

Fig. 1. Pedigree.

과 여동생에서 용종이 발견되었고 모두 23세에 사망하였다. 환자의 사촌형제 중 여자 2명에서 용종이 발견되었고, 환자의 아들에서도 용종이 발견되어 1984년 12월 용종 절제술을 시행받았다(Fig. 1).

이학적 소견: 입원 당시 환자는 영양 상태가 불량한 편이었고, 결막은 정도의 빈혈을 보였고, 직장수지 검사상 항문연 주위에 깨알 크기부터 호두알 크기의 수십개의 용종이 발생하여 탈출같이 보였고 그 크기는 성인의 주먹만한 크기였다(Fig. 2).

검사 소견: 혈액소견상 백혈구 4,600/mm³, 혈색소 10.0 gm/dl, 변검사상 잠재혈이 나타났고 α-feto-protein 1.0 ng/ml이하, CEA: 14.5 ng/ml이었다. 흉부 X-선 및 상부위장관조영술은 정상이었고, 대장조영술상 많은 용종들이 전 대장에 산재하였다.

수술 소견: 1985년 11월 22일 전신 마취하에 중앙 피부 절개로, 약 35 cm 개복하였는데 복강 내에는 직장 부위가 약간 비후된 것과 직장 후부의 임파절 5~6개가 커져있는 것 외에는 특이한 이상소견은 없었다. 이를 동결 조직 검사를 보낸 결과 악성 변화의 소견은 없었다. 절제된 대장은 약 88 cm으로 점막 표면에 약 100여개의 용종들이 산재해 있었고, 그 크기는 직경이 0.3 cm에서 4.5 cm에 이르렀고 용종들은 길고 가늘고, 가지를 치는 줄기를 가지고 있었으며 그 표면은 매끈하거나 분엽성으로 되어 있었다. 직장 부위의 용



Fig. 2. Protruded polyps at anus.

종들은 비교적 크기가 컸으며 그 중 제일 큰 용종은 크기가 약 4.5 cm×4 cm으로 줄기가 없이 넓은 기저를 가지면서 직장벽에 단단히 고정되어 있었고, 그 표면이 피사되어 있었다. 이 종양은 단면상 직장벽 및 직장 주위 연부조직까지 침범하는 암종의 소견을 보이고 있었다. 전 결장직장 절제술 및 Brooke 회장루 조성술을 시행하였다.

조직학적 소견: 대부분의 용종들이 과오종이었고 직장에서의 가장 큰 용종은 중등도의 분화된 선암이었고, 직장부위 연조직까지 침투되어 있었다. 이 용종에서 선종양성 용종으로부터 선암으로 이행되었다. 모든



Fig. 3. Mucosal surface of resected colon.

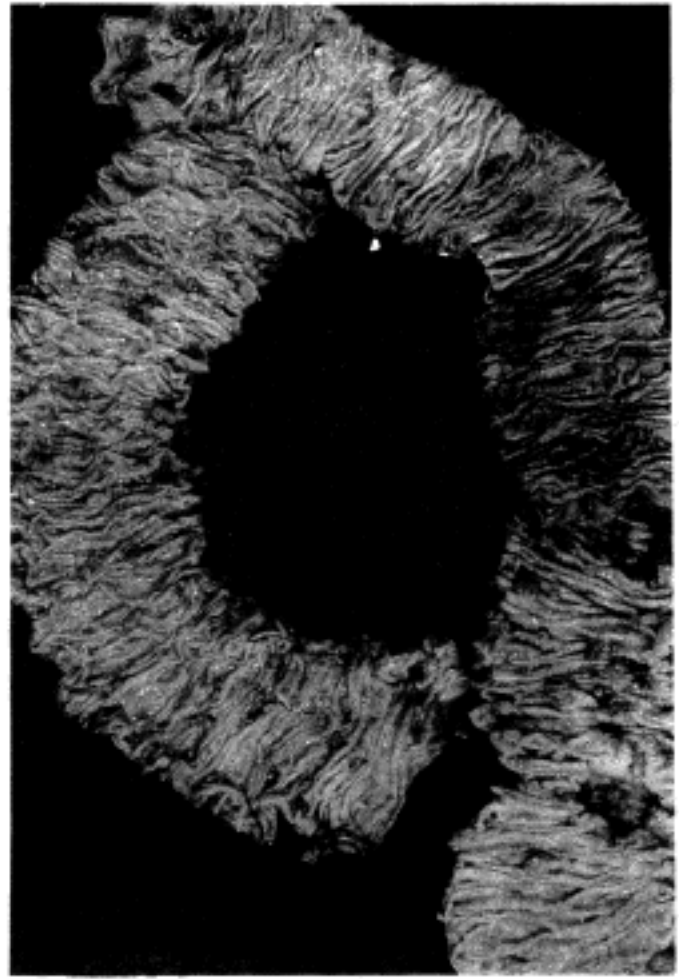


Fig. 4. Mucosal surface of resected colon.

