

IMAGE OF THE MONTH

## 십이지장 아밀로이드증

윤홍진, 신승용, 남지해<sup>1</sup>, 박효진

연세대학교 의과대학 강남세브란스병원 내과, 병리과<sup>1</sup>

### Duodenal Amyloidosis

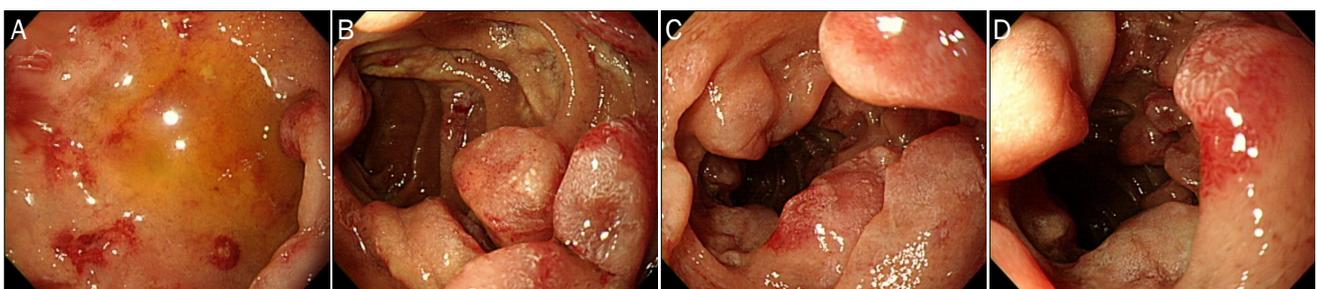
Hong Jin Yoon, Seung Yong Shin, Ji Hae Nahm<sup>1</sup> and Hyojin Park

Departments of Internal Medicine and Pathology<sup>1</sup>, Gangnam Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

**증례:** 46세 남자 환자가 특이 증상 없이 건강검진 목적으로 시행한 위 내시경 검사에서 진단된 십이지장염 주소로 내원하였다. 환자는 특이 과거력은 없었고, 내원 당시 전신상태는 양호하였다. 활력 징후는 혈압 120/80 mmHg, 맥박수 70회/분, 호흡수 20회/분이었다. 복부는 평탄하고 부드러웠으며 압통은 없었고, 간비종대 및 촉진되는 종괴는 없었다. 말초혈액 검사에서 백혈구 5,800/ $\mu$ L (정상 4,000-10,800), 혈색소 15.3 g/dL (정상 13.0-17.0), 혈소판 210,000/ $\mu$ L (정상 150,000-400,000), 혈액응고 검사에서 프로트롬빈 시간은 11.8초(정상 10.6-13.1)였다. 생화학 검사에서 혈액요소질소 10.6 mg/dL (정상 8.6-23), 크레아티닌 0.99 mg/dL (정상 0.72-1.18), 혈청 칼슘 9.3 mg/dL (정상

8.5-10.1), 무기성 인 2.6 mg/dL (정상 2.9-4.6), 알부민 4.4 mg/dL (정상 3.4-5.3)였다. 종양표지자 검사상 CEA 0.6 ng/mL (정상 0.2-5.0), CA 19-9 2.6 U/mL (정상 0.8-24.0)였다.

대장 내시경 소견은 정상이었다. 상부위장관 내시경에서 십이지장 제2부와 제3부에서 점막의 부종, 발적이 동반된 십이지장염 소견과 용기성 병변이 보이고 구부에서도 같은 양상의 점막이 관찰되어(Fig. 1) 조직 검사를 시행하였다. 위 전정부에서는 경도의 위염이 관찰되었고, 체부에 소수의 위 미란이 관찰되었다. 복부 전산화단층촬영에서는 십이지장 제2부와 제3부의 점막 비후 외에는 특이 이상 소견은 보이지 않았다(Fig. 2). 조직검사의 병리 소견상 점막 고유층에 분홍빛의 비정형 물질의



**Fig. 1.** Esophagogastroduodenoscopic finding. (A) Numerous reddish, erosive lesions at duodenal bulb. (B-D) Numerous reddish, polypoid lesions at duodenal 2nd-3rd portion.

© This is an open access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited. Copyright © 2018. Korean Society of Gastroenterology.

