대한병리학회지 1997; 31: 185~188

가족성 연소성 용종증

-1예 보고-

이화여자대학교 의과대학 병리학교실 및 외과학교실*

장 선 희·이 시 내·구 혜 수
김 옥 경·정 순 섭*·박 응 범*

Familial Juvenile Polyposis

-A case report-

Sun Hee Chang, M.D., **Shi Nae Lee,** M.D., **Heasoo Koo,** M.D.
Ok Kyung Kim, M.D., **Sun Sub Jung,** M.D.* and **Eung-Bum Park,** M.D.*

Departments of Pathology and Surgery*, Ewha Womans University College of Medicine

Familial juvenile polyposis is a rare intestinal polyposis characterized by the occurrence of multiple juvenile polyps in the gastrointestinal tract. We report a case of familial juvenile polyposis in a 17-year-old man with a review of the literature. This patient underwent total colectomy due to a 6 years history of rectal bleeding. Grossly, the colon showed 36 variable sized pedunculated polyps, measuring 2.5 cm×2 cm from the largest size and 0.2 cm×0.2 cm to the smallest size. Histologically, the polyps consisted of cystically dilated glands, lined by normal colonic epithelial cells, scattered in loose, edematous stroma containing inflammatory cell infiltration. There were no areas of tubular adenoma or malignancy in any of the polyp. **(Korean J Pathol 1997; 31: 185~188)**

Key Words: familial juvenile polyposis, colon

연소성 용종은 10세 이상의 소아에서 볼 수 있는 가장 흔한 대장의 용종성 질환으로 ⅓에서는 성인에서도 발생한다. 대개는 고립성이나 드물게 이러한 유형의 용종이 다발성, 가족성으로 발생하기도 하는데 이 경우 가족성 연소성 용종증이라 부르며 1964년 McColl등[1]에 의해 처음 기술되었다. 가족성 연소성 용종증의 빈도에 관한 정확한 자료는 없으나 요르단에서 시행된 연구에서는 연소성 용종증 환자 114명 중 1명이 가족성 연소성 용종증 환자였다[2]. 저자들은 가족성 연소성 용종증 1 예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

접 수: 1996년 8월 5일, 게재승인: 1996년 11월 1일
주 소: 서울시 종로구 종로 6가 70, 우편번호 110-750
이화여자의대 동대문병원 해부병리과, 장선희

증 례: 환자는 17세 남자로 6년 동안 지속된 직장 출혈을 주소로 내원하였다. 과거력상 1991년 대장 내시경 검사로 다발성 용종이 발견되었으며 당시 2개의 용종을 제거하였다. 제거된 용종은 조직학적으로 연소성 용종의 소견을 보였다. 입원하여 시행한 대장조영제 검사상 타원형 소결절 모양의 충

