

## Gardner씨 症候群

— 直腸癌으로 進行한 1例 報告 —

仁濟大學校 서울白病院 外科學校室

金光哲 · 金明鎬 · 王熙正 · 李赫相

= Abstract =

### Gardner's Syndrome

— A case with a concomitant rectal cancer —

Kwang-Chull Kim, M.D., Myeong Ho Kim, M.D., Hee Jung Wang, M.D. and Hyucksang Lee, M.D.

*Department of Surgery, Inje University Paik Hospital, Seoul*

Gardner's syndrome is a rare familial disease consisting of multiple colonic polyps, osteomas of the mandible, skull and long bone, and a number of soft tissue tumors including epidermoid cysts, sebaceous cysts, pilar cysts, and desmoid tumors. The colon is the most common site for polyposis, but the stomach, duodenum, small bowel and periampullary areas also may be involved. In addition to these three classic lesions, other extracolonic manifestations are frequent and varied.

Gardner's syndrome is inherited as an autosomal dominant trait. Various evidences suggest that the majority of these polyps and the extracolonic manifestations are due to a single gene defect. It is postulated that the familial adenomatous polyposis gene locus is in the long arm of chromosome 5, and the gene defect is the constitutional deletion of 5q21-22.

Our case is a 34 year-old-female patient who received total proctocolectomy with Kock continent ileostomy due to a concomitant rectal cancer. She had total thyroidectomy done due to papillary thyroid carcinoma three years before. A significant number of her family members also had colonic polyposis.

**Key Word:** Gardner's syndrome

### 緒 論

Gardner씨 증후군은 가족성대장폴립증과 함께 적어도 100개 이상의 다발성대장폴립증과 다양한 대장의 증상을 포함하는 증후군으로서, 1953년에 Gardner 등에 의하여 다발성 대장폴립증, 다발성골종증 및 다발연부조직(특히 피부 또는 피하) 병변에 세가지 병변을 갖고 있는 유전적 증후군으로 공식화되었다<sup>1-3)</sup>.

이후 많은 연구발표 및 보고에 의하면 Gardner씨 증후군을 가족성대장폴립증과 같은 유전자형(genotype)의 각기 다른 표현형(phenotype)으로 보는 의견이 지배적이다<sup>3,4)</sup>.

대장의 증상(extracolonic manifestations)으로서 전술한 세가지 고전적인 병변 이외도, 위십이지장, 소장의 병변, 갑상선유두선암과 같은 내분기계병변, 중추신경계병변, 이상치아 및 안저소견이상 등을 동반할 수 있는 Gardner씨 증후군은<sup>2,3,5,10,11,27)</sup>, 높은 비율의

동반암(associated cancer) 또는 암발생(cancer occurrence)의 높은 빈도 때문에, 그 치료는 조기 진단에 의한 대장 및 직장암 발생빈도를 줄일 수 있는 근치적인 방법이어야 하지만, 수술의 기증 및 합병증을 고려해야 함도 매우 중요하다<sup>6~8,29~34,36</sup>.

저자들은 최근 인제대학교 서울백병원 외과학교실에서 직장암을 동반한 다발성대장폴립, 좌측 전두동의 골종 및 후두경부와 배부의 표피양낭포(epidermoid inclusion cyst)의 Gardner씨 증후군의 세가지 criteria와 더불어 갑상선암, 위전정부 다발성폴립 및 망막색소 상피의 hypertrophy 등의 대장외 증상을 동반한 Gardner씨 증후군 1예를 수술 치험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 症 例 報 告

患 者 : ○○○, 34세 여자, 가정주부

본 환자는 입원 약 1년전부터 시작된 무통성 혈변 및 점액성 변을 주소로 입원하여 Gardner씨 증후군으로 진단받았으나, 수술을 거부하고 퇴원하여 경과를 관찰하던 중 대량의 직장출혈로 응급실을 경유 재입원

하였다. 과거력상 환자는 입원 3년전에 갑상선유두선암으로 갑상선전절제술을 받았다.

### 家 族 歷

환자의 부친은 위암으로 63세에 사망하고, 모친은 대장암으로 55세에 사망하였다. 환자는 3남 5녀의 형제 중 막내이며, 1남이 위암으로 1980년 사망하였고, 2남이 1988년 대장폴립증으로 진단받고 특별한 치료없이 지내다가 1990년 대장암으로 사망하였다. 3남은 1975년 군대에서 대장폴립증으로 진단받고 대장절제술 및 인공회장루형성술을 받은 후 자살하였다. 4녀는 1985년 갑상선암으로 갑상선전절제술을 받고 1989년에는 대장폴립증으로 진단받았으나, 신장질환으로 인해 수술을 받지 못하고 있다. 3녀와 3녀의 1녀가 혈변은 동반치 않은 점액성변의 소견을 보이고 있으나, 아직 검사 받지 않은 상태이다(Fig. 1).

### 理 學 的 所 見

환자의 전신상태는 양호한 편이었고, 치아이상소견도 보이지 않았으나, 환자의 좌측 전두부에서 2.0 × 2.0 cm 크기의 견고한 무통성의 종물을 촉진할 수 있

