

## Soft Tissue Amyloidoma of Upper Extremity - A Case Report -

Won Ha<sup>1</sup>, Ji Won Lee<sup>1</sup>,  
Wan Suk Yang<sup>1</sup>, Sun Young Kim<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Plastic and Reconstructive  
Surgery, Dong Kang General Hospital, Ulsan,  
Korea

<sup>2</sup>Department of Pathology, Dong Kang General  
Hospital, Ulsan, Korea

Amyloidoma is a solitary tumor characterized by localized deposition of amyloid in the absence of systemic amyloidosis. Soft tissue amyloidoma is rare and occurs most often in the mediastinum and retroperitoneum. Especially, soft tissue amyloidoma of the extremities is exceedingly rare and only 2 cases has been reported in the upper extremity. We report a patient with soft tissue amyloidoma in the upper extremity.

**Keywords:** Upper extremities, Soft tissue, Amyloidoma

**Received:** December 29, 2012

**Revised:** February 18, 2013

**Accepted:** February 26, 2013

**Correspondence to:** Wan Suk Yang  
Department of Plastic and Reconstructive  
Surgery, Dong Kang General Hospital,  
239 Taehwa-ro, Jung-gu, Ulsan 681-320,  
Korea

**TEL:** +82-52-241-1324

**FAX:** +82-52-241-1324

**E-mail:** artps@naver.com

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted noncommercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

### 서론

아밀로이드증(amyloidoma)은 전신성 아밀로이드증 없이 아밀로이드가 일부장기에 국소적으로 침착되어 종괴를 형성하는 것을 말하며, 호흡기, 비뇨기, 위장관 같은 내부 장기뿐 아니라, 피부, 골, 유방 및 연부조직 등에서도 발생할 수 있다. 연부조직 아밀로이드증은 드물게 발생하며, 특히 사지의 연부조직에 위치하는 경우는 극히 드물다. 아밀로이드가 침착되는 경우는 형질세포질환 환자에서 면역글로불린의 경쇄(light chain)가 과도하게 형성되어 조직에 침착되는 AL 아밀

로이드와 만성 감염, 만성 염증성 질환에서 이차적으로 생기는 AA 아밀로이드가 있으며, 오랜기간 동안 혈액투석을 받아 온 환자에서 베타-2-마이크로글로불린 아밀로이드가 침착되거나, 드물게 선형병변 없이 발생할 수도 있다<sup>2</sup>.

저자들은 기저질환 없이 일반적으로 호발하는 부위가 아닌 상지의 연부조직에 발생한 AL 아밀로이드증으로 진단받은 드문 임상 1예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증례

56세 남자 환자로 최근 3년 전부터 우측 안면부 및 좌측 아래팔에 다발성 종괴가 촉진되었으나, 특별한 치료 없이 지내던 중 내원 1주 전부터 우측 안면부 종괴의 급격한 크기 증가와 동통을 주소로 본원에 내원하였다(Fig. 1).

이학적 검사상 우측 안면부의 종괴는 1.8×1.3 cm 정도의 크기로 촉진시 열감이 있으며 주위의 발적 소견이 보였다. 좌측 팔꿈치 부위에 1.0×1.0 cm의 크기와 좌측 손목 부위에 2.0×2.0 cm 정도 크기의 비교적 경계가 분명하고 좁은 범위에서 이동성을 보이는 무통의 부드러운 종괴가 만져졌다. 주위 임파선 침범의 증거는 보이지 않으며, 양성 종양의 소견을

보여 수술 전 조직 검사 및 기타 방사선학적 검사는 시행하지 않았다.

환자의 과거력상 좌측 팔의 외상 기억은 없었으며, 간염, 결핵 및 골수염과 같은 만성 감염 또는 류마티스 관절염, 염증성 장질환 등의 만성 염증성 질환을 동반 하지 않았고, 혈액투석의 경험 또한 없었다.

종괴들은 표피낭종, 지방종 등의 양성 종양으로 의심되어 국소마취하에 수술이 시행되었고 우측 안면부 및 좌측 아래팔의 종괴들을 완전히 절제하였다. 수술 중 절제된 종괴들의 크기는 우측 안면부가 1.4×0.7×0.3 cm, 좌측 손목이 1.7×1.6×0.7 cm 으로 측정되었고, 병리학적 검사상 우측 안면부와 좌측 손목에 위치하는 종괴들의 경우 술전 예상했던 결과와

