

## 소아 염증성 장질환의 진단

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 소아과학교실, \*한림대학교 의과대학 한림대성심병원 소아과학교실

최 연 호 · 이 지 현\*

### Diagnosis of Inflammatory Bowel Disease in Children

Yon Ho Choe, M.D. and Jee Hyun Lee, M.D.\*

Department of Pediatrics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, and  
\*Department of Pediatrics, Hallym University Sacred Heart Hospital,  
Hallym University College of Medicine, Anyang, Korea

The incidence of inflammatory bowel disease (IBD), especially Crohn disease, in children is remarkably increasing in Korea. Therefore, it is necessary for pediatrician to be aware of the initial presentation of Crohn disease and ulcerative colitis. Laboratory tests, radiologic studies, and endoscopic procedures are helpful in differentiating between them. At the time of presentation, most of children with IBD have abdominal pain, diarrhea, hematochezia and/or weight loss. However, atypical presentation of these diseases may contribute to a delay in diagnosis. [Korean J Pediatr Gastroenterol Nutr 2008; 11(Suppl 2): 67~71]

**Key Words:** Inflammatory bowel disease, Children, Diagnosis

#### KEY CONCEPTS

1. 우리나라에서 소아 염증성 장질환 특히 크론병의 유병률은 매년 증가 추세를 보이고 있다.
2. 염증성 장질환의 진단을 위해 자세한 병력 청취와 혈액 검사 그리고 대장 내시경 검사가 필요하다.
3. 대부분의 환자가 전형적으로 복통, 설사, 체중감소, 혈변 등을 보이지만 비전형적인 발현으로 진단에 어려움을 겪을 수 있어 주의를 요한다.

#### 서 론

염증성 장질환은 흔히 크론병(Crohn's disease)과 궤양성 대장염(ulcerative colitis)으로 크게 나누며 북반구의 산업화된 국가에서 호발한다. 세계적인 소아 크론병의 발병률은 잘 알려져 있지 않다<sup>1)</sup>. 크론병은 100,000명당 0.2~8.5명, 궤양성 대장염은 100,000명당 0.5~4.3명 정도의 연간 발병율을 보이고 있으며, 크론병은 발병률이 지속적으로 증가하여 궤양성 대장염의 발병률을 넘어서고 있는 추세이다<sup>2,3)</sup>. 염증성 장질환 환자에서 20세 미만의 환자가 크론병의 25~30%, 궤양성 대장염의 20%를 차지한다<sup>4)</sup>. 요즘 소아청소년과 임상

서도 크론병 환자를 포함한 염증성 장 질환 환자를 자주 접하게 되는데 삼성서울병원의 10여 년 간 발생 빈도를 살펴보면 최근 들어 급격한 증가를 나타내고 있다 (Fig. 1). 이에 따라 올바른 진단을 위해 임상 발현 양상과 진단적 과정에 대한 이해가 요구되는 시점이다.

다음 소개하는 증례는 어렵게 진단된 크론병 환자의 예이다.

**증례**

4세 여아로 이전 6개월 간 발열과 복통으로 2차례 입원 치료 병력이 있었으며 복통은 미만성으로 지속적이지 않았다고 한다. 최초 내원 시 발열과 무릎 및 발목 관절통을 호소하였으며 혈액 검사 소견은 백혈구 증가증, 정상 적혈구 용적의 망상 적혈구 증가가 없는 빈혈이 경도로 있었고 ESR 증가 소견을 보였다. pANCA는 음성이었으며 ASCA는 시행하지 않았다. 대변 검사상 잠혈 반응, 백혈구, 지방은 없었으며 배양 검사도 음성이었다. 복부 CT 소견은 여러 개의 비특이적인 장간막 임파선 증가 소견 외에는 장벽 비후 소견은 뚜렷하지 않았다. 조영제를 이용한 바륨 관장 검사에서 돌막창자 판막(IC valve) 상방은 관찰하지 못하였고 대장에 점막 불규칙성 및 충만결손(filling defect)은 보이지 않았다. 항생제에 반응하지 않는 발열이 지속되어 대장 내시경 검사를 시행하였으며 대장 내시경 검사 상 막창자(cecum)와 말단 회장부에 다수의 궤양이 관찰되었고 조직 검사 상 육아종을 동반한 전 점막 염증 소견으로 크론병에 합당한 소견을 보였다.

