

## 식도 정맥류 출혈을 동반한 간섬유증 1례

한림대학교 의과대학 소아과학교실

신 동 수 · 임 시 홍

### A Case of Congenital Hepatic Fibrosis with Variceal Bleeding

Dong Soo Shin, M.D. and Si Hong Lim, M.D.

Department of Pediatrics, Hallym University College of Medicine, Gangwon, Korea

Congenital hepatic fibrosis is an inherited, congenital disorder of the liver characterized by portal hypertension and hepatic fibrosis. We experienced a case of congenital hepatic fibrosis with esophageal varix in a 9-year-old male. He complained hematemesis, hematochezia, dizziness. In laboratory examination, AST/ALT was slightly increased. Esophageal varix was noted by an endoscopic examination. Hepatosplenomegaly and hypoechoic lesion of periportal area were seen by abdominal CT scanning. Histologic finding of liver biopsy showed fibrous tracts containing dilated bile ductules connecting adjacent portal spaces that were widened by mature fibrosis. Endoscopic sclerotherapy and ligation was done. We summarized a case with review of literatures (Korean J Pediatr Gastroenterol Nutr 2004; 7: 98~101)

**Key Words:** Congenital hepatic fibrosis, Esophageal varix

### 서 론

선천성 간섬유증은 1961년 Kerr 등<sup>1)</sup>에 의해 처음 명명되었으며 간소엽 구조의 기능적 이상없이 문맥 주위의 섬유조직 증식과 불규칙한 형태의 담관 증식을 특징으로 하는 유전성, 선천성 섬유-낭종성 질환이다<sup>2,3)</sup>.

선천성 간섬유증은 대부분 간종대, 문맥압 항진

증으로 인한 식도 정맥류 출혈로 발현되며, 단독으로 나타나는 경우도 있으나 Caroli병, 총담관 낭종 등 간담도계 질환이 동반될 수 있다<sup>4,5)</sup>. 국내에서는 1979년 박 등<sup>4)</sup>에 의해 성인에서 처음으로 보고되었으며, 소아에서는 1981년 신 등<sup>6)</sup>에 의해 처음 보고되었다. 대부분의 경우 진단 당시에 간소엽구조와 간기능이 잘 유지되어 있어 예후는 비교적 양호한 편이다.

저자들은 토혈을 주소로 내원한 남아에서 간섬유증과 이에 동반된 식도 정맥류를 내시경적 결찰술로 치료한 선천성 간섬유증 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

접수 : 2004년 2월 16일, 승인 : 2004년 3월 24일  
책임저자 : 신동수, 200-070 강원도 춘천시 교동 153번지  
한림대학교 춘천성심병원 소아과  
Tel: 033-252-9970, Fax: 033-255-6244  
E-mail: intern44@hanmail.net

## 증 례

환 자: 유 O O

성별/나이: 남아/9세

주 소: 토혈

**현병력:** 내원 수일 전부터 기침과 가래 등의 상기도 감염 증상이 있었으며 전날 밤부터 비출혈과 토혈이 발생되었고 내원 당일 토혈이 지속되어 응급실을 통하여 입원하였다.

**과거력/가족력:** 수술이나 입원의 병력은 없었으며, 가족력에도 특이한 사항이 없었다.

**이학적 소견:** 내원 당시 활력징후는 혈압 110/60 mmHg, 맥박 96회/분, 체온 36.2°C, 호흡수 24회/분이었고 의식상태는 명료하였다. 결막이 창백하였으며 공막에 황달소견은 없었다. 흉부 청진에서 특이소견은 없었다. 복부 소견에서 중등도의 팽만이 관찰되었고 우측 늑골 하연에서 간이 약 4횡지 정도 촉진되었고, 경도는 단단하였으며 압통을 호소하였다. 좌측 늑골하연에서 비장이 약 2횡지 정도 만져졌다. 장음은 항진되었으며 이동탁음과 복벽에 부행 혈관은 없었다. 안과적 검사에서 Kayser-Fleischer ring은 관찰되지 않았고, 신경학적 소견에 특이사항은 없었다.

