

한국인 대장 용종증에 대한 고찰 (1990)*

박재갑¹¹, 박규주¹¹, 원치규²⁶, 강중신⁴, 권오중¹¹ 김진¹, 김경국¹⁸, 김광연⁶,
김남규¹³, 김병로¹³, 김상운¹⁰, 김세민⁵, 김영욱², 김영진²⁰, 김완섭²², 김용일¹¹,
김응국¹, 김정용²³, 김종훈²¹, 김진복¹¹, 김진영¹⁹, 김진천¹⁵, 김한선¹⁹, 노성훈¹³,
문철¹², 문홍영⁵, 민진식¹³, 박귀원¹¹, 박기호⁹, 박성대⁴, 박성일²⁴, 박승국⁴,
박영석²⁶, 박인서¹³, 박재환¹⁶, 박철재²⁵, 배병조¹⁰, 배수동²⁵, 배옥석⁴, 변정원²⁶,
손수상⁴, 손종하¹⁹, 송인성¹¹, 심민철¹⁴, 우제홍⁸, 이건석²⁶, 이건욱¹¹, 이경식¹³,
이기형³, 이명덕¹, 이봉화⁸, 이성철¹¹, 이혁상¹⁷, 이홍우²⁶, 장미수¹¹, 장석균¹,
장인택²⁴, 전규영²⁶, 전수한², 정문관¹⁴, 정용철¹⁰, 정을삼²², 정인식¹, 정풍만²⁶,
정현채¹¹, 주상용¹, 최경현⁷, 최국진¹¹, 최규원¹¹, 최병인¹¹, 최상용⁵, 최순옥⁴,
허영수¹⁴, 홍관희¹⁷, 홍성국¹¹, 황용²¹, 황일우²

— 한국 용종증 등록소 —

가톨릭대학교¹, 경북대학교², 경희대학교³, 계명대학교⁴, 고려대학교⁵, 고려병원⁶,
고신대학교⁷, 국립의료원⁸, 대구가톨릭병원⁹, 대구파티마병원¹⁰, 서울대학교¹¹,
순천향대학교¹², 연세대학교¹³, 영남대학교¹⁴, 울산대학교¹⁵, 원광대학교¹⁶, 인제대학교¹⁷,
인하대학교¹⁸, 적십자병원¹⁹, 전남대학교²⁰, 전북대학교²¹, 전주예수병원²², 조선대학교²³,
중앙대학교²⁴, 한림대학교²⁵, 한양대학교²⁶

= Abstract =

Polyposis Coli Syndrome in Koreans(1990)

— Korean Polyposis Registry —

Jae-Gahb Park¹¹, Kyu Joo Park¹¹, Chi Kyooch Won²⁶, Joong Shin Kang⁴, Oh Joong Kwon¹¹
Jin Kim¹, Kyung Kook Kim¹⁸, Kwang Yun Kim⁶, Nam Kyu Kim¹³, Byong Rho Kim¹³
Sang Youn Kim¹⁰, Sae Min Kim⁵, Young Euk Kim², Young Jin Kim²⁰, Wan Soep Kim²²
Yong Il Kim¹¹, Eung Kuk Kim¹, Jeong Yong Kim²³, Jong Hun Kim²¹, Jin Pok Kim¹¹
Jin Young Kim¹⁹, Jin Cheon Kim¹⁵, Han Sun Kim¹⁹, Sung Hoon Noh¹³, Chul Moon¹²
Hong Young Moon⁵, Jin Sik Min¹³, Kwi Won Park¹¹, Ki Ho Park⁹, Sung Dae Park⁴
Sung Il Park²⁴, Soong Kook Park⁴, Young Seok Park²⁶, In Suh Park¹³, Jae Whang Park¹⁶
Chul Jae park²⁵, Byoung Jo Bae¹⁰, Soo Tong Pai²⁵, Ok Suk Bae⁴, Jeong Won Byen²⁶
Soo Sang Sohn⁴, Jong Ha Son¹⁹, In Sung Song¹¹, Min Chul Shim¹⁴, Ze Hong Woo⁸
Geon Seok Lee²⁶, Kuhn Uk Lee¹¹, Kyoung Sik Lee¹³, Ki Hyoung Lee³, Myung Duk Lee¹
Bong Hwa Lee⁸, Seong-Cheol Lee¹¹, Hyuck Sang Lee¹⁷, Heung Woo Lee²⁶, Mee Soo Chang¹¹
Suk Kyun Chang¹, In Taik Chang²⁴, Kyu Young Jun²⁶, Soo Han Jun², Moon Kwan Chung¹⁴
Yong Chul Jeong¹⁶, Eul Sam Chung²², In Sik Chung¹, Poong Man Jung²⁶, Hyun Chae Jung¹¹

* 본 연구는 1991년도 서울대학병원 특진연구비의 보조에 의한 것임.

절제후 Brooke 회장루 조성술이 가장 많았으며(34%), 그 다음으로는 전결장 절제후 회장직장문합술(22%)의 순이었으며, 포이츠-예거스 증후군에서는 소장절제술(43%)이 가장 많았다. 연소기 용종증의 경우 직장결장 절제후 Brooke 회장루를 시행한 경우와 직장결장 절제후 Kock 회장루를 시행한 예가 각각 22%였다.

7) 가드너 증후군으로 보고된 예는 모두 3명으로 개인적으로 차이가 있으나, 골종양, 피지 낭포증, 치아이상, 유전종 등이 동반되어 있었다.

대장 용종증 증후군은 비교적 드문 유전성 질환이지만 최근들어 점점 더 많은 수의 환자가 발견되고 있다. 이 질환들에 대한 인식 및 가족들에 대한 적절한 관리가 아직 제대로 이루어지지 않아서 진단시기가 늦어져 대장암의 발생빈도가 높은 것이 우리의 현실이다. 따라서 대장 용종증 증후군으로 진단받는 모든 환자 및 그 가족들을 정기적으로 검진하고 조기에 용종증을 발견하여 적절한 시기에 수술을 시행함으로써 암의 발생을 막아주는 공동의 노력이 필요할 것으로 생각된다.

REFERENCES

- 1) 김창근, 김명준: 결장다발식육(1예 보고). *외과학회지* 8:51, 1966
- 2) 김수길, 이길부, 배병원: 가족성 결장 폴립 1예. *외과학회지* 12:792, 1970
- 3) 진수일, 오수명, 김용일, 노재운, 김병수, 이상료: 형제에 발생한 다발성 가족성 대장폴립증. *외과학회지* 16:783, 1974
- 4) 유명반: 가족성 다발성 대장폴립 1예 보고. *외과학회지* 17:253, 1975
- 5) 정계효, 노병선, 황의호: *Familial polyposis* 1예 보고. *외과학회지* 17:355, 1975
- 6) 윤용구: 가족성 용종증 2예. *외과학회지* 19:437, 1977
- 7) 양문석, 이창수, 우제홍, 백봉수, 이찬영: 다발성 대장폴립증 6예. *외과학회지* 19:771, 1977
- 8) 정태철, 정운모, 강래성: 대장암을 동반한 가족성 대장폴립 2예. *외과학회지* 24:320, 1982
- 9) 이종룡, 조희웅, 강중신: *Familial polyposis* 1예 보고. *외과학회지* 24:1205, 1982
- 10) 오세진, 이민혁, 노시현: 가족성 용종증 2예. *외과학회지* 24:1211, 1982
- 11) 최승철, 채권묵, 제갈영종, 김신곤, 조영국: 다발성 가족성 대장 폴립증 1예 보고. *외과학회지* 25:659, 1983