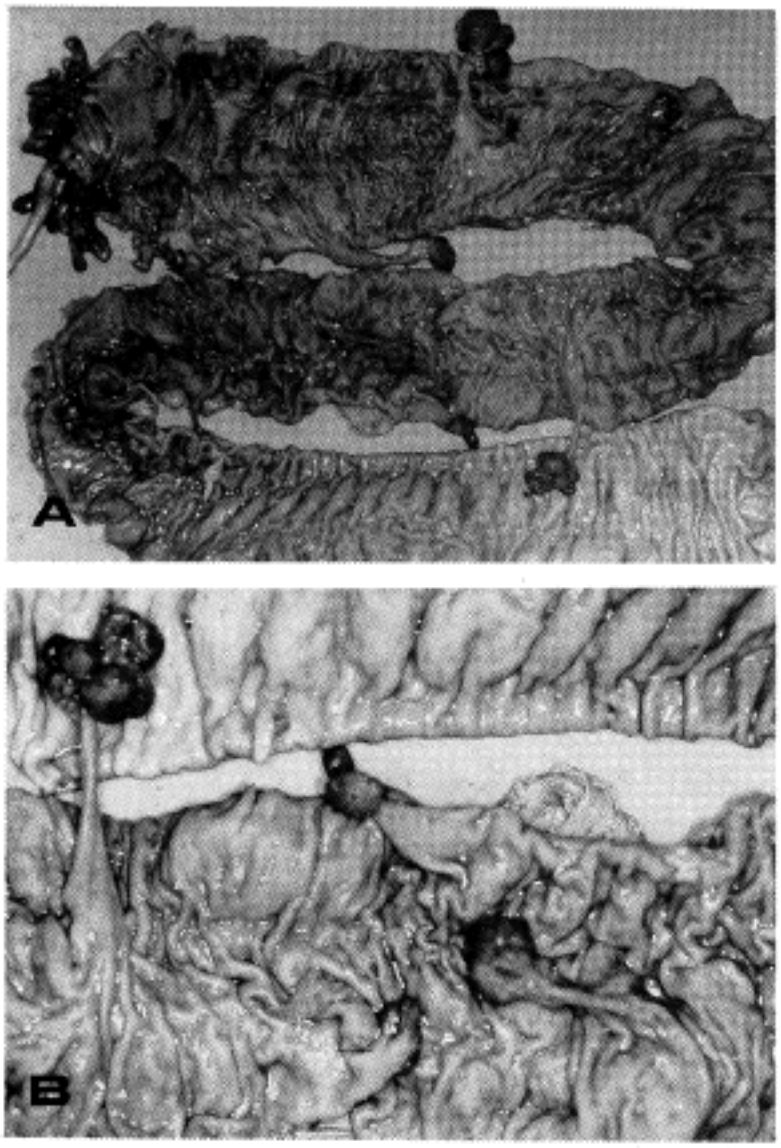

Fig. 1. A: Gross appearance of the colon showing numerous variable sized pedunculated polyps. B: Close up view of large polyps with normal intervening mucosa.

만 결손이 상행결장에서 항문까지 다발성으로 보였다.

가족력상 아버지가 다발성 용종증으로 1991년 타병원에서 대장전절제술을 시행 받았는데 정확한 조직학적 소견은 알 수 없었다. 아버지의 두 형제와 환자의 여동생도 대장 내시경 검사를 받았으나 용종은 발견되지 않았다. 가족력과 직장 출혈로 인한 빈혈이 보존적 치료로 호전되지 않아 대장전절제술이 시행되었다.

보내온 조직은 전 절제된 대장과 이에 연속된 회장과 맹장으로 전체 길이는 88 cm 주위 둘레는 9 cm이었다. 육안적으로 대장에서 36개의 다발성 유경성 용종이 관찰되었다. 가장 큰 용종의 크기는 2.5 cm×2 cm이었다. 표면은 적색에 과립양이었고 절제시 낭상(cystic appearance)과 격자양상 보였다(Fig. 1A, 1B).

조직학적으로 용종은 낭성비대를 일으킨 점액으로 차 있는 선과 이를 둘러싸는 간질로 이루어져 있었다. 선은 정상 대장 점막으로 덮여 있었으며 간질에서는 부종 또는 염증 소견이 관찰되었다(Fig. 2A, 2B). 육안적으로 특별한 소견이 없었던 대장 점막에서는 경한 림프구 침윤이 관찰되었다.