**검사소견:** 일반혈액검사에서 백혈구 6100/mm<sup>3</sup> (호

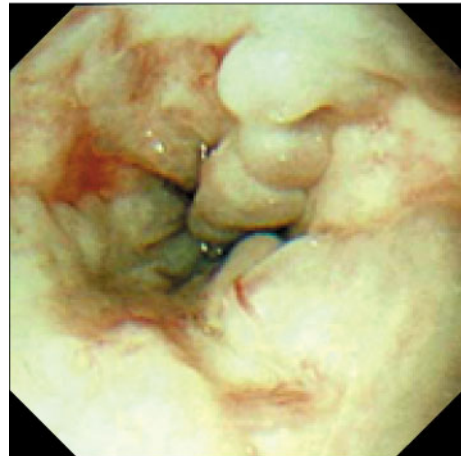
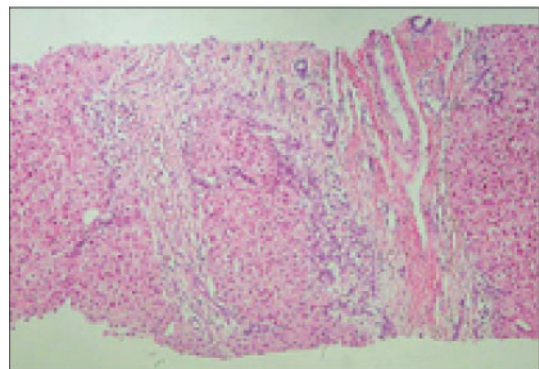
중구 61.3%, 림프구 18.2%), 혈색소 7.0 g/dL, 적혈구 용적율 20.7%, 혈소판수 142000/mm<sup>3</sup>, 적혈구 침강속도는 4 mm/hr이었다. 일반화학검사에서 BUN 25 mg/dL, 크레아티닌 0.5 mg/dL, AST 65 IU/L, ALT 134 IU/L, 총빌리루빈 0.2 mg/dL, 총단백 5.7 g/dL, 알부민 3.7 g/dL, alkaline phosphatase 663 IU/L이었다. 전해질은 Na 134 mEq/L, K 4.2 mEq/L, Cl 102 mg/L이었다. 혈액응고검사에서 PT와 PTT는 정상이었다. 간염바이러스 표지자 검사는 모두 음성이었다고 alpha


Fig. 2. Endoscopy showed esophageal varix with bleeding.



Fig. 1. Abdominal CT scan demonstrated hypertrophy of caudate lobe with gastrorenal shunt (arrow).


Fig. 3. A wide band of fibrous tissue is demarcated from hepatic parenchyma. The band contains many ductular proliferation. Congestion of ductule and sinus structures is noted (H&E stain,  $\times 100$ ).

fetoprotein은 1.7 ng/mL이었다. 혈청 구리 126 $\mu$ g/dL, ceruloplasmin 53.2 mg/dL이었다. 혈장 아미노산 분석과 소변 유기산 분석은 정상 소견을 보였다.

**방사선 소견:** 단순 복부 촬영에서 간종대가 관찰되었고, 복부 초음파 검사에서 간의 에코도가 거칠게 나타났으며, 간종대와 비장종대가 관찰되었다. 복부 컴퓨터 단층 촬영에서 간은 외배엽과 미상엽의 비대와 문맥주위의 저밀도 병변이 보였으나 국소적인 병변은 보이지 않았으며 췌장주위와 장간막을 따라서 미만성 침윤이 보였다. 또한 식도 정맥류와 위-신장 단락이 보였다(Fig. 1).

**식도 위 내시경검사:** 식도 정맥류가 관찰되었으며 출혈소견이 보였다(Fig. 2).

**병리 조직학적 소견:** 잘 발달된 섬유조직이 정상적인 간소엽 등을 둘러싸고 있었고, 섬유대 내에 많은 수의 담관이 다양한 모양으로 증식되어 있었다. 약간의 소엽구조물의 소실이 보였으며 소결절 생성이 관찰되었다. 소관과 동구조물의 울혈형성이 관찰되었다(Fig. 3).