- 12) 손진희, 김용일, 서정옥, 최규안, 이성규, 김진복: 두 자매에서 관찰된 가족성 선종성 폴립증에서의 폴립의 분포상과 악성화에 관한 분석시도. *대한소화기병학회잡지*. 16:259, 1984
- 13) 김봉수, 김일환, 신태수, 김세민: 다발성 가족성 대장폴립증에 대한 임상적 고찰. *외과학회지* 28:64, 1985
- 14) 방상일, 임근우, 주상용: 가족성 용종증 2예보고. *대한소화기병학회잡지* 21:632, 1989
- 15) 이용우, 이한길: 장중첩증을 일으킨 전형적인 *Peutz-Jeghers syndrome*. *외과학회지* 4:361, 1961
- 16) 김상직, 오희수, 김세현: *Peutz-Jeghers* 증후군의 3치험예. *외과학회지* 6:405, 1964
- 17) 석진길, 최창록, 이철: 악성변화를 한 *Peutz-Jeghers syndrome*. *외과학회지* 9:95, 1967
- 18) 김영덕외: 장중첩증으로 장관괴사를 일으킨 *Peutz-Jeghers syndrome* 1예. *부산시 의사회보*, Vol 9, No 5, 1967
- 19) 원종만, 황규식, 현용설: *Peutz-Jeghers syndrome* 치험 1예와 악성화에 대한 문헌고찰. *외과학회지* 15:603, 1973
- 20) 정준환, 양정우: 불완전한 장폐쇄를 동반한 *Peutz-Jeghers syndrome* 1예. *외과학회지* 15:603, 1973
- 21) 이기풍, 변동석, 윤종만: *Peutz-Jeghers* 증후군 1예. *소아과* 18:87, 1975
- 22) 김영석, 윤종만: *Peutz-Jeghers* 증후군 1예보고. *대한소화기병학회잡지* 8:85, 1976
- 23) 최종순, 전정열: *Peutz-Jeghers* 증후군 2예. *외과학회지* 21:68, 1979
- 24) 선병호, 채광수, 이병철: 장중첩증을 동반한 *Peutz-Jeghers* 증후군 1예보고. *외과학회지* 25:1108, 1983
- 25) 김영채, 서봉관, 이종석외: 빈혈과 부분적 장폐쇄를 동반한 *Peutz-Jeghers* 증후군 1예. *대한소화기병학회잡지* 20:426, 1988
- 26) 박창영, 김경중, 박영철외: 빈번한 위장관 출혈을 동반한 *Peutz-Jeghers* 증후군 1예. *대한소화기병학회잡지* 21:613, 1989
- 27) 이상호, 윤효섭, 김기활외: 대장중첩증을 동반한 *Peutz-Jeghers syndrome*. *외과학회지* 39:133, 1990
- 28) 김명철, 전규영: 대장의 연소성 용종에서 발생한 악성종양 치험 1예. *외과학회지* 31:518, 1986
- 29) Sachatello CR, Pickren JW, Grace JT: *Generalized juvenile gastrointestinal polyposis*. *Gastroenterology* 58:699, 1972
- 30) Smilow PC, Pryor CA, Swinton NW: *Juvenile polyposis coli*. *Dis Colon Rectum* 9:248, 1966
- 31) Stemper TJ, Kent TH, Summers RW: *Juvenile polyposis and gastrointestinal carcinoma*. *Ann Inter Med* 83:639, 1975

- 32) Kashula ROC: *Mixed juvenile adenomatous and intermediate polyposis coli*. *Dis Colon Rectum* 14:368, 1971
- 33) Goldman IO, Yardley JH, Milligan FO: *Pathogenesis of colonic polyps in multiple juvenile polyposis. Report of a case associated with gastric polyps and carcinoma of the rectum*. *Cancer* 43:1906, 1979
- 34) Friedman CJ, Fehner RE: *A solitary juvenile polyp with hyperplastic and adenomatous glands*. *Digest Dis Sci* 27:946, 1982
- 35) Shrbata GR, Phillips MJ: *Peutz-Jeghers syndrome with jejunal and colonic adenocarcinomas*. *Can Med Assoc J* 103:285, 1970
- 36) Konishi F, Wyse NE, Muto T, Sawada T, et al: *Peutz-Jeghers polyposis associated with carcinoma of the digestive organs: Report of three cases and review of the literature*. *Dis Colon Rectum* 30:790, 1987
- 37) Dozois RR, Judd ES, Dahlin DC, Bartholomew LG: *The Peutz-Jeghers syndrome. Is there a predisposition to the development of intestinal malignancy?* *Arch Surg* 98:509, 1969
- 38) Giardiello FM, Welsh SB, Hamilton SR, et al: *Increased risk of cancer in the Peutz-Jeghers syndrome*. *N Engl J Med* 316:1511, 1987
- 39) Burt RW, Bishop T, Cannon LA, Dowdle MA, Lee AG, Sholneds MH: *Dominant inheritance of adenomatous colonic polyps and colorectal cancer*. *N Engl J Med* 312:1540, 1985
- 40) Lynch HT, Harris RE, Organ CH, et al: *The surgeon, genetics, and cancer control: The cancer family syndrome*. *Ann Surg* 16:44, 1970
- 41) Torre O: *Multiple sebaceous tumors*. *Arch Dermatol* 98:549, 1968
- 42) Muir EG, Bell AJY, Barlow KA: *Multiple primary carcinomata of the colon, duodenum, and larynx associated with keratoacanthoma of the face*. *Br J Surg* 54:191, 1967
- 43) Lynch HT, Lynch PM, Pester J, Fusaro RM: *The cancer family syndrome: Rare cutaneous phenotypic linkage of Torre's syndrome*. *Arch Intern Med* 141:607, 1981
- 44) Turcot J, Despres JP, St. Pierre F: *Malignant tumors of the central nervous system associated with familial polyposis of the colon: A report of two cases*. *Dis Colon Rectum* 2:465, 1959
- 45) Hamilton SR, Krush AJ, Taqui F, Giardiello FM, Bookr SV: *The third meeting of the Leeds Castle Polyposis Group Proceedings. June 1989*
- 46) Friedell MT, Wakefield EG: *Familial polyposis of the colon*. *JAMA* 121:830, 1943
- 47) Reed TE, Neel JA: *A genetic study of multiple polyposis of the colon*. *Am J Hum Genet* 7:236, 1955
- 48) Utsunomiya J, Iwama T: *Adenomatosis coli in Japan*. In Winawer SJ, Schottenfield D, Sherlock P(eds): *"Colorectal cancer: Prevention, Epidemiology, and Screening"* New York: Raven Press, 1980, pp 83-95
- 49) Bussey HJR: *"Familial Polyposis Coli"* Baltimore: Johns Hopkins University Press, 1975
- 50) Cripps WH: *Two cases of disseminated polyps of the rectum*. *Trans Pathol Soc London* 33:165, 1882
- 51) Smith T: *Three cases of multiple polyps of the lower bowel occurring in one family*. *St. Bartholomew's Hosp Rep* 23, 225, 1887
- 52) Cockayne EA: *Heredity in relation to cancer*. *Cancer Rev* 2:337, 1927
- 53) Dukes C: *The hereditary factor in polyposis intestini or multiple adenomata*. *Cancer Rev* 5:241, 1930
- 54) Lockhart-Mummery JP, Dukes CE: *Familial adenomatosis of the colon and rectum: Its relationship to cancer*. *Lancet* 2586, 1939
- 55) Herrera L, Kakati S, Gibas L, Pietrzak E, Sandberg AA: *Brief clinical report: Gardner's syndrome in a man with an interstitial deletion of 5q*. *Am J Med Genet* 25:473, 1986
- 56) Bodmer WF, Baily CJ, Bodmer J, Bussey HJR, Ellis A, Gorman P, Lucibello FC, Murday VA, Rider SH, Scambler P, Sheer D, Solomon D, Solomon E, Spurr NK: *Localization of the gene for familial adenomatous polyposis on chromosome 5*. *Nature* 328:614, 1987
- 57) Jagelman DG: *Extracolonic manifestations of familial polyposis coli*. *Cancer Genet Cytogenet* 27:319, 1987
- 58) Duncan BR, Dohner VA, Prist JH: *The Gardner syndrome: Need for early diagnosis*. *J Pediatr* 72:479, 1969
- 59) Utsunomiya J, Nakamura T: *The occult osteomatous changes and tooth abnormalities found in the jaws of patients with adenomatosis coli*. *Oral Surg* 52:2, 1981
- 60) Offerhaus GJ, Levin LS, Giardiello FM, Kursh AJ, Welsh SB, Brooker SV, Hasler JF, Mckusick VA, Yardley JH, Hamilton SR, Luk GD: *Occult radioopaque jaw lesions in familial adenomatous polyposis coli and hereditary nonpolyposis colorectal cancer*. *Gastroenterology* 93:490, 1987

