

19개월 여아에서 발견된 가드너 연관 섬유종에 대한 증례 보고

이 호, 한지원, 윤중기, 김현영

서울대학교어린이병원 소아외과

A Case Report of Gardner-Associated Fibroma in 19-Month-Old Girl

Ho Lee, Ji-Won Han, Joong Kee Youn, Hyun-Young Kim

Department of Pediatric Surgery, Seoul National University Children's Hospital, Seoul, Korea

Gardner-associated fibroma (GAF) is a benign lesion of soft tissue which has recently been described and is exceedingly rare in children. GAF is associated with adenomatous polyposis coli gene mutation, familial adenomatous polyposis and desmoid. We report a case of patient with soft tissue tumor on her lower back which was turned out to be GAF. The patient was a 19-month-old female who visited out-patient clinic with palpable mass on her lower back and we performed surgical excision. The tumor was located at subcutaneous and we excised the tumor including surrounding soft tissue. She discharged without any complication on surgery day. The pathologic report showed dense collagenous tissue with spindle cell and adipose tissue, suggestive of GAF. We are planning to check gene study and to perform endoscopy and abdominal ultrasonography for at the age of 4.

Keywords: Gardner syndrome, Fibroma, Adenomatous polyposis coli, Children

서 론

가드너증후군(Gardner syndrome)은 가족성샘종폴립증(familial adenomatous polyposis)의 변이형으로 대장 내 다발성 폴립, 골종 그리고 여러 종류의 연부조직 종양으로 특징지어지는 질환이다[1]. 이 질환은 adenomatous polyposis coli (APC) 유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 상염색체 우성 유전 질환으로 유전자 내 돌연변이 발생 부위에 따라 대장폴립증, 골종양, 연부조직 종양 등 다양한 표현형을 나타낸다[1-3]. 가드너 연관 섬유종(Gardner-associated fibroma, GAF)은 주로 소아 청소년기에 나타나는 연부조직 병변을 보이는 질환으로 가족성샘종폴립증과 데스모이드(desmoid)와 관련있으며[4], 가드너증후군과 관련된 스펙트럼의 일부로 나타나거나 가드너증후군이 발견되기 전 첫 번째 징후의 형태로 발현되기도 한다[1]. 본 증례는 19개월 소아의 등에 발생한 가드너 연관 섬유종에 대하여 보고하고자 한다.

증례 보고

생후 19개월된 여자 환자로 재태연령 39주에 자연분만으로 태어났으며 출생 시 체중은 2.8 kg이었고 주산기 병력상 특이소견은 없었다. 생후 6개월경 우연히 아래쪽 등의 종양에 약 0.5 cm 크기의 종괴가 발견되었으며 최근 크기가 증가하여 외래를 방문하였다. 종괴는 2 cm 크기였으며, 피하지방층에 위치한 것으로 보였다. 경계는 명확하였고 단단하게 만져졌으며 압통은 없었다. 초음파 검사에서 얇은 근막층에 위치한 플라크 형태의 고에코성 병변으로 확인되었으며 내부에 혈관은 없는 섬유성 병변 소견을 보였다(Fig. 1).

수술적 절제를 시행하였다. 종괴는 근막 침범 없이 피하층에 위치하고 있었으며, 하얀색을 띤 플라크 모양으로 단단하게 만져졌다. 경계는 분명했으나 박리 도중 여러 조각으로 절제가 되었다(Fig. 2).

병리검사 결과 방추형 세포와 지방 조직들이 섞여 있는 치밀한 아교질 조직으로 CD34에 양성을 보인 가드너 연관 섬유

Received: April 7, 2017, Revised: June 5, 2017, Accepted: June 21, 2017

Correspondence: Hyun-Young Kim, Department of Pediatric Surgery, Seoul National University Children's Hospital, 101 Daehak-ro, Jongno-gu, Seoul 03080, Korea.

Tel: +82-2-2072-2478, Fax: +82-2-747-5130, E-mail: spkhy02@snu.ac.kr

Copyright © 2017 Korean Association of Pediatric Surgeons. All right reserved.