교신저자: 박효진, 06273, 서울시 강남구 언주로 211, 연세대학교 의과대학 강남세브란스병원 내과

Correspondence to: Hyojin Park, Department of Internal Medicine, Gangnam Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, 211 Eonju-ro, Gangnam-gu, Seoul 06273, Korea. Tel: +82-2-2019-3318, Fax: +82-2-3463-3882, E-mail: HJPARK21@yuhs.ac

Financial support: None. Conflict of interest: None.



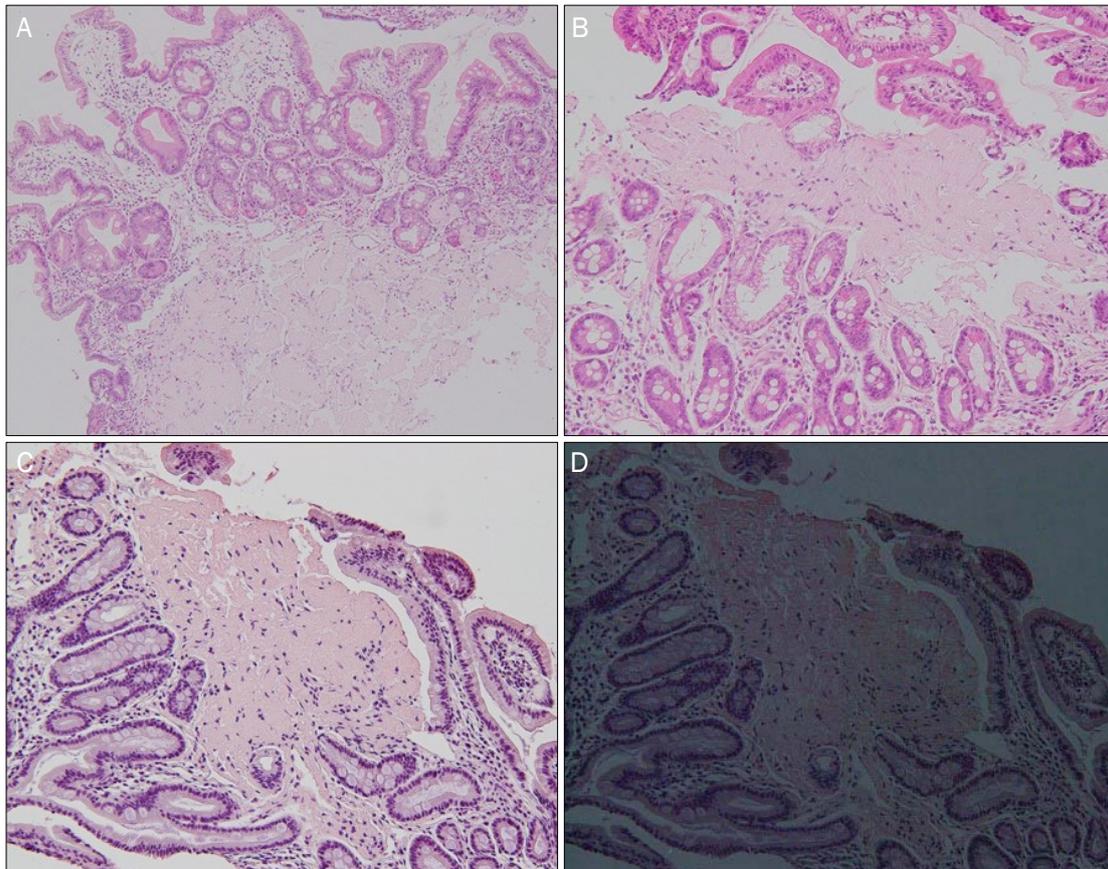
**Fig. 2.** Abdominal pevic CT. CT images show unusual fold thickening of the duodenal 2nd and 3rd portion. CT, computed tomography.

침착이 관찰되었으나 congo red 염색 음성으로(Fig. 3) 비특이적인 소견을 보여 추적 관찰을 권유받았다.