- 61) Leppard BJ: *Epidermoid cysts and polyposis coli*. *Proc R Soc Med* 67: 1036, 1974
- 62) Leppard BJ, Bussey HJR: *Epidermoid cysts, polyposis coli and Gardner's syndrome*. *Br J Surg* 62: 387, 1975
- 63) Pack GT, Ehrlich HE: *Neoplasms of the anterior abdominal wall with special consideration of desmoid tumors*. *Int Abstr Surg* 79: 177, 1944
- 64) Smith WG: *Multiple polyposis, Gardner's syndrome and desmoid tumors*. *Dis Colon Rectum* 1: 323, 1958
- 65) Jass J: *Desmoid disease or fibromatosis*. Paper presented at the Leed Castle Polyposis Group meeting, Washington DC, 1987
- 66) McAdam WAF, Goligher JC: *The occurrence of desmoids in patients with familial polyposis coli*. *Br J Surg* 57: 618, 1970
- 67) Jones EL, Cornell WP: *Gardner's syndrome. Review of the literature and report on a family*. *Arch Surg* 92: 287, 1966
- 68) Sener SF, Miller HH, DeCosse JJ: *Spectrum of polyposis*. *Surg Gynecol Obstet* 159: 525, 1984
- 69) Jones IT, Jagelman DG, Fazio VW, Lavery IC, Weakley FL, McGannon E: *Desmoid tumors in familial polyposis coli*. *Ann Surg* 204: 94, 1986
- 70) Itoh H, Ikeda S, Ochatay, Iida M, Inove T, Onitsuka H: *Treatment of desmoid tumors in Gardner syndrome*. *Dis Colon Rectum* 31: 459, 1988
- 71) Klein WA, Miller HH, Anderson M, DeCosse JJ: *The use of indomethacin, sulindac, and Tamoxifen for the treatment of desmoid tumors associated with familial polyposis*. *Cancer* 60: 2863, 1987
- 72) Utsunomiya J, Maki T, Iwama T, Matsunaga Y, Ichikawa T, Shimomura T, Hamaguchi E, Aoki N: *Gastric lesions of familial polyposis coli*. *Cancer* 34: 745, 1974
- 73) Ushio K, Sasogawa M, Doi H, Yamada T, Ichikawa H, Hojo K, Koyoma Y, Sano R: *Lesions associated with familial polyposis coli: Studies of the lesions of the stomach, duodenum, bones and teeth*. *Gastroint. Radiol* 1: 67, 1976
- 74) Bulow S, Lauritsen KB, Jonansen AA, Svendsen LB, Sondergaard JO: *Gastrointestinal polyps in familial polyposis coli*. *Dis Colon Rectum* 288: 90, 1985
- 75) Iida M, Yao T, Watanabe H, Itoh H, Iwashita A: *Fundic gland polyposis in patients without familial adenomatous coli: Its incidence and clinical features*. *Gastroenterology* 86: 1437, 1984
- 76) Burt RW, Berenson MM, Lee RG, Tolman KG, Freston JW, Gardner EJ: *Upper gastrointestinal polyps in Gardner's syndrome*. *Gastroenterology* 86: 295, 1984
- 77) Sarre RG, Frost AG, Jagelman DG, Petras RE, Sivak MV, McGannon E: *Gastric and duodenal polyps in familial adenomatous polyposis: A prospective study of the nature and prevalence of upper gastrointestinal polyps*. *Gut* 28: 306, 1987
- 78) Watanabe H, Enjoji M, Yao T, Ohsato K: *Gastric lesions in familial adenomatous coli*. *Hum Pathol* 9: 269, 1978
- 79) Hamilton SR, Bussey HJR, Mendelsohn G, Diamond MP, Pavlides G, Hutcheon O, Harbison M, Shermata D, Morson BC, Yardley JH: *Ileal adenoma after colectomy in nine patients with adenomatous polyposis coli/Gardner's syndrome*. *Gastroenterology* 77: 1252, 1977
- 80) Stryker SJ, Carney JA, Dozois RR: *Multiple adenomatous polyps arising in a continent reservoir ileostomy*. *Int J Colorectal Dis* 2: 43, 1987
- 81) Ross JE, Mara JE: *Small bowel polyps and carcinoma in multiple intestinal polyposis*. *Arch Surg* 108: 736, 1974
- 82) Jarinen HJ, Nyberg M, Peltokallio P: *Biliary involvement in familial adenomatous coli*. *Dis Colon Rectum* 26: 525, 1983
- 83) Komorowski RA, Tresp MG, Wilson SD: *Pancreaticobiliary involvement in familial polyposis coli/Gardner's syndrome*. *Dis Colon Rectum* 29: 55, 1986
- 84) Plail RO, Bussey HJR, Glazer G, Thomson JPS: *Adenomatous polyposis: An association with carcinoma of the thyroid*. *Br J Surg* 74: 377, 1987
- 85) Carl W, Herrera L: *Dental and bone abnormalities in patients with familial polyposis coli*. *Semin Surg Oncol* 3: 77, 1987
- 86) Sondergaard JO, Buelow S, Jarvinen H, Wolf J, Witt IN, Tetans G: *Dental anomalies in familial adenomatous polyposis coli*. *Acta Odontol Scand* 45: 61, 1987
- 87) Blair NP, Tempe CL: *Hypertrophy of the retinal pigment epithelium associated with Gardner's syndrome*. *Am J Ophthalmol* 90: 661, 1980
- 88) Traboulsi EI, Krush AJ, Gardner EJ, Booker S, Offerhaus GJA, Yardley JH, Hamilton SR, Luk GD, Giardello FM, Welsh SB, Hughes JP, Maumenee IH: *Prevalance and importance of pigmented ocular fundus lesion in Gardner's syndrome*. *N Engl J Med* 316: 661, 1987

- 89) Diaz Llopis M, Menezo JL: *Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium and familial polyposis of the colon. Am J Ophthalmol* 103, 1987
- 90) Berk T, Cohen Z, McLeod RS, Parker JA: *Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium as a marker for familial adenomatous polyposis. Dis Colon Rectum* 31:253, 1988
- 91) Shull LN, Fitts CT: *Lymphoid polyposis associated with familial polyposis and Gardner's syndrome. Ann Surg* 180:319, 1974
- 92) Watne AL, Core S, Carrier JM: *Gardner's syndrome. Surg Gynecol Obstet* 141:53, 1975
- 93) Gardner EJ: *Familial polyposis coli and Gardner's syndrome. Is there a difference? In Ingall JRF, Mastromarino AJ (ed): "Prevention of Hereditary Large Bowel Cancer". New York: Alan R. Liss, Inc, 1983, pp 39-60*
- 94) Bulow S: *"Familial polyposis coli: A clinical and Epidemiological study." Laegeforeningens Forlag, 1986*
- 95) Gebet HF, Jagelman DG, McGannon E: *Familial polyposis coli. Am Fam Physician* 33:127, 1986
- 96) Alm T: *Hereditary Adenomatosis of the Colon and Rectum in Sweden. Thesis, Karolinska Institutet, Stockholm, Sweden, 1974*
- 97) Brooke BN: *Historical perspectives. In Dozois RR (ed): Alternatives to conventional Ileostomy. Chicago: Year Book Medical Publishers, 1985*
- 98) Kock NG: *Intra-abdominal 'reservoir' in patients with permanent ileostomy: Preliminary observations on a procedure resulting in fecal "continence" in five ileostomy patients. Arch Surg* 99:223, 1969
- 99) Jagelman DG: *Familial polyposis coli. Surg Clin North Am* 63:117, 1983
- 100) Ravitch MM, Sabiston DC: *Anal ileostomy with preservation of the sphincter. Surg Gynecol Obstet* 84:1095, 1947
- 101) Beart RW Jr: *Familial polyposis. Br J Surg(suppl)* 72:31, 1985
- 102) Mathus-Vliegen EM, Tytgat GN: *Nd-YAG Laser photocoagulation in colorectal adenoma. Gastroenterology* 90:1865, 1986
- 103) Bussey HJR, Evers AA, Ritchie SM, Thomson JPS: *The rectum in adenomatous polyposis: The St. Mark's policy. Br J Surg* 72:529, 1985

