

## 가족성 용종증의 치료

전남대학교 의과대학 외과학교실

조수남 · 주재환 · 김영진 · 김신곤

= Abstract =

### Treatment of Familial Adenomatous Polyposis

Soo Nam Cho, M.D., Jae Hwan Joo, M.D., Young Jin Kim, M.D. and Shin Kon Kim, M.D.

*Department of Surgery, Chonnam University Medical School*

Familial adenomatous polyposis(FAP) is a genetically determined disease that leads to the development of multiple intestinal polyps that eventually degenerate into carcinoma of the large intestine. Now cytogenetic and linkage studies have localized the gene responsible for FAP to chromosome 5q21. During the screening, prophylactic operation of FAP should be established. Timing and methods of operation is very important. We analyzed retrospectively 10 patients of familial adenomatous polyposis who were treated surgically at the Department of Surgery, Chonnam University Hospital.

The results were as follows:

Mean age of the patient with colorectal cancer was 46 years, and without colorectal cancer was 23 years. Overall mean age of these patients at the time of operation was 39 years. The male to female ratio was 1:1. Clinical manifestations were mainly bloody stool and bowel habit change. Familial history of colorectal polyposis was positive in 70%. Associated cancer of the colon and rectum was detected in 7 cases of FAP patients. The patients with family history had earlier stage of cancer or did not have any cancerous lesion. The extracolonic features were duodenal polyp (20%), gastric adenoma (10%), and retinal pigmentation (10%). As for operative procedure, proctocolectomy with ileal pouch ileoanal anastomosis was done in 7 cases, proctocolectomy with Brooke ileostomy in 1 case, proctocolectomy with Kock pouch ileostomy in 1 case, and abdominoperineal resection in 1 case. In proctocolectomy with ileoanal reservoir anastomosis, there was no complication such as pouchitis. Temporary ileostomy was closed after mean duration of 2 months. Daily frequency was 3-4 times/day after ileostomy closure. The continence was complete after pouch ileoanal anastomosis.

**Key Words:** Familial adenomatous polyposis, Treatment

### 서 론

가족성 용종증(familial adenomatous polyposis)은 100개 이상의 다발성 선종이 결장 및 직장

발생하는 유전성 질환으로 1925년 Lockhart Mummery가 상염색체 우성으로 유전되는 질환임을 처음 발표하였다. 이 질환은 적절한 치료가 이루어지지 않으면 시간이 지남에 따라 100%에서 악성화하기 때문에 조기발견하여 적절한 시기에 수술을 시행하는 것이

중요하다<sup>2,3,20,21</sup>. 지금까지는 조기발견을 위해 환자들을 등록하여 관리하고 가족 구성원들에 대해 대장내시경등의 검사를 시행하였으나 최근에는 분자생물학적인 접근이 이루어지게 되어 가족성 용종증을 일으키는 APC유전자(adenomatous polyposis coli gene)를 발견하여 조기진단에 도움이 되고 있다<sup>20,22</sup>.

가족성 용종증에 대한 수술적 치료 방법으로는 완전 대장항문절제술 및 영구적 회장루 조성술(total proctocolectomy with permanent ileostomy), 전결장절제술 및 회장-직장문합술(total colectomy with ileorectal anastomosis), 전결장절제, 근위 2/3직장 절제 및 원위직장점막 절제 및 회장 저장낭-항문 문합술(ileal pouch-anal anastomosis)등이 있으며 이중 마지막 술식이 항문 기능을 유지시키면서 대장암의 발생을 예방할 수 있기 때문에 최근에 가장 각광을 받고 있다<sup>4,27,36,37</sup>. 저자들은 1981년부터 1995년까지 전남대학교 병원 외과에서 가족성 용종증으로 진단받고 수술을 받았던 10명의 환자를 대상으로 의무기록을 통해 임상적 특징을 관찰 분석하고 시행했던 수술방법을 조사하였다.

### 대상 및 방법

1981년 1월부터 1995년 10월까지 전남대학교 병원 일반외과에서 수술을 시행받은 가족성 용종증 환자 10명을 대상으로 통해 연령 및 성별분포, 가족력, 임상증상, 대장암 동반여부, 대장이외의 병변, 수술 술식 그리고 수술후 합병증 및 배변장애에 대해 의무기록 조사를 통해 후향적 분석을 하였다.

