

말단회장과 복직근에 발생한 산발성 데스모이드종양: 증례 보고¹

강수민 · 이예리 · 백소야² · 연재우 · 유진영 · 최종문

데스모이드종양(desmoid tumor)은 근막이나 근육의 결합조직에서 기원하는 드문 연조직 종양이며 다발성으로 생기는 경우는 드물다. 가드너증후군(Gardner's syndrome) 혹은 가족성용종증 환자에서 대부분의 데스모이드종양이 복벽과 장간막에서 다발성으로 발생할 수 있으나 일반적으로 복부수술 후 관찰된다. 회장에 발생한 데스모이드종양은 매우 드물며 복벽과 회장의 산발성 데스모이드종양은 저자들이 조사한 바로는 문헌에 아직 보고가 없다. 저자들은 한 달 전부터 우측 상복부에 만져지는 종괴를 주소로 내원한 38세 여자 환자에서 말단회장과 복직근에 발생한 산발성 데스모이드종양의 1예를 경험하였기에 초음파, 컴퓨터단층촬영 및 조직 병리소견을 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

데스모이드종양(desmoid tumor)은 근막이나 근육의 결합조직에서 기원하는 드문 연조직 종양이다(1). 데스모이드종양은 섬유종증(fibromatosis)의 하위집단으로 보통 단발성으로 발생하고 10-15%에서 다발성으로 생긴다(2). 산발성 데스모이드종양은 주로 단발성으로 발생하며 가드너증후군(Gardner's syndrome) 혹은 가족성용종증 환자는 다발성으로 발생한다(3). 복강 내 데스모이드종양이 후복강과 골반강에서 발생한 경우 산발성일 가능성이 많고 가드너증후군 혹은 가족성용종증 환자와 연관된 경우에 있어서는 대부분 장간막에 발생한다(4, 5). 복벽 데스모이드종양과 복강 내 데스모이드종양이 드물지만 가드너증후군 환자에서는 예외적이라 할 수 있다(4). 가드너증후군 환자의 4 - 29%에서 데스모이드종양이 복벽과 장간막에 발생할 수는 있으나 일반적으로 복부수술 후 관찰된다(2, 4, 6). 장간막이 아닌 소장에서 기원한 데스모이드종양은 외국문헌상 증례보고만 수 개 있을 정도로 아주 드물며, 소장과 복직근에 동시에 발생한 산발성 데스모이드종양의 보고는 우리가 알고 있는바 아직 없다(1). 저자들은 한 달 전부터 우측 상복부에 만져지는 종괴를 주소로 내원한 38세 여자 환자에서 말단회장과 복직근의 산발성 데스모이드종양의 1예를 경험하였기에 초음파, 컴퓨터단층촬영 및 조직 병리소견을 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

증례 보고

38세 여자 환자가 4개월 전부터 우측 상복부에 만져지는 종괴를 주소로 내원하였고 신체검사에서 우측 상복부에 소아 주먹만 한 크기의 단단한 종괴가 촉진되었다. 환자의 과거력에서 특이소견은 없었으며 종양표지자를 포함한 모든 혈액검사는 정상범위였다. 이후 시행한 복부 CT에서 우측 복직근에 직경 5 × 2 × 6 cm 크기의 경계가 명확한 난원형 종괴가 보였다. 이 종괴는 불균일하게 중등도의 조영증강을 보였고 내부에 혈관들이 위치하였다(Fig. 1A). 이 종괴 외에도 우측 하복부 내에 말단회장의 점막하층에 직경 3 × 3 cm 크기의 연부조직 종괴가 보였다. 이 종괴 역시 불균일한 조영증강을 보였으며 주변으로 방사상 가닥들(radiating strands)과 작은 림프절들이 관찰되었다(Fig. 1B). 복부 초음파 검사에서는 불균일한 저 에코 종괴로 보였다(Fig. 1C). 추정진단으로 복벽과 말단회장의 종양을 동일한 병변으로 가정할 때 전이성종양(metastatic tumor)과 림프종(lymphoma) 및 위장간질종양(gastrointestinal stromal tumor)과 같은 점막하종양의 가능성이 제시되었고, 복벽과 말단회장의 종양을 다른 종양이라고 가정할 때 복벽의 종양은 데스모이드종양, 말단회장의 종양은 림프종, 위장간질종양 등을 감별하였다.

