

## 결장암을 동반한 Turcot씨 증후군 1예

경희대학교 의과대학 외과학교실, <sup>1</sup>신경외과학교실, <sup>2</sup>내과학교실, <sup>3</sup>해부병리학교실

이석렬 · 이길연 · 이기형 · 임 언<sup>1</sup> · 김효종<sup>2</sup> · 이주희<sup>3</sup>

### A Case of Turcot's Syndrome Combined with Colon Cancer in a 15-year-old Girl

Seok-Ryeol Lee, M.D., Kil-Yeon Lee, M.D., Kee-Hyung Lee, M.D., Won Leem, M.D.<sup>1</sup>, Hyo-Jong Kim, M.D.<sup>2</sup>, Ju-Hie Lee, M.D.<sup>3</sup>

Departments of Surgery, <sup>1</sup>Neurosurgery, <sup>2</sup>Internal Medicine and <sup>3</sup>Anatomical Pathology, Kyung-hee University Hospital, Seoul, Korea

Turcot's syndrome is a rare hereditary disease marked by the association of central nervous system neuroepithelial tumor with colonic polyposis. Authors report herein a case of a 15-year-old girl diagnosed as having Turcot's syndrome, otherwise known as brain tumor-polyposis syndrome, combined with sigmoid colon cancer. The patient was carried out craniostomy and brain tumor removal. The tumor was confirmed histologically to be oligodendroglioma. The patient visited the department of internal medicine for bloody diarrhea during 6 months. Colonoscopy and biopsy was done. The patient was diagnosed as having Turcot's syndrome combined with sigmoid colon cancer, and was then transferred to the department of surgery for treatment of sigmoid colon cancer. Total proctocolectomy & IPAA (ileal pouch-anal anastomosis) was carried out. Multiple polyps were found in the colon, two large masses were confirmed histologically to be adenocarcinoma. The remaining polyps were adenomas. This case report describes the characteristic features of Turcot's syndrome presented by this patient. *J Korean Soc Coloproctol* 2002;18:200-204

**Key Words:** Turcot's syndrome, Brain tumor-polyposis syndrome, Colon cancer Ileal pouch-anal anastomosis (IPAA)

Turcot씨 증후군, 뇌종양-용종 증후군, 결장암, 회장낭-항문문합술

### 서 론

Turcot씨 증후군은 대장 용종증과 중추신경계 상피세포종양을 동시에 갖는 희귀한 유전성 질환이다. Turcot 등<sup>1</sup>이 1959년 처음 보고한 이후 세계 각지에서 보고되고 있으나,<sup>1-8</sup> 국내에서는 지금까지 보고된 바가 없었다. 저자들은 15세 여자 환자에서 S-상 결장암을 동반한 대장 용종증과 뇌종양을 특징적으로 갖는 전형적인 Turcot씨 증후군 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 증례 보고하는 바이다.

### 증 례

15세 여자 환자가 내원 약 6개월 전부터 시작된 혈변을 동반한 설사로 내과에서 시행한 대장 내시경 검사 결과 전대장의 다발성 용종과 S-상 결장의 선암으로 입원하였다(Fig. 1). 내원 9개월 전에 지속적인 두통을 주소로 신경외과를 방문하여 시행한 자기공명영상촬영(Fig. 2)에서 뇌종양(oligodendroglioma)으로(Fig. 3) 진단되어 종양적출술을 시행하고 방사선 치료를 시행한 적이 있었다. 가족력상에서 특별한 병력은 없었다. 입원 시 약간의 복통과 설사를 호소하였으며, 콧물과 가래를 동반한 상기도 감염 증상을 보이고 있었으며, 의식은 명료하였고 활력 증상은 정상 범위였다. 신체검사서 하복부에 전반적으로 약한 압통이 있었으나, 반발 압통은 없었다. 혈액검사 결과 헤모글로빈 10.5 g/dl, 백혈구수는 8,700/mm<sup>3</sup>이었으며, 생화학 검사와 뇨검사는 정상 범위였고 종양 표지자 검사 결과 CEA는 4.5 (ng/ml)(정상치 < 2.5 ng/ml)로 증가되어 있고, AFP는 0.6 (ng/ml)(정상치 < 20 ng/ml)로 나왔다. 복부 전산화 단층 촬영에서 대장 전반에 걸쳐 다발성 용종이 있으며, S-결장에 종양이 관찰되었다. 대장 조영 촬영에서 대장 전반에 걸쳐 용종이 관찰되었으며, S-결장의 용종은 암성 변화를 한 것으로 보였다(Fig. 4). 외과적 치료는 보존성 전대장절제술(restorative total proctocolec-