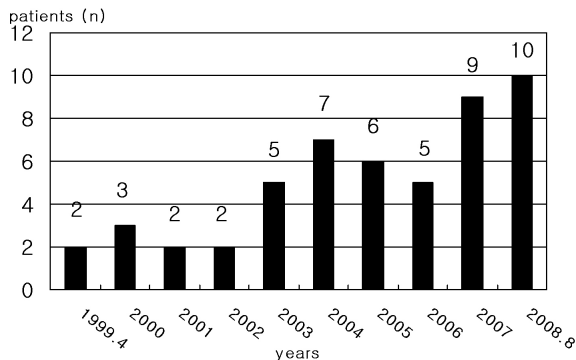


Fig. 1. Incidence of Crohn's disease at Samsung Medical Center.

**임상 양상**

상기 증례에서처럼 확진이 내려지기까지 수 개월이 소요되기도 하는데 이는 환자가 크론병의 호발 연령이 아니었고 증상이 비전형적이었기 때문으로 판단된다. 대부분의 환자가 복통, 설사, 체중감소, 혈변 등을 보이지만 이렇게 비전형적인 발현으로 진단에 어려움을 겪을 수 있어 주의를 요한다.

어른과 마찬가지로 염증성 장질환의 증상은 장 점막 염증의 위치와 범위에 따라 임상 증상이 발현한다. 증상 발현 당시 소아 궤양성 대장염의 44~49%가 직결장 침범 질환이고 36~41%는 좌측 대장 질환, 14~37%는 전 대장을 침범한다<sup>3)</sup>. 이 질환의 중증도는 발견 당시 50~60%가 경도, 30%가 중등도, 19%가 중증이다<sup>4)</sup>. 소아 크론병은 50~70%가 회장 말단부를 침범하며 그 중 반 이상이 상행 대장을 같이 침범하고 대장만 침범하는 경우는 10~20%, 전체 소장을 침범하는 경우가 10~50% 정도이다. 위 십이지장의 동시 침범이 30~40%의 크론병에서 있지만 단독 침범은 매우 드물어서 5% 미만이다<sup>4)</sup>.

Diefenbach 등<sup>5)</sup>이 흔하게 호소하는 증상으로 크론병과 궤양성 대장염을 구분하여 빈도를 살펴본 바에 의하면 궤양성 대장염에서는 설사, 혈변, 복통 순으로 호발 증상이 있었으며 크론병에서는 복통, 설사, 체중 감소의 순이었다(Table 1). 본 저자들이 1999년부터 최근까지 크론병으로 진단한 51명의 환자들의 발현 증상을 보면 복통(86.3%), 설사(74.5%), 체중 감소(64.7%) 순이었으며 성장 지연도 19.6%에서 진단 당시 관찰되었다

Table 1. Frequency of Presenting Symptoms in Pediatric IBD

Symptom	CD (%)	UC (%)
Abdominal pain	62 ~ 95	33 ~ 76
Diarrhea	52 ~ 78	67 ~ 93
Weight loss	43 ~ 92	22 ~ 55
Hematochezia	14 ~ 60	52 ~ 97
Delayed growth	30 ~ 33	6
Fever	11 ~ 48	4 ~ 34
Perianal disease	25	0
Extraintestinal manifestations	15 ~ 25	2 ~ 16

