

## 특발성 만성 용혈성 빈혈증으로 인한 혈색소증 1예

경북대학교 의과대학 내과학교실

백진호\*, 김동환, 박성원, 정진태, 현동우, 손상균, 이규보

혈색소증은 체내 실질세포내에 철의 과도한 침착으로 일어나 조직손상과 장기의 섬유화를 초래하는 질환으로 그 발병기전에 따라 일차성(선천성)과 이차성 혈색소증으로 구분된다. 이차성 혈색소증은 철의 과부하로 인한 수혈성 혈색소증과, 체내 철이 적혈구 생성에 쓰이지 않고 침착되어 생기는 혈색소증으로 구분되며, 용혈성 빈혈이 이러한 혈색소증의 원인질환으로 가능하다고 보고가 되고 있다. 용혈성 빈혈이 있는 환자에서 일차성과 이차성 혈색소증의 감별진단은, HLA, 가족력, 장기 침범의 정도, 방사선학적검사소견 등이 도움이 되는 것으로 알려져 있다. 본고실은 용혈성빈혈의 병력이 있는 환자에서 이차성 혈색소증으로 진단된 예를 치험하였기에 보고하는 바이다.

증례: 37세 여자환자가 일주일간의 어지러움증을 주소로 내원하였다. 20세경부터 우상복부 동통과 황달이 발생하였고, 28세경 본원을 방문하여 검사상 특발성 용혈성 빈혈로 진단되었으나 별치료를없이 지내오다가 내원 일주일 전부터 상기증상이 발생하여 본원을 방문하였다. 빈혈증의 가족력은 없었고, 이전에 수혈을 받은 병력 또한 없었다. 이학적검사상 결막은 창백하였고, 공막에는 황달소견이 관찰되었다. 간은 3황지정도 약간 단단하게 촉진되었으며, 비장이 2황지 촉진되었다. 말초혈액검사상 혈색소 44gm/L, 백혈구  $2.9 \times 10^9/L$ , 혈소판  $191 \times 10^9/L$ , 망상적혈구 13%였으며, 말초혈액도말검사상 유핵적혈구 및 적혈구대소부동증, 변형적혈구증다증이 관찰되었다. 총단백 63gm/L, 알부민 41gm/L, SGOT 46IU/L, SGPT 51IU/L, 총빌리루빈 5.2mg/dL, 간접빌리루빈 3.2mg/dL, LDH 903 IU/L, Haptoglobin 11.8mg/dL이었고, 혈청철 133ug/dL, 총철결합능 152ug/dL, transferrin 포화도 87.5%, 페리틴 7,018ng/ml이었다. Coomb's 검사, Ham 검사, 삼투압취약성 검사, CD55항원 검사, G-6PD 검사, Pyruvate Kinase 검사 모두 정상이었다. 항핵항체, 류마티스인자, 항DNA 항체는 모두 음성하였고, 조직적합항원검사는 A2/A11, B27/B60로 나타났다. 내분비 호르몬검사와 심초음파도상 정상이었다. 골수천자검사상 90-100%의 세포충실도를 보였고, 골수계와 적혈구계의 비는 1:10으로 적혈구계의 증식소견을 보였으며, 저장철은 4+로 관찰되었다. 식도위내시경상 특이소견은 관찰되지 않았고, 간 신티그라피상 간비종대소견 및 망상세포계의 침범증가소견이 관찰되었다. 간초음파도상 정도의 복수를 동반한 간비종대가 관찰되었고, 복부자기공명영상에서는 T1, T2강조영상상 간에서는 저신호강도소견이 관찰된 반면, 비장은 정상신호강도소견을 보였다. 이상의 소견으로 혈색소증 의심하여 확진목적으로 폐피적 간조직검사를 시행하여 간세포내에 갈색조의 헤모시데린이 침착된 소견과 조기간경변소견을 관찰하였다. 혈색소증 진단하에 Desferoxamine 1.0gm 매일 1회 경피주사와 Ascorbic acid 1.0gm으로 치료를 시행하고 현재 외래에서 추적관찰중에 있다.

결론: 일차성 혈색소증은 유전자 이상으로 소화관에서의 철분흡수가 증가하여 발생하게 되는 반면, 용혈성 빈혈에 의한 혈색소증의 경우 과도한 용혈로 인해 체내의 철분요구가 많아지고, 위장관에서의 철분흡수가 증가하게 되어 나타나는 양상은 유사한 점이 많아 감별진단이 힘들다. 그러나 본 예는 1) 가족력이 없으며, 2) HLA가 맞지 않으며, 3) 우리나라는 유전성 혈색소증의 발생이 없는 점등으로 보아 이차성 혈색소증으로 추정되는 예이다.

## 항흉선글로불린 치료 후 급성 골수성 백혈병으로 전환한 재생불량성 빈혈 1례

동아대학교 의과대학 내과학교실

김봉근\*, 금동주, 조정환, 문창훈, 김성현, 김재석, 김효진

재생불량성 빈혈은 약 5%에서 발작성 야간혈색소뇨증, 골수이형성 증후군, 급성 백혈병으로의 전화가 가능하며 항흉선세포글로불린(antithymocyte globulin : ATG) 치료후 10년간의 추적관찰에서 약 19%에서 상기와 같은 혈액학적 합병증이 나타날 수 있으며, 약 3%에서 급성 백혈병으로 전환하는 것으로 알려져 있다. 저자들은 중증 재생불량성 빈혈을 ATG로 치료후 급성 골수성 백혈병으로의 전화를 모세포의 면역표현형 및 염색체 검사를 통하여 진단이 가능했던 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례: 47세된 여자환자는 내원 3일전부터 시작된 과다한 질출혈을 주소로 내원하였다. 말초혈액 검사상 백혈구수  $2,100/mm^3$ (호중구  $483/mm^3$ ), 혈색소 4.8 g/dl, 혈소판수  $19,000/mm^3$ , 고정망상적혈구는 0.9%이었다. 말초혈액 도말소견상 적혈구는 경구성, 정색소성을 나타내면서 모세포는 없었으며 혈소판수는 감소되어 있었다. 또한 골수 검사상 세포 충실도는 15%로 감소되어 있었고 골수모세포, 섬유화 및 종양세포의 침윤은 없었다. 중증 재생 불량성 빈혈로 진단하고 형제들 중 인체백혈구항원 일치 공여자가 없어 ATG 단독요법으로 치료를 시작하였다. ATG의 치료후 약 6개월간의 관찰기간에도 호전되는 소견은 보이지 않았으며, 대증적인 치료로 농축적혈구와 혈소판 농축액을 주입하였다. ATG 치료 11개월후 실시한 말초혈액 검사상 백혈구수  $4,240/mm^3$ , 혈색소 6.5 g/dl, 혈소판수  $11,000/mm^3$ , 모세포가 59%이었다. 골수검사를 권유하였으나 거부하였고 말초혈액을 이용하여 유세포 분석기로 실시한 면역표현형 검사에서 CD13, CD33, CD34, HLA DR이 양성을 나타내었고 염색체 검사상 10개의 중기 세포중 7개의 세포에서 47,XX,+11을 나타내어 중증의 재생불량성 빈혈에서 급성골수성 백혈병으로 전환된 것으로 진단하였다. 관해유도화학요법을 권하였으나 거부하여 환자는 급성 골수성 백혈병 진단 후 12개월동안 수혈 및 감염증 치료 등 대증적인 요법만으로 생존하다가 폐렴으로 사망하였다.