임파절은 전이 소견이 없었다. 전 대장에 산재된 100개의 용종들은 느슨하게 출혈성이고 염증성인 기질에서 다양하고 일부는 낭상으로 확장된 선들로 구성된 연소성 혹은 정체성 용종들의 형태를 보여주었다. 맹장에서 보는 어떤 용종들은 선상피의 증식을 보여주었고 그 기질은 평활근 섬유들과 관계없었다. 한 용종은 악성변화를 보여주었으며 이 용종은 선종양 용종에서 생긴 암과 유사한 선암으로 급결하게 이행되었다.

증 례 2.

성 명: 박○○, 남아 8세.

현병력: 증례 I의 아들로 1987년 1월 20일 입원.

이학적 소견: 입원당시 영양상태는 양호반 편이었고 복부 및 항문 주위에 특이한 소견은 없었다.

검사 소견: 혈액 및 뇨 검사상 정상소견을 보였다.

수술 소견: 1987년 1월 27일 전신 마취하에 복부 절개술을 시행하였고, 결장주위에 임파절 비후는 없었다. 절제된 말단회장은 약 17 cm 가량이었으며, 절제된 결장 및 직장은 약 77 cm으로 비교적 고르게 35개의 용종들이 분포되어 있었고 용종들은 가는 경부를

갖고있으며, 그 표면은 매끈하고 분엽성이었다. 일부 용종들은 케양성 및 출혈성 표면을 보였다(Fig. 3). 말단회장 일부 및 전 결장직장 절제술과 직장점막 절제술, 단순 화장항문 분합술을 시행하였다.

조직학적 소견: 용종은 과오종으로 점액성 원주 상피로 구성된 크기가 다양하고 비후된 선들로 구성되어 있었다. Paneth 세포는 선상 상피에 존재하고, 기질에는 부종성이 있었고, 혈관 벽은 두터워져 있었다.

증 례 3.

성 명: 이○○, 여자 34세.

주 소: 항문 출혈 및 복통.

현병력: 내원 4개월 전부터 간헐적인 심한 복통이 있어 오다가, 내원 한달 전 혈변 및 복통이 있어 타 병원에 입원 후 본원 내과에 1988년 5월 31일 전원되어 위내시경, 대장내시경, 복부초음파 및 단층촬영, 상부위장관촬영술 후 외과로 전원됨.

이학적 소견: 입원 당시 영양상태는 불량하였으며, 결막은 약간 빈혈 소견을 보였고, 우측 복부에 종괴가 만져졌고 직장수지검사상 항문연 10 cm 상방에 많은

용종들이 만져졌다.

검사 소견: 혈액 소견상 백혈구 $9,700/mm^3$, 혈색소 10.4 gm/dl , α -fetoprotein 1.2 ng/ml , CEA 4.5 ng/ml 이었고, 복부초음파상 담낭 용종, 대장내시경 및 단층촬영상 우 결장곡에 환상형의 압과, 충수에 $5 \times 4\text{ cm}$ 의 큰 용종이 발견되었다. 위내시경과 상부위장관촬영술에서는 위염 소견이 보였다.

수술 소견: 1988년 6월 14일 전신 마취하에 하복부 정중선 절개하여 개복하였다. 결장 주위에 입과절 종대를 볼 수 있었고, 절제된 결장은 약 90 cm 으로 우 결장곡에 7 cm 의 궤양성 압을 볼 수 있었고 전 결장에 약 0.5 cm 에서 1.5 cm 크기로 720개의 용종들이 관찰되었다. 충수에는 $6 \times 5.5 \times 4\text{ cm}$ 크기의 선종이 보였다. 절제된 말단회장은 약 70 cm 으로 용종이 관찰되었다(Fig. 4). 말단회장 일부 및 전 결장 절제술과 J-낭 회장항문 문합술을 시행하였다.

조직학적 소견: 우 결장곡의 용종은 고등도로 분화된 선암으로 결장 전층에 침투하였고 충수에는 용모성 선종의 소견을 보였다. 모든 입과절은 전이 소견이 없었다. 용종들은 선종성 용종을 보였다.

증 례 4.

성 명: 최○○, 남자 27세.

주 소: 혈변

현병력: 내원 1년 전 항문 출혈이 있었고, 한달 전부터 증상이 심해져서 타 병원에서 검사 후 본원으로 1989년 6월 30일 전원됨.

이학적 소견: 입원당시 영양상태는 양호한 편이었고 결막은 경도의 빈혈 소견을 보이고, 복부에 종괴는 만져지지 않았고, 직장수지검사상 항문연으로부터 1 cm 상방에 종괴가 만져졌고 협착이 있었다.