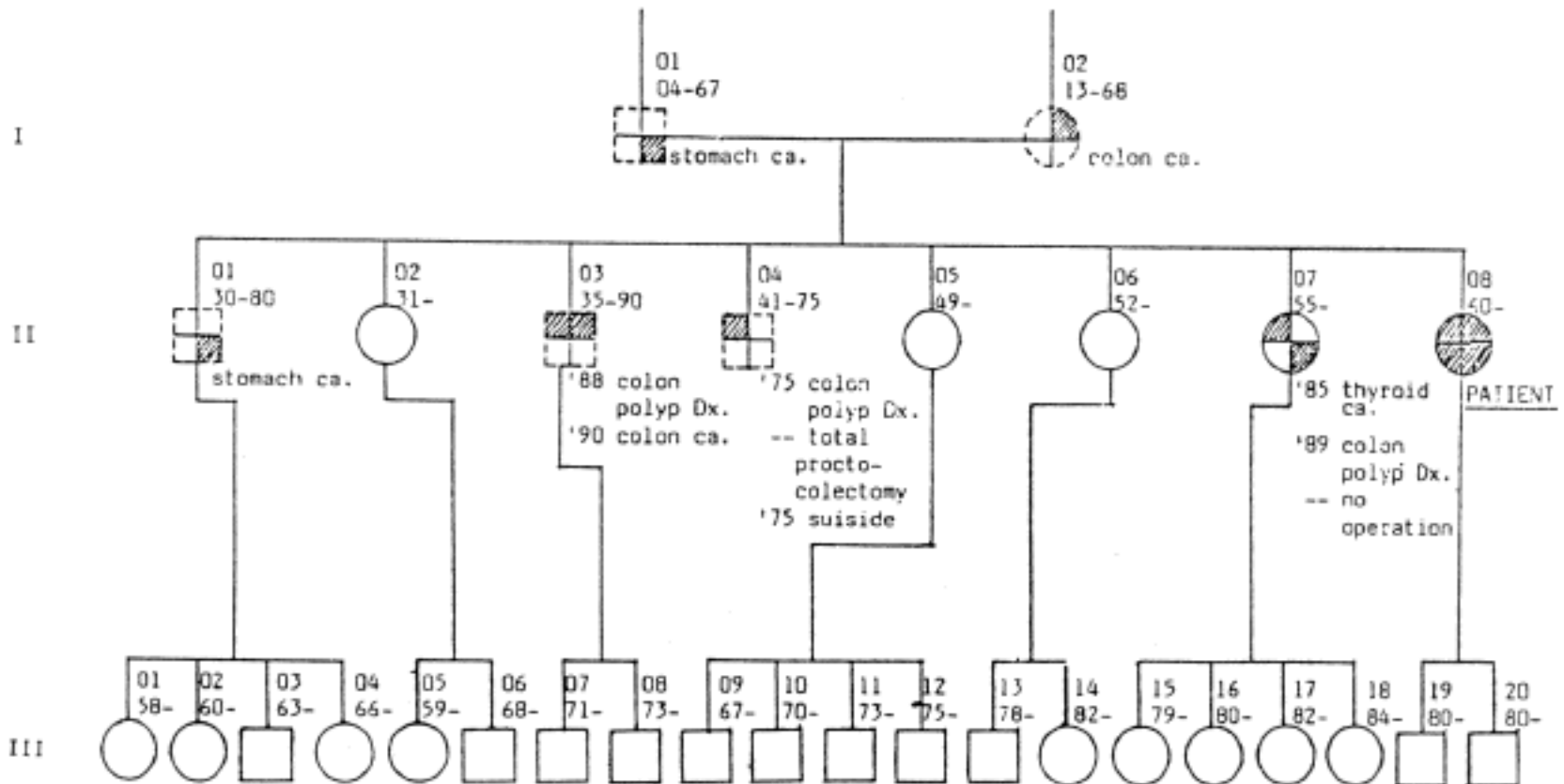


Fig. 1. Family Pedigree of this Patient, □ represents male member, ○; female member, □; expired, □; not screened, ⊕; screened clear, ⊕; polyposis, ⊕; colorectal cancer, ⊕; osteoma/desmoid etc., ⊕; cancer elsewhere

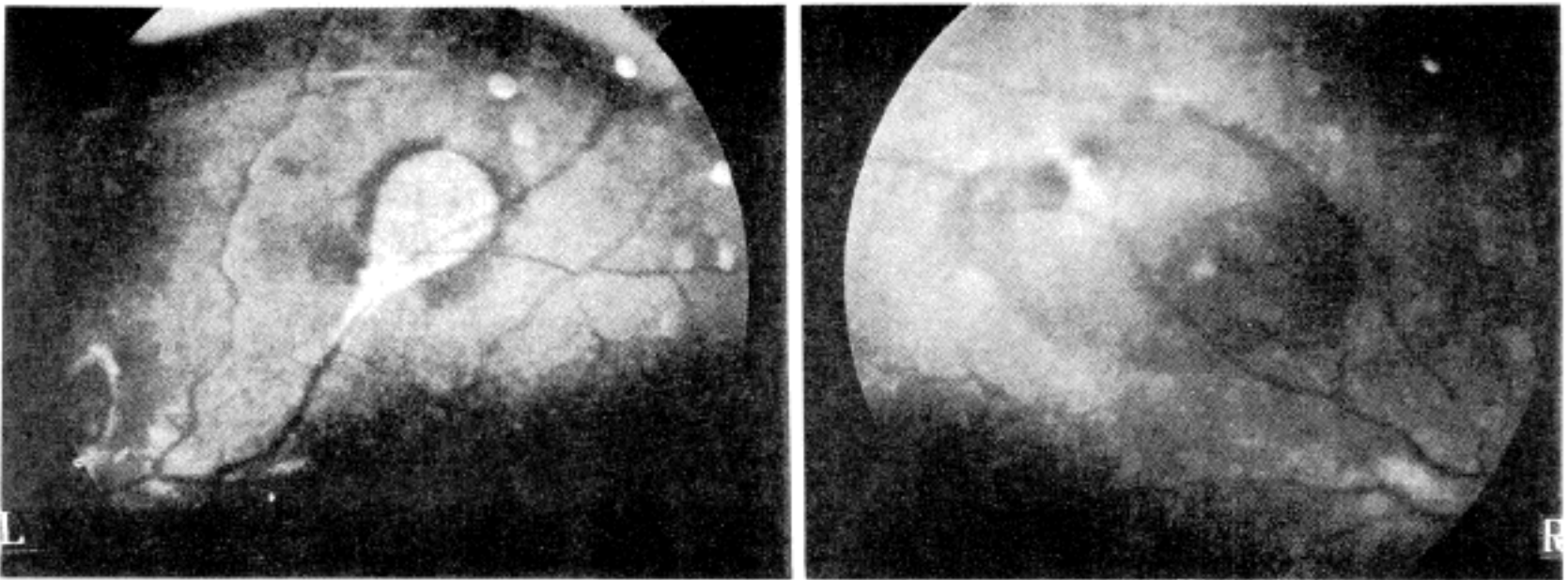


Fig. 2. Fundoscopic examination: a dark greenish color-change due to the hypertrophy of the pigment epithelium in the supero-temporal retina of the left eye, and a mild round-shaped subretinal hemorrhage and a dark greenish color change of the supero-temporal retina of the right eye.

었으며, 후두경부와 배부에서 각각  $1.0 \times 1.5$  cm 및  $3.0 \times 2.0$  cm 크기의 무통성 연질의 종물을 촉진할 수 있었다. 복부 소견상 간장 및 비장은 촉진되지 않았고 특이한 이상 소견도 보이지 않았다. 직장 수지검사상 항문연에서 약 5 cm 상방에 궤양성 종물을 촉진할 수 있었다. 입원 당시 시행한 안저검사상 좌안에서 supero-temporal retina 전반에 걸친 망막색소 상피의 hypertrophy로 인한 dark greenish color change와, 우안에서 supero-temporal retina에 mild한 round shape의 subretinal hemorrhage 및 색소상피의 hypertrophy로 인한 dark greenish color change의 소견을 보였다(Fig. 2). 입원당시 실시한 후두경부 및 배부의 피부 종피에 대한 조직 생검소견은 표피양낭포(epidermoid inclusion cyst) 이었다.