책임저자: 이기형, 서울시 동대문구 회기동 1번지  
경희대학교 부속병원 외과(우편번호: 130-702)  
Tel: 02-958-8266, Fax: 02-966-9366  
E-mail: keehlee@chollian.net

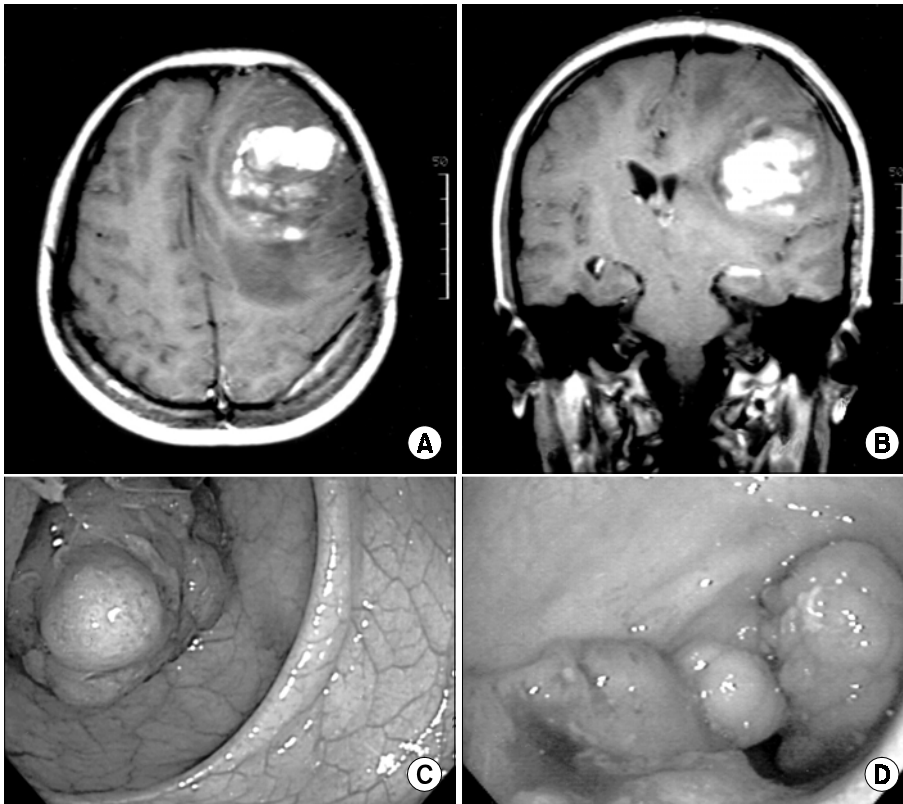


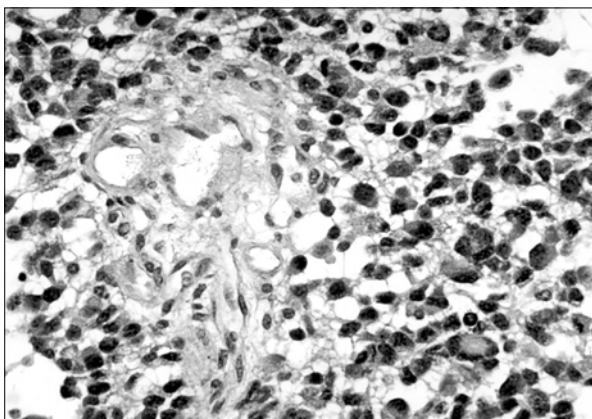
Fig. 2. Brain MRI shows left frontotemporal malignant mass.

Fig. 1. Colonoscopy shows multiple varying sized polyps & masses through the entire colon with skip area. Main mass is located at rectosigmoid area.

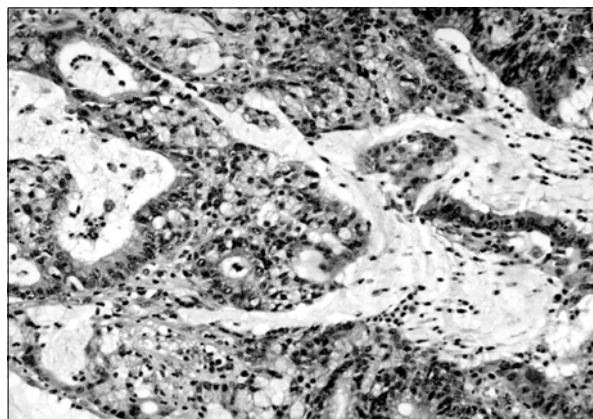
tomy)을 시행하였으며, J형의 회장낭-항문문합술(ileal pouch-anal anastomosis, IPAA) 및 일시적 회장루를 시행하였다. 수술 소견상 전대장에 걸쳐 용종이 관찰되었으며, S-상 결장에서 선암이 동반되었다(Fig. 5). 절제된 대장의 길이는 80 cm였으며, 대장 전반에 걸쳐 21개의 다양한 크기의 용종이 관찰되었다. S-상 결장에서 선암이 나왔고(Fig. 6), 림프절 전이가 있었다. 술 후 10일에 퇴원하였으며 추적 관찰 중에 있다.