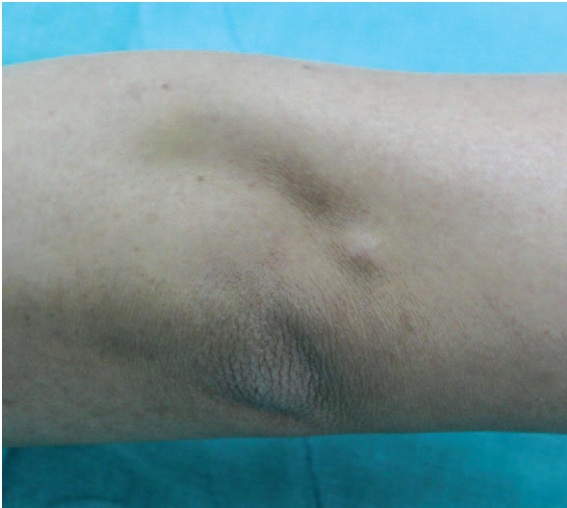


Fig. 1. A 56-year-old male has a movable, non-tender nodule on left elbow.

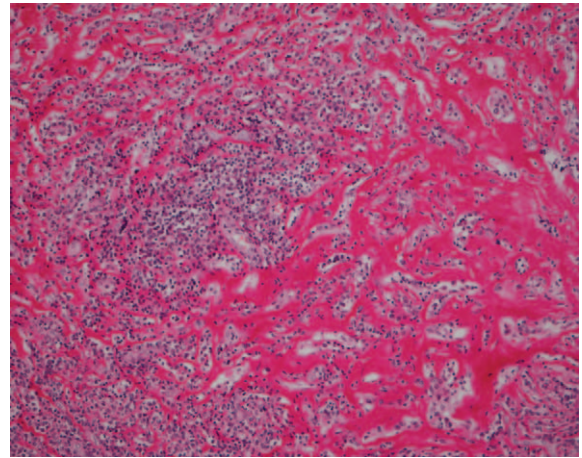


Fig. 2. Hematoxylin-eosin-stained tissue section demonstrating extracellular, eosinophilic, amorphous amyloid with prominent lymphoplasmacytic cell infiltrate (×100).

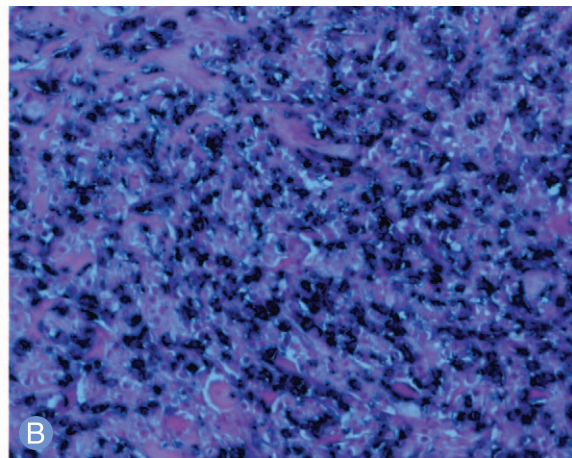
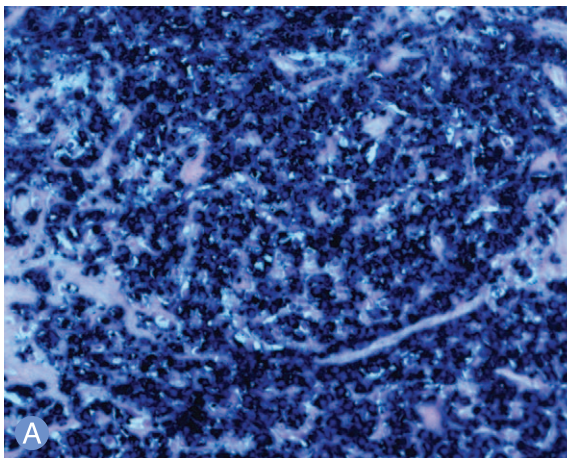


Fig. 3. *In situ* hybridization (ISH) revealing high  $\kappa$ -to- $\lambda$  ratio >3. Severe positive reactivity for kappa light chain (A, ISH, ×200), but mild positive reactivity for lambda light chain (B, ISH, ×200) showing high  $\kappa$ -to- $\lambda$  ratio >3.

일치하여 각각 표피낭종과 지방종의 소견을 보였다.