Table 1. Age and sex distribution

Age	Male	Female	Total
10~19	2	0	2
20~29	0	2	2
30~39	1	0	1
40~49	2	0	2
50~59	0	2	2
60~69	0	1	1
	5	5	10

## 결 과

### 1) 연령 및 성별분포

환자들의 평균연령은 39세 였으며 대장암이 동반된 경우는 평균연령이 46세였고 대장암이 동반 되지 않은 경우는 평균연령이 23세였다. 가족력이 있는 경우는 수술시 평균연령이 31세였고 가족력이 없는 경우는 55세였다. 전체 10명중 10대에서 2명이 있었고 이 중 1명에서는 대장암이 동반 되어 있었다. 성별 분포는 남녀비가 1:1로 성별간 차이는 없었다(Table 1).

### 2) 가족력

가족력은 전체 10예중 7예(70%)에서 있었으며 세 가족에서 6명의 환자가 존재하였다(Table 2).

Table 2. Family history of FAP patients

Family history	No. of patient(%)
Positive	8(70)
Negative	3(30)
Total	10(100)

Table 3. Clinical symptoms and signs

Symptoms and signs	No.(%)
Bowel habit change	6(60)
Hematochezia	5(50)
Abdominal pain	5(50)
Anal pain	3(30)
Muroid stool passage	2(20)
Protruding mass	2(20)
Constipation	1(10)

Table 4. Location colorectal cancer in FAP

Location	Rectum	S-colon	T-colon	Cecum	Total
No.(%)	4(57.1)	1(14.3)	1	1	7

Table 5. Pathologic stage

Stage*	No cancer	A	B1	C1	C2	Total
Family history +	3	2	2			7
Family history -				1	2	3
Total	3	2	2	2	2	10

\*Astler-Coller modification of Dukes' classification

### 3) 임상증상 및 징후

임상증상은 배변습관의 변화가 6예(60%)로 가장 많았고 혈변이 5예, 복통이 5예, 항문주위 통증이 3예, 점액변이 2예 그리고 항문을 통한 용종의 탈출이 2예였다(Table 3).

### 4) 동반된 대장암의 위치

전체 10예중 7예(70%)에서 직장 및 대장암이 동반되어 있었고 이중 직장에 암이 동반된 경우가 4예(57.1%)로 가장 많았고 이외에 횡행 결장, S 상 결장, 그리고 맹장에 각각 1예씩 존재하였다(Table 4).

### 5) 대장이외의 병변

망막색소 침착은 검사를 시행했던 5예중 1예에서 발견되었고 십이지장에 용종이 있었던 경우가 2예, 위에 선종이 있었던 경우가 1예였다.

### 6) 암병기의 비교

가족력이 있었던 7명중 3명에서는 대장암이나 직장암이 동반되지 않았고 나머지 4명의 대장암 병기(Astler-Coller modification of Dukes' classification)는 A가 2명, B1이 2명이었으며 대장암병기가 A인 1예는 수술후 병리조직 검사상 암이 동반되어 있는 것이 확인되었다. 가족력이 없었던 3명의 경우는 C1이 1예 C2가 2예로 가족력이 없었던 경우보다 진행된 경우가 많았다(Table 5).

### 7) 수술술식

수술술식은 전결장절제 및 회장 저장낭 항문 문합술이 7예로 가장 많았으며 초기에 시행했던 1예는 S형 회장 저장낭을 이용한 술식이었고 6예는 J형 회장 저

Table 6. Operative procedures in FAP patients

Operative procedure	No.(%)
Total pectocolectomy ileal pouch-anal anastomosis	7(70)
J-pouch	6
S-pouch	1
Total proctocolectomy with ileostomy	2(20)
Brooke	1
Kock pouch	1
Abdominoperineal resection	1(10)
Total	10

장낭을 이용하여 회장 저장낭 항문문합술을 시행하였다. 이외에 완전 대장항문절제술 및 영구적 회장루 조성술이 2예였으며 이중 1예는 Brooke 회장루를 시행하였고 1예는 Kock 저장낭을 이용한 회장루 조성술을 시행하였다. 복회음절제술을 시행한 경우도 1예 있었다. 회장 저장낭-항문 문합술을 시행한 7예 모두 일시적 회장루를 시행하였으며 이의 복원술은 평균 2개월 후에 시행하였다(Table 6).