## 고 찰

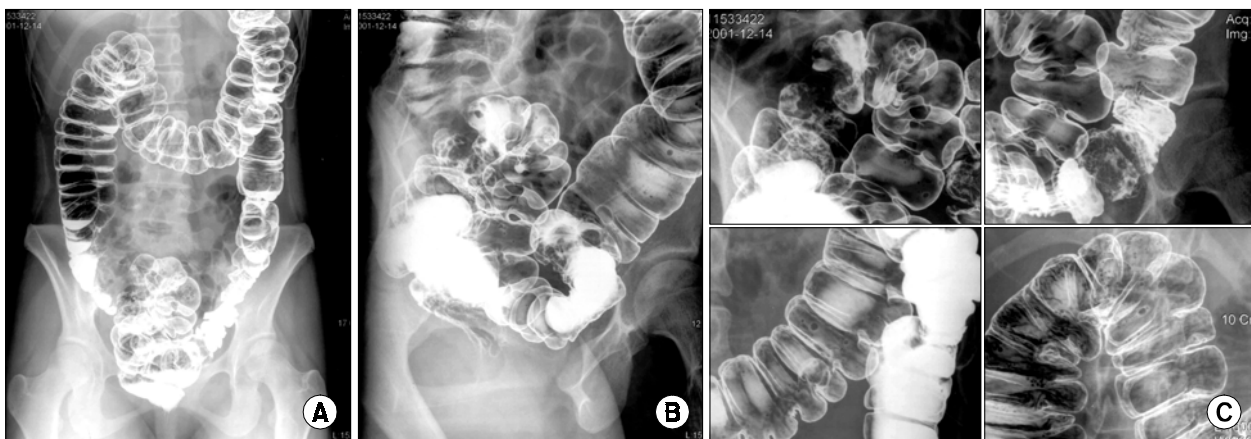
Turcot 등<sup>1</sup>은 1959년에 대장 용종증과 뇌종양을 함께 가진 2예를 보고하였다. 이후에 대장 용종증과 신경상피종양을 함께 가지고 있을 때 Turcot씨 증후군이라 불리게 되었다. Crail이 1949년에 대장 용종증과 뇌종양을 함께



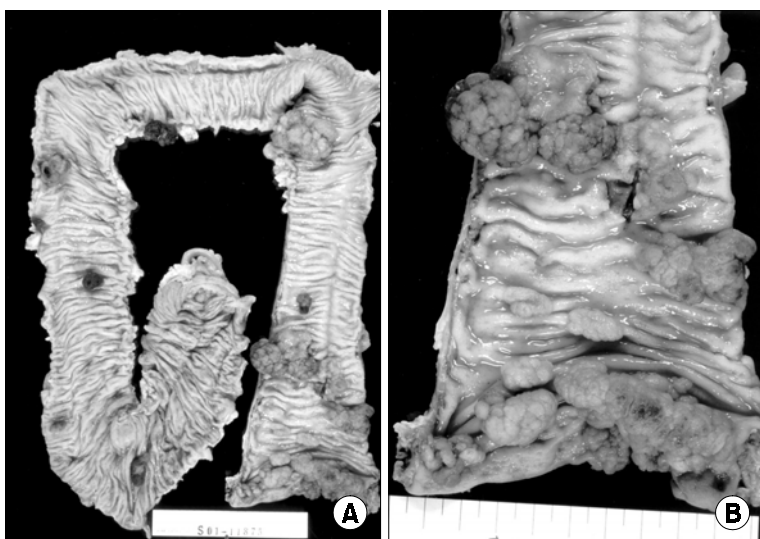
**Fig. 3.** Histologic picture of the brain tumor shows hypercellular tumor tissue varying histologic findings, including satellitosis, characteristic oligodendrocytes, and foci of anaplastic growth with occasional mitotic figures. Giant cells and frequent microcystic changes are also seen (H&E stain, ×400).