우측 복직근의 종괴에 대해 초음파 유도 하 세침흡입검사를 시행하여 데스모이드종양으로 진단되었다. 그 후 우측 복직근 종괴의 광범위절제(wide excision)와 우측 하복부 내에 말단회장의 점막하층 종괴를 포함한 말단회장 일부를 분절절제

¹분당제생병원 영상의학과

²분당제생병원 진단병리과

이 논문은 2009년 10월 26일 접수하여 2010년 1월 15일에 채택되었음.

(segmental resection) 하였다. 수술 당시 말단회장 종괴는 장간막면에 위치하고 점막 침윤 소견은 보이지 않았으며 우측 복직근 종괴는 후초(posterior sheath)를 침윤하지 않았다. 병리 육안소견에서 부분 절제된 회장의 장막하 및 장간막에 $4 \times 3.5 \times 2.5$ cm 크기의 고형성 종괴가 관찰되었다. 종괴의 하단부위는 주변 조직과의 경계가 불분명하였고, 종괴의 상단

부위는 육안으로 가늘어진 소장의 근육층으로 경계가 지워져 있었다. 종괴 상방의 피개 점막조직은 육안으로 이상이 없었다. 종괴의 절단면은 단단하고 창백한 회백색을 띠고 있었으며 피사는 관찰되지 않았다(Fig. 1D). 종양세포의 병리 현미경적 소견은 저 배율상 종괴의 경계는 불명확하였으며 인접 소장의 근육 및 장간막의 지방조직으로 침윤성 증식을 하고 있었다.



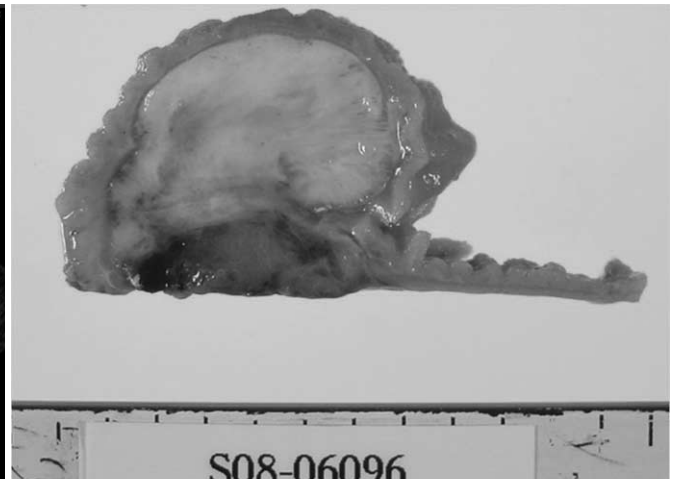
A



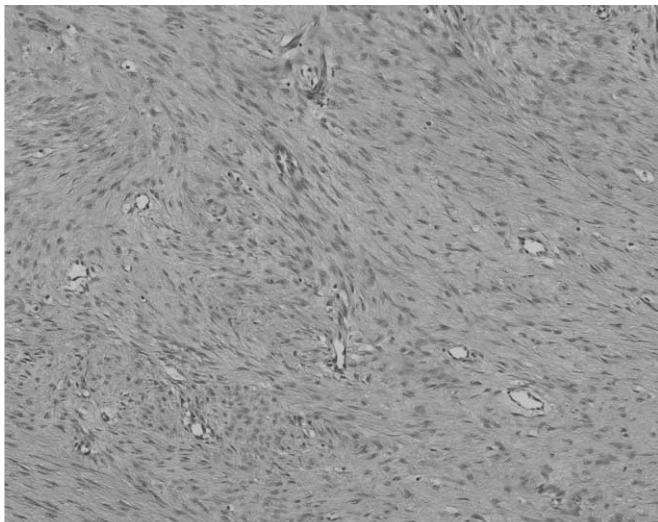
B



C



D



E

Fig. 1. A 38-year-old woman with a palpable mass in the right upper abdomen.

A. Enhanced axial CT image shows a well-circumscribed heterogeneously enhancing mass with inner prominent vessels (white arrows) in the right rectus muscle.

B. Enhanced axial CT image shows a well-circumscribed heterogeneously enhancing mass arising from the terminal ileum (white arrows). The mass with radiating strands and small lymph nodes is noted.

C. Transverse sonogram shows a well-defined heterogeneously hypoechoic mass (white arrows) in the right rectus muscle.

D. Gross specimen of desmoid tumor after resection. A partially ill-defined subserosal solid mass with a rubbery pale, tan trabeculated cut surface is noted. There is grossly no evidence of necrosis.

E. Uniform fibroblastic tumor cells are arranged in fascicles and separated by variable amounts of collagen (H/E $\times 200$).