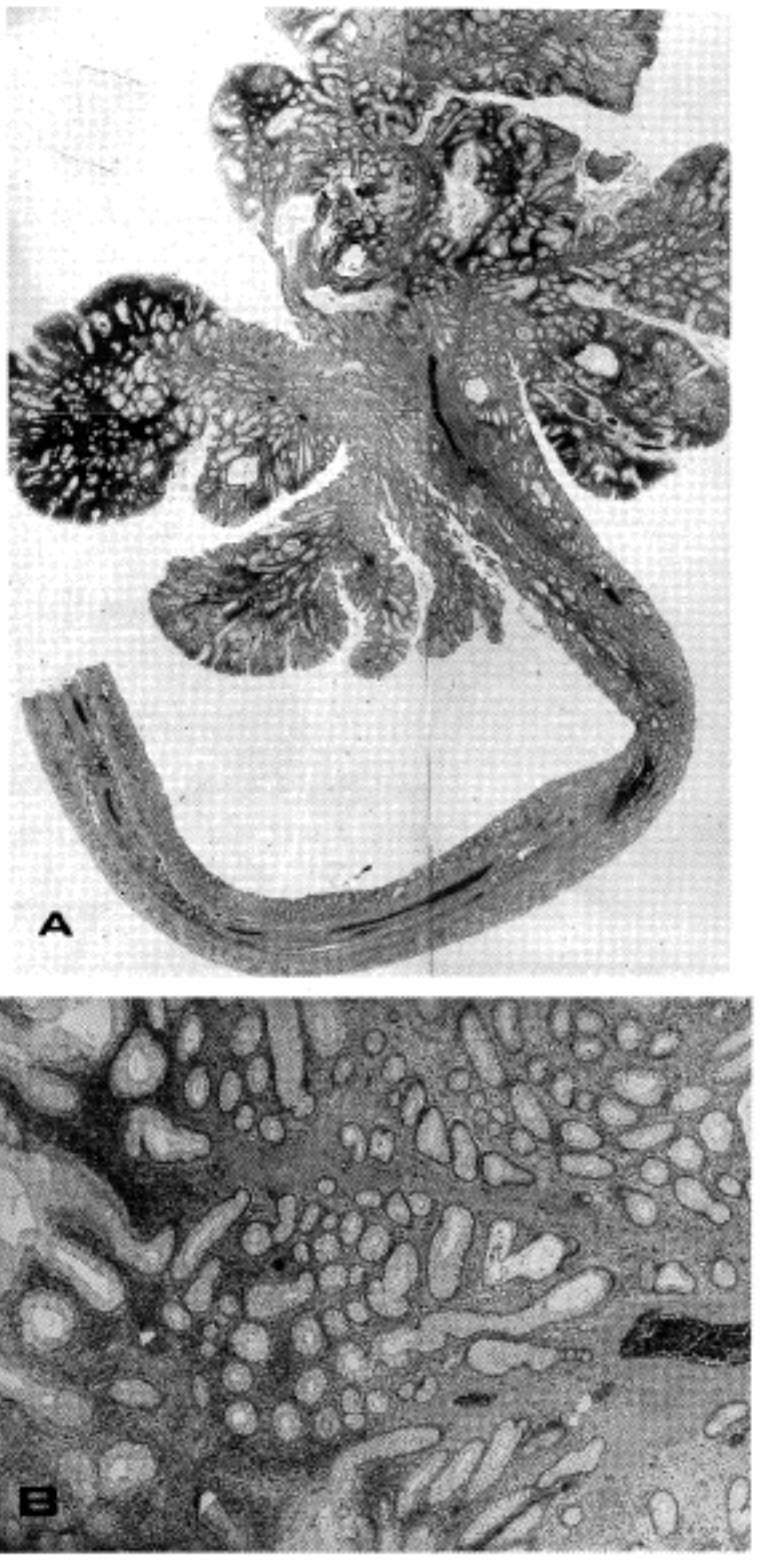

Fig. 2. A: The polyp shows lobulated surface, cystically dilated glands, and long pedicle. B: Higher magnification shows normal colonic mucosa and chronic inflammatory cell infiltration in stroma.

토 의: 가족성 연소성 용종증은 처음에는 선종성

용종증으로 기술되었으나 그 후 여러 보고를 통하여 다른 질환으로 분류되었다. Jass등[3]은 1)대장에 5개 이상의 연소성 용종이 있거나, 2)연소성 용종이 위장관 전체에 분포하거나, 3)연소성 용종의 가족력이 있으면 가족성 연소성 용종증으로 진단할 수 있다고 하였다.

가족성 연소성 용종증은 상염색체 우성으로 유전되며 발생시기에 따라 유아형과 소아형으로 나눈다. 유아형은 매우 드물며 위장관 전체에 용종이 있고 성장 부진, 설사, 직장탈, 장중첩증 등을 일으킨다. 발생 연령은 1세 미만이며 출생시부터 증상을 나타낸다. 장이상회전, 수두증, 심장 기형, 메켈 게실, 장간막 립프관종 등의 선천성 기형을 동반하며 90%가 2세 이전에 사망한다. 아동형은 좀 더 흔한데 대개 대장에 국한되어 용종이 발생한다. 평균 발생 연령이 9.5세이며 증상은 용종의 위치에 따라 달라서 대장과 직장에 다수의 용종이 있을 경우 직장탈이나 설사를 주소로 오며 소수의 용종만 있을 경우 위장관 출혈이 흔한 증상이다.

연소성 용종은 전형적으로 크고, 둥글고, 평활하거나 약간 분엽성인 병소로 2 cm에 달하는 줄기를 가진 유경성이다. 큰 병소는 이차적으로 궤양, 염증 및 출혈을 일으킬 수 있다. 두부가 큰 병소는 줄기가 꼬여서 경색이나 자연 절단이 흔히 일어나 대변으로 배출될 수 있다. 절단면은 확장된 점액으로 가득찬 다양한 크기의 공간을 보여준다.