**Fig. 6.** Histologic picture of the colon cancer shows infiltrating tumor tissues consisted of well differentiated neoplastic glands (H&E stain, ×100).



**Fig. 4.** Barium enema shows multiple polyps in colon and cancer change in polyps at rectosigmoid junction at proximal portion of sigmoid colon.



**Fig. 5.** Gross specimen shows multiple polyps in entire colon & main mass in rectosigmoid colon.

가지고 있는 증례를 보고하였으나, 그는 이 질환의 유전적인 가능성에 대하여 주의를 기울이지 않았다. 대장 용종증과 함께 두개인두종(craniopharyngioma)과 같은 신경상피종이 아닌 다른 종양을 갖는 경우가 Turcot씨 증후군과 혼동을 주었으나 일반적으로 Turcot씨 증후군으로 보지는 않는다. 따라서 Turcot씨 증후군은 대장 용종증과 신경 상피 뇌종양이 함께 있는 것으로 국한한다.

Turcot 등이 처음에 보고할 때 뇌종양은 수아세포종(medulloblastoma)과 교아세포종(glioblastoma)이었으며, 현재까지 보고로는 수아세포종(medulloblastoma)과 교아세포종(glioblastoma)이 많이 보고되고 있으며,<sup>9</sup> 정상세포종(astrocytoma)도 동반될 수 있다. 대장 증상과 뇌 증상의 발현 사이의 간격은 일반적으로 짧으며, 동시에 발현되는 경우도 있다. 연령상의 특징은 젊은 나이에 발현되어서, 대부분 10대나 20대에 발현이 된다.<sup>9,10</sup>

Itoh와 Osato<sup>11</sup>는 Turcot씨 증후군에 있어서의 대장 용종의 특징을 세 가지로 기술하였는데, 용종의 숫자가 적으며(20~100개), 비교적 큰 용종(3 cm 이상)이며, 10대 및 20대에서 대장암을 동반한다는 것이다. 저자들이 경험한 환자도 이와 같은 특징을 모두 가지고 있었으며, 뇌종양은 희돌기교종(oligodendroglyoma)이었으며, 뇌 증상이 대장 증상보다 먼저 나타났다. 가족성 선종성 용종증과 비교해 볼 때 Turcot씨 증후군의 용종은 수가 적으며, 크기는 크고, 악성변화를 많이 갖는다. 소장에서의 용종도 종종 관찰되는데 공장에서의 악성 종양도 증례 보고가 있다.<sup>12</sup> 이는 소장 용종도 악성 변화의 가능성이 있는 것으로 생각한다. 저자들이 경험한 환자에 있어서도 수술 소견상 소장에서 용종이 발견된 상태로 지속적인 추적 관찰이 필요할 것으로 생각한다. 유전양상과 유전자에 대해서는 아직까지 명확한 결론은 없다. Lewis 등<sup>2,3,13</sup>은 Turcot씨 증후군이 상염색체 우성 유전이라고 보고하고 있고, McKusick 등<sup>14,15</sup>은 상염색체 열성 유전이라 보고하고 있다.

Turcot씨 증후군의 분류는 여러 학자들에 의해 시도되었는데, Lewis<sup>2</sup>는 가족력에 의한 분류를, Itoh와 Osato<sup>11</sup>는 용종의 특징에 따라 분류를 시도하였다. Lewis의 분류에 따르면 Type I은 형제 자매가 동시에 병발한 경우로, Type II는 두 세대 이상에서 우성 유전으로 대장성 용종이 있는 경우로 나누고 가족력이 밝혀지지 않았거나, 가족력이 없이 단독으로 병발한 경우를 기타 그룹으로 나눴다. Itoh와 Osato의 분류에 따르면 Group I은 20개에서 100개 사이의 비교적 큰 용종을 가지며, 10~20대에서 악성 변화를 갖는 그룹으로, Group II는 20개 이하의 용종을 갖는 그룹으로, Group III는 가족성 선종성 용종증처럼 다

발성 용종을 갖는 그룹으로 나눴다.

