

Hereditary hemorrhagic telangiectasia presenting as a recurrent hepatic encephalopathy

Department of Internal Medicine, Department of Radiology, Eulji University College of Medicine

*Jung Hoon Ha, Byung Kwan Son, Sang Bong Ahn, Seong Hwan Kim, Yun Ju Jo, Young Sook Park, Yoon Young Jung

Background: Osler-Weber-Rendu disease, also known as hereditary hemorrhagic telangiectasia is a rare autosomal dominant disorder of fibrovascular tissue, characterized by classic triad of mucocutaneous telangiectasias, recurrent hemorrhages, and familial occurrence. Hemorrhage often manifests as epistaxis, or gastrointestinal bleeding (GIB). Hepatic encephalopathy and Osler-Weber-Rendu disease are rare. We had an experience with a case presented with recurrent hepatic encephalopathy(HE) in Osler-Weber-Rendu. **Case:** A 75-year-old female was admitted due to altered mentality. Her neurological examination revealed no specific motor or sensory defect, nor asymmetry. Brain MRI revealed no evidence to show cause of her loss of consciousness. Laboratory data were nonspecific except mild elevation in serum ammonia (137 단위) and bilirubin (3.3 mg/dL). Her mother and one daughter were dead from massive GIB. One child has been suffering from recurrent epistaxis. She also complained of a recurrent epistaxis for more than 10 years and received coagulation therapy several times. She had iron deficiency anemia maintaining hemoglobin at 10 g/dL. 3-phase CT scan showed telangiectasia in liver with multiple aneurysms of intraparenchymal branch of hepatic arteries, consistent with hereditary hemorrhagic telangiectasia. Even though she was rehospitalized for HE, she was recovered without complication after conservative treatment such as lactulose enema and restriction of high protein diet. **Conclusions:** Patients who have shown HE and recurrent epistaxis or cutaneous telangiectasia should be thoroughly evaluated for the possibility of Osler-Weber-Rendu disease. And family members of the diagnosed patient should also be screened even without the symptoms. Hepatic involvement and HE are very rare in Osler-Weber-Rendu disease. No satisfactory treatment options are available as of today, except liver transplantation for such a case. Conservative management based on treating for advanced liver cirrhosis could be an alternative solution in Osler-Weber-Rendu patients presenting HE.

간 종괴로 오인된 간을 침범한 과호산구 증후군 1예

동국대학교 의과대학 경주병원

*유지홍, 이용국, 박정배, 서정일

서론: 과호산구 증후군은 6개월 이상의 말초혈액에서 나타나는 호산구 증가증(>1500/uL)과 다양한 장기의 침범과 임상증상을 특징으로 하는 매우 드문 질환이다. 이차적으로 호산구 증가증이 발생할 수 있는 기생충 감염, 자가 면역 질환, 알러지 질환 및 혈액암 등을 배제해야 한다. 침범 계통에 따라 심혈관 증상, 호흡기 증상, 소화기계 증상, 신경계 증상이 나타날 수 있다. 소화기계를 침범할 경우에는 설사가 상대적으로 흔한 증상이고 복통, 구역감 등의 증상 뿐만 아니라 때때로 미세혈전으로 인한 소장 괴사가 일어난다. 저자 등은 간을 침범한 과호산구 증후군을 경험하여 치료에 성공한 1예에 대하여 보고하는 바이다. **증례 보고:** 75세 여자가 수개월 전부터 시작된 전신 쇠약감과 피로를 주소로 내원하였다. 30년 전 위암으로 위아전절제술 시행 후 완치 판정을 받은 적이 있으며 내원 5개월 전 어지러움증으로 본원 이비인후과 방문하여 시행한 혈액검사서 백혈구 25,000 u/L, 호산구증가증(76%)의 소견을 보인 적 있었고 그밖의 과거력은 없었다. 흡연력이나 음주력, 약물 복용력은 없었다. 내원당시 생체 징후는 안정적이었고 특별한 열감, 체중감소 및 복통은 없었고 이학적 검사에서 특이소견을 보이지 않았다. 내원당시 시행한 혈색소 13.3 g/dL, 혈색소 13.3 g/dL, 백혈구 26,400/uL (호산구 76%), 혈소판 233,000 u/L이었으며, AST/ALT 62/77 u/L 총 빌리루빈 0.2 mg/dL, AFP 0.8 ng/mL, CA19-9 2.32 U/mL, CRP 1.32 mg/dL, 총 IgE 438K IU/L이었다. 간 바이러스 표지자, 대변검사 및 혈청 기생충 검사에서 모두 음성이었다. 말초 혈액 도말상 심한 호산구 증가증을 보였지만 미성숙 백혈구는 보이지 않았다. 복부 전산 단층 촬영상 왼쪽 엽을 침범한 불규칙한 경계의 저음영 종괴로 관찰되어 간 종괴가 의심되는 소견을 보였다. 악성 종양 및 간 농양을 배제하기 위해 간 조직검사를 시행하였다. 조직검사상 간세포 및 담관 주위로 비특이적으로 호산구증가증이 관찰되었다. 타 장기 침범 여부를 알기 위해 흉부 전산 단층 촬영 및 뇌 자기공명 촬영 심장 초음파 등을 시행하였으나 특이 소견 보이지 않았다. 혈액암을 배제하기 위하여 간 조직 검사, 골수 검사 및 FIP1L1-PDGFR 유전자 검사를 시행을 권유하였으나 강력히 거부하여 시행하지 못하였다. 과호산구 증후군이라는 진단 하에 스테로이드를 사용 후 한달 후 혈액 검사 결과 백혈구 12,260/uL (호산구 2.6%), AST/ALT 25/3 6u/L로 나타났다. 또한 복부 전산 단층 촬영상 현재까지 불규칙 저음영 소견의 호전이 보였고, 현재 스테로이드 용량 감량하며 외래 통해 경과 관찰 중이다.