검사 소견: 혈액 소견상 백혈구는 $7,400/mm^3$ 혈색소 11.0 gm/dl , α -fetoprotein 3.0 ng/ml , CEA 4.7 ng/ml 이었고, 복부초음파상 직장 후벽에 7 cm 의 종괴가 관찰되고 대장주위 입과종대가 관찰된다.

수술 소견: 1989년 7월 6일 전신 마취하에 하복부 정중선 절개하여 개복하였다. 결장 주위에 입과절 종대는 있었고, 직장에 $3.5 \times 1.6\text{ cm}$ 의 종괴가 있었다. 0.1 cm 크기의 용종들이 직장에 130개, S상결장에 108개 보였다(Fig. 5).

조직학적 소견: 직장의 용종은 선종성 용종으로 종



Fig. 5. Mucosal surface of resected sigmoid colon and rectum.

괴는 저등도의 분화된 선암 이었고 근육층까지 침윤하였다. S상 결장에는 선종성 용종이 관찰되고 모든 입과절은 전이 소견이 없었다.

증 례 5.

성 명: 박○○, 남자 31세.

주 소: 항문 출혈.

현병력: 1989년 12월부터 항문 출혈이 있었으나 별 치료없이 지내오다가 타 병원에서 대장조영술 시행 후 본원으로 1990년 4월 2일 전원됨.

이학적 소견: 입원 당시 영양상태는 양호하였으며, 직장수지검사상 항문연 3 cm 상방에 좁쌀 크기의 용종들이 만져졌다.

검사 소견: 혈액소견은 백혈구 $6,600/mm^3$, 혈색소 12.1 gm/ml , α -fetoprotein 2.6 ng/ml , CEA 2.6 ng/ml 이었고 흉부 X-선은 정상이었고 대장조영술상 직장, S상 결장 및 하행결장에 많은 용종들이 보였다.

수술 소견: 1990년 4월 17일 전신 마취하에 좌방 직복근 절개술로 개복하였는데 직장, S상결장, 하행결장에 77개의 용종들이 있었으며, 직장에는 $4 \times 4 \times 2$

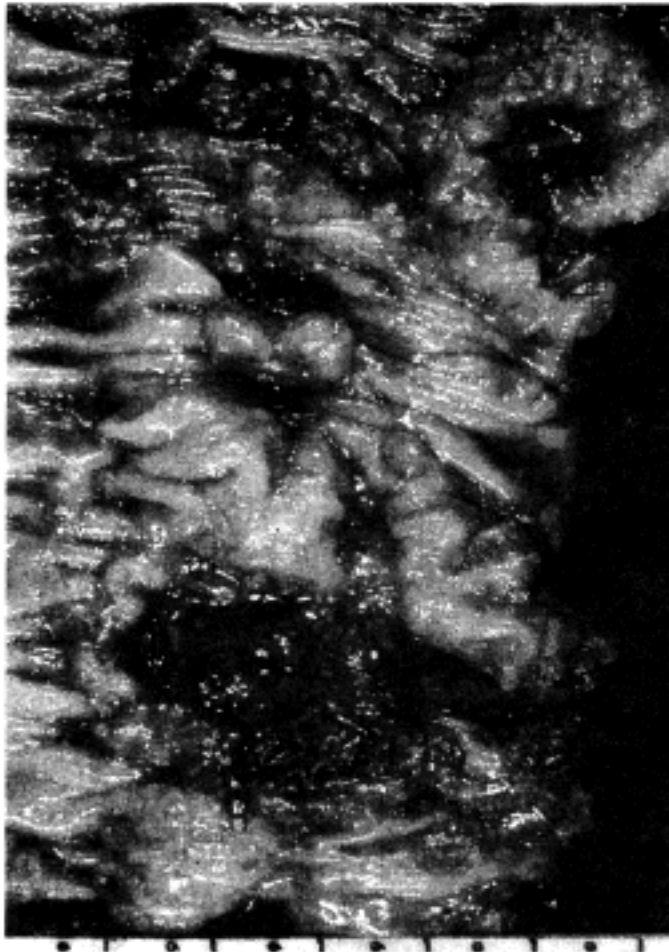


Fig. 6. Mucosal surface of resected colon. Malignant lesions of colon.



Fig. 7. Mucosal surface of resected colon.

cm 크기의 암이 있었다. Miles씨 수술 및 횡행결장 루 조성술을 시행하였다.

조직학적 소견: 직장, S상결장, 하행결장의 용종은 과오종으로, 직장의 용종은 이형성한 선종성 용종으로 중증도로 분화된 선암으로 나타났으며, 점막하층까지 침윤하였다. 모든 임파절은 전이소견이 없었다.

증 례 6.

성 명: 이○○, 남자 47세.

주 소: 항문 출혈.

현병력: 내원 1년 전 부터 상기 주소가 시작되어 2달 전 부터 증상이 심해져서 개인 의원에서 대장조영술 촬영 후 본원 외과로 1991년 8월 1일 전원됨.