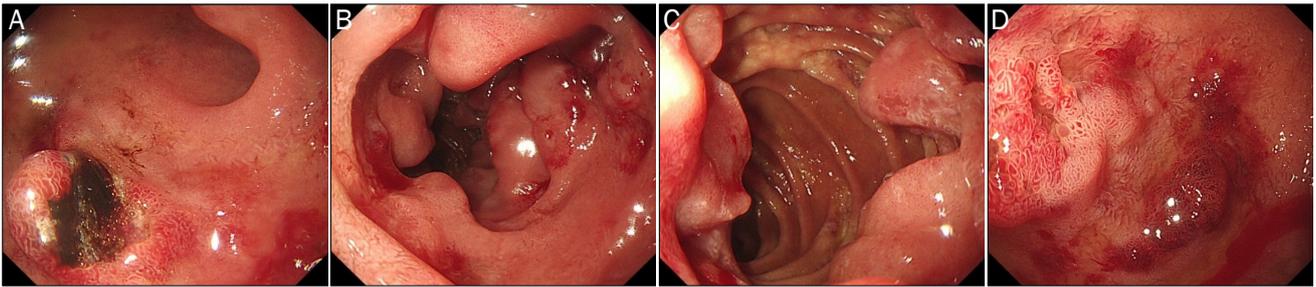
3개월 뒤 추적 관찰을 위하여 상부위장관 내시경을 재시행하였고 십이지장 구부에서 제3부에 이르기까지 점막의 부종과 발적, 유약성을 보이고 용기성 병변도 지속적으로 관찰되었다(Fig. 4). 추가적으로 시행한 조직 검사의 병리 소견상 전자현미경 하에서 7-13 nm의 비분지형 섬유질이 관찰되어 아밀로이드증으로 진단되었다(Fig. 5). 혈액 검사상 카파 경쇄(light chain) 169.0 mL (정상 3.3-19.4)로 상승되어 있었고 혈액의 단백질 전기영동 검사에서도 카파 경쇄로 구성된 단일 클론밴드가 확인되었으며, 아밀로이드증에 대한 혈액내과적 추가 검사를 진행하며 추적 관찰 중이다.

**진단: 십이지장 아밀로이드증**

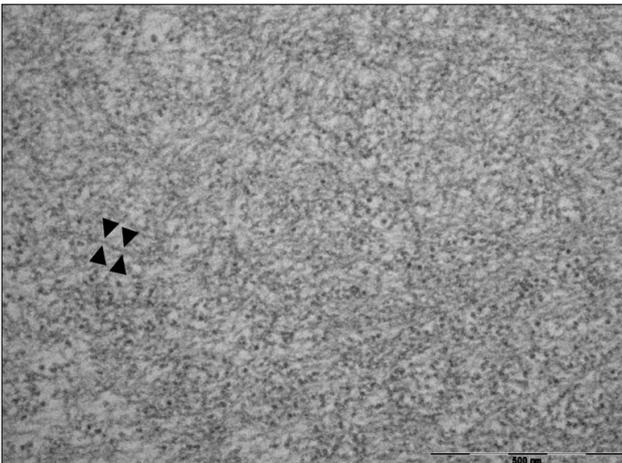
아밀로이드증은 아밀로이드 원섬유(fibril)로 알려진 비정상적인 단백질이 조직에 축적되어 각종 기능장애를 초래하는 질환이다.<sup>1</sup> 아밀로이드증은 유병률이 100,000명당 0.5-1.3명으로 드물며 이 중 위장관 내시경 검사를 통한 조직 검사로 확진



**Fig. 3.** (A, B) Histologic examination of duodenal mucosa. Amorphous pinkish material deposition in lamina propria of duodenal mucosa (A: hematoxylin and eosin stain [H&E], ×100; B: H&E, ×200). (C) Congo red stain shows the amorphous material with pale pink color (congo red stain, ×200) and (D) birefringence is not detected under polarized light (congo red stain, x200).



**Fig. 4.** Follow up esophagogastroduodenoscopic finding, 3 months later. (A) Polypoid and friable mucosa with hematin at duodenal bulb. (B-D) Numerous friable and polypoid mucosal lesion at duodenal 2nd-3rd portion.



**Fig. 5.** High-power view of fibrils. The fibrils (between arrow heads) are randomly arranged in the loose background. The fibril size is ranged 7-13 nm (transmission electron microscopy  $\times 80,000$ ).