종양세포들은 일정한 모양의 방추형 세포들로 구성되어 있었으며, 유관속(fascicle) 배열을 이루고 있었다(Fig. 1E). 방추형 종양 세포 사이사이에는 교원질이 관찰되었다. 종양세포들의 이형성 및 핵분열상은 관찰되지 않았다. 면역염색 소견상, 종양 세포들은 CD117(KIT), CD34, S-100, sm-actin, desmin에 모두 음성이었다.

고 찰

침습적 섬유종증으로도 알려진 데스모이드종양은 섬유모세포성 간질조직에서 기원하여 느리게 자라는 섬유모세포성종양이다(7). 데스모이드종양은 원격 전이는 없으나 국소적으로 매우 침습적이며 절제술 이후 국소 재발률이 높아 병리적으로는 양성이나 임상적으로 죽음에 이르게 할 수 있는 악성 질환이다(1, 2, 4, 6, 7).

데스모이드종양의 발생률은 연간 백만 명당 3.7명으로 매우 드물다(5). 데스모이드종양은 복 외 데스모이드(extra-abdominal desmoid), 복벽 데스모이드(abdominal desmoid), 복강 내 데스모이드(intra-abdominal desmoid)로 분류한다(8). 복강 내 데스모이드종양은 복 외 데스모이드종양보다 드물며 다양한 부위에서 발생할 수 있다(1). 가족성 용종증 환자의 9-18%에서 데스모이드종양이 발생할 수 있으며 대부분은 소장 및 장간막에서 기원한다(5). 가드너증후군 환자에서 데스모이드종양은 장간막과 복벽에 발생하는 경향을 보이며 후복강과 골반강에 생기는 경우 산발성 데스모이드종양의 가능성이 많다(4). 본 증례는 유전성 질환과는 상관없는 산발성 데스모이드종양이 후복강과 골반강이 아닌 복벽과 소장에서 발생한 경우이다. 그 외에도 식도위연결(esophago-gastric junction), 췌장(pancreas), 맹장(appendix), 회장(ileum)의 데스모이드종양이 외국 문헌에 보고된 바가 있다(1).

복강 내 데스모이드종양은 가족성용종증이나 가드너증후군 환자에서 발생하는 경우보다 산발성으로 발생하는 경우가 드물다(1). 가드너증후군은 상염색체 우성 질환으로 다발성 대장 용종(multiple colonic polyps), 위와 소장 용종(gastric and small bowel polyps), 십이지장암(duodenal carcinoma), 골종(osteoma), 피지낭(sebaceous cyst), 치성낭포(dentigerous cyst), 미맹출치아(unerrupted teeth), 망막색소이상(retinal pigmentation anomalies), 유표피낭종(epidermoid cyst), 장간막 데스모이드종양, 유두상갑상선암(papillary thyroid cancer)이 발현될 수 있다. 가드너증후군의 임상증상은 생후 2개월에서 70세 환자에서 나타날 수 있으나 대부분의 환자가 20세 전에 나타난다(9). 일반 산발성 데스모이드종양은 대개 단발성으로 발생하지만 가드너증후군 혹은 가족성용종증 같은 유전 질환 환자에서는 다발성으로 올 수 있으며 복강 외부보다 복강 내부에서 더 많이 발생한다(3). 저자들의 증례는 38세로 신체검사상 우측 상복부벽에 소아 주먹만 한 크기의 단단한 종괴가 촉진되었고 골종, 피부 낭종 등 가드너증후군 때 동반되는 소견은 없었으며 수술 과거력도 없었

다. 가족력에서 용종증 혹은 가드너증후군을 보이는 사람도 없었으며 수술 전 시행한 컴퓨터 단층 촬영에서 폴립은 보이지 않았다. 가드너증후군 환자의 4-29%에서 데스모이드종양이 일반적으로 복부수술 이후 복벽과 장간막에서 발생하나, 이따금 유전성 질환이 발병하기 전에 나타나기도 한다(2, 4, 6, 10). 본 증례가 가족성용종증 혹은 가드너증후군과 같은 유전성 질환이 진단되기 전에 발생한 데스모이드종양일 가능성과 내시경과 경구소장바륨조영술을 시행하지 않아 용종증 소견을 완전히 배제할 수 없는 한계는 있으나 이상의 소견을 종합하여 볼 때 본원 증례의 경우 산발성 데스모이드종양으로 보였다. 본 증례와 같이 말단회장과 복직근에 산발성 데스모이드종양이 발생한 경우는 우리가 아는 바 아직 문헌상 보고된 바가 없었다. 이후 유전성 질환이 발병하더라도 본 증례는 장간막이 아닌 회장벽에서 기원한 데스모이드종양으로 복부수술 과거력이 없는 환자에서 데스모이드종양이 발생하였다는 점에서 증례 보고의 의의가 있을 것으로 판단된다.