이학적 소견: 입원 당시 환자는 약간 양호한 편이었고, 혈압은 130/90 mmHg이었고 결막은 빈혈소견을 보이지 않았다. 복부 및 직장수지검사상 특이소견은 보이지 않았다.

검사 소견: 혈액소견은 백혈구 5,100/mm³, 혈색소 14.0 gm/dl, CEA 3.0 ng/ml이었고 흉부 X-선은 정상 소견을 보였고, 대장조영술상 많은 용종들이 전 대

장에 산재하였다.

수술 소견: 1991년 8월 6일 전신 마취하에 좌방직 복근 절개술로 개복하였다. 전 결장 및 직장에 200개의 용종이 있었고, 하행결장 및 S상결장에 각각 3×2.5 cm 4×4 cm 크기의 암종이 있었다(Fig. 6). 아전결장 절제술 및 충수직장 문합술을 시행하였다.

조직학적 소견: 전 결장 및 직장의 용종은 선종성 용종으로, 하행결장의 선암은 중증도로 분화된 점액성 선암으로 근육층까지 침윤하였고, S상결장의 선암은 중증도로 분화된 선암으로 직장부위 연조직까지 침윤하였다. 91개의 임파절 중 3개에서 전이소견이 있었다.

증 례 7.

성 명: 박○○, 남자 25세.

주 소: 설사 및 하복부 동통.

현병력: 어릴때부터 간헐적으로 설사를 하였는데, 내원 20일 전부터 상기 주소가 심해져 본원 내과에 1992년 7월 입원 후 외과로 전과됨.

이학적 소견: 입원당시 영양상태가 불량하였고 결막

은 경한 빈혈 소견을 보였고 복부는 5×6 cm 크기의 종물이 만져지고 압통이 있었다. 직장수지검사상 좁쌀 크기의 용종이 많이 만져졌다.

검사 소견: 혈액 소견상 백혈구 16,000/mm³, 혈색소 13.5 gm/ml, 대변검사상 잠혈 반응은 양성이었다. α-fetoprotein 1.0 ng/ml, CEA 21.1 ng/ml이었다. 흉부 X-선 검사상 정상이었고 상부위장관조영술 및

소장조영술 검사상 용종을 발견할 수 있었으나, 대장조영술상 전 대장에 많은 용종을 볼 수 있었다. 두개골 X-선 상 특이 소견없었고, 치아의 panoramic view에서 우하 견구치에 odontoma가 관찰되고 우하 제 2 소구치에 radiopaque mass를 관찰할 수 있었다. 안저검사에서 망막색소상피 선천성 비대증이 보이고, 피부에는 특이한 소견이 없었다.

Table 1. Clinical appearances of multiple polyposis coli

Case	Chief complains	Duration	Inheritance	CEA(ng/ml)
I	Anal bleeding Protruded mass at anus	19 yr.	aunt, uncle cousin(2), brother sister, son	14.5
II	-	-	Son of case I	-
III	Anal bleeding Abdominal pain	4 Mon.	-	4.5
IV	Anal bleeding	1 yr.	-	4.7
V	Anal bleeding	5 Mon.	-	2.6
VI	Anal bleeding	1 yr.	-	3.0
VII	Abdominal pain Diarrhea	1 yr.	-	21.1

Table 2. Characteristics and treatment of multiple polyposis coli

Case	Polyp			CA. Stage (Dukes')	Op. procedure
	Pathology	No	Location		
I	Hamartoma	100	Colon, Rectum	B ₂	Total proctocolectomy with Brooke ileostomy
II	Hamartoma	35	Colon, Rectum	-	Total colectomy, Rectal mucosectomy, straight ileoanal anastomosis
III	Adenomatous	720	Terminal ileum Colon Rectum	B ₂ B ₁	Total colectomy, segmental resection of terminal ileum, J-pouch ileorectal anastomosis
IV	Adenomatous	211	Sigmoid colon Rectum	A ₂	Rectosigmoidectomy Descending coloanal anastomosis
V	Hamartoma	77	Descending and sigmoid colon Rectum	C ₁	Miles' op. Transverse colostomy
VI	Adenomatous	200	Colon Rectum	C ₂ A	Subtotal colectomy Cecorectal anastomosis
VII	Adenomatous	1800	Colon Rectum	C ₂	Total colectomy J-pouch ileorectal anastomosis

수술 소견: 1992년 7월 15일 전신 마취하에 하복부 정중선 절개로 개복하였다. 결장주위의 임파절 종대를 관찰할 수 있었고 전 결장 및 직장에 1800개의 용종들을 볼 수 있었다. 횡행결장에는 3개, 하행결장에는 1개의 악성화된 병변이 보였다(Fig. 7).

전 결장절제술 및 J-낭 회장직장 문합술을 시행하였다.

