

가족력이 동반된 폐동정맥루 1 예

인하대학교 의과대학 내과학 교실

권은상, 박원경, 류정선, 곽승민, 이홍렬, 조철호, 노형근

= Abstract =

A Case of Pulmonary Arteriovenous Fistula with Family History

Eun Sang Kuwon, MD., Won Koung Park, MD., Jeong Seon Ryu, MD.,
Seung Min Kwak, MD., Hong Lyeol Lee, MD., Cheul Ho Jo, MD., Hyung Keun Rho, MD.

Department of Internal Medicine, Inha University Medical College, Incheon, Korea

Pulmonary arteriovenous fistula is a congenital vascular malformation in lung resulting from abnormal capillary development and the exact etiology is not well known but it may occur with or without hereditary hemorrhagic telangiectasia. Hereditary hemorrhagic telangiectasia (HHT) or Rendu-Osler-Weber disease is an autosomal dominant vascular disorder which associates epistaxis, mucocutaneous and visceral telangiectases, and recurrent hemorrhage with chronic anemia and visceral shuntings. Recently we experienced a case of the pulmonary arteriovenous fistula in a 23 year-old woman with a family history of this disease, which was confirmed by pulmonary angiography. (Tuberculosis and Respiratory Diseases 1998, 46 : 649-653)

Key words : Pulmonary arteriovenous fistula, Family history

서 론

폐동정맥루(pulmonary arteriovenous fistula)는 폐혈관에 발생하는 기형으로 폐동맥혈이 폐동정맥루를 통해 직접 좌심으로 들어가 전신순환을 하게되어 청색증, 다혈구증, 호흡곤란 등의 소견을 보이며 기이성 색전증(paradoxical embolism)을 일으켜 20~30%에서 신경학적 증상을 보이기도 한다¹⁾. 폐동정맥루를 보이는 환자의 40~60%에서 유전성 출혈성모세혈관확장증(hereditary hemorrhagic telangi-

ectasia or Rendu-Osler-Weber disease)이 동반되어 나타나고 유전성 출혈성 모세혈관 확장증 환자의 약 15% 정도에서 폐동정맥루가 관찰된다고 하여 폐동정맥루 환자에서 가족력에 대한 조사가 필요하다²⁻³⁾. 국내에서 폐동정맥루에 대한 보고는 상당수 있어 왔으나 가족력의 동반을 보고한 예는 없었다⁴⁻⁶⁾.

저자들은 객혈을 주소로 입원하여 폐동정맥루로 진단받고 wire coil spring을 이용하여 색전술을 시행한 23세 여자 환자 1 예와 그 가족력을 소개하여 보고하는 바이다.

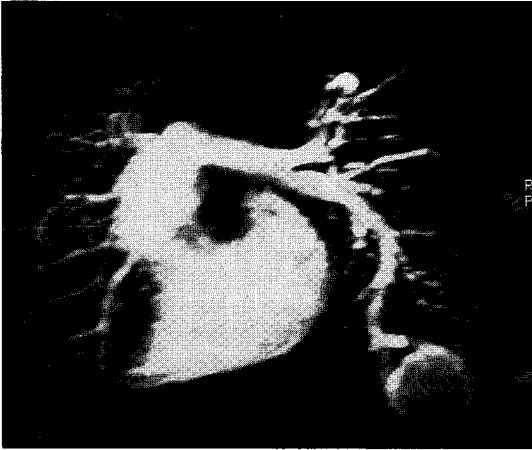


Fig. 1. Her brother's Angiogram shows pulmonary arteriovenous malformation.

증례

23세 여자 환자가 내원 3일전부터 시작된 객혈을 주소로 본원 응급실로 내원하였으며, 내원 1개월 전부터 주 2회 정도 1시간 동안 지속되는 비출혈이 있어 왔다. 가족력상 외할머니가 원인 미상의 객혈로 사망하였고, 어머니는 빈번한 비출혈을 경험하였으며, 오빠는 1987년 흉부 전산화단층촬영을 시행하여 폐동정맥루로 진단받았던 과거력이 있고 본원에서 시행한 흉부 자기공명영상에서 폐동정맥루의 크기의 변화는 없었다(Fig 1.).