**치료 및 경과:** 내시경적 결찰술과 경화요법을 시행하였다. 환아는 이후 출혈이 재발되지 않았으며 상태가 호전되었다.

## 고 찰

선천성 간섬유증은 1961년 Kerr 등<sup>1)</sup>에 의해 처음 명명된 유전적, 선천적, 섬유-낭종성 질환에 속하는 드문 질환이다. 반수에서 상염색체 열성으로 유전되고 나머지 반수는 산재성으로 나타난다<sup>3)</sup>. 상염색체 열성으로 유전되는 경우는 70%에서 다발성 낭포신을 동반하며 산재성으로 발생하는 경우에는 30%에서 신세뇨관 확장이 동반되는 것으로 보고되고 있다<sup>3)</sup>.

발병기전은 확실하게 알려져 있지 않으며, 발병 연령은 대개 3~10세이나 때로 무증상으로 지나다가 청소년기 후반이나 성인이 된 후 증상이 발현되기도 한다.

주요증상은 문맥압 항진증(70%), 식도 정맥류 출혈(50%), 신장 질환(48%)이다<sup>7)</sup>. 학동기와 성인에서

간병변 증상이 흔하며 신장 질환은 신생아나 유아기 초기에 잘 나타난다<sup>1,8)</sup>. 단독으로 발생하기도 하지만 대부분의 경우 간이나 신장의 낭성 질환을 흔히 동반한다<sup>9~11)</sup>.

크게 네 가지 임상양상을 보이는데 문맥압 항진증을 보이는 경우가 가장 흔하고 그밖에 문맥압 항진증 없이 담도염을 보이는 경우, 문맥압 항진증과 담도염을 함께 보이는 경우, 증상이 없는 잠복형이 있다<sup>11)</sup>. 간종대가 나타나나 황달은 비교적 드물고<sup>3,10)</sup>, 복수는 15%에서 동반된다<sup>10)</sup>. 문맥압 항진증은 간소결절을 둘러싸는 섬유대 내에서 간내 문맥 소관이 압박되거나 문맥의 형성 부전으로 인해 발생하며 식도 정맥류 출혈과 간비종대가 가장 흔한 증상이다<sup>7)</sup>.

간기능 검사는 대개 정상 소견을 보이며 때로 담관의 이상을 동반하면 alkaline phosphatase수치가 증가할 수 있다<sup>1,12)</sup>. 비종대가 있는 경우 비기능 항진증으로 인해 혈소판 감소증, 백혈구 감소증이 올 수 있으며 5세 이상에서 잘 나타난다<sup>13)</sup>.

진단은 간조직 생검에 의한 조직학적 소견에 의하며 문맥로의 섬유성 확대와 문맥간의 섬유대 형성과 이로 인한 소엽구조의 왜곡을 보이거나 내부구조는 잘 유지된다<sup>3,7)</sup>. 그 외 비후된 담관의 증가를 볼 수 있으며 문맥 형성 부전 또는 문맥이 섬유대 내에서 압박되는 소견을 볼 수 있다<sup>3,7)</sup>. 본 예에서는 신장 기형의 동반없이 다양한 모양의 담관이 증식되어 있고 잘 발달된 섬유조직이 간소엽을 둘러싸고 있는 소견을 보였다.

그 외에 복부 초음파 검사와 전산화 단층 촬영 검사 및 경피적 또는 내시경적 담도 조영술, 정맥내 신우 촬영을 통해 동반된 간담도계 및 신장의 기형을 확인해야하며 세뇨관 확장증 및 낭포성 신장이 가장 많이 동반되는 기형이다<sup>3,14)</sup>.

감별 질환으로 간경변증, 다낭성 간질환, 주혈 흡충증, 백혈병, 여러 가지 독소에 의한 후천성 간섬유증 등이 있다<sup>5,11,15)</sup>.