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

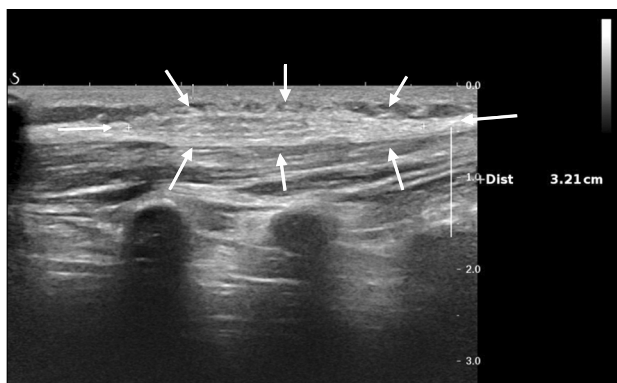


Fig. 1. Ultrasound finding of lesion (arrows).

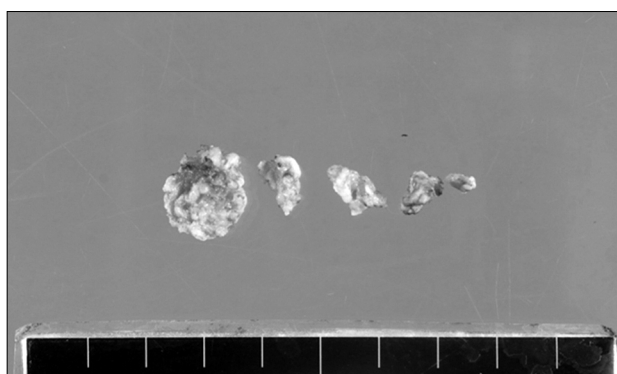


Fig. 2. Gross picture of specimen; the specimen was divided into several pieces and the size of biggest one was 1.5×1.3×0.4 cm.

유종으로 진단되었다(Fig. 3). 이후 가드너증후군 여부 확인을 위해 정기적으로 외래에서 추적 관찰 중으로, APC 유전자 검사 및 4세경에 내시경 및 복부 초음파검사 시행 예정이다.

고 찰

가드너 연관 섬유종은 Wehrli 등[1]에 의해 처음으로 기술되었다. 2002년 World Health Organization 분류에 의하면 가드너 연관 섬유종은 두꺼운 콜라겐 다발로 이루어진 병변으로 내부에 섬유아세포들이 흩어져 있는 형태를 띠며 주로 주위 조직을 침습하거나 둘러싸는 형태의 플라크 모양의 성장을 보이는 것을 특징으로 한다[3,4]. 가드너 연관 섬유종의 특징은 주로 20세 이하의 연령층에서 발생한다는 점인데 Coffin 등[4]의 보고에 의하면 약 29%의 환자들이 1세 미만에 진단된다[4,5]. 다른 특징은 병변의 위치가 주로 척추 옆이나 등, 가슴, 옆구리, 머리카락, 사지의 연부조직에 위치한다는 점이며 이는 보통 데스모이드나 가족성샘종폴립증, 또는 가드너증후군과 관련이 있다[4].

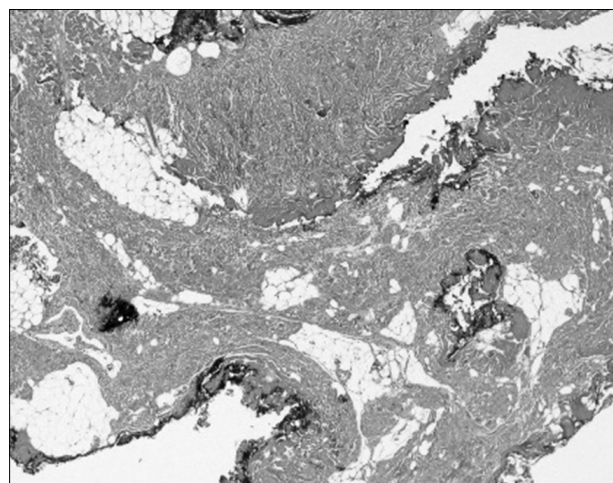


Fig. 3. Microscopic finding of specimen: dense collagenous tissue with bland spindle cells and adipose tissue (H&E, ×40).