Sang Yong Ju¹, Kyung Hyun Choi⁷, Kuk Jin Choe¹¹, Kyoo Wan Choi¹¹, Byung Ihn Choi¹¹
Sang Yong Choi⁵, Soon Ok Choi⁴, Young Soo Huh¹⁴, Kwan Hee Hong¹⁷, Song Cook Hong¹¹
Yong Whang²¹, and Il Woo Whang²

*Catholic University¹, Kyngpook National University², Kynghee University³, Keimyung University⁴,
Korea University⁵, Koryo Hospital⁶, Kosin University⁷, National Medical Center⁸, Taegu Catholic Hos-
pital⁹, Taegu Fatima Hospital¹⁰, Seoul National University¹¹, Soonchunhyang University¹², Yonsei
University¹³, Yeungnam University¹⁴, Ulsan University¹⁵, Wonkwang University¹⁶, Inje University¹⁷,
Inha University¹⁸, Red Cross Hospital¹⁹, Chonnam National University²⁰, Chonbuk National Universi-
ty²¹, Presbyterian Medical Center²², Chosun University²³, Chunang University²⁴, Hallym University²⁵,
Hanyang University²⁶*

Polyposis coli syndrome includes familial adenomatous polyposis(FAP), Gardner's syndrome, Peutz-Jeghers syndrome, juvenile polyposis, Turcot syndrome, and other syndromes that are associated with the presence of large numbers of polyps in the colon and rectum. Although these conditions are not common, they are genetically inherited syndromes, and without appropriate treatment, they are associated with high risk of developing colorectal cancer.

In order to find out the number of patients affected by these conditions and persons at risk of having inherited the disease, and to provide them with optimal management and treatment plan, we have established KOREAN POLYPOSIS REGISTRY in July 1990 and analyzed the data collected from 40 major hospital throughout Korea.

Following results were obtained:

1) We were able to collect 74 cases (72 families) of FAP, 18cases (17 families) of Peutz-Jeghers syndrome, 13cases (13 families) of juvenile polyposis.

2) Family history of colorectal polyposis was positive in 46% of FAP cases, 44% of Peutz-Jeghers syndrome, and 30% of juvenile polyposis.

3) Mean age at diagnosis was 38 for FAP, 22 for Peutz-Jeghers syndrome, and 26 for juvenile polyposis.

4) Associated cancer of the colon and rectum was detected in 58% of FAP patients, and 31% of juvenile polyposis patients.

5) Most common extracolonic features were bone lesions (8%), duodenal adenoma (8%), congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium (CHRPE) (7%), dental anomalies (7%) for FAP patients, and there were 2cases (11%) of duodenal carcinoma in Peutz-Jeghers syndrome. Polyps in the stomach and small intestine was found in 2 cases (15%) respectively in juvenile polyposis patients. Incidence of extracolonic features in FAP is low because most patients have not been fully evaluated. In a recent study performed in 10 patients with FAP at Seoul National University Hospital, most common extracolonic features were duodenal adenoma(40%), followed by CHRPE(30%), bone lesions(30%) and dental anomalies(30%).

6) Most commonly performed operation was total proctocolectomy with Brooke ileostomy (34%), followed by colectomy with ileorectal anastomosis (22%) for FAP patients, small bowel resection (43%) for Peutz-Jeghers syndrome, and total proctocolectomy with either Brooke ileostomy or Kock ileostomy (22% each) for juvenile polyposis.

7) There were 3 cases reported as Gardner's syndrome, associated with extracolonic features of osteomas, epidermoid cysts, dental anomalies, and desmoid tumors, but none of the reported cases had full expression of these features.

Polyposis coli syndrome has been considered as a rare disease entity in Korea, but the number of newly discovered cases seem to be increasing steadily. Because of their association to early development of colorectal carcinoma (especially FAP), measures for early detection of the dis-

ease, as well as for identification of other family members at risk, and for early prophylactic treatment should be undertaken to reduce the incidence of cancer in these conditions. By establishing Korean Polyposis Registry, we hope that these goals can be achieved.

서 론

대장 용종증 증후군 (polyposis coli syndrome) 은 가족성 용종증, 가드너 증후군 (Gardner's syndrome) 포이츠-예거스 증후군 (Peutz-Jeghers syndrome), 연소기 용종증, 터코트 증후군 (Turcot's syndrome) 등의 결장 및 직장에 다발성으로 용종이 생기는 질환들을 총칭하는 것이다. 비교적 드문 질환으로 알려져 있으나 대부분 멘델의 우성 유전을 하며 악성화하는 경향이 높은 질환이기 때문에 조기에 진단하여 적절한 치료를 시행하여야 한다.

소화기에 발생한 다발성 용종에 대한 보고는 서양문헌에서는 1721년 Menzelio에 의해 처음 발표되었으며, 1824년 영국에서 Cooper에 의해서 직장에 발생한 용종증에 대한 보고가 있다. 그러나 용종의 숫자와 해부학적인 분포양상, 용종의 조직학적인 특성, 동반되는 병변들, 그리고 유전성 여부를 통하여 현재의 용종증 분류에까지 도달하다는 데에는 많은 시간이 소요되었다.

국내에서도 가족성 용종증¹⁻¹⁴, 포이츠-예거스 증후군¹⁵⁻²⁷, 연소기 용종증²⁸에 대한 보고들이 있으나 주로 증례보고의 형식으로 이루어졌으며, 정확한 발생빈도나 유병률, 암의 발생빈도 등에 대해서는 알려진 바가 없다. 이에 저자들은 한국인에 있어서의 대장 용종증 증후군 환자들의 현황 및 실태를 파악하여 이들 환자 및 가족들에 대한 적절한 관리 및 치료 방법을 찾아내기 위한 첫 단계로서 본 조사를 시행하였다.

대상 및 방법

1990년 7월에 한국 용종증 등록소를 발족하여 Leeds Castle Polyposis Group에 가입한 뒤에 현재까지 국내에서 발견되고 앞으로 새로 발견될 가족성 용종증, 가드너 증후군, 포이츠-예거스 증후군, 연소기 용종증, 터코트 증후군 및 기타의 용종증 및 증후군 환자들에 대한 상세한 병력을 토대로 하여 한국인 용종

증 환자들과 그 가족들에게 가장 적절한 관리 및 치료 방법을 찾아내어 도움을 주기위한 목적으로 전국 40개의 주요 대학병원 및 종합병원에 한국 용종증 등록소 등록 양식을 보내어 그 자료를 수집하고 분석하였다.

결 과

수집된 자료를 분석한 결과 가족성 용종증 환자는 모두 74명으로 72가족에 이환되어 있었고, 연소기 용종증 환자는 13명으로 13가족에 이환되어 있었으며, 포이츠-예거스 증후군 환자는 모두 18명으로 17가족에 이환되어 있었다. 기타 가드너 증후군으로 회답이 온 예가 3명 있었으며, 기타 다발성 대장용종증으로 분류된 예가 5명 있었다.

가족성 용종증 환자의 46%, 연소기 용종증 환자의 30%, 포이츠-예거스 증후군 환자의 44%에서 가족력상 대장 용종증이 있었다(Table 1). 대부분 환자들이 81년도 이후에 진단을 받았으며 연도별로 보면 가족성 용종증, 연소기 용종증, 포이츠-예거스 증후군 모두에서 89년 및 90년에 진단되었던 예가 많았다(Fig. 1).