### 8) 합병증 및 후유증

수술후 합병증은 창상감염이 2예, 회장루 복원술후 일시적 마비성 장폐쇄가 1예였으며 완전 대장항문절제술후 Kock 저장낭을 이용한 영구적 회장루를 시행한 1예에서 사정장애를 보였다. 전결장절제술을 시행하고 회장 저장낭-항문 문합술을 시행했던 7예에서는 성기능 장애나 배뇨기능 장애를 보이지 않았고 저장낭염도 없었다. 배변기능은 수술직후 하루에 6~7회의 배변을 보이다 점차 3~4회 정도로 줄어들었다.

Table 7. Follow up of FAP patients after operation

Sex/Age	Family history	Op. procedures	Stage	Follow-up (month)	Recurrence
F/24	+	IPAA(J)*	No cancer	23	-
F/53	-	Permanent ileostomy	C1	28	liver
M/35	+	IPAA(S)	B1	11	-
M/43	+	IPAA(J)	A	8	-
M/46	-	permanent ileostomy	C2	8	-
M/19	+	IPAA(J)	A	15	-
F/56	+	IPAA(J)	B1	12	-
F/27	+	IPAA(J)	No cancer	12	-
M/17	+	IPAA(J)	No cancer	31	-

\*Ileal pouch anal anastomosis

### 9) 추적 관찰

수술후 추적관찰은 짧게는 8개월에서 길게는 28개월까지 시행하였는데 전체 10예중 1예는 수술후 추적 관찰할 수 없었고 1예에서 다발성 간전이를 보였다 (Table 7).

## 고 안

가족성 용종증은 대장용종증 증후군의 대표적인 것으로 결장 및 직장에 다양한 크기의 선종이 100개 이상 산재되어 나타나는 질환으로 조기에 적절한 치료를 하지 않으면 결국 암으로 사망하게 된다. 1882년 Cripps등은 이 질환의 가족성 성향에 대해 처음 발표하였고 이후에 Lockhart-Mummery등에 의해서 이 질환이 멘델 우성 유전을 하는 것이 밝혀졌다<sup>2,3,23)</sup>. 1987년 Bodmer등<sup>9)</sup>과 Leppert등<sup>20)</sup>은 각각 독립적으로 5번 염색체 장암의 21번 좌(locus)에 가족성 용종증의 유전자가 있음을 밝혀냈으며 이를 APC (Adenomatous polyposis coli)유전자라고 명명하였다. 이 질환은 단순히 대장에만 국한된 병이 아니라 변이된 유전자의 발현중의 하나가 대장용종증으로 나타나고 결국은 대장암으로 진행된다고 보고 있으며 따라서 대장 이외에 여러 장기에도 양성 및 악성 종양을 동반할 수 있다<sup>1,20)</sup>. FAP가 유전적인 것으로 알려져 있지만 Friedell등<sup>12)</sup>과 Utsunomiya등<sup>25)</sup>의 발표에 의하면 약 40%에서는 가족력이 없이 산발적인 돌연변이로 발생한다. 저자들의 경우도 가족력이 없는 경우

가 10예중 3예(30%)였다.

Rustin등<sup>24)</sup>은 산발적으로 발생한 경우와 가족력이 있어 집단검진중에 발견된 경우를 비교하였는데 산발적 돌연변이로 발생한 경우가 약 22%였으며, 이 경우에 있어서 좀더 심한 형태로 나타나고 대장 이외의 병변의 발생빈도도 더 많았다. 현재는 서구의 경우처럼 집단검진으로 대장용종증에 대해 조기치료가 이루어지기 때문에 대장암보다는 다른 곳의 병변이 문제가 되고 주요 사망원인도 변해가고 있다<sup>15,24)</sup>.