데스모이드종양의 원인은 복부나 골반 수술 과거력, 외상, 임신, 에스트로겐 치료, 전신성결체 조직 이상, 가족성용종증과 가드너증후군의 연관성이 추정되나 정확한 원인은 아직 밝혀지지 않았다(4, 5, 7). 본 증례는 복부나 골반 수술 과거력, 외상, 임신, 에스트로겐 치료, 전신성결체 조직 이상, 가족성용종증과 가드너증후군 같은 유전적 원인에 대해서 어느 것 과도 연관성을 보이지는 않았다.

데스모이드종양의 영상소견은 섬유모세포증식(fibroblastic proliferation), 섬유화, 콜라겐 함량과 혈관분포상태(vascularity)에 따라 다양한 소견을 보일 수 있다(2, 10). 초음파 검사에서 데스모이드종양은 경계가 분명한 다양한 에코의 종괴로 보이는데, 본 예에서는 경계가 분명한 불균일한 저 에코성 병변으로 보였다. 컴퓨터 단층 촬영에서 대부분의 데스모이드종양은 경계가 분명한 균일한 종괴로 근육과 같거나 높은 감약계수를 보인다. 일부에서 침윤성 변연을 보이는 불균일한 종괴로 보일 수 있으며 조영증강을 보일 수 있다(2, 10). 컴퓨터 단층 촬영이 데스모이드종양의 위치와 범위를 결정하는데 있어서 도움이 되지만 가드너증후군과 연관된 데스모이드종양과 산발성 데스모이드종양을 구분하는 특징적 소견은 없다(4). 본 예에서는 경계가 명확한 난원형의 불균일한 종괴로 중등도의 조영증강을 보였고 주변으로 방사상 가닥들(radiating strands)과 작은 림프절들이 관찰되었다. 자기공명영상은 연부 조직 대조도가 컴퓨터단층촬영보다 뛰어나고 데스모이드종양의 혈관 침범 판단에 우수하다(3). T1 강조영상은 근육과 비교해 저 신호 강도로 보이고, T2 강조영상은 다양한 신호 강도를 보인다(2, 10). 본 증례는 자기공명영상을 시행하지는 않았다.

데스모이드종양은 일반적으로 직경이 5-10 cm이나 직경이 20 cm보다 큰 종양도 드물지는 않다(8). 본 예는 말단회장의 종괴 크기가 3 cm이었으며, 복직근 종괴 크기의 최장직경은 6 cm이었다. 데스모이드종양이 국소적으로 침습적이고 재발하는 경향이 있는 것은 섬유육종과 유사하다. 그러나 섬유육종과는 달리 데스모이드종양은 원격 전이가 없어 양성 섬유 종양의

경과에 가까우며 저절로 퇴화(regression)된 경우도 보고된 바가 있다(8).

데스모이드종양의 치료에 있어서는 논란이 많으며 다양한 방법이 제시되었다. 수술, 방사선 치료, 약물 요법으로 크게 나눌 수 있는데 많은 문헌에서 수술을 가장 좋은 치료법으로 제안하고 있다. 데스모이드종양의 수술 절제는 종괴 경계가 불분명하여 기술적으로 어렵고, 수술 이후 국소 재발이 흔해 광범위 절제를 권장한다(1, 3, 8). 데스모이드종양의 재발률은 위치, 범위, 초기 수술의 완전성에 따라 달라질 수 있으며 20-30%로 높다(5, 10). 그리고 데스모이드종양의 재발률은 절제 종양 주변으로 충분한 정상 조직이 포함될 경우 감소한다. 수술할 수 없는 환자, 국소 재발이 있는 경우, 병변이 완전히 절제되지 않으면 방사선 치료가 이용된다(5). 수술과 방사선 치료 외에도 수술할 수 없는 환자에 있어 소염제(스테로이드), 항암제, 호르몬 제제가 고려될 수 있다(1, 3, 8). 본 예는 복직근과 말단회장의 종괴에 대해 광범위 절제를 시행하였다.