조직학적 소견: 1800개의 용종들은 선종성 용종으로 횡행결장에서는 세 부위에서 점막하 조직까지의 침윤과, 하행결장에서는, 직장부위 연조직까지 침윤된 선암들을 보였고, 115개의 임파절중 5개에서 전이된 소견이 있었다.

다발성 대장 용종증 7예를 Table 1, 2로 요약하여 비교하였다.

고 안

결장 및 직장에 다발성으로 용종이 생기는 대장용종증 중후군은 가족성 용종증, 연소기 용종증, Peutz-Jegher 증후군, Turcot 증후군 등이 있다.

본 예에서는 7예 중 4예의 가족성 용종증, 3예의 연소기 용종증이 있었는데 가족성 용종증의 경우 가족력에서 용종을 가진 환자를 발견할 수 없었으나, 약 40%에서 가족력 없이 유전자 돌연변이에 의해 발생할 수 있다고 한다^{13,20,35,39,44}. 대장의 선종성 용종은 1847년 Corvisart⁸⁾가 처음 보고하였으며, 1882년 Cripps¹⁰⁾가 유전성 질환임을 처음으로 보고하였다. 1925년 Lockhart-Mummery²⁵⁾, 1930년 Dukes¹¹⁾는 상염색체 우성유전임을 밝혀내었다. 1987년 Bodmer등¹⁾은 가족성 용종증에 관여하는 유전자가 제 5번 염색체에 존재함을 보고하였다. 1890년 Handford¹⁸⁾는 대장 용종의 악성화를 보고하였는데, 용종이 나타난 후 치료하지 않으면 100%에서 악성화되는데 대개 15년 후에⁴⁾ 암이 발생하게 되며, 1991년 Shirasawa등⁴⁰⁾은 가족성 용종증에서 악성화에 관여하는 p53 유전자 돌연변이를 보고하였다. 본 4예에서는 선종성 용종은 모두 악성화하였다.

가족성 용종증은 상염색체 우성 유전양식을 갖는 질환으로 다발성 선종성 용종이 하부 소화기계에서 발견된다. 수적으로는 최소한 100개 이상의⁴⁾ 선종성 용종이 있어야하며, 전 대장 절제술시 평균 1000개를 관찰

할 수 있고 보통 직장에서 발생하여 점차 상부로 진행하게 된다. 발생 연령은 보통 10세 이후에 나타나 20~40대에 진단되는데, St. Mark's Hospital에서는 평균 36세에 진단되었고, 무증상인 경우에는 24세³³⁾였고, 발생 빈도는 6,800~24,000명 중 1명³³⁾으로 평균 12,000명 중 1명이었다. 본 4예에서는 용종의 수는 200개에서 1800개로 20~40대에 진단되었다. 가족성 용종증에서 용종의 크기는 보통 5 mm이하로 1%에서 1 cm이상⁴⁾의 크기를 관찰할 수 있었다. 진단시 수 백개의 용종이 있어도 무증상인 경우가 많고 초기에는 복통, 설사, 혈변, 철분 결핍성 빈혈의 증세를 보이며, 말기에는 대장암의 증세가 나타난다.

대장 용종 이외의 다른 소견으로는, 두개골, 하악골에서 볼 수 있는 골종양^{15,16)}, 매복 치아, 과잉치, 치낭종¹⁴⁾등 치아병변, 주로 다리, 안면, 두피, 팔에서 볼 수 있는 표피양 낭종⁷⁾ 및 섬유종¹⁶⁾, 복벽, 복강내의 유전종 낭²⁷⁾, 대장 이외의 악성 병변으로 췌대부 암²⁶⁾, 갑상선 암⁹⁾, 중추신경 종양⁴²⁾, 안구 병변으로 선천성 망막 색소상피 비대증 등이 있다. 1959년 Turcot등은 선종성 용종증 환자의 뇌에서 교모세포종을 발견하였다. 가족성 용종증 환자에서 위 용종은 62~90%^{3,21,22,34,45,46)}에서 발견되며, 대부분은 위저선 용종이거나 선종으로 일부에서 선암이 발견된다. 소장증 선종은 십이지장에서 대부분 관찰되고(46~100%^{2,22,34,47)}), 췌대부 주위암도 발견된다. Iida등²⁰⁾은 무증상의 가족성 용종증 환자의 50%에서 췌대부 선종을 발견하였고, 수술중 내시경으로 공장에서 40%, 회장에서 20%의 선종¹⁹⁾을 발견하였다. 여자 34세에서는 담낭 및 말단 회장에서 용종이 관찰되었고, 남자 25세 환자에서는 선천성 망막색소상피 비대증 및 치아 병변으로 과잉치, 매복치, 치아종이 발견되었다. Gardner 증후군, Turcot 증후군, 가족성 용종증은 서로 중복되는 점이 많아 Ushio등⁴³⁾은 서로 같은 실체라 주장하였다.