가족성 용종증은 약 25세경이면 선종이 발생되게 되고 33세경이면 증상이 나타나며 39세경에 대장암이 진단이 되고 42세경이면 대장암으로 사망하게 된다<sup>25)</sup>. 저자들의 경우 수술당시 평균 연령은 39세였고 대장암이 동반된 경우는 평균 연령이 46세였고 동반되지 않은 경우는 평균 연령이 24세였다. 또 10대에서 발견되어 수술을 시행했던 경우가 2예 있었고 이중 1명에서 대장암이 동반되어 있었다. Bussey등<sup>10)</sup>은 남자에서 대장 및 직장암이 발생한 경우 평균연령이 39.9세이고 여자의 경우 38.3세로 둘 사이에 다소 차이가 있음을 보고하였고, Iwama등<sup>15)</sup>도 여자에서 대장 및 직장암이 좀더 일찍 그리고 강하게 발현된다고 하였으나 아직 그이유는 알지 못하고 있다. 저자들의 경우에서도 가족력이 있었던 경우가 10예중 7예였고 없었던 경우가 3예였으며 가족력이 있었던 경우는 수술당시 평균 연령이 31세로 가족력이 없었던 경우의 55세보다 조기에 발견하여 수술을 시행하였다. 그리고 동반된 대장암에 있어서도 가족력이 있는 경우는 대장암이 없거나 있어도 조기인 경우가 많았다.

임상증상은 용종이 있어도 무증상인 경우가 많고 초기에는 복통, 설사, 혈변 및 철분 결핍성 빈혈을 보이게 되며 말기에는 대장암의 증상을 보이게 된다<sup>2,3,17,22</sup>. 저자들의 경우 반복적인 설사등 배변습관의 변화를 호소하는 경우가 60%로 가장 많았고 그 다음은 혈변, 복통의 순이었다.

현재는 가족성 용종증이란 변이된 유전자에 의해 여러 장기에 종양이 발생하는 질환으로 알려져있다. Jagelman 등<sup>16</sup>은 1255명의 가족성 용종증에 동반된 57명의 상부위장관 암을 보고하였는데, 그는 가족성 용종증 환자들이 예방적인 대장절제술을 시행하여 생존율이 증가되면서 다른 부위의 암이 증가하게 되었다고 설명하였다. Sarre 등<sup>20</sup>은 이런 이유로 용어에 있어서도 FPC(familial polyposis coli)보다는 FAP(familial adenomatous polyposis)라고 해야 한다고 주장했다. Iwama 등<sup>15</sup>에 의하면 대장 이외의 다른 장기에서 발생하는 종양과 대장 용종증에서 발생하는 악성종양은 호발시기가 각각 다른데 사춘기경에는 갑상선과 섬유조직에 주로 발생하고, 30대와 40대에서는 직장과 결장에서, 그 이후에는 췌장 팽대부주위와 위에서 주로 발생하며 성별에 따라 발현되는 정도에 차이가 있었다. Nugent 등<sup>24</sup>은 대장절제술후 관찰하던 환자들의 사망원인을 알아보았는데 십이지장에 발생한 암에 의한것이 가장 많았고 그 이외에 재발된 직장암과 유전종(desmoid tumor)도 상당수 차지하고 있었다. Utsunomiya 등<sup>34</sup>은 대장 용종증 환자에게 위내시경을 시행한 결과 66.7%에서 위용종이 있음을 관찰하였고 국내에서는 박 등<sup>25</sup>이 72명의 가족성 용종증 환자중에서 3명의 위암을 보고하여 약 4.2%의 위암 발생율을 보고하였다. 망막색소상피의 선천성 비대(congenital hypertrophy of the retinal pigment epithelium, CHRPE)는 1980년 Blair와 Trempe가 처음으로 3명의 환자에서 발견한 이래 용종증 환자를 조기에 진단할 수 있는 간단한 검사방법으로 이용되고 있다. 이 병변은 정상인에서는 약 5%에서 나타나지만 가족성 용종증 환자에서는 80~90%에서 나타나며 78%에서는 양측 눈에 모두 나타나기 때문에 명확한 DNA진단 방법이 정립되기까지는 유용한 진단방법으로 활용될 수 있다<sup>5,9,32</sup>. 가족성 용종증의 경우 조기에 예방적인 수술을 시행하게 되는데 이때 가장 문제가 되는 것이 바로 유전종이다. Jones