좌측 팔꿈치에 위치하는 종괴의 경우 육안적으로는  $0.9 \times 0.8 \times 0.5$  cm 크기의 회색 고무같이 말랑한 덩어리로 내부는 흰색의 고형물로 구성되어 지방종이 아닌 다른 종괴로 의심되어 조직학적 검사를 시행한 결과 Hematoxylin & Eosin 염색상 무정형의 호산성 물질이 형질세포와 함께 존재하는 것으로 관찰되었고(Fig. 2), 콩고레드 염색(Congo red stain)후 편광아래에서 녹색의 이중굴절(apple green birefringence)이 관찰되어 아밀로이드종으로 확진하였다. 제자리 부합법(*in situ* hybridization)의 결과 카파(kappa)-람다(lamda) 비가  $>3$  이상으로 B-세포 단클론성(B-cell monoclonality)을 나타내는 것으로 볼 수 있어, AL 아밀로이드종으로 분류하였다(Fig. 3).

수술 후 환자는 AL 아밀로이드종의 흔한 원인인 면역세포 질환이 존재하는지 확인하기 위해 시행한 검사상 특이 소견은 발견되지 않았고, 수술 후 18개월 동안 추적 관찰한 결과 악성화 또는 종양의 재발은 없었다.

## 고찰

아밀로이드증은 침범된 전구단백질들이 불용해성의 원섬유(fibrils) 형태로 침착되어 장기기능의 장애를 일으켜 다양한 임상양상을 보이는 이종성 질환(heterogenous disorder)으로 전신성과 국소성 질환군으로 이루어진다<sup>3</sup>. 이 원섬유들은 단백질이 정상적인  $\alpha$ -나선형(helical) 모양에서  $\beta$ -병풍구조(pleated sheet) 형태로 잘못 접혀진 결과로 발생한다<sup>3</sup>. 생화학적 방법으로 구성 원섬유 확인을 통해 분류할 수 있게 되었고, 대표적으로 형질세포질환에 의해 골수에서 생성되는 불안정한 단일클론 면역글로불린 경쇄(monoclonal immunoglobulin light chain)가 원섬유를 형성하고 조직에 침착되는 AL 아밀로이드증과 만성 염증성 질환에서 염증반응에 의해 생성되는 급성기 반응 물질인 혈청 아밀로이드 A (serum amyloid A)가 침착되어 발생하는 AA 아밀로이드증이 있으며, 장기간 투석을 받은 환자는 체내 모든 세포에서 생성되어 신장으로 배설되는 베타-2-마이크로글로불린이 침착되는  $A\beta_2M$  아밀로이드증이 있다.

아밀로이드증은 전신성 아밀로이드증의 증거 없이 국소적으로 아밀로이드가 침착되어 종괴를 형성하는 것을 말하며, 다양한 장기에 발생하나 대부분이 호흡기, 비뇨기에 위치하고 위장관, 신경계, 림프절, 피부 및 골에도 발생할 수 있다<sup>4</sup>. 특히, 연부조직은 아밀로이드증이 극히 드물게 발생하는 부위로 현재까지 보고된 바에 의하면 종격동과 후복막에 발생하는 경우가 대부분이었으며, 외국 문헌상 하지의 연부조직에 위치하

는 경우가 12예, 상지에 발생한 경우가 오직 2예만이 있었다<sup>4</sup>.

사지의 연부조직에 발생한 종괴의 경우 표피낭종 또는 지방종과 같은 양성 종양에서부터 림프종, 육종 및 골종양과 같은 악성 종양들과 감별이 중요하나, 임상적으로 무증상이며 방사선학적 검사로 감별이 어려운 경우가 많아 반드시 절제술을 통한 조직학적 검사가 시행되어야 한다.

아밀로이드종의 특징적인 병리학적 소견으로 Hematoxylin & Eosin 염색상 무정형성, 연분홍색 유리질의 출현으로 의심할 수 있으며, Congo-red 염색을 했을 때 아밀로이드 침착부위가 적색으로 염색되고 편광아래에서 녹색의 이중굴절을 나타내면 확진할 수 있다<sup>5</sup>.

과망간산칼륨( $KMnO_4$ )의 전처치를 통해 AA아밀로이드와 AL 아밀로이드를 구분할 수 있으며, AA에서는 과망간산칼륨으로 전처치를 했을 때 원섬유에서 Congo red와 친화성을 상실하나, AL은 그렇지 않다<sup>6</sup>. 이 검사법은 확실치가 않으며 현재는 가장 신뢰성이 있는 면역조직화학을 본격적으로 사용하고 있으며, 원섬유 전구단백질에 대한 항혈청을 면역형광 혹은 과산화 효소에 접합하는 방식을 이용한다.