(Table 2). 궤양성 대장염은 복통(100%), 혈변(93.8%), 설사(75%)의 순이었다. 만약 만성 복통이나 직장 출혈과 같은 증상이 있다면 진단이 신속할 수 있겠으나 비특이적인 증상인 식욕 부진, 피로, 이차 성장 지연, 성장 지연 등의 증상이 먼저 나타날 수 있음을 염두에 두어야 한다. 장 외 증상은 성인과 마찬가지로 소아에서도 25~35% 동반하며, 성인에서는 대부분 소화기 증상과 동시 발현하나 소아에서는 소화기 증상이 발현하기 수 년 전에 장 외 증상이 먼저 발현하는 경우가 있다<sup>2,4)</sup>. 소아의 가장 흔한 장 외 증상은 관절염으로 염증성 장질환을 가진 소아의 7~25%에서 나타난다. 보고에 따르면 신장 결석이 5%, 결절성 홍반 3%, 그리고 괴저농괴증(pyoderma gangrenosum)은 1% 미만에서 발

생한다고 한다<sup>5)</sup>. 그 외 안과 질환과 일차성 경화담관염, 담석증, 궤양염 등이 동반될 수 있다. 본 연구자들의 경험에 의하면 51명의 환자 중 9명인 17.6%의 환자에서 장 외 증상이 있었으며 관절통과 관절염(7.8%), 구내염과 구강내 궤양(7.8%), 결절성 홍반(3.9%), 포도막염(2.0%) 순으로 발생하였다.

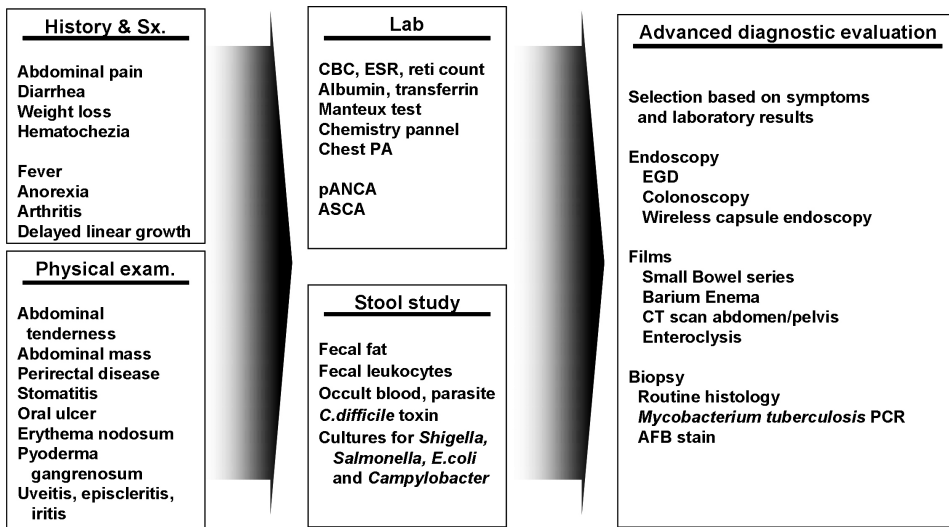
염증성 장질환의 감별 진단으로 복통의 흔한 원인이 되는 변비, 위식도 역류증, 위 궤양, 담석증 및 여아인 경우 난소 낭종, 염전 등 부인과적인 문제도 포함할 수 있고 흔한 감염성 질환인 요로 감염증, 장간막 임파선염, 장염, 충수 돌기염 등도 고려해야 한다. 또한 직장 출혈의 경우 장중첩증, 감염성 대장염, 맥켈게실, 대장 용종증, 치핵, 항문 열상도 감별에 포함해야 한다. 설사의 경우는 위장관염, 감염성 대장염을 감별해야 한다. 감별 진단에 중요한 것은 복통, 직장 출혈, 설사 등이 같이 있거나 체중 감소, 식욕 부진, 성장 지연 또는 다른 장 외 증상 동반 시에 반드시 염증성 장질환을 진단에 고려해야 한다는 점이다.