등<sup>18</sup>에 의하면 유전종의 발생시 평균연령은 29.8세였고 대장절제술을 받은지 평균 24개월 후에 발생하였으며 침습성이 매우 심하고 재발을 잘한다고 하였다. 현재는 이 종양에 대한 약물치료가 소개되고 있는데 여자에서 훨씬 더 잘 발생한다는 점과 임신중에 크기가 커진다는 것에 착안하여 여러가지 호르몬 치료도 시도되고 있다<sup>18,33</sup>. 저자들의 경우 수술후 추적 조사기간이 짧아 계속 관찰해 봐야겠지만 수술전 관찰되었던 대장 이외의 병변은 망막 색소 침착이 검사를 시행했던 5예중 1예에서 관찰되었으며 위에 선종이 있었던 경우는 1예, 십이지장에 용종이 있었던 경우가 2예 있었다. 십이지장 용종이 있었던 2예는 내시경을 통한 조직검사를 한 후 현재 추적 조사중이며 위의 선종에 대해서는 대장절제술을 시행할 때 위아전절제술을 같이 시행하였다.

가족성 용종증에 대한 치료는 용종이 발생할 수 있는 대장 및 직장 절제술이다. 수술시기에 대해서는 Jarvinen<sup>17</sup>은 가족력이 있는 50명의 환자들을 대상으로 관찰하여 본 결과 대부분에서 20세에서 25세경에 수술을 시행하게 됨을 보고하였으며 Gebet 등<sup>13</sup>은 증상이 없는 5 mm 크기 이하의 용종증을 가진 환자들에서는 증상이 발현되거나 20세의 연령이 되면 수술을 해주고, 증상이 있는 환자들이나 5내지 10 mm 크기 이상의 용종증을 가지거나 조직학적으로 이형성증이 나타나면 즉시 수술을 해줄 것을 권유하고 있다. Iwama 등<sup>15</sup>은 적절한 수술시기로 24세경으로 잡고 있는데 이는 조기에 수술을 할 경우 발생할 수 있는 유전종에 따른 위험과 대장 및 직장암의 연령별 발생율을 고려했을 때 가장 적절하다고 말하고 있다. 저자들의 경우에서도 10대에서 대장암이 발생된 경우가 1예가 있어 수술시기를 정하는데 있어 어려움이 있다.

가족성 용종증에 대한 이상적인 술식은 모든 직장 및 결장의 점막층을 제거해야 하고 정상적인 배변습관 및 성기능을 유지해야 하며 또한 수술의 위험도가 적어야 한다. 현재 사용되고 있는 술식으로는 완전 대장항문절제술 및 영구적 회장루 조성술, 전결장과 상부 2/3 직장절제 및 하부직장점막 절제후 회장루-항문 문합술등이 있다. 이러한 술식중 완전 대장항문 절제술 및 영구적 회장루 조성술은 근본적인 치료방법이기는 하나 젊은환자나, 증상이 없거나 경미한 환자에게는 일차적 치료방법으로 시행하기는 어렵다<sup>19</sup>. 따라서



직장에 용종의 수가 적고 암이 동반되어 있지 않은 경우 직장을 절제하지 않고 보존하여 배변기능을 유지시켜주는 전결장절제술 및 회장-직장 문합술이 널리 시행되어 왔다<sup>10,14,30</sup>). 그러나 이 술식의 문제점은 남아 있는 직장에서 용종이 재발하고 직장암의 발생위험이 있으므로 정기적으로 에스상 결장경검사를 시행하고 용종발생시 이를 제거해 주어야 하는 번거로움이 있다. 회장-직장 문합술후 남아 있는 직장에서 암이 발생할 확률은 보고자에 따라 20년 이상 추적관찰시 13~37% 정도<sup>7,10,15</sup>)이며 1970년 Moertel 등<sup>21</sup>)은 가족성 용종증의 수술방법으로 가장 많이 이용되었던 전결장절제후 회장 직장 문합술을 시행했던 178명의 환자를 대상으로 검토하여 본 결과 직장에서 직장암의 발생률이 처음 5년 이내에는 5%였으나 23년까지 추적조사한 결과 59%까지 보고하면서 이 수술방법은 부적절하다고 주장하였다.