조직학적으로 약간 불규칙한 외양을 한 확장 또는 연장된 선이 염증 소견을 보이는 풍부한 간질에 둘러싸여 있다. 표면은 충혈되어 있거나 궤양이 있다. 선은 정상 대장 상피 세포로 둘러싸여 있으나 염증이 있는 곳은 이형성이나 선종성 변화와 유사한 반응성 변화를 보일 수도 있다. 위나 소장에 생기는 경우에는 위나 소장상피세포에 의해 둘러싸여 있다.

연소성 용종은 선과 고유판의 발생학적 기형으로 구조는 정상이나 배열이 비정상적으로 된 것으로 생각되어 과오종성 용종의 부류에 넣고 있다. 이 용종은 악성화의 위험은 없는 것으로 간주되고 있고 실제로 고립성 병변의 경우 악성 변화가 보고된 적은 없다. 그러나 가족성 연소성 용종증인 경우 환자와 가족에서 대장암의 발생이 증가한다는 보고가 있다[4]. Subramony등[5]은 8명의 환자가 가족성 연소성 용종증으로 대장절제술을 시행받은 한 가계에서 연소성 용종과 동반된 대장암 1예와 위암 1예를 보고하였다. 또한 용종을 크기를 기준으로 분류하여 조직학적 소견을 기술하면서 1 cm 이상인 용종에서 이형성 변화가 동반되었음도 관찰하였다. Goodman등[6]도 직장암으로 대장항문전절제술을 시행받은 23세 여자 가족성 연소성 용종증 환자에서 1)대장 상피층의 비후, 2)연소성 용종, 3)선종성 변화를 동반하는 연소성 용종, 4)선종성 용종, 5)선암을 동시에 관찰하였고 선암으로의 이행이 용종의 크기와 상관이 있음을 시사하였다. O'Riordain등[7]도 가족성 연소성 용종증으로 대장절제술을 시행받은 모자에서 어머니(40세)의 대장에서는 다수의 관상선종과 중증의 이형성을 동반한 5 cm 크기의 융모선종 하나, 아들(7세)에서는 연소성 용종에 선종성 변화가 발생한 병소가 있음을 보고하였다. 국내에서도 문헌보고되지는 않았으나 선암을 동반한 가족성 연소성 용종증이 있었다(personal communication). 이러한 사실들은 연소성 용종이 점진적인 조직학적 변화를 거치면서 선종성 용종의 단계를 지나 악성화할 수 있는 가능성이 있으며 이것은 용종의 수 및 크기 증가와 관계있음을 보여주고 있다. 본 예는 다양한 크기의 다수의 용종이 관찰되었으나 어느 병변에서도 선종성 용종의 소견이나 이형성 변화는 관찰되지 않았다.

가족성 연소성 용종증 진단이 내려지면 내시경 또는 조영술을 통해 환자와 가족의 위장관 전체를 검사해야 한다. 초기에는 보존적 치료만 하면서 주기적으로 내시경 검사와 생검을 실시하여 조직학적 검사를 통해 선종성 용종이나 선암의 발생유무를 잘 추적관찰해야 한다. 대장절제술은 고도의 이형성이 있거나 보존적 치료로 증상이 개선되지 않을 경우 실시한다.

참 고 문 헌

1. McColl I, Bussey HJR, Veale AMO, Morson BD. Juvenile polyposis coli. Proc R Soc Med 1964; 57: 896-7
2. Dajani YF, Kamal MF. Colorectal juvenile polyps: an epidemiological and histopathological study of 144 cases in Jordanians. Histopathology 1984; 8: 765-79
3. Jass JR, Williams CB, Bussey HJR, Morson BC. Juvenile polyposis- a precancerous condition. Histopathology 1988; 13: 619-30.
4. Mills SE, Fechner RE. Unusual adenomatous polyps in juvenile polyposis coli. Am J Pathol 1982; 6: 177-83.
5. Subramony C, Scott-conner CEH. Familial juvenile polyposis: Study of a kindred. Am J Clin Pathol 1994; 192: 91-9.

6. Goodman ZD, Yardley JH, Milligan FD. Pathogenesis of colonic polyps in multiple juvenile polyposis. Cancer 1979; 43: 1906-13.

7. O'Riordain DS, O'Dweyer PJ. Familial juvenile polyposis coli and colorectal cancer. Cancer 1991; 68: 889-92.