#### 檢査所見

입원당시 혈액검사상 Hb: 10.9 mg/dl, Hct: 33%, WBC: 5,800/cmm, 혈소판수는 180,000/cmm이었으며, 출혈반응검사상 PT: 100%, aPTT: 28.3 sec로 BT, CT와 함께 모두 정상이었다. 혈청 amylase, 소변검사, 혈청전해질, 동맥혈 gas 분석검사 및 간기능검사와 신기능검사도 모두 정상이었다. B형 간염에 대한 viral marker는 모두 음성이었고, 술전 실시한 CEA치는 2.7 ng/ml이었으며 술후의 CEA치는 0.8



Fig. 3. PNS view: a 1.0 cm sized radio-opaque lesion in the frontal sinus, diagnosed as osteoma.

ng/ml이었다.

#### 放射線科的所見

흉부소견 및 단순복부촬영상 특이소견은 없었으며, PNS view에서 좌측 전두동에 골종으로 진단되는 직경 약 1.0 cm의 radio-opaque한 음영이 관찰되었다



Fig. 4. UGI series: small multiple nodular filling defects in the antrum of stomach, and a single polypoid lesion in the 2nd portion of the duodenum.

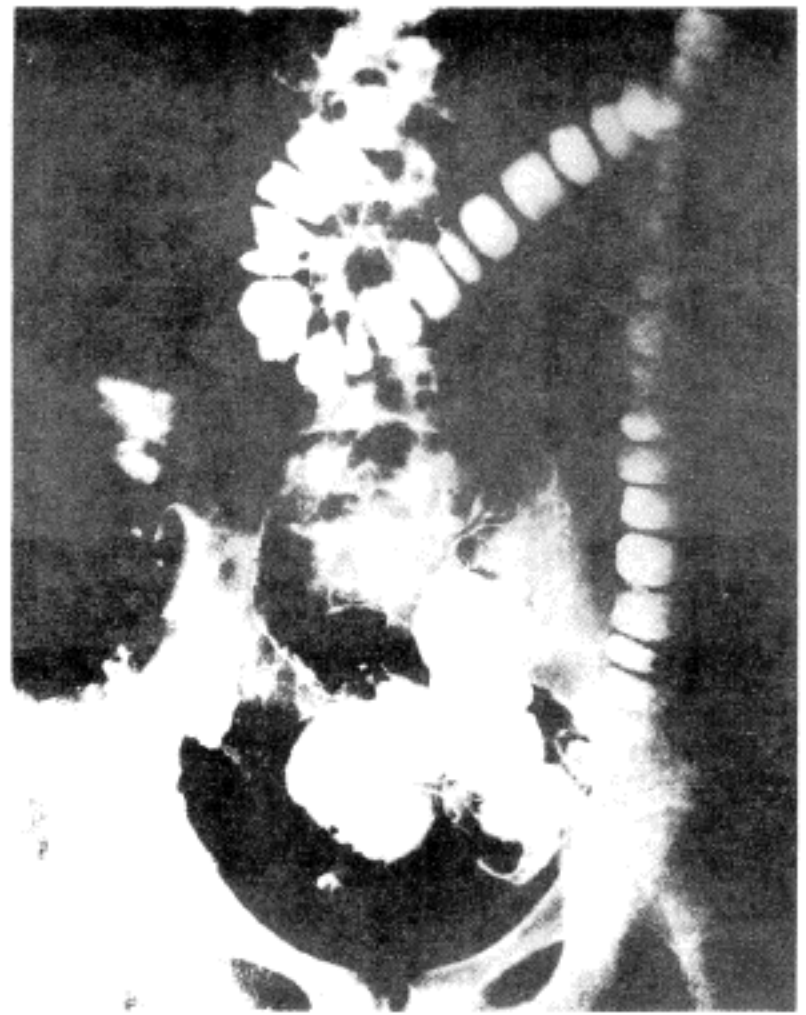


Fig. 5. Barium enema: numerous polyps in the entire colon and rectum.

(Fig. 3).

상부위장관조영술을 실시한 결과, 위전정부에 크기 1.0 cm 이하의 다발성 nodular filling defect와 십이지장 제 2 부위에 폴립으로 의심되는 0.7 cm 크기의 병변이 1개 발견되었다(Fig. 4). 대장조영술을 실시한 결과 대장 전체에 산재해 있는 다발성 폴립 소견이 보였으며(Fig. 5), 하부 직장의 우측벽에 크기 약 2.0×3.0 cm의 불규칙한 종괴 소견이 보였다(Fig. 6). 복부 및 골반 컴퓨터 단층촬영상 하부 직장의 우측벽에 주위의 조직과는 비교적 경계가 뚜렷한 종괴 소견을 보였으나, 유전종(desmoid tumor) 등의 연부조직종양의 소견은 없었다(Fig. 7).

#### 內視鏡所見

위내시경검사를 실시한 결과 위전정부에서 크기 0.5 cm 이하의 다발성 폴립이 관찰되었으며 조직생검 소견은 관상선종(tubular adenoma)이었다. 맹대부 주위에도 폴립으로 의심되는 단일 병변이 있었으나 생