연소기 용종은 대부분 단독 용종이나, 30%에서 다발성 용종으로 나타나는데 이를 1964년 McColl²⁹⁾이 "다발성 연소기 용종증"이라고 기술하였고, 악성화되는 경우는 거의 없다고 보고되어^{36,38,41)} 왔으나 이형성증(Dysplasia)이 발견되어 암으로 변화되는 것이 보고되고 있다¹²⁾. Goodmann등¹⁷⁾은 다발성 연소기 용종증에서 악성화하여 나타나는 병인론을 발표하였다. 본 예에서는 소아를 제외한 2예에서 모두 악성화하였

다.

치료는 직장결장 절제후 회장루 조성술, 전 결장 절제후 회장직장 문합술, 전결장과 상부 2/3 직장 절제 및 하부직장점막 절제후 회장항문 문합술로 크게 3가지로 나눌 수 있으나 본 예에서는 용종의 위치, 슬자의 수기, 환자의 수술방법 선택에 따라 변형된 다른 술식을 사용하기도 하였다. 이상적인 수술은 모두 직장 및 결장의 점막층 제거, 정상적인 배변 습관 유지, 정상적인 성기능 유지, 수술에 따른 위험도가 적어야 한다.

과거 직장결장절제 후 회장루 조성술이 많이 이용되었으나 회장루에 따른 환자의 정신적, 육체적 고통 및 성기능과 방광기능 장애의 단점이 있었다. 전 결장 절제후 회장직장 문합술은 1936년 Mayo와 Wakefield²⁷⁾가 시행한 술식으로 항문 괄약근 및 골반 자율신경계가 보존되는 장점이 있으나 직장에 용종이 남아 있게 되는 단점이 있다. 이는 3~6개월 간격으로 S상 결장경검사를 통해 5 mm이상의 크기의 용종은 Nd-YAG laser나 전기소작으로 제거하게되나, Bussey⁵⁾ 등은 이에 불구하고 직장에 암이 발생할 수 있는 확률은 25년 후 약 10%이며 사망률은 5%이하라고 보고하였다. Feinberg²⁷⁾ 등은 전 결장 절제 후 회장항문 문합술을 시행한 가족성 용종증 환자 116명 중 64%에서 남아있는 직장의 용종이 자연 소멸되는 것을 보고하였다.

1969년 Kock²³⁾ continent-ileostomy를 만들어 배변조절을 할 수 있게 하였고, 1978년 Parks와 Nicholls²²⁾는 pelvic ileal reservoir를 설치하였고 ileal reservoir는 U, J, S, H유형이 있으며 복강내에는 U type pouch를 골반강내에는 J type pouch를 많이 이용하였다²¹⁾. Koch²⁴⁾는 continent ileostomy에 nipple-valve를 reservoir의 출구에 설치하였다. 본 예에서는 2예에서 J상 회장항문 문합술을 시행하였다.

결 론

저자는 1985년부터 1992년 까지 8년간 한양대학병원에서 수술한 대장의 다발성 용종증 7예를 보고하고 임상적 고찰을 하였다. 용종증 증후군은 상염색체 우성 유전을 하는 질환으로 악성화하는 경향이 높기 때

문에(본 예에서는 7예 중 6예), 조기에 용종증을 발견하고 수술을 시행하여 암의 발생을 예방하는 것이 중요하므로 환자 및 그 가족에 대해서 검사 및 관리가 필요하다. 다행히 1990년 한국용종등록소가 서울대학에서 발족되고 Leeds Castle Polyposis Group에도 가입하여 대장 용종증의 정확한 유병율을 구하고 환자와 환자 가족에게 병에대한 지식을 제공하고 조기에 이환될 가능성이 있는 환자를 발견함으로써 암의 발생을 예방하는데 노력하고 있다.

REFERENCES

- 1) Bodmer WF, Bailey CJ, Bodmer J, et al: *Localization of the gene for familial adenomatous polyposis on chromosome 5. Nature* 328: 614-616, 1987
- 2) Bulow S, Lauritsen KB, Johansen A, Svendsen LB, Sondergaard JO: *Gastroduodenal polyps in familial polyposis coli. Dis Colon Rectum* 28: 90-3, 1985
- 3) Bulow S: *The Danish Polyposis Register: description of the methods of detection and evaluation of completeness. Dis Colon Rectum* 27: 351-5, 1984
- 4) Bussey HJR: *Familial polyposis coli. Baltimore: John's Hopkins University Press, 1975*
- 5) Bussey HJR, Evers AA, Ritchie SM, Thomson JPS: *The rectum in adenomatous polyposis: The St. Mark's policy. Br J Surg* 72: 529, 1985
- 6) Bussey HJR: *Familial polyposis coli. Pathol Ann* 14: 61-81, 1979
- 7) Coffey RJ, Knight CD, van Heerden JA, Weiland LH: *Gastric adenocarcinoma complicating Gardner's syndrome in a North American woman. Gastroenterology* 88: 1263-6, 1985
- 8) Corvisart L: *Hypertrophie partielle de la muqueuse intestinale. Bull Soc Anat Paris* 22: 400-403, 1847
- 9) Crail HW: *Multiple primary malignancies arising in rectum, brain and thyroid, U.S. Nav Med Res Lab Rep* 49: 123-128, 1949
- 10) Cripps WH: *Two cases of disseminated polyposis of the colon. Trans Pathol Soc Lond* 33: 165-168, 1882
- 11) Dukes CE: *The hereditary factor in polyposis intestini or multiple adenomata. Cancer Rev Br* 5: 241, 1930
- 12) Friedman CJ, Fehner RE: *A solitary juvenile polyp with hyperplastic and adenomatous glands. Digest Dis Sci* 27: 946, 1982