**Table 2.** Frequency of Presenting Symptoms in Pediatric IBD at Samsung Medical Center

Symptom	CD (%)	UC (%)
Abdominal pain	44/51 (86.3)	16/16 (100.0)
Diarrhea	38/51 (74.5)	12/16 (75.0)
Weight loss	33/51 (64.7)	5/16 (31.3)
Hematochezia	18/51 (35.3)	15/16 (93.8)
Delayed growth	10/51 (19.6)	1/16 (6.3)
Fever	8/51 (15.7)	1/16 (6.3)
Perianal disease	30/51 (58.8)	0/16 (0.0)
Extraintestinal manifestations	9/51 (17.6)	0/16 (0.0)

### 진단 방법

병력과 이학적 검사가 염증성 장질환을 의심하는 환자 진단의 첫 단계이다. Fig. 2는 현재 삼성서울병원에서 시행하고 있는 소아 염증성 장질환 진단 과정의 흐름도이다. 중요한 병력으로 최근 감염, 항생제, 여행력



**Fig. 2.** Diagnostic flow for IBD in children.

을 포함하고 염증성 장질환의 가족력도 확인해야 한다. 신장과 체중의 백분위수를 계산해야 하는데 특히 체중 감소는 크론병의 85%, 궤양성 대장염의 65%에서 동반된다. 복부 진찰 소견은 정상이거나 비특이적인 압통을 동반할 수 있다. 우하복부에 덩어리가 만져진다면 크론병의 가능성이 있다. 직장 검사로 대변 내 혈액을 확인하고 열상이나 치핵 확인 및 크론병과 연관 있을 수 있는 누공이나 항문 주변 질환을 알아보는 것이 매우 중요하다.

혈액 검사는 환자의 상태를 사정하는데 중요하다. 염증성 장 질환의 혈청학적인 표지자인 anti-*Saccharomyces cerevisiae* antibody (ASCA)와 perinuclear antineutrophil cytoplasmic antibody (pANCA)는 각각 크론병과 궤양성 대장염에 비교적 특이적이라 임상에서 염증성 장질환의 진단과 분류에 도움이 된다. ASCA는 크론병과 연관성이 있어서 IgG ASCA와 IgA ASCA가 동시에 양성인 경우 크론병에 100% 특이적이다. pANCA 양성은 궤양성 대장염의 60~80%에서 관계 있다<sup>6~8</sup>). 두 가지 표지자를 동시에 볼 경우 염증성 장 질환에 대한 특이도는 95%, 양성 예측률은 96%이다<sup>7</sup>). 또한 빈혈과 급만성 염증도를 알아보기 위해 CBC, reticulocyte count, ESR 등을 검사하고 albumin, pre-albumin, transferrin도 영양 상태 사정을 위해 시행한다. 대변 검사는 흡수 장애나 감염 원인을 배제하기 위해 지방, 백혈구, 잠혈반응, *C. difficile* toxin, 배양 검사를 포함하여 시행한다.

영상의학적 검사로는 병력과 이학적 검사에 의해 염증성 장질환을 의심하는 환자에서 가치 있는 추가 정보를 얻을 수 있다. 단순 촬영은 급성 병색 환자에서 폐색, 독성 거대 결장, 천공 등 합병증을 진단하는데 중요하다. 급성 병색이 없는 환자에서는 조영제 검사가 진단에 도움이 되는데 바륨 관장으로 비정상 점막을 확인할 수 있고 조영제가 IC valve로 통과하는 경우 회장 말단을 볼 수 있다. 조영제 검사는 점막 병변, 협착, 누공을 확인하는데 유용하다. 컴퓨터 단층 촬영(CT)도 급성 증상과 질병 악화 시 진단 및 치료에 도움이 될 수 있다. CT는 장 내 이상과 농양과 같은 장 외 병변을 볼 수 있다. CT 혹은 MR enteroclysis는 소장 크론병을 진단하는데 유용한 새로운 진단법으로 장벽 비후, 협착, 누공을 민감하게 진단할 수 있는 방법이다. 대장 내시경은 염증성 대장질환 진단에 가장 표준적인 방법으로