소장에 외인성종양(extrinsic tumor)은 위장간질종양, 지방종(lipoma), 과오종(hamartoma), 전이성종양, 림프종, 유암종(carcinoid tumor), 혈종(hematoma) 등을 감별진단해야 한다. 면역조직화학염색에서 CD117에 음성을 보이면 위장간질종양을 배제할 수 있다(1). 복직근 병변에 대한 감별진단으로는 혈종과 섬유육종(fibrosarcoma), 림프종, 횡문근육종(rhabdomyosarcoma), 신경섬유종(neurofibroma), 양성 섬유성종양(benign fibrous tumor), 원시신경외배엽종양(primitive neuroectodermal tumor)과 같은 연부조직종양들이 있다(5, 10). 언급된 병변들은 비특이적 소견을 보여 이미지 특징만으로 명확한 진단을 내리는 것은 불가능하며, 확진을 위해서는 병리조직학적 검사를 시행해야 한다(5). 데스모이드종양이 전형적인 위치에서 발생하지 않은 경우에 감별진단이 다소 어려울 수 있으나, 젊은 여자 환자에서 소화관, 내부생식기 등의 주변장기에서 직접적으로 기원하지 않은 빠른 성장을 보이는 종양이 복벽 혹은 복강 내에 위치할 때 데스모이드종양의 가능성을 고려해야 한다(8).

요약하자면 가족성용종증 혹은 가드너증후군 환자에서 데스모이드종양이 일반적으로 복부수술 후에 다발성으로 발생할 수 있는 것은 이미 잘 알려진 사실이다(2, 3). 본 증례와 같이 복부수술 과거력이 없는 환자에서 산발성으로 발생한 다발성 데스모이드종양이 매우 드물지만 있을 수 있다는 점을 진단시 염두에 두어야 할 것이며 재발률이 높은 까닭에 수술 전 정확한 진단 및 수술 후 추적 검사가 필요할 것으로 생각한다. 또

한, 장간막이 아닌 회장벽에서 발생한 산발성 데스모이드종양의 경우 외국문헌상 증례 보고된 바가 있으나 회장과 복직근에 발생한 산발성 데스모이드종양의 보고는 저자들이 조사한 바에 따르면 아직 없었다(1).

산발성 데스모이드종양과 가드너증후군과 연관된 데스모이드종양을 감별하는데 있어 종양의 위치가 도움이 된다(4). 즉 후복강과 골반강에 생긴 경우 산발성, 복부 내 장간막에 생긴 종양은 가드너증후군과 연관된 데스모이드종양일 가능성이 많다(5). 그러나 본 예는 유전성 질환과도 연관이 없어 보이고, 후복강과 골반강이 아니라 소장과 복벽에 발생한 산발성 데스모이드종양으로 위치만으로 진단할 수 없는 예로 생각된다. 결론적으로 산발성으로 생긴 소장과 복직근의 데스모이드종양은 매우 드물지만, 유전적 요인과 상관없이 생긴 본 증례와 같은 다양한 영상검사의 소견을 보고함으로써 진단을 더 용이하게 할 수 있을 것으로 기대한다.

참 고 문 헌

1. Singh N, Sharma R, Dorman SA, Dy VC. An unusual presentation of desmoid tumor in the ileum. *Am J Surg* 2006;72:821-824
2. Faria SC, Iyer RB, Rashid A, Ellis L, Whitman GJ. Desmoid tumor of the small bowel and the mesentery *AJR Am J Roentgenol* 2004; 183:118
3. 이용일, 이혜경, 홍현숙, 권귀향, 최득린, 김재준. 가족성 용종증에 발생한 인대양 종양 생성 과정: 1예 보고. *대한방사선의학회지* 2001;44:89-92
4. Kawashima A, Goldman SM, Fishman EK, Kuhlman JE, Onitsuka H, Fukuya T, et al. CT of intraabdominal desmoid tumors: is the tumor different in patients with Gardner's disease? *AJR Am J Roentgenol* 1994;162:339-342
5. Teo HE, Peh WC, Shek TW. Case 84: desmoid tumor of the abdominal wall. *Radiology* 2005;236:81-84
6. Einstein DM, Tagliabue JR, Desai RK. Abdominal desmoids: CT findings in 25 patients. *AJR Am J Roentgenol* 1991;157:275-279
7. 김민지, 박경주, 선주성, 김강희, 최 호. 흉강 내 발생한 데스모이드 종양의 증례보고와 영상소견에 관한 고찰. *대한영상의학학회지* 2007; 57:31-35
8. Kreuzberg B, Koudelova J, Ferda J, Treska V, Spidlen V, Mukensnabl P. Diagnostic problems of abdominal desmoid tumors in various locations. *Eur J Radiol* 2007;62:180-185
9. Newman CA, Reuther WL, III, Wakabayashi MN, Payette MM, Plavsky BM. Gastrointestinal case of the day. *Radiographics* 1999; 19:546-548
10. Casillas J, Sais GJ, Greve JL, Iparraguirre MC, