1% (1/100)는 추정 골수형성이상증후군으로 진단 내릴 수 있었고, 2% (2/100)는 미결정특발혈구감소증으로 진단하였다.

일반적으로 특발혈소판감소자색반병인 경우 여자에서 호발하는 것으로 알려져 있는데 본 연구와 다른 연구에서 특발혈소판감소자색반병과 유사하게 발병한 골수형성이상증후군 환자들은 남자가 더 많은 경향이 있었다(Table 4). 본 연구에서 한명 환자의 경우(Table 2, case 3) 빈혈은 관찰되지 않았으나 평균적혈구용적이 증가된 소견을 보였는데, 다른 증례들에서는 평균적혈구용적의 증가가 뚜렷하지 않았다. 다른 연구 결과에서도 특발혈소판감소자색반병처럼 발병하는 골수형성이상증후군은 평균적혈구용적이 증가되어 있는 경향이 있다고 하였다[7] (Table 4). 또한 다른 보고에서는 항혈소판항체가 양성인 경우가 흔했는데, 본 연구에서는 검사를 시행한 2명에서 모두 음성이었다[8] (Table 4). 항혈소판항체는 골수형성이상증후군에서도 양성을 나타낼 수 있고, 특발혈소판감소자색반병에서는 음성을 나타낼 수도 있으므로, 항혈소판항체의 유무로 두 질환을 감별하기는 어려울 것으로 생각한다. 본 연구결과에서 골수의 형태학적 검사에서 뚜렷한 형성이상은 관찰되지 않았지만, 세

Table 4. Reported cases with MDS mimicking ITP\*

Case	No.	Date (months)	Age	Sex	WBC ( $\times 10^9/L$ )	Hb (g/L)	MCV (fL)	Plt ( $\times 10^9/L$ )	Cytogenetics	PAIgG	IPSS	Leukemic transformation
Ours	1	0	67	M	6.0	12.0	98.3	107	46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)	-	INT-1	No
		12			2.2	9.0	95.8	51				
	2	0	58	F	5.1	13.1	94.7	106	47,XX,+add(9)(q12)	NT	INT-1	No
		18			5.0	13.0	96.4	174				
	3	0	39	M	5.5	13.4	111.5	55	46,XY,t(7;11)(p22;q12)	-	INT-1	No
		36			7.1	12.5	108.8	50				
Ref 7	1	0	69	F	4.4	10.8	97.2	23	46,XX	-	Low	No
		36			4.0	8.5	113.2	98				
	2	0	77	M	7.1	10.4	95.1	24	46,XY	-	Low	No
		48			2.3	7.2	100.5	37				
	3	0	65	M	9.8	10.5	94.8	3	46,XY	-	Low	No
		72			3.4	8.2	95.7	67				
	4	0	82	F	4.2	12.5	NT	41	46,XX	NT	Low	No
		24			2.2	10.3	NT	55				
	5	0	47	M	3.9	15.6	97.4	76	46,XX,20q-	+	INT-1	No
		48			3.6	12.2	95.1	102				
Ref 8	1	0	58	M	9.3	12.3	-	7.8	46,XY	+	Low	No
	2	0	72	M	10.9	11.8	-	1.5	47,XY,+8	+	INT-1	No
	3	0	43	M	4.7	12.1	-	2.9	46,XY	±	Low	No

\*Clonality was demonstrated by cytogenetics, abnormal DNA ploidy of megakaryocytes and skewed pattern of human androgen receptor (HUMARA). Abbreviations: ITP, idiopathic thrombocytopenic purpura; WBC, white blood cell; MCV, mean corpuscular volume; Plt, platelet; PAIgG, platelet-associated IgG; IPSS, International Prognostic Scoring System; INT-1, intermediate-1; NT, not tested.

포충실도가 20% 정도로 연령에 비해 낮은 경향이 있었는데, 다른 연구에서도 세포충실도가 낮은 경향이 있다고 하였다[7].

이와 같이 혈소판감소증만 있고 형성이상이 뚜렷하지 않은 경우, 임상양상이나 혈액학적 검사만으로는 특발혈소판감소자색반병과 감별진단이 어렵다. 특발혈소판감소자색반병은 비클론성의 양성 혈액질환이고 골수형성이상증후군은 클론성 질환이므로, 클론성 이상을 검출할 수 있는 세포유전학 검사가 감별 진단하는데 도움이 될 수 있다. 한 연구 결과에 따르면, 특발혈소판감소자색반병 환자에서 염색체 이상이 관찰되지 않는 점 외에, 다른 혈액학적 소견은 두 질환에서 유의한 차이가 없다고 보고하였다[8].

특발혈소판감소자색반병과 비슷한 형태로 발병하는 골수형성이상증후군 환자들은 주로 정상핵형이 가장 많았고, 8번 염색체 세염색체중(trisomy 8)과 20q 결실이 관찰되었던 경우도 있었다[7-9] (Table 4). 이들 연구에서 정상핵형이었던 환자들은 거대핵세포의 비정상적인 DNA ploidy, human androgen receptor (HUMARA)의 비정상 결과로 클론성이 있음을 증명하였거나, 골수의 추적 검사를 통해 최종적으로 골수형성이상증후군으로 진단하였다[7, 8]. 한 연구에 따르면 20q 결실을 단독 염색체 이상으로 가지고 있는 환자에서 혈소판감소증을 호소하면서 골수검사에서는 형성이상이 뚜렷하게 관찰되지 않았으며 세포충실도, 거대핵세포 수 및 형성이상이 특발혈소판감소자색반병과 비교하여 차이가 없었다고 보고하였다[9]. 따라서 20q 결실을 단독 염색체 이상으로 가지고 있는 환자에서는 특발혈소판감소자색반병과 비슷한 소견을 나타낼 수 있다는 점을 고려할 필요가 있다.

특발혈소판감소자색반병과 비슷하게 발병하는 골수형성이상증후군 환자의 경과나 예후에 대해서는 확실히 밝혀져 있지 않다. 본 연구와 다른 연구의 추적 관찰 결과를 살펴보면, 일부 환자에서 시간이 경과됨에 따라 혈소판감소증 외에 빈혈과 백혈구감소증이 추가로 발생하였다[7, 8] (Table 4). 이들 환자의 international prognostic scoring system (IPSS) 점수는 주로 intermediate-1 (INT-1)에 속하였고 백혈병으로 진행된 환자가 드문 점으로 미루어 보아, 불량한 예후를 보이지는 않을 것으로 추측되나, 더 많은 환자들을 대상으로 연구가 진행되어야 할 것이다.

결론적으로 특발혈소판감소자색반병이 의심되는 환자에서도 세포유전학 결과를 확인해야 하고, 특이한 클론성 염색체 이상이 있는 경우는 추정 골수형성이상증후군 진단을 고려해야 하며, 세심한 추적 관찰이 필요하다.

## 요 약

**배경 :** 단독 혈소판감소증 환자에서 형성이상이 뚜렷하지 않은 경우는 골수형성이상증후군보다는 특발혈소판감소자색반병을 더 의심하게 되는데, 두 질환은 치료 방침이 서로 다르므로 감별 진단하는 것이 중요하다. 본 연구에서는 특발혈소판감소자색반병이 의심되었으나 염색체 이상이 동반되었던 증례들의 임상 및 혈액학적 검사 소견을 알아보고자 하였다.

**방법 :** 2004년부터 2008년까지 이대 목동병원에서 임상 소견, 골수의 형태학적 검사를 포함하는 혈액학적 검사에서, 특발혈소판감소자색반병으로 진단되었던 100명 환자의 염색체 검사를 후향적으로 검토하였다. 골수의 병리학 소견은 WHO 2008 기준에 근거하여 다시 검토하였고 염색체 검사는 골수흡인액에 분열촉진물질을 첨가하지 않고 24-48시간 배양 후 20개 중기 세포를 분석하였다.

**결과 :** 특발혈소판감소자색반병이 의심되었던 환자 중 염색체 이상이 관찰된 환자는 3% (3/100)이었다. 3명의 환자는 모두 우연히 혈소판감소증이 발견되었고, 이와 연관된 임상 증상은 없었다. 또한 골수의 형태학적 검사에서 거대핵세포의 형성이상은 관찰되지 않았고 수는 증가되어 있었다. 그 외 적혈구계와 백혈구계 세포의 형성이상은 관찰되지 않았고 모세포의 비율도 정상범위였다. 이들 환자는 der(1;7)(q10;p10), add(9)(q12), t(7;11)(p22;q12)와 같은 클론성 염색체 이상이 각각 관찰되었으며, 최종적으로 WHO 2008 분류 기준에 의해 추정 골수형성이상증후군 및 미결정특발혈구감소증으로 진단하였다. 이들 환자의 추적 관찰 기간 중 질환의 진행은 관찰되지 않았다.

**결론 :** 특발혈소판감소자색반병이 의심되는 환자에서도 세포유전학 결과를 확인하고, 특이한 클론성 염색체 이상이 있는 경우 추정 골수형성이상증후군 진단을 고려해야 하며 이후 세심한 추적관찰이 필요하다.

## 참고문헌

1. Jaffe ES, Harris NL, et al. eds. World Health Organization classification of tumours. Pathology and genetics of tumours of haematopoietic and lymphoid tissues. Lyon: IARC Press, 2001:61-74.
2. Swerdlow SH, Campo E, et al. eds. WHO classification of tumours of haematopoietic and lymphoid tissues. 4th ed. Lyon: IARC, 2008: 87-107.
3. Rodeghiero F. Idiopathic thrombocytopenic purpura: an old disease revisited in the era of evidence-based medicine. Haematologi-

- ca 2003;88:1081-7.
4. Rodeghiero F, Stasi R, Gernsheimer T, Michel M, Provan D, Arnold DM, et al. Standardization of terminology, definitions and outcome criteria in immune thrombocytopenic purpura of adults and children: report from an international working group. *Blood* 2009;113:2386-93.
  5. Shaffer LG and Tommerup N, eds. *ISCN 2009: an international system for human cytogenetic nomenclature (2009): recommendations of the International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature*. Basel: Karger, 2009.
  6. Menke DM, Colon-Otero G, Cockerill KJ, Jenkins RB, Noel P, Pierre RV. Refractory thrombocytopenia. A myelodysplastic syndrome that may mimic immune thrombocytopenic purpura. *Am J Clin Pathol* 1992;98:502-10.
  7. Kuroda J, Kimura S, Kobayashi Y, Wada K, Uoshima N, Yoshikawa T. Unusual myelodysplastic syndrome with the initial presentation mimicking idiopathic thrombocytopenic purpura. *Acta Haematol* 2002;108:139-43.
  8. Sashida G, Takaku TI, Shoji N, Nishimaki J, Ito Y, Miyazawa K, et al. Clinico-hematologic features of myelodysplastic syndrome presenting as isolated thrombocytopenia: an entity with a relatively favorable prognosis. *Leuk Lymphoma* 2003;44:653-8.
  9. Gupta R, Soupir CP, Johari V, Hasserjian RP. Myelodysplastic syndrome with isolated deletion of chromosome 20q: an indolent disease with minimal morphological dysplasia and frequent thrombocytopenic presentation. *Br J Haematol* 2007;139:265-8.