현재는 직장하부에 진행된 직장암이 있는 경우를 제외하고 회장낭을 이용한 회장 저장낭-항문 문합술을 많이 이용하고 있다. 이 방법의 장점은 복벽에 영구적 인공항문이 없다는 점과 직장암의 치료와 재발을 방지할 수 있다는 데 있다. 하지만 아직도 배변장애 등 기능장애등이 문제시되고 있으며 계속 해결해야 될 문제로 남아 있다<sup>27</sup>). Wexner 등<sup>36,37</sup>)의 경우 178예의 회장낭을 이용한 회장항문 문합술후 가장 흔한 합병증으로 소장 폐쇄와 저장낭염(pouchitis)이었으며 기능장애로는 수술후 1개월에 하루평균 배변횟수는 7.5회였고, 1년 뒤에는 5.4회였다. 저자들의 경우 7예에서 회장낭을 이용한 회장 항문문합술을 시행하였는데 초기에 시행한 1예는 S형 회장낭을 시행하였으며 나머지는 모두 J형 회장낭을 시행하였으며 합병증으로는 창상감염이 2예, 회장루를 복원하면서 일시적인 마비성 장폐쇄가 있었던 1예였다. 배변 기능장애도 수술후 약 1개월까지는 5-7회를 보이다가 점차 호전되어 6개월부터는 3~4회 정도였으며 배변실금은 없었고 완전 대장항문절제술 및 영구적 회장루 조성술을 시행한 2예중 1예에서 사정장애가 발생하였다.

가족성 용종증에 대해서는 무엇보다 먼저 이환된 가족을 중심으로 철저한 검사를 통해 위험군을 알아내고 그들을 지속적으로 관찰하는 것이 필요하다. Campbell 등<sup>11</sup>)에 의하면 가족성 용종증 가족의 조상들에서는 대장암의 동반율이 33%이던 것이 집단검진을 시행

했던 자식들에게서는 3.5%로 감소하였다. 이들에 대한 검사방법으로는 초기에는 대장방사선 검사와 대장내시경등을 이용하는 것이 전부였으나, 현재는 분자생물학적인 접근이 이루어지게 되어 APC유전자를 발견하여 직접 배세포 수준에서 변이된 APC유전자를 찾을 수 있는 유전학적 집단검진이 가능하게 되었다. 따라서 대장 용종증 가족들에서 용종이 발생되기 이전에 진단이 가능하게 되었다. 그러나 APC유전자의 변이가 각각의 FAP가족에서 서로 다르기 때문에 아직 널리 이용되기에는 문제가 있다. 그러나 머지않은 장래에 일반적인 변이의 모델이 제시될 것으로 생각된다.

## 결 론

1981년 부터 1995년 까지 전남대학교 병원 외과에서 가족성 용종증으로 진단받고 수술을 받았던 10명의 환자를 대상으로 의무기록을 통해 임상적 특징을 관찰 분석하고 시행했던 수술방법을 조사하여 다음과 같은 결론을 얻었다.

1) 평균연령은 39세였으며 대장암이 동반된 경우는 평균연령이 46세였고 대장암이 동반되지 않은 경우는 23세였다. 가족력이 있는 경우는 평균연령이 31세였고 가족력이 없는 경우는 55세였다.

2) 가족력은 10예중 7예(70%)였고 세 가족에서 6명의 환자가 존재하였다.

3) 임상증상은 배변습관의 변화가 6예(60%)로 가장 많았고 혈변이 5예, 복통이 5예, 항문주위 통증이 3예 등이었다.

4) 전체 10예중 7예(70%)에서 대장 및 직장암이 동반되어 있었고 이중 직장에 암이 동반된 경우가 4예로 가장 많았고 이외에 S자 결장, 횡행결장 그리고 맹장에 각각 1예씩 존재하였다.

5) 대장 이외의 병변은 망막색소상피의 선천적 비대가 안저검사를 시행했던 5예중 1예에서 발견되었고 십이지장에 용종이 있었던 경우가 2예, 위에 선종이 있었던 경우가 1예였다.