AL과 AA의 구분은 예후에서 큰 차이를 보이므로 임상적으로 매우 중요하다. Krishnan 등<sup>3</sup>의 보고에 의하면 14명의 연부조직 아밀로이드종 환자들 중 10명이 AL로 일차성 아밀로이드종이었으며, 이들 중 80%에서 림프형질세포종양(lymphoplasmacellular malignant neoplasm)이 발생하였다. 나머지 4명은 AA로 만성감염 또는 만성염증으로 인해 발생한 이차성 아밀로이드종으로 재발 및 전신성 질환으로의 진행은 없이 생존하였다<sup>7</sup>. 종격동과 후복막에 발생한 연부조직 아밀로이드종의 대부분은 AL로 구성되어 있으나, 사지의 연부조직에 발생한 아밀로이드종의 경우는 대부분이 AA이며, 주로 상지보다 하지에 발생한다<sup>8</sup>.

국한된 아밀로이드종의 치료방법은 수술적 절제가 최선의 치료이며, 아밀로이드 침착의 원인이 되는 기저질환이 존재하는 전신성 아밀로이드증이 동반되는 경우 기저질환에 대한 치료를 통해 아밀로이드가 만들어지는 속도를 늦추거나 막는 것이 치료의 첫 번째 목표이다.

본원에서 경험한 환자의 경우 임상적으로 만성 감염, 만성 염증성 질환, 외상 등의 이차적 요인이 존재하지 않았으며, 면역조직화학 검사 결과 B-세포 단클론성의 소견을 나타내는 것으로 보아 AL 아밀로이드종으로 분류할 수 있었다. 환자의 경우 AL 아밀로이드종은 나쁜 예후에 속하여 면역세포질환의 발생 유무를 지속적으로 추적 관찰이 필요한 상태이다.

사지의 연부조직에 발생한 아밀로이드종은 극히 드물게 발생하지만 종괴의 축적 이외에 증상이 없으며, 방사선학적으로



도 감별이 어려워 단순 피부 양성 종양으로 오인하는 경우가 있으므로 반드시 절제생검을 통해 감별을 해야한다.

## REFERENCES

1. Pasternak S, Wright BA, Walsh N. Soft tissue amyloidoma of the extremities: report of a case and review of the literature. *Am J Dermatopathol*. 2007;29:152-5.
2. Sidoni A, Alberti PF, Bravi S, Bucciarelli E. Amyloid tumours in the soft tissues of the legs. Case report and review of the literature. *Virchows Arch*. 1998;432:563-6.
3. Krishnan J, Chu WS, Elrod JP, Frizzera G. Tumoral presentation of amyloidosis (amyloidomas) in soft tissues: a report of 14 cases. *Am J Clin Pathol*. 1993;100:135-44.
4. Elkins CT, Scharschmidt TJ, Wakely PE Jr. Amyloidomas of soft parts: diagnosis by fine-needle aspiration. *Diagn Cytopathol*. 2012;40 Suppl 2:E126-30.
5. Sahoo S, Reeves W, DeMay RM. Amyloid tumor: a clinical and cytomorphologic study. *Diagn Cytopathol*. 2003;28:325-8.
6. Romagnoli S, Braidotti P, Di Nuovo F, Coggi G. Amyloid tumour (amyloidoma) of the leg: histology, immunohistochemistry and electron microscopy. *Histopathology*. 1999;35:188-9.
7. Flores M, Nadarajan P, Mangham DC. Soft-tissue amyloidoma: a case report. *J Bone Joint Surg Br*. 1998;80:654-6.
8. Bardin RL, Barnes CE, Stanton CA, Geisinger KR. Soft tissue amyloidoma of the extremities: a case report and review of the literature. *Arch Pathol Lab Med*. 2004;128:1270-3.

## 상지의 연부조직 아밀로이드종 - 증례보고 -

하원<sup>1</sup> · 이지원<sup>1</sup> · 양완석<sup>1</sup> · 김선영<sup>2</sup>

동강병원 <sup>1</sup>성형외과, <sup>2</sup>병리과

아밀로이드종은 전신성 아밀로이드증 없이 국소적으로 아밀로이드가 침착되어 종괴를 형성하는 것이다. 연부조직 아밀로이드종은 드물게 발생하고 주로 종격동과 후복막에 위치하며, 특히 사지의 연부조직에 발생하는 경우는 극히 드물어 현재까지 상지에는 2예만이 보고되고 있다. 저자들은 일반적으로 호발하는 부위가 아닌 상지의 연부조직에 발생한 아밀로이드종으로 진단받은 드문 임상 예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

**색인단어:** 상지, 연부조직, 아밀로이드종

접수일 2012년 12월 29일 수정일 2013년 2월 18일

게재확정일 2013년 2월 26일

교신저자 양완석

울산시 중구 태화로 239

동강병원 성형외과

TEL 052-241-1324 FAX 052-241-1324

E-mail artps@naver.com