치료는 상부위장관 출혈을 동반하는 간문맥압 항진증을 보이는 경우 간문맥-대정맥 문합술이 적응증이 되며 대부분 수술 사망률 및 문합술 후 뇌병증의 빈도가 낮다<sup>2,4)</sup>. Sommerschild 등<sup>3)</sup>은 15~16세 이

하의 환자일 경우는 가능한 보존적 치료를, 그 이상에서는 출혈의 기왕력이 없어도 문합술을 권하고 있으며 출혈의 예방과 수명 연장을 위해 조기에 문합술과 비장 절제술을 시행하는 것을 제안하는 보고도 있다<sup>14,16)</sup>. 또한 식도 정맥류 출혈에 대한 내시경적 결찰술을 시행하는 것이 문합술을 대체할 수 있는 효과적인 방법인지에 대해 점차 연구가 시행되고 있다.

예후는 간기능이 대부분 정상이기 때문에 정맥류 출혈이 있더라도 간성훈수, 간부전증은 잘 나타나지 않는다. 간기능 부전보다는 신장기형의 종류와 신부전 동반 유무가 예후에 미치는 중요 인자가 된다. 주된 사망 원인은 출혈과 신부전증이며 동반된 간질환이 있는 경우 간농양과 패혈증에 의해 사망률이 증가된다.

저자 등은 문맥압 항진증에 의해 식도 정맥류 출혈이 발현되었으나 동반질환이 발견되지 않았으며 내시경적 결찰술에 의해 효과가 좋았던 선천성 간섬유증 환자 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 참 고 문 헌

- 1) Kerr DNS, Harrison CV, Sherlock S, Milnes Walker R. Congenital hepatic fibrosis. Q J Med 1961;30: 91-117.
- 2) De Vos M, Barbier F, Cuvelier C. Congenital hepatic fibrosis. J Hepatol 1988;6:222-8.
- 3) Sommerschild HC, Langmark F, Maurseth K. Congenital hepatic fibrosis: report of two new cases and review of literature. Surgery 1973;73:53-8.
- 4) 박용현, 김우기, 지재근. 문맥섬유증에 의한 문맥압 항진증. 외과학회지 1979;21:521-8.
- 5) 김윤정, 옥순애, 이인철. 선천성 간내담도 확장증(Caroli's Disease)을 동반한 선천성 간섬유증. 대한병리학회지 1997;31:275-9.
- 6) 신손문, 이상일, 김중곤, 안효섭, 문형노, 고광욱 등. 선천성 간섬유증 1예. 소아과학회지 1981;24:69-74.
- 7) Fiorillo A, Migliorati R, Vajro P, Caldore M, Vecchione P. Congenital hepatic fibrosis with gastrointestinal bleeding in early infancy. Clinical Pediatrics 1982;21:183-5.
- 8) Desmet VJ. Pathogenesis of ductal plate abnormalities. Mayo Clin Proc 1998;73:80-9.
- 9) Alex PM. Liver disorders in childhood. 2nd ed, London, Butterworth Co. 1988: pp214-23.
- 10) Desmet VJ. What is congenital hepatic fibrosis? Histopathology 1992;20:465-77.
- 11) McCarthy LJ, Baggenstoss AH, Logan GB. Congenital hepatic fibrosis. Gastroenterology 1965;49:27-36.
- 12) Silverman A, Roy CP. Pediatric clinical gastroenterology. 3rd ed, CV Mosby Company, Louis 1983;786-9.
- 13) Alvarez F, Bernard O, Brunelle F, Hadchouel M, Leblanc A, Odievre M. Congenital hepatic fibrosis in children. J Pediatr 1981;99:370-5.
- 14) Nathan M, Batsakis JG. Congenital hepatic fibrosis. Surg Gynecol Obstet 1969;128:1033-41.
- 15) Averbach P. Congenital hepatic fibrosis-Asymptomatic adults without renal anomaly. Arch Pathol Lab Med 1977;101:260-1.
- 16) Kerr DN, Olonkwo S, Dhoa RG. Congenital hepatic fibrosis: the long-term prognosis. Gut 1978;19:514-20.