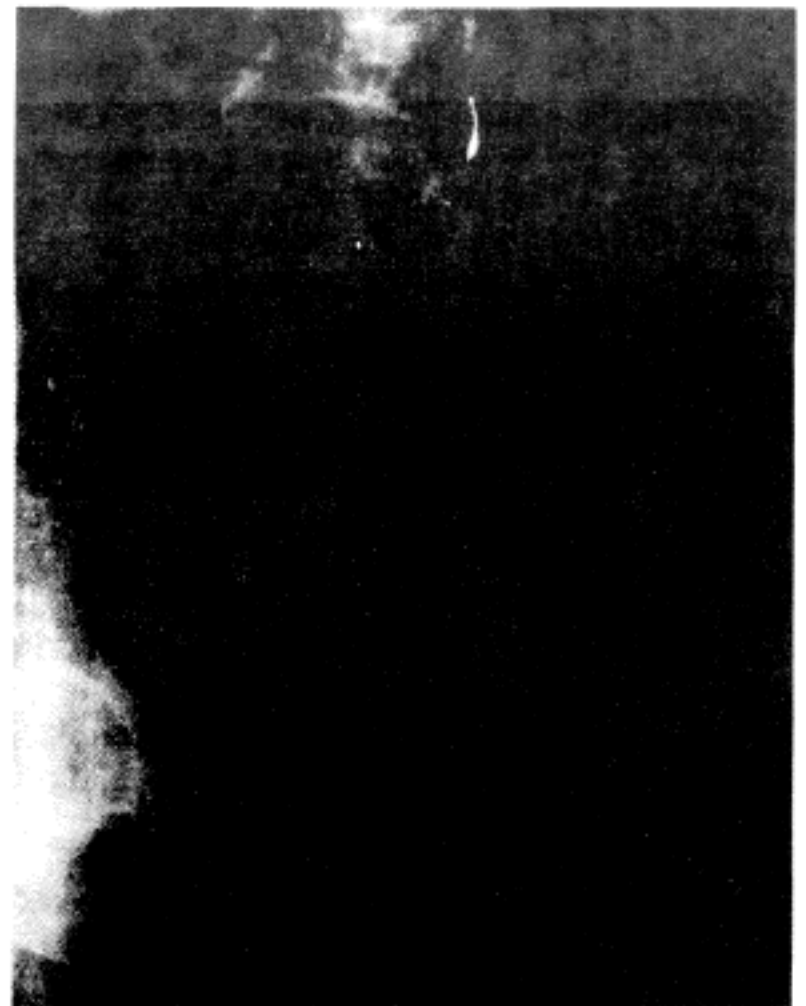


Fig. 6. Barium enema: a 2.0×3.0 cm sized tumorous lesion with mucosal irregularities in the right side of the rectal wall.

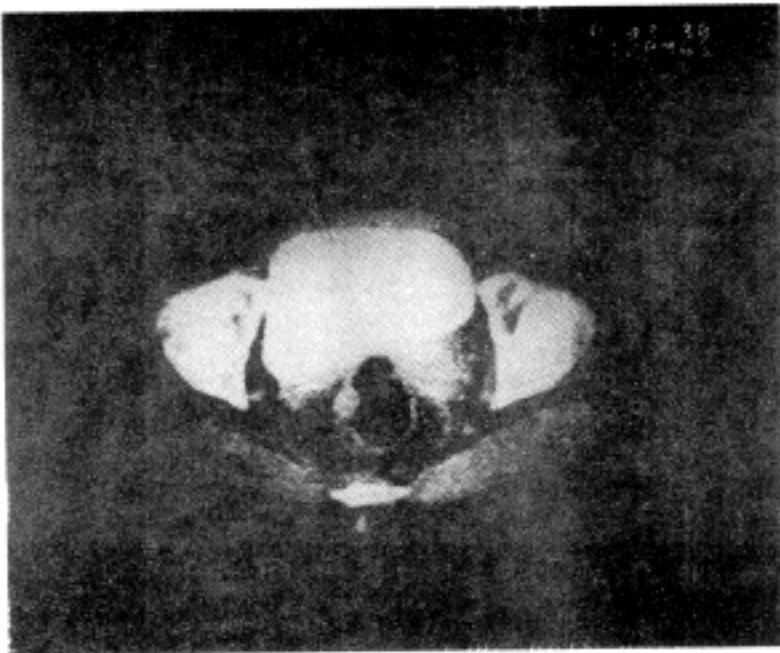


Fig. 7. A rectal cancer in the lower rectum 3.0 cm above the anal verge with no regional invasion or distant metastasis.

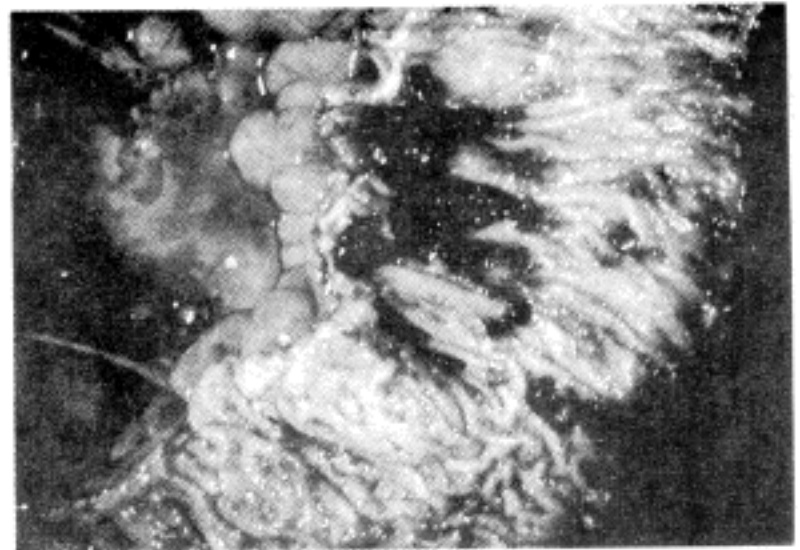


Fig. 9. Pedunculated polyps in the sigmoid colon.

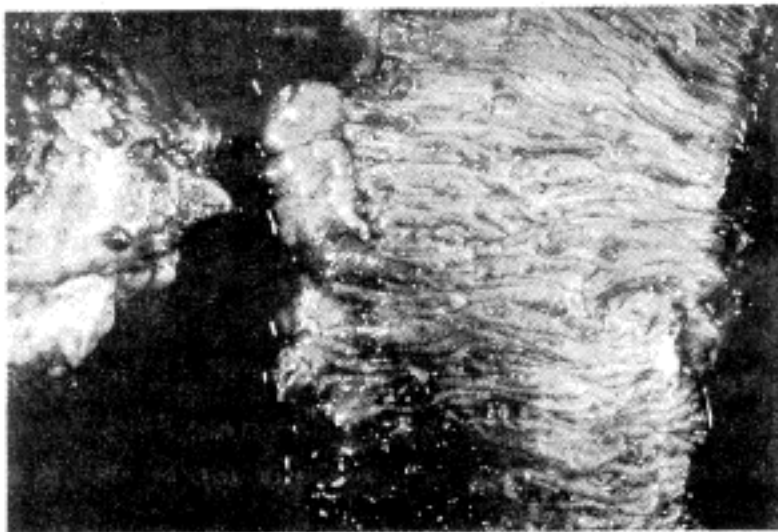


Fig. 8. Small multiple sessile polyps in the ascending colon.



Fig. 10. Gross finding of entire colon and rectum: The polyps were more than 300 in number. Moving distally from ascending colon to rectum, the polyp size became larger and the shape of the polyps became more irregular.

검소견은 만성십이지장염이었다. 대장경 검사를 실시한 결과 대장 전체에 걸친 다양한 크기의 무경 및 유경 폴립들이 관찰되었으며, 하부 직장에서는 크기 약 2.0×3.0 cm의 불규칙한 종괴가 관찰되었다. 하부 직장의 종괴는 조직생검으로써 adenocarcinoma로 확진되었다.

#### 手術所見

입원 8일째, 대장항문전절제술 및 배변자제인공회장루형성술(Kock pouch)를 시행하였다. 육안적 소견상, 대장 전체에 걸친 300개 이상의 폴립들이 발견되었는데, 대부분은 미세한 sessile polyp이었고(Fig.

8), 가끔씩 pedunculated polyp도 관찰되었다(Fig. 9). 이들 폴립들은 상행결장에서 직장 쪽으로 진행하면서, 그 크기가 점점 커지며, 산재되어 있는 크기 및 모양이 점차 불규칙해지는 것을 관찰할 수 있었다(Fig. 10). 또한 항문연에서 2.5 cm 상방에 5.5×4.5 cm 크기의 궤양성 종괴가 직장 전경의 절반을 차지하고 있음도 관찰되었다(Fig. 11). 위전정부에서는 약 0.5 cm 크기의 다발성 종물이 촉지되었는데, 궤양이나 종양으로 의심되는 소견은 아니었다. 직장암에서의 국소임파절 전이 및 간이나 타장기로의 원격 전이 소견은 없었다.



Fig. 11. Gross finding of rectum: At 2.5 cm from the anal verge, a 5.5×4.5 cm sized ulceroinfiltrating mass was found, involving the half of the inner rectal wall without serosal invasion.

病理學的所見

대장의 폴립들은 대부분 불규칙한 선조직의 증식을 보이는 adenomatous polyp이었는데, S-결장에 위치한 pedunculated polyp 중의 일부는 focal adenocarcinomatous lesion을 보이기도 하였다. 하부 직장에서의 선암은 장막하조직까지의 침범이 있었고, 또한 검사 대상이 된 31개의 국소 임파절 중 1개에서 전이 소견이 있어서, modified Dukes' stage는 C<sub>1</sub>이었다.

術後經過

술후 환자는 매우 양호한 상태이었으며, 술후 7일째의 CEA치는 0.8 ng/ml로 떨어졌다. 배변자제인공회장루(continent ileostomy)의 기능을 확인하기 위하여 술후 21일째에 pouchgram을 실시하였는데, nipple valve의 길이와 위치 및 pouch capacity가 적합함을 확인할 수 있었다(Fig. 12). 환자는 인공회장루 관리 교육을 받고 퇴원 후 현재까지 약 1년 7개월 동안, 배변자제인공회장루의 합병증이나 암재발의 소견 없이 건강한 생활을 영유하고 있다. 저자들은 환자의 형제 및 자손들 중에서 아직 검진 받지 않은 사람들에 대하여도 screening test를 실시할 계획에 있으며, 특히 본 환자의 쌍생아인 두 아들의 연령이 10세를 넘었기 때문에 Gardner씨 증후군의 호발 연령이 시



Fig. 12. Pouchgram, done at 21 days after the surgery, showing of the proper length and position of the nipple valve and the intact pouch capacity(The arrow marks the nipple valve in the Kock pouch).

작되는 14세에 이를 때를 즈음하여 검진의 대상으로 하고있다.

考 察

대장의 선종성폴립에 대한 최초의 기술은 아마도 1859년 Changelaigne에 의한 것으로 생각되는데, 당시에는 유전적 성향에 의한 질환이라는 인식이 없었다<sup>1)</sup>. 1882년 Harrison Cripps에 의해 자매에 있어서의 이와같은 질환에 대한 보고가 있었으며, 1887년 Smith는 이들 폴립중에 대한 가족적 성향을 주장하게 되었다<sup>2,3)</sup>. 1899년 Handfold에 의해서 이들 폴립증들은 다른 소화기암을 동반하는 암의 전구질환임을 알게 되었으며<sup>1-3)</sup>, Lockhart-Mummery에 의해서 autosomal dominant trait에 의한 유전적 성향이 밝혀졌다<sup>3)</sup>. 1912년 Devic과 Bussey에 의해 대장의 증상으로서의 피하종양을 동반한 대장폴립증에 대한 최초의 보고가 있었으며<sup>1-3)</sup>, 1930년 Dukes 및 1947

년 Guptill에 의해 포괄적인 고찰이 있었다<sup>3)</sup>. 1950년 Gardner와 Stephens에 의해서 이들 대장폴립증은 암의 발생 빈도가 매우 높다고 보고되었으며, 이후 가족적 성향에 대한 고찰과 함께 1953년 Gardner씨 증후군을 다발성 대장폴립증, 다발성 골종증 및 다발성 연부조직병변의 3가지 병변을 갖고 있는 유전적 복합증후군으로 정의하게 되었다<sup>3)</sup>. 이후 현재까지의 많은 연구발표 및 보고에 의하면 Gardner씨 증후군을 가족성대장폴립증의 다른 표현형, 즉 같은 genotype의 각각 다른 phenotype으로 보는 견해가 지배적이다<sup>3,4)</sup>.

Gardner씨 증후군의 발생은 남녀 동일하며, 출생시의 계산된 gene frequency는 14,025대 1이다<sup>5)</sup>. Autosomal dominant trait로 유전되며 gene penetrance가 매우 높는데<sup>5,6,8)</sup>, 저자에 따라 50%에서<sup>5)</sup> 100%로<sup>5)</sup> 어느 정도의 차이는 있다. 평균 발생 연령은 36세이지만, Gardner씨 증후군 가계에서의 호발 연령이 14세 이후 24세까지임을 볼 때, 실제로는 36세보다 훨씬 이전에 발생함을 추측할 수 있는데<sup>6,10)</sup>, 간혹은 유아기나 노년기 때에 발생하는 경우도 관찰할 수 있다<sup>5,6)</sup>.

가족성대장폴립증(FAP) 환자에서의 선종의 발생은 암억제 유전자 APC의 한쪽의 대립유전자 이상이 유전되어, 이러한 이상으로 말미암아 대장 점막의 세포 증식제어의 난조가 초래되어서 양성의 선종성 폴립이 발생한다고 생각되는데, 유전자 APC의 존재 부위는 1987년 가계분석으로써 제 5 염색체 장완(5q21~22) 임이 증명되었는데, 환경인자로 인하여 다른 한쪽의 유전자 마저도 결실되면 선종의 이행도가 높아진다. 한편, 대장암의 발생에는 다단계로 여러가지 유전자가 관여하는 것으로 밝혀지고 있는데, 한쪽 대립유전자 이상으로 선종이 발생(initiation)하고, APC 유전자의 불활성화(결실)로 이행도가 가중(promotion)되며, 제 17 염색체 위의 p53 유전자가 불활성화 됨으로써 점막내암으로의 전환(conversion)이 이루어 진다는 것이다. 한편, 이상의 억제암유전자 이외에도 DCC 유전자(18p)와 NF2 유전자(22p) 등의 결실이 암으로의 진행에 기여하는 것으로 보고있으며, 종양 발생의 비교적 초기에는 암유전자 K-ras(12p)의 변이가 관여한다고 보고 있다<sup>27~30)</sup>.

대장의 폴립은 적어도 100개 이상의 다발성으로 존

재하며, 가족성대장폴립증에 비해 그 수효는 비교적 적으나 크기가 크고 또한 더 넓게 산재되어 있는 것이 특징이다<sup>3,6)</sup>. 대장의 폴립은 선종(adenoma)이 주종이며 악성 잠재력이 뚜렷하므로<sup>7)</sup> 대장의 증상을 동반한 대장폴립증은 malignant transformation을 예방하기 위한 진단 및 치료 시기를 결정해 주는 warning sign이라고 볼 수 있다<sup>8)</sup>.

대장의 증상으로서 다발성골종증, 피부병변, 섬유종증 및 유전종과 같은 연부조직 병변, 위십이지장 병변, 소장폴립증, 팽대부주위 병변, 림프양 폴립증, 갑상선암, 중추신경계 병변, 치아이상 및 안저이상소견 등의 다양한 병변이 다발성 대장폴립증과 동반될 수 있다<sup>3,4,9)</sup>.

### 1) 胃十二指腸 病變

Gardner씨 증후군에서 위장폴립은 약 20~60%에서 볼 수 있는데, 구미계통의 보고에 의하면, 위전정부에서의 폴립은 극히 적으며, 따라서 이들을 fundic type, duodenal type 및 fundic-duodenal type의 3가지 pattern으로 구분하기도 하는데, 이들 위기저부(fundus)의 폴립은 크기가 비교적 작고 다발성이며 악성 잠재력이 없으며, 조직학적으로는 hyperplastic type이 주종이다. 그러나 Watanabe등 일본계의 보고에 의하면, 위전정부(antrum)에서의 폴립은 비교적 흔하고 위기저부의 폴립과 동반된 경우도 있으며, 크기는 비교적 크고 악성 잠재력이 있고, 조직학적으로는 adenomatous type이 주종이다<sup>4,10)</sup>. Gardner씨 증후군의 대장의 폴립의 장소로서 십이지장은 위장 다음으로 흔한 장소인데, 이들 십이지장 폴립은 다발성이고 크기가 5 mm 이하로 비교적 작으며, 따라서 방사선과적으로 진단이 어렵고, 악성 잠재력도 있으며, 호발 부위는 제 2 부위이다<sup>10,11)</sup>. 그러나 비록 위전정부와 십이지장 폴립이 악성 잠재력이 있다고는 하지만, 대장 폴립증에서와 같이 암 전구 병변으로서의 확증이 아직 없고, Iida 등에 의한 7년 동안의 십이지장 병변에 대한 관찰에서 내시경적이나 조직학적인 변화가 없었던 점 등으로 미루어<sup>12)</sup>, 이들 폴립에 대한 예방적 목적에서의 수술은 필요없지만, 철저한 정기적 관찰은 필수적이다<sup>4,5,9,~12)</sup>.

### 2) 膨大部周圍 및 膽道係 病變

Gardner씨 증후군이나 가족성대장폴립증 환자의 약 12%에서 관찰되는데, 대부분은 췌대부를 점유하는 십이지장선암이나<sup>4)</sup>, 그러므로 이들은 pancreatoduodenectomy 등 가능하면 적극적인 절제술이 필요하다<sup>5,13)</sup>. 췌대부 주위 이와에 췌장, 담낭 및 담도암도 매우 드물지만 동반될 수 있다<sup>4,9)</sup>.

### 3) 空腸 및 回腸 病變

일본계의 보고에 의하면, 소장의 폴립은 Gardner씨 증후군이나 가족성 대장폴립증의 60%에서 관찰된다. 공장에서는 선종(adenoma)이 회장에서는 림프양 증식(lymphoid hyperplasia)이 주된 병변인데<sup>4)</sup>, 이들의 관찰을 위해 Iida 등은 push-type jejunal endoscopy의 이용을 주장하고 있다<sup>14)</sup>. 그리고 림프양 증식은 이론적으로는 설근부터 항문까지 어느 부위에나 발생할 수 있지만, 호발 부위는 회장 말단부와 직장이다<sup>2,15)</sup>.

### 4) 軟部組織 病變

피부 및 피하조직병변은 가족성대장폴립증으로부터 Gardner씨 증후군을 감별시켜 주는 주된 병변이다<sup>19)</sup>.

피부병변은 피지낭포(sebaceous cyst)라고 자주 명명되던 것을 Leppart와 Bussey에 의해서 표피양낭포(epidermal cyst)로 정확히 정의되었다. 피지낭포에는 모낭포(pilar cyst)와 지선낭종(steatocytoma)등이 포함될 수 있는데, Gardner씨 증후군에서의 고전적인 피부병변은 표피양낭포이다<sup>3,4,20)</sup>. 그리고 다발성 피지낭포를 동반한 가족성대장폴립증은 Oldfield씨 증후군으로도 별도로 명명하기도 한다<sup>9)</sup>.

장간막섬유종증은 원위부 전이의 소견이 없는 국소 침윤성 종양으로서 섬유종 절제후의 재발 및 대장절제술 후에도의 높은 발생율이 특징이다. Barium study상 bowel loop의 displacement나 mucosal irregularity의 소견으로써 진단되며, 조직학적으로는 증식성 섬유아세포로 구성되어 있다<sup>4)</sup>.