내원시 환자의 의식은 명료했으며 청색증이나 곤봉지등은 발견되지 않았고 흉부 소견에서 흉부진전(thrill)은 촉진되지 않았다. 호흡음은 정상이었고 심음은 규칙적이었으며 심잡음은 없었다. 복부소견에서 특이사항은 없었고 피부소견에서 모세혈관 확장증은 없었다. 입원 당시 시행한 일반 혈액 검사 소견은 혈색소 11.0gm%, 헤마토크리트 33.9%, 백혈구 4700/mm³ (호중구 38.6%, 림파구 43.5%, 단백구 14.5%) 혈소판수, 320,000/mm³, prothrombin time 71% 이었고, 일반화학 검사에서 알부민 3.6g/dℓ, 총 빌리루빈 0.6mg/dℓ, alkaline phosphatase 147 IU/L,

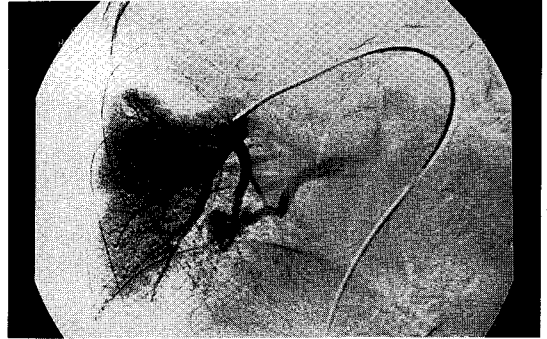


Fig. 2. Pre-embolization : Selective right descending pulmonary artery angiogram shows vascular enhancing lesion with early draining vein.

SGOT 18 IU/L, SGPT 17 IU/L, BUN 13.0mg/dℓ, creatinine 0.8mg/dℓ, sodium 143mEq/L potassium 4.2mEq/L, chloride 114 mEq/L 이었고 뇨검사와 대변검사는 정상이었다. 심전도 검사는 정상이었으며 동맥혈 가스검사는 pH 7.39, P_aCO₂36mm/Hg, P_aO₂81mm/Hg, HCO₃⁻ 21mmol/L, O₂ saturation 96% 이었다. 단순 흉부 X-선에서 우하엽에 경화소견이 보였으며, 흉부전산화 단층촬영상 우하엽에 다수의 경화소견과 불투명 유리모양의 혼탁(ground glass opacity)이 보였으며, 우중엽에도 불투명 유리모양의 혼탁이 보이며, 비정상적으로 커진 혈관이 관찰되는 출혈을 동반한 폐동정맥루 소견을 보였다. 폐동맥 혈관 조영술상 우하엽과 좌상엽에 혈관과다 소견(hypervascular lesion)이 있었으며 우측 하행 폐동맥과 좌상엽에 선택적 폐동맥조영술을 시행하였을 때 폐동맥으로부터 공급받는 사행성 혈관구조물(tortuous vascular structure)이 있었으며 조기 정맥 배출 소견(early venous draining)을 보여 폐동정맥루로 확진하였다.(Fig 2.) 공급혈관(feeding vessel)을 선택하여 wire coil spring을 이용하여 색전술(embolization)을 시행하였으며 색전술 후, 이전의 사행성 혈관구조물과 배출정맥은 관찰되지 않았다.(Fig 3.)

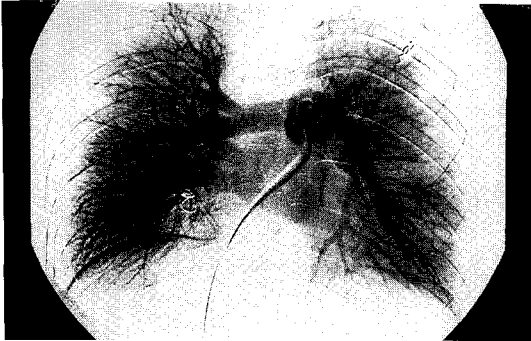


Fig. 3. Post-embolization with wire coil spring : Angiogram shows well embolization of pulmonary arteriovenous malformation by wire coil spring.

고 찰

폐동정맥류는 1897년 Churton 등⁷⁾이 처음 보고하였으며, 1939년 Smith 등⁸⁾에 의하여 임상적으로 처음 진단되었다. 폐동정맥류 환자의 $\frac{1}{3}$ - $\frac{1}{2}$ 에서 피부나 점막 계통에 모세혈관 확장증이 동반하며 가족적으로 발생할 때는 유전성 출혈성모세혈관확장증과 관계가 있으며, 유전성 출혈성모세혈관확장증의 발생 빈도는 1/8000에서 1/100,000 정도로 알려져 있다¹⁻²⁾. 1948년 Goldman⁹⁾이 유전성 출혈성모세혈관확장증은 비 성염색체성 우성유전으로 발생함을 보고하였으며, 1994년 McDonald 등¹⁰⁾은 유전성 출혈성모세혈관확장증 환자의 유전자(hereditary hemorrhagic telangiectasis gene)을 분석(mapping)하여 chromosome 9q33-34에 이상이 있는 것을 보고하였다. P. Vicent 등²⁾은 chromosome 9q33-34 외에 chromosome 3p22, chromosome 12q에 이상을 보고하였으며, Kawamura 등³⁾은 폐동정맥류를 동반한 유전성 출혈성모세혈관확장증 환자 3명의 HLA typing에서 다양한 HLA holotypes이 존재한다고 보고하였다. 국내에서 폐동정맥류에 대해 몇 차례 증례 보고는 되고 있었으나 가족력의 동반을 보고한 예는 없었다⁴⁻⁶⁾.