조영제 검사에 비교하여 의심 병변의 조직 검사를 통해 궤양성 대장염과 크론병을 감별할 수 있는 장점이 있다. 상부 위장관 내시경은 위염, 십이지장염, 위궤양 등 다른 질환과의 감별에 유용하며 push endoscopy 방법을 이용하여 Treitz ligament를 지나 소장을 관찰할 수도 있다. 캡슐 내시경이 최근 이용되고 있으며 소장 크론병 진단에 push endoscopy 또는 enteroclysis보다 진단에 유리한 점이 있다<sup>9</sup>). 궤양성 대장염은 직장을 항상 침범하고 근위부로 진행하며, 크론병은 대장의 어느 부분이라도 침범할 수 있고 여러 분절의 건너뛰는 영역이 있다. 현미경적 소견으로 궤양성 대장염은 점막과 점막 하에 국한된 미만성 염증 소견이고, 크론병은 전 점막층 염증이 궤양, 누공, 육아종, 혈관염을 동반한 차이가 있다<sup>10</sup>).

## 요 약

최근들어 우리나라에서 소아 염증성 장질환 특히 크론병의 유병률이 매우 빠르게 증가하고 있다. 염증성 장질환의 진단을 위해 자세한 병력 청취와 혈액 검사 그리고 대장 내시경 검사가 필요하다. 대부분의 환자에서 복통, 설사, 체중감소, 혈변 등의 전형적인 증상을 보이지만 비전형적인 발현으로 장기간 진단에 어려움을 겪을 수 있어 주의를 요한다.

## 참 고 문 헌

- 1) Murch SH, Baldassano R, Buller H, Chin S, Griffiths AM, Hildebrand H, et al. Inflammatory bowel disease: Working Group report of the second World Congress of Pediatric Gastroenterology, Hepatology, and Nutrition. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2004;39 Suppl 2:647-54.
- 2) Andres PG, Friedman LS. Epidemiology and the natural course of inflammatory bowel disease. *Gastroenterol Clin North Am* 1999;28:255-81, vii.
- 3) Mamula P, Markowitz JE, Baldassano RN. Inflammatory bowel disease in early childhood and adolescence: special considerations. *Gastroenterol Clin North Am* 2003;32: 967-95, viii.
- 4) Baldassano RN, Piccoli DA. Inflammatory bowel disease in pediatric and adolescent patients. *Gastroenterol Clin North Am* 1999;28:445-58.
- 5) Diefenbach KA, Breuer CK. Pediatric inflammatory

- bowel disease. *World J Gastroenterol* 2006;12:3204-12.
- 6) Hyams JS, Markowitz JF. Can we alter the natural history of Crohn disease in children? *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2005;40:262-72.
  - 7) Ruemmele FM, Targan SR, Levy G, Dubinsky M, Braun J, Seidman EG. Diagnostic accuracy of serological assays in pediatric inflammatory bowel disease. *Gastroenterology* 1998;115:822-9.
  - 8) Seidman EG. Recent advances in the diagnosis and treatment of pediatric inflammatory bowel disease. *Curr Gastroenterol Rep* 2000;2:248-52.
  - 9) Chong AK, Taylor A, Miller A, Hennessy O, Connell W, Desmond P. Capsule endoscopy vs. push enteroscopy and enteroclysis in suspected small-bowel Crohn's disease. *Gastrointest Endosc* 2005;61:255-61.
  - 10) Antonioli DA. Pediatric inflammatory bowel disease. *Pediatr Dev Pathol* 2005;8:2-19.
-