- 13) Friedell MT, Wakefield EG: *Familial polyposis of the colon. JAMA 121: 830, 1943*
- 14) Gardner EJ: *Follow-up study of a family group exhibiting dominant inheritance for a syndrome including intestinal polyps, osteomas, fibromas and epidermal cysts. Am J Hum-Genet 14: 376-390, 1962*
- 15) Gardner EJ, Plenk HP: *Hereditary pattern for multiple osteomas in the family group. Am J Hum Genet 4: 31-36, 1952*
- 16) Gardner EJ, Richards RC: *Multiple cutaneous and subcutaneous lesions occurring simultaneously with hereditary polyposis and osteomatosis. Am J Hum Genet 5: 139-147, 1953*
- 17) Goodman: *Pathogenesis of colonic polyps in multiple juvenile polyposis. Cancer 43: 1906, 1979*
- 18) Handford H. *Disseminated polyp of the large intestine. Trans Pathol Soc Lond 41: 133-137, 1890*
- 19) Iida M, Yao T, Ohsato K, Itoh H, Watanabe H: *diagnostic value of intraoperative fiberoptic for small-intestinal polyps in familial adenomatosis coli. Endoscopy 12: 161-5, 1980*
- 20) Iide M, Yao T, Ohsato K, Itoh H, Watanabe H: *Endoscopic features of adenoma of the duodenal papilla in familial polyposis of the colon. Gastrointes Endosc 27: 6-8, 1981*
- 21) Itai Y, Kogure T, Okuyama Y, Muto T: *Radiographic features of gastric polyps in familial adenomatosis coli. Am J Roentgenol 128: 73-6, 1977*
- 22) Jarvinen H, Nyberg M, Peltokallio P: *Upper gastrointestinal tract polyps in familial adenomatosis coli. Gut 24: 333-9, 1983*
- 23) Kock NG: *Intra-abdominal reservoir in patients with permanent ileostomy. Arch Surg 99: 223, 1969*
- 24) Kock NG: *Progress report on the continent ileostomy. World J Surg 4: 143, 1980*
- 25) Lockhart-Mummery JP: *Cancer and heredity. Lancet 1: 427-429, 1925*
- 26) MacDonald JM, Davis WC, Crago HR, et al: *Gardner's syndrome and periampullary malignancy. Am J Surg 113: 425-430, 1967*
- 27) Mayo CW, Wakefield EG: *Disseminated polyposis of the colon. JAMA 107: 342-348, 1936*
- 28) McAdam WAF, Goligher JC: *The occurrence of desmoids in patients with familial polyposis coli. Br J Surg 57: 618-631, 1970*
- 29) McColl I, Bussey HJ, Veale AMO, Morson BC: *Juvenile polyposis. Proc R Soc Med 57: 896, 1964*
- 30) McKusick VA: *Genetic actors intestinal polyposis. JAMA 182: 271-7, 1962*
- 31) Parks AG, Nicholls RJ, Belliveau P: *Proctocolectomy with ileal reservoir and anal anastomosis. Br J Surg 67: 533, 1980*
- 32) Parks and Nicholls: *Proctocolectomy without ileostomy for ulcerative colitis. Br Med J 2: 85, 1987*
- 33) Pierce ER: *Some genetic aspects of familial multiple polyposis of the colon in a kindred of 1442 members. Dis Colon Rectum 11: 321-9, 1968*
- 34) Ranzi T, Castagnone D, Velio P, Rianchi P, Polli EE: *Gastric and duodenal polyps in familial polyposis coli. Gut 22: 363-7, 1981*
- 35) Reed TE, Neel JA: *A genetic study of multiple polyposis of the colon. Am J Hum Genet 7: 236, 1955*
- 36) Sachstello CR, Pickren JW, Grace JT: *Generalized juvenile gastrointestinal polyposis. Gastroenterology 59: 699, 1972*
- 37) SM Feinberg, et al: *Spontaneous resolution of rectal polyps in patients with familial polyposis following abdominal colectomy and ileorectal anastomosis. Dis Colon and Rectum 31: 169-175, 1988*
- 38) Smilow PC, Pryor CA, Swinton NW: *Juvenile polyposis coli. Dis Colon Rectum 9: 248, 1966*
- 39) Smith WG, Kern BB: *The nature of the mutation in familial multiple polyposis. Papillary carcinomas of the thyroid, brain tumors, and familial multiple polyposis. Dis Colon Rectum 16: 264-71, 1973*
- 40) S Shirasawa, K Urabe, Y Yanagawa, K Toshitani, T Iwama, T Sasazuki: *p53 gene mutations in colorectal tumor from patients with familial polyposis coli. Cancer 51: 2874-2878, 1991*
- 41) Stemper TJ, Kent TH, Summers RW: *Juvenile polyposis and gastrointestinal carcinoma. Ann Inter Med 83: 639, 1975*
- 42) Turcot J, Despres JP, Pierre FS: *Malignant tumours of the central nervous system associated with familial polyposis of the colon. Dis Colon Rectum 2: 465-468, 1959*
- 43) Ushio K, Sasagawa M, Doi H, Yamada T, Ishikawa H, Hojo K, Koyama Y, Sano R: *Lesion associated with familial polyposis coli. Studies of lesions of the stomach, duodenum bones and teeth. Gastrointest Radiol 1: 67-80, 1976*
- 44) Utsunomiya J, Iwama T: *Adenomatosis coli in Japan. In Winawer SJ, Schotten field D, Sherlock P*