폐동정맥류의 원인은 확실히 규명되어있지 않으나

폐혈관계에 선천적 혹은 후천적으로 발생할 수 있다. 선천적인 경우에는 태생기의 원시 내장 모세혈관상(primitive splanchnic capillary bed)이 자라면서 없어지지 않고 미분화 상태로 비정상적인 연결을 이루기 때문이며, 후천적인 경우는 갑상선 암 전이, 폐 주혈흡충증, 간 경변증, 승모관 협착증, 외상 등에 의해 발생할 수 있으므로 감별하여야하며, 본 증례에서 후천적으로 발생한 증거는 보이지않았다¹¹⁻¹²⁾.

폐동정맥류의 병소는 폐의 어느 곳에서도 올 수 있으나 주로 폐의 하엽에 잘 발생하며 50% 이상에서 다발성, 75%에서 일측성으로 나타난다. 임상 증상은 출생당시는 나타나지 않으나 병소의 크기가 커지면서 부적당한 혈관벽을 형성하여 폐동맥압이 노출되면서 증상이 나타나게되는데 대개 20대 이후에 나타나게 된다. 진단당시 무증상인 경우가 많으며 증상이 있는 경우에는 좌우단락에 의한 청색증, 호흡곤란, 다혈구증, 끈봉지, 객혈, 모세혈관 확장증, 비출혈, 중추신경계 증상 등이 나타난다. 임상증상은 병소의 크기와 혈관기형의 정도에 비례하는데 증상의 유무를 흉부 X-선에 나타나는 단일 병소의 크기와 관련지어 2cm 이하인 단일 병소에서는 증상을 나타내지 않는다고 하였다¹⁾. 본 증례에서는 23세의 여자 환자로써 내원 3일 전부터 시작된 객혈과 내원 1개월 전 부터 주 2회, 1시간 정도 지속되는 비출혈이 있었다. 단순 흉부 X-선에서 우하엽에 경화소견과, 흉부 전산화단층촬영상 우하엽에 다수의 경화소견과 불투명 유리모양의 혼탁이 보였으며, 우중엽에도 불투명 유리모양의 혼탁이 보이며, 비정상적으로 커진 혈관이 관찰되는 출혈을 동반한 폐동정맥류 소견을 보였다.

진단은 주로 임상증상과 이학적 소견, 흉부 X-선 소견, 흉부 전산화단층촬영, 우심도자법에 의한 산소포화도의 비교, 폐혈관 조영술과 폐관류 섬광촬영술(perfusion lung scintigraphy)으로 진단 할수 있다. 흉부 X-선상 병소는 경계가 뚜렷한 한 개 혹은 그 이상의 불규칙한 원형 혹은 구엽진 음영을 볼수 있으며, 연결된 혈관이 보이는 수도 있고 드물게는 석회화도 같이 동반되기도 한다⁷⁾. 흉부 전산화단층촬영으로 공

급혈관과 음영의 크기 및 위치를 뚜렷이 볼 수 있으며, 동위원소를 이용한 폐관류 섬광촬영술(perfusion lung scintigraphy)로도 폐야에서 병소를 확인할 수 있다. 병소의 확진을 위해서는 폐혈관조영술이 필요하며 병소의 크기, 수, 모양 및 혈관 간의 관계를 확인하고 다른 부위의 작은 병소까지 확인하도록 해야 한다. 본 증례에서는 폐동맥조영술을 시행하였을 때 폐동맥으로부터 공급받는 사행성 혈관구조물이 있었으며 조기 정맥 배출 조건을 보여 폐동정맥루로 확진하였다.

치료의 목표는 증상의 완화와 합병증의 예방이며, 1970년대 말까지는 병소의 외과적 절제가 유일한 치료방법으로 제시되어 폐엽 절제술을 시행하였으나, 다발성의 경우에는 수술로 완전한 제거가 어렵고 제거되지 않은 병소가 점점 커져 10-20년에 걸쳐 증상이 재발되어 문제가 된다. 비수술적인 방법으로 선택적 폐동맥 도자를 통해 balloon 또는 steel coils을 이용한 폐동정맥루의 폐쇄법 등이 있다. 1978년 Taylor 등²⁾이 처음으로 woolen coils를 이용한 성공적인 색전 치료를 보고하였고, Chilvers 등¹³⁾은 steel coils을 사용한 경우 그 결과가 양호하고 부작용이 적었음을 보고한 이래 최근에는 이러한 치료가 증가하고 있다. 본 증례에서는 wire coil spring을 이용하여 색전술을 시행하였으며 색전술 후, 폐동맥 조영술 결과 이전의 사행성 혈관구조물과 배출정맥은 관찰되지 않았다. 폐동정맥루의 합병증으로는 동맥루상의 파열로 인한 흉통, 객혈, 전색증, 뇌농양, 유착성 늑막염, 아급성 심내막염, 뇌혈전, 비출혈 등이 있다. 본 증례에서는 객혈 및 비출혈의 합병증을 나타내었다. 예후에 영향을 미치는 인자로는 청색증 및 유전적 출혈성 혈관확장증의 동반 유무와 합병증 병발 유무 등이 관계되며 다발성인 것을 제외 하고는 치료 후 결과가 양호한 것으로 알려져 있다¹⁾.