되는 경우는 1-8%로 매우 드물다.<sup>2</sup> 위장관을 침범하는 아밀로이드증은 십이지장을 포함한 소장을 침범하는 경우가 31%로 가장 많다.<sup>3</sup>

아밀로이드증은 침착된 구성 단백질의 개별적인 특성에 따라 분류되는데 이에 따라 치료 방법이 결정되기 때문에 정확한 분류가 중요하다. 20가지가 넘는 분류 중에 대표적으로 amyloid light chain protein으로 구성된 일차성 아밀로이드증과 류마티스관절염, 결핵 등의 전신적 질환에 의하여 이차적으로 동반되는 속발성 아밀로이드증, 유전적 인과관계가 밝혀진 가족성 아밀로이드증 등으로 크게 분류된다.<sup>4</sup>

원발성 아밀로이드증은 침범한 주요 장기의 범위나 정도에 따라 예후가 결정된다. 위장관만을 국소적으로 침범한 경우 전신적 항암치료를 필요로 하지 않고, 장기 예후가 매우 양호한 것으로 알려져 있다.<sup>5</sup> 위장관을 침범한 경우 증상을 유발하게 되는 기전은 다양하다. 점막이나 근육층의 손상으로 인하여 출혈이나 통증, 폐쇄 증상을 유발할 수 있고 위장관 벽 내부의 근육층 신경얼기의 손상으로 인하여 위장관 운동성의 저하로 변비, 폐쇄, 복부 불편감 등이 나타날 수 있다.<sup>6</sup>

위장관 아밀로이드증의 내시경적 특징은 약간의 미란성 변화에서 점막의 유약성 및 용기형 병변에 이르기까지 다양하다.<sup>7</sup> 일차성 아밀로이드증은 주로 용종상의 침윤성 병변의 형태가 동반되어 장폐색이나 협착을 유발하는 경우가 많으며, 이차성 아밀로이드증의 경우 과립상의 점막 병변이 주를 이루어 흡수장애나 설사 증상을 유발하는 차이가 있다.<sup>8</sup>

일반적인 원발성 아밀로이드증의 경우 질환의 경과가 상당 기간 진행된 후에야 연관된 장기의 증상이 나타나거나 혈액 검사에서 비정상적인 결과를 보이기 때문에 조기에 진단되기 어렵다. 본 환자의 경우 특이 증상 없이 건강검진 목적으로 시행한 상부위장관 내시경 검사에서 효과적인 조직 검사를 함으로써 아밀로이드증의 단서를 찾을 수 있었고 지속적으로 추적 관찰함으로써 빠른 진단을 할 수 있었다.

위장관을 침범하는 아밀로이드증의 발병률은 높지 않고 내시경에서 발견되는 소견 또한 다양하다. 아밀로이드증의 가능성이 있는 병변을 발견하였을 때 이를 염두에 두고 조직 검사를 시행하여 정확한 진단을 하려는 노력이 필요하다.

## REFERENCES

1. Kyle RA. Amyloidosis. Introduction and overview. *J Intern Med* 1992;232:507-508.
2. Gaduputi V, Badipatla K, Patel H, Tariq H, Ihimoyan A. Primary systemic amyloidosis with extensive gastrointestinal involvement. *Case Rep Gastroenterol* 2013;7:511-515.
3. Sattianayagam PT, Hawkins PN, Gillmore JD. Systemic amyloidosis and the gastrointestinal tract. *Nat Rev Gastroenterol Hepatol* 2009;6:608-617.
4. Desport E, Bridoux F, Sirac C, et al. AL amyloidosis. *Orphanet J Rare Dis* 2012;7:54.
5. Gertz MA, Comenzo R, Falk RH, et al. Definition of organ involvement and treatment response in immunoglobulin light chain amyloidosis (AL): a consensus opinion from the 10th International Symposium on Amyloid and Amyloidosis, Tours, France, 18-22 April 2004. *Am J Hematol* 2005;79:319-328.
6. Kim SY, Moon SB, Lee SK, et al. Light-chain amyloidosis presenting with rapidly progressive submucosal hemorrhage of the

- stomach. *Asian J Surg* 2016;39:113-115.
7. Cowan AJ, Skinner M, Seldin DC, et al. Amyloidosis of the gastrointestinal tract: a 13-year, single-center, referral experience. *Haematologica* 2013;98:141-146.
  8. Hokama A, Kishimoto K, Nakamoto M, et al. Endoscopic and histopathological features of gastrointestinal amyloidosis. *World J Gastrointest Endosc* 2011;3:157-161.