유전종은 general population에서는 매우 드물지만, Gardner씨 증후군이나 가족성 대장폴립증에서는 비교적 흔한 병변으로서<sup>16)</sup>, 술창이나 외상부위 또는

장간막에 호발하며<sup>17,19)</sup>, 매우 높은 재발율과 침습성이 특징이다<sup>16)</sup>. 특히 장간막의 유전종은 결국은 사망 원인이 되는데, 높은 재발율 때문에 제거술의 필요성은 의문시되지만<sup>16,17)</sup>, theophylline 및 chlorothiazide를 이용한 약물요법으로써 종양 크기를 감소시킬 수 있다는 보고도 있다<sup>5)</sup>. 그러나 이와같은 병변이 발견되면, 항상 Gardner씨 증후군을 유념해서, 대장에서 malignant transformation을 예방키 위한 가족력 검사 및 조기진단을 시행해야 한다<sup>18)</sup>.

### 5) 多發性 骨腫症

두개골의 외층, 하악각 및 전두동이 호발부위이며, 장골에서의 골종도 가끔씩 나타날 수 있으나, 골육종(osteosarcoma)의 동반은 거의 없다<sup>4,20)</sup>.

### 6) 甲狀腺癌

동반 갑상선암은 대장에서의 과다점막증식을 유발하는 가족성폴립증의 암유전자(oncogene)와 동일한 암유전자에 의한 과다한 종양세포 증식의 결과로 간주되는데<sup>21,22)</sup>, Gardner씨 증후군에 동반되는 갑상선암은 거의 모두가 유두선암(papillary adenocarcinoma)이다<sup>3,4,21,22)</sup>.

### 7) 中樞神經系 病變

Glioblastoma multiforme 또는 medulloblastoma와 같은 뇌종양이 동반될 수 있는데, 이 경우는 Turcot씨 증후군으로 별도로 명명된다<sup>3,4,9,22-24)</sup>.

### 8) 眼底所見

Gardner씨 증후군 환자의 90%에서 망막색소상피의 hypertrophy가 관찰된다<sup>4)</sup>. 가족성폴립증의 암유전자는 소화기계, 골 및 연부조직의 종양세포 증식에 관여할 뿐 아니라, 망막의 melanogenesis에도 영향을 미쳐서 망막색소상피의 국소병변을 유발하며<sup>26)</sup>, 따라서 이러한 안저소견은 Gardner씨 증후군 가계에 대한 다발성 대장폴립증의 전구소견으로서의 중요한 역할을 할 수 있다<sup>26)</sup>.

### 9) 齒牙異常

과잉치아, 결손치아, 치아종 또는 치아낭종과 같은 치아이상이 동반될 수 있다<sup>1,3,4)</sup>.



Gardner씨 증후군의 치료로서 대장절제술은 보편화되어 있으나, terminal bowel loop를 보존할 것인가 절제할 것인가에 대한 궁극적인 결정은 중요한 논란의 대상이 되고 있다<sup>31)</sup>.

1) 直腸大腸全切除術 및 回腸瘻形成術  
(standard Brooke ileostomy)

Gardner씨 증후군에서의 대장절제술의 "gold standard" 술식이다<sup>6)</sup>. 주된 단점은 영구적인 피부로의 개구 및 collecting bag의 필요성이다<sup>6,33)</sup>.

2) 大腸切除術 및 回腸直腸吻合術

직장폴립이 없는 경우 그리고 환자 나이 40세 이하로 정기적인 관찰이 가능한 환자에게서 안전하게 시행되는 술식이다<sup>6,32)</sup>. Waddell 등의 보고에 의하면, subtotal colectomy 후 NSAID인 sulindac을 사용하여 직장점막 및 항문의 폴립을 거의 퇴치시킬 수 있으며<sup>34)</sup>, Fonkalsrud에 의해서는 anal sphincter를 보존시키면서 직장암의 발생을 줄일수 있는 "endorectal ileal pullthrough" 술식이 제창되었지만<sup>35)</sup>, 회장직장 문합술을 병행한 대장절제술은 궁극적으로 직장암의 발생을 완전히 예방할 수는 없다. 그러므로 이와같은 술식 후에는 정기적인 관찰이 필수적이며, 또한 정기적 관찰이 용이치 못한 노인 환자나 직장 폴립의 재발이 잦은 환자에게는 직장대장전절제술을 시행해야 한다<sup>6,31)</sup>.

3) 直腸大腸全切除術 및 貯藏所-肛門吻合術  
(reservoir-anal anastomosis)

대장 질환을 완전히 퇴치하고 배변자제(conti-nence)를 유지시켜 줄 수 있는 방법이지만, 주된 단점은 potential sepsis, bowel obstruction 및 pouchitis등의 합병증이다<sup>6)</sup>.

4) 直腸大腸全切除術 및 排便自制回腸瘻形成術  
(continent ileostomy)

회장 말단부에서 nipple valve와 함께 회장의 저장소(reservoir)를 만들어 주는 술식으로서, standrad ileostomy 때와 같은 부속적인 외부장치가 필요없다. 합병증으로는 fistula formation, nipple valve extrusion에 의한 배변실금, nonspecific, ileitis,

stagnant loop syndrome에 의한 vit-B<sub>12</sub>와 fat의 malabsorption 및 nipple valve stenosis등이 있다<sup>6,35)</sup>.

결국 상기와 같이 나열한 술식의 선택은 환자의 상태, 직장의 폴립 또는 동반암의 유무, 합병증 및 술후의 기능 등에 대하여 적절히 평가한 후 실시되어야 할 것이다<sup>6,31,32,35,36)</sup>.

結 論

저자들은 최근 인제대학교 서울백병원 의과학교실에서 직장암을 동반한 Gardner씨 증후군 1예를 치험하였는데, 환자는 대장의 증상으로 전두동의 골종, 후두경부 및 배부의 표피양낭포, 그리고 갑상선암, 위장 폴립 및 특징적인 안저소견을 동반하고 있었다. 수술은 대장폴립증 및 직장암을 치료하기 위한 직장대장전절제술 및 배변자제 회장무형성술(Kock pouch)을 시행하였다.