- (eds): "Colorectal cancer: Prevention, Epidemiology, and Screening" New York: Raven Press, pp83-95, 1980
- 45) Utsunomiya J, Iwama T, Taimura M, Hirayama R: Clinical and population genetics of the hereditary gastrointestinal polyposis. In Rotter JI, Samloff IM, Rimo DL, eds. The genetics and heterogeneity of common gastrointestinal disorders. New York: Academic Press, pp391-415, 1980
- 46) Watanabe H, Enjoji M, Yao T, Ohsato K: Gastric lesions in familial adenomatosis coli: their incidence and histologic analysis. *Hum Pathol* 9: 269-83, 1978
- 47) Yao T, Iida M, Ohsato K, Watanabe H, Omae T: Duodenal lesions in familial polyposis of the colon. *Gastroenterology* 73: 1086-92, 1977
-

다발성 대장 용종증의 임상적 고찰

한양대학교 의과대학 외과학교실

백 정 흠 · 전 규 영

= Abstract =

Multiple Polyposis Coli

Jeong Heum Baek, M.D. and Kyu Young Jun, M.D.

Department of Surgery, College of Medicine, Hanyang University

Polyposis coli syndrome includes familial polyposis, juvenile polyposis, Gardner's syndrome, Peutz-Jeghers syndrome, Turcot's syndrome, and others. They are transmitted as a Mendelian autosomal dominant and associated with high occurrence rate of colorectal cancer.

It is important that other family members should be investigated and treated at an early stage, because of prevention of cancerous change. We experienced seven cases of multiple polyposis coli, among which four cases were familial polyposis and three juvenile polyposis and reported with the brief review of literature.

Key Word: Multiple polyposis coli

서 론

대장 용종증 증후군은 가족성 용종증, 연소기 용종증, Gardner 증후군, Peutz-Jeghers 증후군, Turcot 증후군 등 결장 및 직장에 용종이 다발성으로 생기는 질환을 말하며, 대부분 상염색체 우성유전을 하며 악성화하는 경향이 높다.

대장에 발생한 다발성 용종에 대한 보고는 1721년 Menzel에 의해 처음 기술된 이래, Lockhart-Mummery와 Dukes에 의해 유전성 임상증상 및 악성화 경향에 관한 이론을 정립하였다.

저자는 1985년부터 1992년까지 8년간 한양대학 병원에서 수술한 다발성 대장용종증 7예 중, 1예는 가족

력을 통하여 용종증을 조기 발견하여 암의 발생을 예방하고, 용종에 대하여 임상적 고찰을 하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

증 례 1.

성 명: 김○○, 여자 30세.

주 소: 혈변, 대변 후 출혈 및 항문 주위 종괴.

현병력: 10세부터 간헐적인 혈변과 변비가 있었으며, 치핵으로 알고 지내었고 17세에 의사가 아닌 사람에게 용종 제거술을 받은 적이 있었으며, 입원 1년 전부터 탈홍이 심해져서 1985년 10월 14일 본원 외과에 입원.

가족력: 환자의 아버지, 큰 아버지, 고모에서 항문 용종이 발견되었는데 아버지는 사망하고 고모는 용종 제거술을 받았으나 사망하였다. 환자의 형제중 남동생

*본 논문은 1992년 대한대장항문병학회 제 25차 추계 학술대회에서 구연하였음.