진단시의 평균 연령은 가족성 용종증의 경우 38세였으며, 연소기 용종증의 경우는 26세, 포이츠-예거스 증후군은 22세로서 진단시의 연령이 낮은 것을 알수 있었다(Table 2).

대장 이외에 나타난 양성 병변으로는 가족성 용종증에서 골이상(8%), 십이지장 선종(8%), 망막색소상피

Table 1. Number of patients and families affected

	Patients	Families	Family history positive (%)
Familial adenomatous polyposis	74	72	46
Juvenile polyposis	13	13	30
Peutz-Jeghers syndrome	18	17	44
Total	105	102	

의 선천성 비대(7%), 치아이상(7%)의 순으로 나타나서 문헌상 보고된 대장 이외의 병변의 발생빈도 보다 훨씬 낮은 것으로 나타났는데, 이는 대부분 환자에서 대장 이외의 장기에 대한 검사가 시행되지 않았기 때문

일 것으로 사료된다. 서울대학교병원에서 최근에 정밀 검사를 시행한 10명의 환자를 분석한 결과 십이지장 선종(40%), 당막색소상피의 선천성 비대(30%) 및 골이상(30%), 치아이상(30%)의 순으로 나타나서 당막색소상피의 선천성 비대 및 골이상이 외국 문헌의 빈도보다 낮은 것을 알 수 있었다(Table 3). 연소기 용종증에서는 위 및 소장 용종이 각각 2예(15%) 발견되었다.

동반된 대장암은 가족성 용종증 환자의 58%, 연소기 용종증 환자의 31%에서 발견되었으나 포이츠-제거스 증후군에서는 1예도 없었다. 가족성 용종증에서 대장암의 빈도가 높은 것은 진단시의 평균 연령이 높은 것을 대변해 주는 것이라 할 수 있다(Table 4).

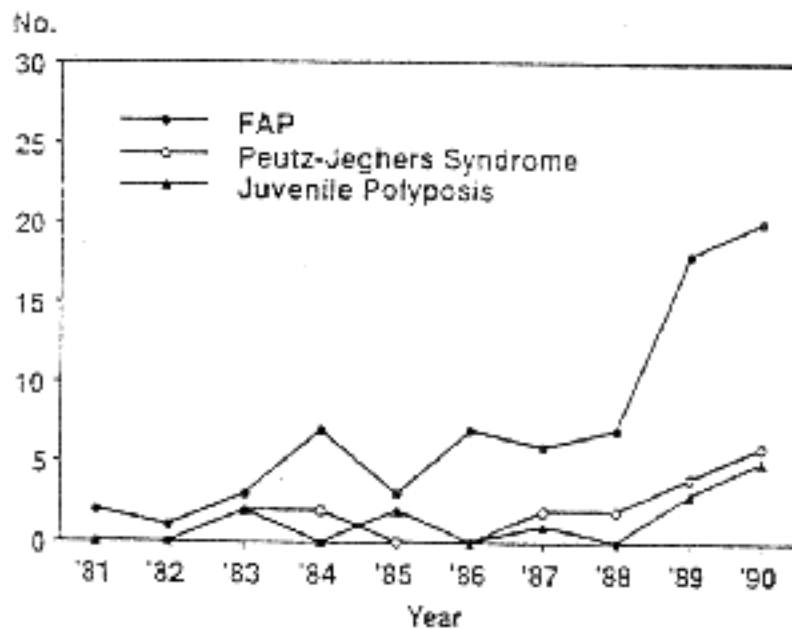


Fig. 1. Annual incidence of polyposis coli syndrome.

Table 2. Mean age at diagnosis

	Mean age (Range)
Familial adenomatous polyposis	38 (14~78)
Juvenile polyposis	26 (2~44)
Peutz-Jeghers syndrome	22 (4~42)

Table 3. Incidence of extracolonic benign manifestations in FAP (%)

Extracolonic features	Korea (N=74)	SNUH (N=10)	In literature
CHRPE	7	30	90
Bone lesions	8	30	76~81
Dental anomalies	7	30	11~38
Epidermal cyst	5	10	52
Desmoid tumor	3	0	6~13
Stomach adenoma	5	10	2~13
Stomach, non-adenomatous polyp	5	20	23~56
Duodenal adenoma	8	40	24~100

Table 4. Incidence of associated cancers

	No. of patients (%)
FAP(N=74)	
Colorectal	43 (58)
Stomach	3 (4)
Thyroid, papillary	2 (3)
Duodenum	1 (1)
Periampullary + Gallbladder - Pancreas	1 (1)
Juvenile Polyposis (N=13)	
Colorectal	4 (31)
Peutz-Jeghers Syndrome (N=18)	
Duodenum	2 (11)

Table 5. Operations performed in FAP patients

Type of operation	No. of patients (%)
Total proctocolectomy + Brooke ileostomy	20 (34)
Total colectomy + ileorectal anastomosis	13 (22)
Restorative proctocolectomy (pouch)	9 (15)
Total proctocolectomy + Kock ileostomy	8 (14)
Miles' operation	5 (9)
Low anterior resection	2 (3)
Right hemicolectomy	2 (3)
Total	59

Table 6. Operation performed in juvenile polyposis

Type of operation	No. of patients (%)
Total proctocolectomy + Brooke ileostomy	2 (22)
Total proctocolectomy + Kock ileostomy	2 (22)
Enterotomy and polypectomy	2 (22)
Restorative proctocolectomy (pouch)	1 (11)
Miles' operation	1 (11)
Small bowel resection	1 (11)
Total	9

Table 7. Operations performed in Peutz-Jeghers syndrome

Type of operation	No. of patients (%)
Small bowel resection	6 (43)
Enterotomy and polypectomy	3 (21)
Small bowel resection + polypectomy	2 (14)
Small bowel resection + antrectomy	1 (7)
Small bowel resection + Whipple operation	1 (7)
Total proctocolectomy + Brooke ileostomy	1 (7)
Total	14

기타 동반된 암으로 가족성 용종증에서 3명(4%)에서 위암이 발견되었는데 이는 일본에서 보고된 2.1%보다 높은 것이다. 포이츠-예거스 증후군에서는 십이지장 선암이 2예(11%) 발견되었다.

가족성 용종증 환자의 80%, 연소기 용종증 환자의 69%, 포이츠-예거스 환자의 78%에서 수술을 시행하였다. 시행한 수술로는 가족성 용종증의 경우 직장결장 절제후 Brooke 회장루 조성술이 가장 많았으며(34%), 전결장 절제후 회장직장 문합술(22%), 전결장과 상부 2/3직장절제 및 하부직장점막절제후 회장항문 문합술(회장저장낭 조성 첨가)의 순이었으며 대장의 일부만 절제한 경우도 15%나 되었다(Table 5). 연소기 용종증의 경우 직장결장 절제후 Brooke 회장루 조성술,

Table 8. Gardner's syndrome

	Patient 1	Patient 2	Patient 3	Patient 4 (SNUH 1990)
Soft tissue tumors			+	+
Osteomas	+	+		+
Dental anomalies	+	+		+
Desmoid tumor		+	+	
CHRPE				+

직장결장 절제후 Kock 회장루 조성술이 각각 2예(22%)에서 시행되었다(Table 6). 포이츠-예거스 증후군에서는 소장절제술이 제일 많이 시행되었으며(43%), 시행된 수술은 주로 소장의 용종에 대하여 이루어진 것으로 나타났다(Table 7).

가드너 증후군으로 보고된 예는 모두 3명으로 골종양, 피지낭포증, 치아이상, 유전종 등이 동반되어 있었다. 최근에 서울대학교병원에서 경험한 환자의 예에서는 피부종양, 골종양, 치아이상, 망막색소상피의 선천성 비대등을 나타내어 전형적인 가드너 증후군의 소견을 보였다(Table 8).

기타 대장의 일부분에만 국한되어 많은 수의 용종이 나타난 경우가 5명 있어서 이를 다발성 결장 용종증으로 분류하였는데 5명 모두 직장 및 결장암을 동반하고 있으며 진단시의 평균연령은 51세(37~55)였다.