최근에 Paraf 등<sup>16</sup>은 예전에 보고된 Turcot씨 증후군 증례들을 총체적으로 검토하여 두 가지 형태로 재분류하였는데 제1형은 정상세포종(astrocytoma)이나 교아세포종(glioblastoma)과 함께 가족력이 없는 대장 용종을 갖는 경우이고, 제2형은 수아세포종(medulloblastoma)과 가족성 선종성 용종증을 갖는 것으로 분류하였다. 이 분류에 의해 Turcot씨 증후군은 두 가지로 양분될 수 있으며, 일반적으로 제1형은 상염색체 열성 유전을 하며, 제2형은 상염색체 우성 유전으로 5q21 염색체에 있는 대장 선종성 용종 유전자(Adenomatous Polyposis Coli gene, APC gene)의 유전자 돌연변이를 갖는 것이 특징이다.<sup>17</sup> 예후를 살펴보면 제1형에서는 평균 생존율이 10개월(mean 27.5 ± 49.7)이며, 제2형에서는 평균 생존율이 3년(mean 5.6 ± 6.4)으로 나타났다.<sup>9</sup>

## 결 론

저자들은 15세 여자 환자에서 결장암을 동반한 Turcot씨 증후군 1예를 경험하였으며, 외과적 치료술로 보존성 전대장 절제술과 J형 회장낭-항문문합술로 치료한 증례를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다. Turcot이 초기 논문에서 언급한 바와 같이 대장이나 직장의 용종증 환자에 있어서, 새로이 발생하는 용종에 대한 주의뿐만 아니라, 신체의 다른 조직에도 종양이 생길 수 있음에 주의를 기울일 필요가 있으며, 유전적 소인에 대한 보다 깊이 있는 연구가 병행되어야 할 것으로 생각한다.

## REFERENCES

1. Turcot J, Depres JP, St Pierre F. Malignant tumors of the central nervous system associated with familial polyposis of the colon; Report of two cases. *Dis Colon Rectum* 1959;2:465-8.
2. Lewis JH, Ginsberg AL, Toomey KE. Turcot syndrome. Evidence for autosomal dominant inheritance. *Cancer* 1983; 51:524-8.
3. Costa OL, Silva DM, Colnago FA, Vieira MS, Musso C. Turcot syndrome, autosomal dominant or recessive transmission? *Dis Colon Rectum* 1987;30:391-4.
4. Cervoni L, Celli P, Tarantino R, Fortuna A. Turcot's syndrome: case report and review of the classification. *J Neurooncol* 1995;23:63-6.
5. Kikuchi T, Rempel SA, Rutz HP, Tribolet N, Mulligan L, Cavenee WK, et al. Turcot's syndrome of glioma and polyposis occurs in the absence of germ line mutations of

- exons 5 to 9 of the p53 gene. *Cancer Res* 1993;53:957-61.
6. Hamada H, Kurimoto M, Endo S, Ogiuchi T, Akai T, Takaku A. Turcot syndrome presenting with medulloblastoma and familiar adenomatous polyposis: a case report and review of the literature. *Acta Neurochir (Wien)* 1998;140:631-2.
  7. Scribano E, Loria G, Ascenti G, Cardia E, Molina D, Gaeta M. Turcot's syndrome: a new case in the first decade of life. *Abdominal Imaging* 1995;20:155-6.
  8. Shibata C, Sasaki I, Naito H, Funayama Y, Fukushima K, Masuko T, et al. Turcot syndrome with colonic obstruction and small intestinal invagination: Report of a case. *Jpn J Surg* 1999;29:785-8.
  9. Erwin G Van Meir. Turcot's syndrome: phenotype of brain tumors, survival and mode of inheritance. *Int J Cancer* 1998;75:162-4.
  10. Jarvis L, Bathurst N, Mohan D, Beckly D. Turcot's syndrome: A review. *Dis Colon Rectum* 1988;31:907-14.
  11. Itoh H, Ohsato K. Turcot syndrome and its characteristic colonic manifestations. *Dis Colon Rectum* 1985;31:907-14.
  12. Schroder S, Moehrs D, Welzien JV, Winkler R, Otto HF. The Turcot syndrome. Report of an additional case and review of the literature. *Dis Colon Rectum* 1983;26:533-8.
  13. Matsui T, Hayashi N, Yao K, Takenaka K, Hoashi T, Takemura S, et al. A father and son with Turcot's syndrome: Evidence for autosomal dominant inheritance: Report of two cases. *Dis Colon Rectum* 1998;41:797-801.
  14. Wennstrom J, Pierce E, Mckusick V. Hereditary benign and malignant lesions of the large bowel. *Cancer* 1974(suppl);34:850-7.
  15. Richard W Erbe. Inherited gastrointestinal-polyposis syndrome. *N Engl J Med* 1976;294:1101-4.
  16. Paraf F, Jothy S, Van Meir EG. Brain tumor-polyposis syndrome two genetic diseases? *J Clin Oncol* 1997;15:2744-58.
  17. Lasser D, DeVivo D, Garvin J, Wilhelmsen K. Turcot's syndrome: evidence of linkage to the adenomatous polyposis coli (APC) locus. *Neurology* 1994;44:1083-6.
-