6) 가족력이 있었던 7명중 3명에서는 대장암이나 직장암이 동반되어 있지 않았고 나머지 4명의 병기는 A가 2예, B1이 2예였으며 가족력이 없었던 3명의 경우는 C1이 1예, C2가 2예로 가족력이 없었던 경우보다 진행된 상태를 보이고 있었다.

7) 수술 술식은 전결장절제 및 회장 저장낭-항문 문합술이 7예로 가장 많았고 초기에 시행했던 1예는 S형 저장낭을 이용한 술식이었고 6예는 J형 저장낭을 이용한 술식이었다. 이외에 완전 대장항문절제술 및 영구적 회장루 조성술이 2예였으며 1예에서는 복회음절제술을 시행하였다.

8) 합병증은 창상감염이 2예, 회장루 복원술후 일시적 마비성 장폐쇄가 1예였으며 완전 대장항문 절제술 후 Kock저장낭을 이용한 영구적 회장루를 시행한 1예에서 사정장애를 보였다. 회장 저장낭-항문 문합술을 시행한 7예에서는 성기능 장애나 배뇨기능 장애를 보이지 않았고 저장낭 염도 없었다. 배변기능은 수술 직후 하루에 6~7회의 배변을 보다 점차 감소하여 3~4회로 줄어들었다.

이상의 결과를 볼때 가족성 용종증은 조기에 발견하여 대장암으로 진행하기 전에 수술을 시행하는 것이 중요하고 전결장절제, 근위 2/3 직장절제 및 원위 직장점막절제후 회장 저장낭-항문 문합술이 대장암이 발생할 수 있는 모든 점막을 제거할 수 있고 성기능 장애나 배뇨기능 장애를 일으킬 위험이 적고 배변기능도 시간이 지남에 따라 비교적 만족할만한 상태를 유지할 수 있어 암이 동반되지 않거나 조기 직장암을 동반한 가족성 용종증 환자에 안전하게 사용될 수 있을 것으로 생각된다.

### REFERENCES

- 1) 김효종 장 린: 대장암의 분자유전학. *Medical Post-graduates* 21: 12, 1993
- 2) 박재갑, 박규주, 원치규 등: 한국인 대장 용종증에 대한 고찰. *대한대장항문병학회지* 7: 1, 1991
- 3) 성한제 김광현: 가족성 용종증의 임상적 고찰. *대한대장항문병학회지* 8: 105, 1992
- 4) 이현국, 박규주, 오재환 등: 가족성 용종증에서 시행한 J형 회장 저장낭-항문 문합술의 수술성 적. *대한대장항문병학회지* 11: 377, 1995
- 5) Baba S, Tsuchiya M, Watanabe I, et al: *Importance of retinal pigmentation as a subclinical marker in familial adenomatous polyposis. Dis Colon Rectum* 33: 660, 1990
- 6) Bapat BV, Parker JA, Berk T, et al: *Combined use of molecular and biomarkers for presymptomatic carrier risk assessment in familial adenomatous polyposis: Implications for screening guidelines. Dis Colon Rectum* 37: 165, 1994

- 7) Bess MA, Adson MA, Elveback LR, et al: *Rectal cancer following colectomy for polyposis. Arch Surg* 115: 460,
- 8) Blair NP, Trempe CL: *Hypertrophy of the retinal pigment epithelium associated with Gardner's syndrome. Am J Ophthalmol* 90: 661, 1980
- 9) Bodmer WF, Bailey CJ, BusseyHJ, et al: *Localization of the gene for familial adenomatous polyposis on chromosome 5. Nature* 328: 614, 1987
- 10) Bussey HJR, Evers AA, Ritchie SM, et al: *The rectum in adenomatous polyposis: The St. Mark's policy. Br J Surg* 72: 529, 1985
- 11) Campbell WJ, Spence AJ, Parks TG: *Screening of familial adenomatous polyposis in northern Ireland. Coloproctology* 17: 6, 1995
- 12) Friedell MT, Wakefield EG: *Familial polyposis of colon. JAMA* 121: 830, 1943
- 13) Gebet HF, Jagelman DG, McGannon E: *Familial polyposis coli. Am Fam Physician* 33: 127, 1986
- 14) Gingold BS, Jagelman DG, Turnbull RB: *Surgical management of familial polyposis and Gardner's syndrome. Am J Surg* 137: 54, 1979
- 15) Iwama T, Mishima Y, Utsunomiya J: *The impact of familial adenomatous polyposis on the tumorigenesis and mortality at the several organs. Ann Surg* 217: 101, 1993
- 16) Jagelman DG, Cohen SM: *Polyposis syndrome. 5th ed: p566, W.B Saunders, Surgery of colon, rectum and anus, 1995*
- 17) Jarvinen H: *Time and type of prophylactic surgery for familial adenomatosis coli. Ann Surg* 202: 93, 1985
- 18) Jones IT, Fazio VW, Weakley FL, et al: *Desmoid tumors in familial polyposis coli. Ann Surg* 204: 94, 1986
- 19) Kluiber R, Beart RW: *Surgical options for familial polyposis. Problems in General Surgery* 10: 691, 1993
- 20) Leppert M, Dobbs M, Scmbler P, et al: *The gene for familial polyposis coli maps to the long arm of chromosome 5. Science* 238: 1411, 1987
- 21) MacDonald F, Morton DG, Rindle PM, et al: *Predictive diagnosis of familial adenomatous polyposis with linked DNA markers: population based study. Br Med J* 304: 869, 1992