고 안

결장 및 직장에서 용종성 병변이 발견되는 경우, 이 병변이 암으로 진행될 가능성을 가진 유전성 질환인지를 감별해내는 것이 중요하다. 용종성 병변에 대한 진단은 궁극적으로 조직학적인 소견에 의해 이루어지는 것이기 때문에 이들 병변에 대한 조직검사가 필수적으로 이루어져야 한다. 직장 및 결장의 용종증은 크게 유전되지 않은 비유전성 용종증과 유전되는 유전성 용종증으로 분류할 수 있고, 유전성 용종증은 다시 악성으로 이행될 잠재력 여부에 따라 신생물성 유전성 용종증과 비신생물성 유전성 용종증으로 나누어진다.

비유전성 용종증은 증식성 용종, 염증성 용종, 양성 림프종, 크론카이트-캐나다 증후군, 유년성 용종, 신생물성 용종으로 분류할 수 있다. 비신생물성 유전성 용

종증에는 과오종, 연소기 용종증, 포이츠-예거스 증후군, 로우덴 증후군, 신경절 신경종증, 다발성 내분비계 종양증 등이 속한다. 연소기 용종증은 악성 종양으로 발전하는 가능성은 거의 없다고 보고되어 왔으나²⁹⁻³¹⁾, 일부 환자 중에는 연소기 용종과 선종상 용종이 같이 존재하며, 연소기 용종에서 이형성증(dysplasia)이 발견되어 암으로 진행할 수 있음이 알려졌다³²⁻³⁴⁾. 이러한 결과를 바탕으로 연소기 용종증 환자는 소화기 계통의 암이 발생할 확률이 높으며, 연소기 용종증 환자의 친척 중에도 소화기 계통의 암이 발생할 확률이 높은 것으로 믿어지고 있다. 저자들의 본 조사에서도 13명의 연소기 용종증 환자중 4명(31%)에서 대장암이 발생하였다.

포이츠-예거스 증후군은 멘델의 우성유전을 하는 질환으로 소화기에서 용종증이 발견되고 특징적인 색소침착이 있고 용종의 조직검사 소견이 과오종인 경우 확진되는 질환으로 용종은 주로 소장내에 위치하지만, 위나 결장 및 직장에서도 나타날 수 있다. 포이츠-예거스 증후군에서 발견되는 용종은 악성변화를 하지 않는 것으로 알려져 왔으나 악성변화가 발생한 보고들이 있으며 이런 경우 선종과 동반되어 있는 경우가 많았다³⁵⁾. 그러나 과오종 자체가 악성변화를 한다는 보고들이 있으며³⁶⁾, 그 빈도는 2.3~12.5%까지 보고되고 있다³⁷⁾. 포이츠-예거스 증후군에서는 위장관뿐만 아니라 난소, 나팔관, 갑상선, 폐, 담낭, 췌장 등의 여러 장기에서 악성 종양이 발병한 예들이 있으므로 이에 유의하여야 한다. 저자들의 본 조사에 의하면 십이지장 선암이 2예 있었다.

신생물성 유전성 용종증에는 선종상 용종 및 선암, 토레 증후군, 터코트 증후군, 가족성 용종증, 가드너 증후군 등이 있다.

1985년 Burt³⁸⁾은 미국 Utah주 주민들의 가계도를 바탕으로 하여 선종상 용종 및 직장 및 결장암이 멘델의 우성 유전에 의해 유전되는 것을 발견하였다. Lynch⁴⁰⁾은 암가족 증후군(cancer family syndrome)을 발표하였는데 이 증후군은 우측결장, 난소, 유방의 암으로 구성되며 멘델 우성 유전을 하는 것임이 밝혀졌다.

1967년 Torre⁴¹⁾는 수많은 피지선종, 피지선암, 기저세포암, 췌장부 주위암, 그리고 대장암을 가지는 환자를 보고하였으며 Muir⁴²⁾도 안면에 각화극세포종

(keratoacanthoma)을 가지며, 십이지장, 대장 및 인두에 암을 가지는 환자를 보고하였다. 이러한 Muir-Torre 증후군은 대장의 용종증과 동반되어 발견된 예가 있으며 내부 장기의 암에 대한 표식으로서 피부의 병변을 동반하는 것을 특징으로 한다. 그리고 이 증후군과 암가족 증후군과는 연관된 것이라는 발표도 있다⁴³⁾.

1959년 Turcot⁴⁴⁾은 중추 신경계의 종양을 가지는 가족성 용종증 환자에 대해서 기술하였다. 그러나 Hamilton⁴⁵⁾은 Turcot 증후군은 독특한 증후군이라기 보다는 가족성 용종증에서 나타날 수 있는 다형질 발현의 하나라고 주장하였다.

가족성 용종증은 주로 1cm이하의 100개 이상의 선종상 용종이 직장 및 전결장에 산재되어 나타나는 멘델 우성유전을 하는 질환으로서, 조직학적으로 선종은 주로 세관성 선종(tubular adenoma)이다. 조기에 예방적인 대장 절제술을 시행하지 않으면 100% 악성화하는 질환이다. 약 60%의 환자가 가족성 용종증 환자의 가족에서 발생하지만, 약 40%(35.5%~50%)에서는 가족력이 없이 산발적으로 나타난다⁴⁶⁻⁴⁸⁾.

Bussey⁴⁹⁾에 의하면 St. Mark 용종증 등록소에 등록된 200가족중 98가족에서 새로운 돌연변이로 나타났을 가능성이 있다고 하였으나, 이 수치는 너무 높아서 그는 실제적으로 새로운 환자들의 약 1/3만이 돌연변이로 나타날 것으로 추정하였다.

가족성 용종증은 1882년 Cripps⁵⁰⁾가 이 질환을 독특한 질병으로 발표하면서 가족성 성향에 대해 처음 발표하였으며, 1887년 Smith⁵¹⁾는 다발성 용종증을 가지는 가족중에서 선암이 발생하는 것을 발표하였다. 이후에 Cockayne⁵²⁾, Dukes⁵³⁾, Lockhart-Mummery⁵⁴⁾에 의해서 이 질환의 멘델 우성유전을 하는 것이 밝혀졌다. Herrera⁵⁵⁾, Bodmer⁵⁶⁾은 1986년과 1987년에 가족성 용종증의 유전자가 5번 염색체에 위치하는 것을 발견하였다.

가족성 용종증은 다양한 표현형으로 나타날 수 있는 질환이기 때문에 다양한 갯수의 대장 용종을 가질 수 있고, 여러 장기의 암종을 동반할 수 있으며, 대장 이외의 다수의 병변을 나타낼 수 있다. Jagelman⁵⁷⁾은 이러한 관찰을 토대로 가족성 용종증은 근본적으로 모든 세포 성장과정의 조화가 와해된 유전질환이라고 정의하였다. 따라서 대장의 용종증은 실제로 가족성 용

종종의 한 구성요소에 불과한 것이다.

가족성 용종증에서 나타날 수 있는 대장 이외의 병변은 아주 다양하다.

골종양은 가족성 용종증 환자에서 주로 안면과 긴관상골(tubular bone)에 생기며 그 빈도는 대략 76~81%이다. 대부분 양성이며 Duncan⁵⁸에 의하면 대장용종증을 진단받기 평균 17년 앞서서 골종양을 발견할 수 있어서 조기 진단에 쓰일 수 있는 수단임을 강조하였으며, Utsunomiya와 Nakamura⁵⁹의 보고에 의하면 하악골의 파노라마 사진상 93%에서 골종양을 발견할 수 있었다고 하였다⁵⁹. Offerhaus⁶⁰에 의하면 하악골의 골종양 존재 여부는 가족 구성원 중에서 대장에 용종증이 발생할 가능성이 있는 환자를 미리 알 수 있는 좋은 지표라고 하였다. 따라서 하악골의 파노라마 사진은 대장 용종증에 이환될 가능성이 높은 구성원을 찾아내는 선별검사 방법으로 쓰일 수 있다.