본 증례에서는 가족력으로 미루어보아 유전성 출혈성모세혈관확장증이 의심되며 색전술 시행한 후 선택적 폐동맥 조영술상 이전의 사행성구조물과 배출정맥이 관찰되지 않는 것으로 보아 예후는 양호 할 것으로

생각된다.

요 약

폐동정맥루를 보이는 환자의 40~60%에서 유전성 출혈성모세혈관확장증이 동반되어 나타나고 유전성 출혈성 모세혈관 확장증 환자의 약 15% 정도에서 폐동정맥루가 관찰되므로 폐동정맥루 환자에서는 가족력에 대한 조사가 필요하다. 국내에서 폐동정맥루에 대한 보고는 상당수 있어 왔으나 가족력의 동반을 보고한 예는 없었다.

저자들은 객혈을 주소로 입원하여 폐동정맥루로 진단받고 wire coil spring을 이용하여 색전술을 시행한 23세 여자 환자 1예와 그 가족력을 소개하여 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

1. Murray JF, Nadel JA : Textbook of respiratory medicine, second edition, p. 1710, Philadelphia, W.B. Saunders Co., 1994
2. Vincent P, Plauchu H, Hazan J, Faure S, Weissenbach J, Godet J : A third locus for hereditary hemorrhagic telangiectasia maps to chromosome 12q. Human Molecular Genetics 4 : 945, 1995
3. Kawamura M, Takahashi Y, Sakata Y, Okubo T, Hoshino R, Kaneko K : Pulmonary arteriovenous fistula with Rendu-Osler-Weber disease and its HLA typing-a review and report of 87 cases of fistula. Nippon Kyobu Geka Gakkai Zasshi 42 : 492, 1994
4. 최영호, 채성수, 신경, 김학재, 김형목 : 폐동정맥루. 대한흉부외과학회지 15 : 183, 1982
5. 임승평, 이갑진 : 폐동정맥루 치료 1예. 대한흉부외과학회지 16 : 362, 1983
6. 김희진, 윤용수, 서정기, 문형로, 연경모 : He-

- editary hemorrhagic telangiectasia with arteriovenous fistula. *소아과* 27 : 282, 1984
7. Churton T : Multiple aneurysm of pulmonary artery. *Br Med J* 1 : 1223, 1897
 8. Smith HL, Horton BT : Arteriovenous fistula of lung associated with polycythemia vera : report of a case in which the diagnosis was made clinically. *Am Heart J* 18 : 589, 1939
 9. Goldman A : Arteriovenous fistula of the lung : its hereditary and clinical aspect. *Am Rev Tuberc* 57 : 266, 1984
 10. McDonald MT, Papenberg KA, Ghosh S, Glatfelter A : A disease locus for hereditary hemorrhagic telangiectasia maps to chromosome 9q33-34. *Nature Genetics* 6 : 197, 1994
 11. Anabtawi IN, Ellison RG, Ellison LT : Pulmonary arteriovenous aneurysm and fistula : anatomical variations, embryology and classification. *Am Thorac Surg* 1 : 277, 1965
 12. Taylor PB, Barth KH, Kaufman SL, White RI : Balloon embolization for treatment of pulmonary arteriovenous fistulas. *NEJM* 302 : 182, 1980
 13. Chilvers ER, Whyte MK, Jackson JE, Allison DJ, Hughes JM : Effect of percutaneous transcatheter embolization of pulmonary function, right-to-left shunt, and arterial oxygenation in patient with pulmonary arteriovenous malformations. *Am Rev Respir Dis* 142 : 420, 1990
 14. Nomura M, Kitagawa K, Fujimura M, Matsuda T : A case of Rendu-Osler-Weber syndrome and pulmonary arteriovenous fistula. *Nippon Kyobu Shikkan Gakkai Zasshi* 33 : 1009, 1995
 15. Udaka T, Aoe M, Moriyama S, Tsukuda K, Misao T, Takagi S, Okatani T, Nagahiro I, Yamanaka M, Okabe K : Treatment of 11 cases of pulmonary arteriovenous fistula. *Kyobu Geka* 48 : 389, 1995