- 22) Miyoshi Y, Ando H, Nagase H, et al: *Germ-line mutation of the APC gene in 53 familial adenomatous polyposis patients. Medical Sciences* 89: 4452, 1992
- 23) Moertel CG, Hill JR, Adson MA: *Management of multiple polyposis of the large bowel. Cancer* 28: 160, 1971
- 24) Nugent KP, Spigelman AD, Phillips RKS, et al: *Life expectancy after colectomy and ileorectal anastomosis for familial adenomatous polyposis. Dis Colon Rectum* 36: 1059, 1993
- 25) Park JG, Han HJ, Kang MS, et al: *Presymptomatic diagnosis of familial adenomatous polyposis coli. Dis Colon Rectum* 37: 700, 1994
- 26) Park JG, Park KJ, Ahn YO, et al: *Risk of gastric cancer among Korean familial adenomatous polyposis patients. Dis Colon Rectum* 35: 996, 1992
- 27) Penna C, Turet E, Daude F, et al: *Results of ileal J-pouch-anal anastomosis in familial adenomatous polyposis complicated by rectal carcinoma. Dis Colon Rectum* 37: 157, 1994
- 28) Rustin RB, Jagelman DG, McGannon E, et al: *Spontaneous mutation in familial adenomatous polyposis. Dis Colon Rectum* 33: 52, 1990
- 29) Sarre RG, Frost AG, Jagelman DG, Petras RE, et al: *Gastric and duodenal polyps in familial adenomatous polyposis. Gut* 28: 306, 1987
- 30) Thomson JPS: *Leeds Castle Polyposis Group meeting. Dis Colon Rectum* 31: 613, 1988
- 31) Tops CMJ, Wijnen JT, Griffioen G, et al: *Presymptomatic diagnosis of familial adenomatous polyposis by bridging DNA markers. Lancet* 336: 1361, 1989
- 32) Traboulsi EI, Krush AJ, Gardner EJ, et al: *Prevalence and importance of pigmented ocular fundus lesions in Gardner's syndrome. N Engl J Med* 316: 661, 1987
- 33) Tsukada K, Church JM, Jagelman DG, et al: *Noncytotoxic drug therapy for Intra-abdominal desmoid tumor in patients with familial adenomatous polyposis. Dis Colon Rectum* 35: 29, 1992
- 34) Utsunomiya J, Maki T, Iwama T, et al: *Gastric lesion of familial polyposis coli. Cancer* 34: 745, 1974
- 35) Utsunomiya J, Iwama T: *Adenomatous coli in Japan. In Winawer SJ, Schottenfield D, Scherlock H (eds): "Colorectal cancer: prevention, Epidemiology, and Screening" New York: Raven Press: p83-95, 1980*
- 36) Wexner SD, Wong WD, Rothenberger DA, et al: *The ileoanal reservoir. Am J Surg* 159: 178, 1990
- 37) Wexner SD, James K, Jagelman DG: *The double-stapled ileal reservoir and ileoanal anastomosis. Dis Colon Rectum* 34: 487, 1991