피지낭포증(epidermoid cyst)은 피부에 생기는 양성 종양으로 정상인에서는 주로 등에 생기지만, 가족성 용종증 환자에서는 팔, 다리, 얼굴, 그리고 두피에 흔히 나타난다⁶¹. 발생 빈도는 용종증 환자의 53%정도이고, 발생시키는 출생부터 39세까지이며 평균 13세에 발현된다⁶². 따라서 피지낭포증은 대장에 용종이 생기는 연령인 사춘기보다 빠르므로 피지낭포증이 사지나 얼굴에 나타나면 용종증이 발생할 가능성을 염두에 두어야 한다.

유전종은 근육이나 건, 수술 절개창 등에서 생기는 섬유아세포로 이루어진 종양으로 피막형성(encapsulation)이 되지 않으며 경계가 불분명하다. 일반인에서는 전체 종양의 0.03% 정도⁶³이지만 가족성 용종증 환자에서는 4~12%에서 발견이 된다^{64,65}. 주로 복벽이나 복강내, 특히 후복막이나 장간막에 잘 발생된다. 유전종은 대장 용종증 진단 후 평균 2년뒤에 나타나지만, 18%에서는 용종증 발견 이전에 나타난다⁶⁶. 이환된 환자의 70~85%가 20세부터 40세 사이의 여성이다⁶⁷. 특정 가족에 집중적으로 나타난다는 보고가 있다⁶⁸. 치료는 수술을 통하여 제거하여 주는 것으로서 atraumatic수기가 중요하다. 그러나 장간막이나 후복벽에 발생한 유전종의 경우 수술이 어렵고, 조기에 재발되며, 합병증이 많기 때문에 장폐쇄, 요도폐쇄 등의 합병증이 있는 경우에만 수술을 시행할 것을 권장하고 있다^{65,69}. 유전종은 화학요법이나 방사선 조사에 거의 효

과가 없으나, 최근들어 항에스트로젠 제재인 Tamoxifen을 단독 혹은 비스테로이드성 소염제와 병합 사용하여 효과를 보았다는 보고들이 있다^{70,71}.

가족성 용종증 환자에서 위와 십이지장에 생긴 병변으로는 최근의 보고들에 의하면 위와 십이지장의 선종이 50% 이상에서 발견되는 것으로 알려져 있다⁷²⁻⁷⁴.

위의 용종은 대략 50%, 십이지장 용종은 60%에서 나타난다. 위에 생기는 병변으로는 위저부에 생기는 위저부선 용종증(fundic gland polyposis), 양성 선종, 선암등이 있다. 위저부선 용종증은 비용종증 환자의 0.09%빈도에 비해 용종증 환자에서는 23~56%에서 나타나며^{74,75}, 내시경 소견상 위저부에 1~5 mm 크기의 반구 모양의 용종으로서 조직검사 소견상 위저부선(fundic gland)의 낭종상 확장이다. 위에 생기는 증식성 용종도 용종증 환자의 8~44%에서 발견되며^{74,76} 양성 선종은 2~13%에서 나타났다^{74,76,77}. 위의 악성종양인 선암의 경우 일본에서 2.1%의 빈도로서 서양의 0.6%보다 높다⁷⁸. 십이지장 췌대부 주위의 선암은 그 발생빈도가 용종증 환자의 2.5%로서 정상인보다 100배 높다. 일반적으로 양성 선종에서 선암으로 이행되는 것으로 생각된다. 이러한 선암으로의 이행 가능성 때문에 가족성 용종증 환자는 20세부터 위, 십이지장 내시경을 시행하여 선종의 유무를 파악하고, 선종이 있는 경우 주기적인 반복검사를 통하여 선암으로의 진행 여부를 조기에 발견할 수 있어야 한다.

소장의 병변으로는 선종과 선암이 있는데, 그 빈도는 극히 드문 것으로 알려져 있다. 선종은 주로 대장 절제후 2년부터 26년 이내에 나타난다⁷⁹. 주로 Kock pouch나 회장 직장 문합술 후의 회장 말단부에 생긴다⁸⁰. 따라서 대장 절제후 소화기계의 증상을 가지는 환자들에게는 회장내시경 검사를 시행하여 선종 발생 여부를 확인하여야 한다. 소장생기는 선암은 극히 드물다⁸¹.

췌장 및 담도계의 병변으로는 가족성 용종증 환자에서 총수담관, 담낭 및 췌장에 선종이 보고된 예가 있다^{82,83}.

가족성 용종증에 이환된 여자 환자는 갑상선 유두암에 걸릴 확률이 정상인의 100배 내지 600배까지 되므로 정기적인 갑상선 검진을 받아야 한다⁸⁴. 간아세포종(hepatoblastoma)도 가족력상 가족성 용종증이 있는 아이들에서 보고된 바 있으나 그 빈도는 극히 드물다.

가족성 용종증 환자들에서는 과잉치아(supernumerary teeth), 매복치아(impacted teeth), 치아종(odontoma), 치아 형태 및 위치의 이상, 치근의 이상, 치아결손등 여러가지 치아이상 나타날 수 있으며 그 빈도는 11~38%로 알려져 있다^{85,86}. 이러한 빈도는 정상인보다 훨씬 높은 것이며 치아이상은 대장에 용종이 나타나기 이전에 발견되므로 용종증의 조기진단에 이용될 수 있다.

용종증 환자에서 눈에 나타나는 병변은 1980년 Blair와 Tempe⁸⁷가 가드너 증후군 환자 3명에서 망막색소상피의 선천성 비대(congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium, CHRPE)를 발견한 이래 용종증 환자를 조기에 진단할 수 있는 간단하고 편리한 검사방법으로 이용되고 있다. 정상인에 나타나는 망막색소상피의 선천성 비대는 망막색소상피에 보통 격리되어 있는 평탄하고 경계가 분명한 타원형 혹은 원형으로서 거의 항상 흰색륜으로 싸여 있다. 정상인에서는 5% 내외에서 나타나지만 가족성 용종증에 걸린 환자의 90%가 이 병변을 보이며 이중 78%에서 양측 눈에 모두 나타난다. 가족성 용종증 환자에서 나타나는 망막색소상피의 선천성 비대는 출생시부터 나타나며 그 수는 2개부터 40개까지 다양하고 병변의 크기는 0.075 mm부터 4.5 mm까지 다양하다. 주로 망막의 주변부에 위치한다⁸⁸⁻⁹⁰.

림프성 용종증(lymphoid polyposis)는 주로 회장의 말단부위에 생기며 드물게 양성 선종과 같이 나타날 수 있다⁹¹.

가드너 증후군은 가족성 용종증에서 나타날 수 있는 대장 이외의 병변들이 총체적으로는 나타난 것으로 생각되고 있으며⁹², Gardner⁹³도 가드너 증후군과 가족성 용종증은 근본적으로 같은 질환으로 그 차이점은 단지 발현 정도의 차이에 있다고 하였다. 가드너 증후군에서 나타나는 대장이외의 병변은 연부조직의 종양, 골종양, 치아이상, 망막색소상피의 선천성 비대 등이 있다. 궁극적으로 가드너 증후군과 가족성 용종증은 같은 질환이므로, 최근에는 가드너 증후군이란 말을 사용하지 말 것을 권장하고 있다.

가족성 용종증은 앞서 말했듯이 조기 발견에 따르는 적절한 치료를 시행하지 않으면 100%악성화하여 사망하는 질환이기 때문에 가족성 용종증으로 진단을 받은 환자의 가족들에 대한 적절한 선별검사를 시행하여야

만 한다.

