

## 제 V 혈액응고인자 결핍증을 동반한 Wilson씨 병 1례

국립경찰병원 내과 이승희\*, 정준오, 박상준, 김윤권, 김소연, 김영중, 조만구, 이권전

서론: 제 V 혈액응고인자 결핍증은 비교적 드문 혈액응고 장애 질환으로 1947년 Owren이 처음 기술한 이래 해외에서는 다수 증례보고가 있어왔으나 국내에서는 3례만 보고 되었다. 또한 Wilson씨 병은 구리 대사의 장애로 간, 뇌, 각막, 신장 및 적혈구에 구리가 침착되어 생기는 질환으로서 간에서 생성되는 혈액 응고 인자의 결핍은 간기능 악화시에 일어날 수 있다. 이 두 질환은 모두 상염색체 열성으로 유전되는 질환이며 두 질환이 같이 동반된 예는 국내에는 없었다. 다만 해외에서는 이 두 질환과 beta thalassemia가 동시 발견된 1례만이 보고 된 바 있다. 이에 저자들은 경도의 간기능 이상이 있었던 Wilson씨 환자에서 제 V 혈액응고인자 결핍증 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

증례: 20세 남자 환자가 약 1년 전부터 지속된 어지러움으로 내원하여 시행한 검사에서 프로트롬빈시간과 부분 트롬보플라스틴시간의 지연, 혈색소 감소로 본과에 의뢰되었다. 과거병력에서 간질환이나 출혈성 경향은 없었다. 남동생은 Wilson씨 병으로 타병원에서 치료중이며 부친은 7여 년 전 심장 판막질환으로 사망하였고 모친은 약 15년전 사망하였으나 원인은 알 수 없었다. 이학적 검사에서 복부에서 간종대나 비장종대는 촉진되지 않았다. 사지 및 신경학적 검사에서 이상소견은 없었으며 피부에서 출혈반은 관찰되지 않았다. 세극등 현미경 검사에서 Kayser-Fleischer 환이 관찰되었다.

검사실 소견으로 혈색소 11.8 gm/dL, 혈구 용적치 37.3%, 백혈구 7,100/mm<sup>3</sup>, 혈소판 311만/mm<sup>3</sup>, 망상 적혈구 1.8%이었다. 말초혈액 도말 검사에서는 특이 소견이 없었다. 혈액응고검사서 출혈시간 3분, 전혈응고시간 5분, 트롬빈시간 12.3초로 정상이었으나 프로트롬빈시간 17.4초(53.6%, 1.38 INR), 부분 트롬보플라스틴시간 48.7초로 지연되었으나 Mixing test에서 정상(PT 13.4초, aPTT 35.2초)으로 회복되었다. 제 V 혈액응고인자 활성도는 41%로 떨어져 있었으며 그 외 혈액응고인자(파아브리노젠, 제 II, VII, VIII, IX, X인자의 활성도)는 정상이었다. AST 56 IU/L, ALT 47 IU/L, 총 빌리루빈 0.7mg/dL, 말갈린 인산 효소 58 IU/L이었다. 혈청 세룰로플라스민 5mg/dL, 구리 41.9mcg/dL로 감소되어있었으며 혈청 철 59mcg/dL, 총 철 결합능 254mcg/dL, 페리틴 782.0ng/ml이었다. 24시간 소변 구리는 332.2mcg/day로 증가되어 있었다. 복부초음파검사서 간 예코가 전반적으로 불규칙하게 증가된 소견을 보였으며 복수는 없었고 비장 종대는 관찰되지 않았다.

환자는 페니실라민으로 치료 시작 후 부작용 발생하여 현재 트리엔틴(trientine)으로 치료중이다.

## Immune thrombocytopenic purpura (ITP) 환자에서 발생한 혈전증 3례

이근욱\*, 김대영, 윤탁, 김상일, 박숙련, 백지연, 최인실, 오도연, 윤성수, 이종석, 박선양, 김병국, 김노경  
서울대학교 의과대학 내과학교실

증례1: 47세 남자가 갑작스런 언어상실증을 주소로 내원하였다. 고혈압 및 만성 신부전의 과거력이 있었으며, 내원 17개월 전 ITP 진단을 받은 이후 혈소판 수치가 5만/mm<sup>3</sup> 이상으로 유지되어 경과관찰만 하던 중이었다. 내원 당시 시행한 뇌자기공명영상에서는 좌측 측두엽 및 기저핵의 급성경색소견이 보였다. 혈소판감소증으로 인해 항응고치료는 시행하지 못하였다. 신경학적 증상은 호전되었으나 혈소판감소증이 지속되어 스테로이드 및 immunoglobulin 치료를 시행하였지만 호전되지 않았고, 경과 중 용혈성 빈혈, azotemia의 악화, 말초혈액도말에서 schistocyte 양성 소견 등 thrombotic thrombocytopenic purpura(TTP)에 합당한 소견을 보여 plasma-pheresis를 시행한 이후 혈소판감소증은 호전되었다.

증례2: 56세 여자가 갑작스런 좌측 상하지 마비를 주소로 내원하였다. 내원 14년전 ITP로 진단 받은 후 12년 전에 비장적출술을 시행 받았다. 다시 혈소판감소증 지속되어 내원 3년전부터 danazol을 복용하고 있었다. 내원 당시에 시행한 뇌자기공명영상에서는 우측 기저핵의 급성경색소견이 보였고, 혈소판은 54,000/mm<sup>3</sup>이었다. 당시 시행한 검사에서 FANA 1:160(+)였으며, 그 외 다른 검사에서 이상소견은 없었다. 항응고치료를 시행한 이후 경과 호전되어 1개월 후 퇴원하여 현재 경과관찰 중이다.

증례3: 85세 남자가 좌안의 시력감소를 주소로 내원하였다. 환자는 내원 27개월 전에 ITP로 진단 받은 이후 스테로이드 및 danazol을 복용한 과거력 있었으나, 내원 2년 전부터는 혈소판수치가 정상화되어 이후 별다른 치료는 시행하지 않았다. 이번엔 내원한 당시의 혈소판 수치는 정상이었었고, 안저검사에서 좌안의 retinal branch vein occlusion이 확인되었다. 그 외 시행한 다른 검사에서는 별다른 특이소견은 없었다. 환자는 aspirin을 현재 복용하면서 경과관찰 중인 상태이다.

결론: ITP 환자에서 드물게 일어나는 혈전증의 발생기전은 아직 잘 모르고 있는 실정이지만, 면역학적 기전이 관련된 것으로 생각하고 있다. 저자들은 ITP에서 발생한 혈전증 3례를 경험하였기에 이를 보고하는 바이며, 향후 이들에 대한 추가적인 연구가 필요하다.