REFERENCES

- 1) Parks TG, Bussey HJR, Lockhart-Mummery HE: *Familial polyposis coli associated with extracolonic abnormalities. Gut* 11: 323-329, 1970
- 2) Thomford NR, Greenderger NJ: *Lymphoid polyps of the ileum associated with Gardner's syndrome. Arch Surg* 96: 289-291, 1968
- 3) Schuchart WA, Ponsky JL: *Familia polyposis and Gardner's syndrome. Surg Gynecol Obstet* 148: 97-103, 1979
- 4) Harned RK, Buck JL, Olmsted WW, Ros PR: *Extracolonic manifestations of the familial adenomatous polyposis syndrome. Am J Reontagenol* 156(3): 481-485, 1991
- 5) Berk JE, et al: *Bokus Gastroenterology, 4<sup>th</sup> ed., vol. 4: 2516-2523, 1985*
- 6) Schwarz SI, Shires GT, Spencer FC: *Principles of surgery, 5<sup>th</sup> ed., vol. 2: 1268-1270, 1989*
- 7) Shiffman MA: *Familial multiple polyposis associated with soft tissue and hard tissue tumors. JAMA* 179(7): 138-146, 1962
- 8) Gardner EJ, Burt RW, Freston JW: *Gastro-intestinal polyposis: syndromes and genetic mechanisms. Western J Med* 132(6): 488-496, 1980
- 9) Sener SF, Miller HH, DeCossse JJ: *The spectrum*

- of polyposis. *Surg Gynecol Obstet* 159: 525-532, 1984
- 10) Sivak MV, Jagelman DG: *Upper gastrointestinal endoscopy in polyposis syndrome: familial polyposis coli and Gardner's syndrome. Gastrointest Endoscopy* 30(2): 102-104, 1984
- 11) Yao T, Iida M, Ohsato K, Watanabe H, Omae T: *Duodenal lesions in familial polyposis of the colon. Gastroenterol* 73(5): 1086-1092, 1977
- 12) Iida M, Yao T, Itoh H, Watanabe H, Matsui T, Iwashita A, Fujishima M: *Natural history of duodenal lesions in Japanese patients with familial adenomatosis coli(Gardner's syndrome). Gastroenterol* 96: 1301-1306, 1989
- 13) Jones TR, Nance FC: *Periampullary malignancy in Gardner's syndrome. Ann Surg* 185(5): 565-571, 1877
- 14) Iida M, Matsui T, Itoh H, Mibu R, Fujishima M: *The value of push-type jejunal endoscopy in familial adenomatosis coli-Gardner's syndrome. Am J Gastroent* 85(10): 1346-1348, 1990
- 15) Dorazio RA, Whelan TJ: *Lymphoid hyperplasia of the terminal ileum associated with familial polyposis coli. Ann Surg* 171(2) 300-302, 1970
- 16) Zissiadis A, Harlaftis N, Aletras H: *Desmoid tumor in Gardner's syndrome. Am Surgeon* 56(5): 305-307, 1990
- 17) Naylor EW, Gardoner EJ, Richards RC: *Desmoid tumors and mesenteric fibromatosis in Gardner's syndrome. Arch Surg* 114: 1181-1185, 1979
- 18) Halata MS, Miller J, Stone RK: *Gardner's syndrome: early presentatin with a desmoid tumor. Clin Ped* 28(11): 538-540, 1989
- 19) Sabiston DC, et al: *Textbook of surgery, 14<sup>th</sup> ed., W. B.Saunders company: 924-925, 1991*
- 20) Ziter FMH: *Reontgenographic findings in Gardner's syndrome. JAMA* 192(11): 158-161, 1965
- 21) Camiel MR, Mule JE, Alexander LL, Benninghoff DL: *Association of thyroid carcinoma with Gardner's syndrome in siblings. New J Med* 278 (19): 1056-1058, 1968
- 22) Smith WG, Kenn BB: *The nature of the mutation in familial multiple polyposis: papillary carcinoma of the thyroid, brain tumors, and familial multiple polyposis. Dis Col & Rect* 16(4): 264-271, 1973
- 23) Todd DW, Christoferson LA, Leech RW, Rudolf L: *A family affected with intestinal polyposis and gliomas. Ann Neurol* 10: 391-392, 1981
- 24) Baughman FA, List CF, Williams JR, Muldoon JP, Segarra JM, Valkel JS: *The slioma-polyposis syndrome. New Eng J Med* 281(24): 1345-1346, 1969
- 25) Traboulsi EI, Murphy SF, de la Cruz ZC, Maumenee IH, Green WR: *A clinico-pathologic study of the eyes in familial adenomatous polyposis with extracolonic manifestations(Gardner's syndrome). Am J Ophthalmol* 110(5): 550-561, 1990
- 26) Traboulsi EI, Maumenee IH, Krush AJ, Alcorn D, Giardiello FM, Burt RW, Hughes JP, Hamilton SR: *Congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium predicts colorectal polyposis in Gardner's syndrome. Arch Ophthalmol* 108(4): 525-526, 1990
- 27) Nakamura Y, Lathrop M, Leppert M, Dobbs M, Wasmush J, Wolff E, Carlson M, Fujimoto E, Krapcho K, Sears T, et al: *Location of the genetic defect in familial adenomatous polyposis within a small region of chromosome 5. Am J Human Genet* 43(5): 638-644, 1988
- 28) Miki Y, Nishisho I, Miyoshi Y: *Cytomolecular aspects of colorectal carcinoma. Jap J Cancer Chemother* 18(94): 515-521, 1991
- 29) Shirasawa S, Yanagawa Y, Sasazuki T: *Diagnosis for colorectal cancer from DNA level: Jap J Cancer Chemother* 18(1): 14-21, 1991
- 30) Dhaliwal MK, Hughes JJ, Jackson GL, Pathak S: *Multiple polyposis coli associated with Gardner's syndrome and chromosomal mosaicism: a family analysis. Am J Gastroenterol* 85(7): 880-883, 1990
- 31) Moertel CG, Hill JR, Adson MA: *Surgical management of multiple polyposis: the problem in the retained bowel segment. Arch Surg* 100: 521-526, 1970
- 32) Harvey JC, Quan SHQ, Stears MW: *Fonkalsrud EW: Endorectal ileal pullthrough with ileal reservoir for ulcerative colitis and polyposis. Am J Surg* 144: 81-86, 1982
- 34) Waddell WR, Ganser GF, Cerise EJ, Loughry RW: *Sulindac for polyposis of the colon. Am J Surg* 157(1): 175-179, 1989
- 35) Halvorsen JF, Heimann P, Hoel R, Nygaard K: *The continent reservoir ileostomy: reivev of a coliective series of thirty-six patients from three surgical depart-ments. Surg* 83(3): 252-258, 1978
- 36) Bussey HJR, Evers AA, Ritchie SM, Thomson JPS: *The rectum in adenomatous polyposis: the St. Mark's policy. Br J Surg* s29-s35, 1985