Bulow⁹⁴의 보고에 의하면 용종증 환자에서 대장에 선종이 생기는 연령의 중앙치는 16세(5~38)였고, 대장암이 발생하는 연령의 중앙치는 36세(17~67)였다. 따라서 위험군에 속하는 모든 가족성 용종증 환자의 가족들에 대한 대장검사는 10~15세부터 시작되어야 한다⁹⁴. 사용하기 편하고 환자에게 불편감을 덜 주는 연성 에스상결장경을 이용하며, 만일 에스상결장경검사상 선종이 발견되어 조직학적으로 증명이 되면 전대장경을 시행하여 용종의 분포양상을 파악한 뒤에 대장절제술을 시행하여야 한다. 10~24세까지는 매년 1회씩 연성 에스상결장경검사를 시행하며, 이때에까지 용종이 발견되지 않으면 25~34세까지는 2년에 1번씩 검사를 시행하며, 용종이 나타나지 않으면 35~44세까지는 3년에 1번씩 에스상결장경검사를 시행할 것을 권유하고 있다. 일반적으로 모든 용종은 34~40세 이전에 나타나는 것으로 알려져 있으므로 최소한 40세까지는 검사를 받도록 해야 한다.

위 및 십이지장의 병변도 가족성 용종증 환자에서는 흔히 발견되고 팽대부 주위암 등의 발생 위험이 있으므로 용종증 환자는 정기적인 위, 십이지장 내시경 검사를 받아야 한다. 주로 20세부터 내시경 검사를 시행할 것을 권장하고 있으며 선종이 없는 경우에는 5년에 1번 시행하도록 하여, 만일 위에 선종이 발견되면 선종을 제거하고, 내시경을 1내지 2년 간격으로 반복 시행하며, 만일 십이지장에 선종이 발견되면 반드시 생검술을 시행하여야 하며 1년에 1번씩 반복하여 내시경 검사와 조직검사를 시행하고 선암이 발견되면 즉시 수술을 해 주어야 한다.

가족성 용종증에 대한 치료는 대장절제술이다. 연령에 따른 용종증 환자에서의 대장암 발생률은 20세에서 0.6%, 25세에서 4%, 30세에서 13%, 35세에서 23%, 40세에서는 37%정도로 보고되고 있으므로^{94,96}증상이 없는 5mm크기 이하의 용종증을 가진 환자들에서는 증상이 발현되거나 20세의 연령이 되면 수술을 해 주고, 증상이 있는 환자들이나 5~10mm 크기 이상의 용종증을 가지거나 조직학적 소견상 이형성증(dysplasia)이 나타나면 즉시 수술을 해 줄 것을 권유하고 있다. 일반적으로 25세 이전에는 반드시 수술을 해 주는 것이 원칙이다.

가족성 용종증에 대한 이상적인 술식은 첫째, 모든

직장 및 결장의 점막층을 제거해주어야 하며, 둘째, 정상적인 배변습관을 유지시켜주고, 셋째, 정상적인 성기능을 유지할 수 있어야 하며, 넷째 수술에 따른 위험도가 적어야 하는 네가지의 조건을 만족시켜야 한다. 현재 사용되고 있는 술식으로는 직장결장 절제후 Brooke 회장루 조성술⁹⁷⁾, 직장결장 절제후 Kock 회장루 조성술⁹⁸⁾, 전결장 절제후 회장직장 문합술⁹⁹⁾, 전결장과 상부 2/3 직장절제 및 하부직장점막 절제후 회장항문 문합술(회장저장낭 첨가)등이 있다¹⁰⁰⁾. 직장결장 절제후 회장루 조성술은 하부 직장에 암이 발생한 경우 시행하는 수술이며, 전결장과 상부 2/3 직장절제 및 하부직장점막 절제후 회장항문 문합술의 적응증은 직장에 용종의 밀도가 높거나 커다란 무경의 용종이 있을 때이다. St. Mark병원과 Mayo clinic에서 나오는 보고에 의하면¹⁰⁷⁾ 이들 병원에서는 전결장 절제후 회장직장 문합술을 용종증 환자의 60~75%에서 시행하고 있다. 이 술식은 비교적 쉽게 시행할 수 있으며, 골반의 자율 신경계가 보존되고, 항문 괄약근이 보존되는 장점이 있다. 직장에 용종의 수가 많지 않을 때 적응이 된다. 전결장 절제후 회장직장 문합술을 시행한 환자는 직장에 용종이 남아있기 때문에 3~6개월 간격으로 에스상결장경검사를 시행하여 5 mm 크기 이상의 용종은 Nd-YAG laser¹⁰²⁾나 전기소작을 이용하여 제거하여야 한다. 이러한 추적검사 및 치료를 시행한 결과 남아 있는 직장에서 암이 발생할 확률은 25년 후 약 10%정도이며 사망율은 5%이다¹⁰³⁾.

앞서 언급한 바 있듯이 결장 용종증 증후군은 유전적인 질환으로 악성화하는 경향이 높은 질환이기 때문에 이 질환에서 결국 중요한 것은 악성화하기 전에 적절한 치료를 해 주는 것이다. 이를 위해서는 이환되어 있는 환자 뿐 아니라 환자의 직계 및 형제 등에 대해서도 적절한 검사 및 치료 뿐 아니라 정확한 병에 대한 인식 및 이해가 필요하다. 용종증 등록소의 주요과제는 대장 용종증의 정확한 유병률을 구하고, 환자 및 환자 가족들에게 병에 대한 지식을 제공해줄 뿐 아니라 조기에 이환될 가능성이 있는 환자를 발견함으로써 암의 발생을 막아주는 것이다.

실제로 St. Mark 병원의 경우를 보면 용종증 등록소를 설립하여 환자들 및 그들의 가족을 관리한 결과 용종증 환자에서 결장 및 직장암의 발생 비율이 65%에서 5%로 현격히 감소하는 결과를 얻었다.

이번 조사 결과 가족성 용종증의 경우 진단시에 평균 연령이 38세이고 동반된 결장 및 직장암의 비율이 58%나 되는 것을 알 수 있었다. 이번에 설립된 한국 용종증 등록소의 사업을 통해 한국인 대장 용종증 증후군 환자 및 그 가족들에 대한 보다 적절한 관리 및 치료가 이루어지기를 기대한다.

결 론

1990년 7월 설립된 한국 용종증 등록소에서는 한국인 용종증 환자와 그 가족들에게 가장 적절한 관리 및 치료방법을 찾아내기 위한 첫 단계로서 한국인 용종증 환자들의 실태를 알아보기 위해 전국의 주요 대학병원 및 종합병원에 용종증 등록양식을 보내어 그 자료를 수집하여 분석한 결과 다음과 같은 결과를 얻었다.

1) 가족성 용종증 환자는 모두 74명으로 72가족에 이환되어 있었으며, 진단시의 평균 연령은 38세였으며, 46%에서 가족력이 있는 것으로 나타났다.

2) 연소기 용종증 환자는 13명으로 13가족에 이환되어 있었고, 진단시의 평균 연령은 26세였으며, 30%에서 가족력이 있었다.

3) 포이츠-예거스 증후군 환자는 모두 18명으로 17가족에 이환되어 있었고, 진단시의 평균 연령은 22세였으며, 44%에서 가족력이 있었다.

4) 직장 및 결장암은 가족성 용종증 환자의 58%, 연소기 용종증 환자의 31%에서 발견되었으나 포이츠-예거스 증후군 환자에서는 1예도 없었다.

5) 대장 이외의 병변으로 가족성 용종증에서는 골이상(8%), 십이지장 선종(8%), 망막색소상피의 선천성 비대(7%), 치아이상(7%)등이 가장 흔하게 나타났으며, 포이츠-예거스 증후군에서는 십이지장 선암이 2예(11%)있었고, 연소기 용종증에서는 위 및 소장 용종이 각각 2예씩 (15%) 있었다. 가족성 용종증에서 대장 이외의 병변의 빈도가 낮은 것은 대부분 환자에서 대장 이외의 장기에 대한 검사가 시행되지 않았기 때문이다. 최근에 서울대학교병원에서 정밀검사를 시행한 10명의 환자를 분석한 결과 십이지장 선종(40%), 망막색소상피의 선천성 비대(30%), 골이상(30%), 치아이상(30%)의 순으로 나타났다.

6) 시행한 수술로는 가족성 용종증의 경우 직장결장