가드너 연관 섬유종이 진단되면 일차 치료는 수술적 절제이나 간혹 일부 나이든 환자에서 이미 섬유종이 데스모이드로 진행된 경우에는 항암치료를 먼저 고려하기도 한다[5]. 수술적 절제를 통해 가드너 연관 섬유종이 조직학적으로 확인이 되면 가드너증후군 발생 여부를 반드시 확인해야 한다[2]. 가드너증후군은 향후 악성으로 진행되는 장관 내 다발성 폴립, 골종, 그리고 연부조직 종양을 특징으로 하는 질환군이다. 대장 폴립들은 보통 소아에서는 4-6세경부터 발생한다고 보고되어 있으며 주로 다발성으로 발생하고 비교적 빨리 악성화하기 때문에 이를 확인하기 위해 반드시 10세 전후에 대장내시경이나 대변 잠혈 검사를 시행해야 하며 경우에 따라서 예방적으로 전결장절제술을 시행하기도 한다[2,5]. 또한 두개골, 얼굴뼈, 장골 그리고 치아 등을 검진하여 골종양 여부도 확인해야 한다[2]. 가드너증후군에서 표피낭종, 지방종, 섬유종 등의 연부조직 종양의 형태로의 발생은 흔하지 않지만 소아에서는 가드너증후군의 첫 징후로 나타날 수 있으므로 주의를 요해야 한다[1,2,6]. 또한 가드너증후군에서는 데스모이드가 흔하게 동반될 수 있는데 일부에서는 연조직 종양의 수술적 절제 부위에서 데스모이드 형태로 수술 후 재발하는 경우도 있다. 이 경우 일반적인 가드너 연관 섬유종보다 더 빠른 성장을 보이며 통증을 동반하는 것을 알 수 있다[1,2]. APC 유전자는 18q에 위치한 유전자로 Ras, p53과 함께 폴립이 대장암으로 발전하는 데 관여하는 유전자로 가드너증후군은 APC 유전자의 돌연변이가 상염색체 우성으로 유전되기 때문에 가드너증후군이 의심될 경우 환자 및 가족의 APC 유전자 검사도 같이 시행할 것을 권하고 있다[2,6]. 본 증례의 환자도 향후 외래에서 APC 유전자 검사를 시행할 계획이다. CD34 또한 본 증례 환자에서 양성인

었는데 가드너 연관 섬유종의 수지상세포가 CD34 염색에 양성반응을 보인다[1]. 이전 연구에 의하면 가드너 연관 섬유종의 78%에서 CD34에 양성을 보였으며 테스모이드에서는 음성을 보였다는 보고가 있다[1,4]. 가드너 연관 섬유종이 진단되면 APC 유전자 검사와 함께 CD34에 대한 검사도 필요하다.

소아에서 가드너 연관 섬유종이 진단되면 이와 동반될 수 있는 다른 병변에 대한 철저한 검사가 필요하며 유전자 검사 및 대장암, 골종양 등 동반될 수 있는 질환에 대한 정기적인 감시가 중요하겠다.

CONFLICTS OF INTEREST

No potential conflict of interest relevant to this article was reported.

REFERENCES

1. Wehrli BM, Weiss SW, Yandow S, Coffin CM. Gardner-associated fibromas (GAF) in young patients: a distinct fibrous lesion that identifies unsuspected Gardner syndrome and risk for fibromatosis. *Am J Surg Pathol* 2001;25:645-51.
2. Duncan BR, Dohner VA, Priest JH. The Gardner syndrome: need for early diagnosis. *J Pediatr* 1968;72:497-505.
3. Michal M, Boudova L, Mukensnabl P. Gardner's syndrome associated fibromas. *Pathol Int* 2004;54:523-6.
4. Coffin CM, Hornick JL, Zhou H, Fletcher CD. Gardner fibroma: a clinicopathologic and immunohistochemical analysis of 45 patients with 57 fibromas. *Am J Surg Pathol* 2007;31:410-6.
5. Schäfer M, Kadmon M, Schmidt W, Treiber I, Moog U, Sutter C, et al. Neonatal gardner fibroma leads to detection of familial adenomatous polyposis: two case reports. *European J Pediatr Surg Rep* 2016;4:17-21.
6. Lynch HT, de la Chapelle A. Hereditary colorectal cancer. *N Engl J Med* 2003;348:919-32.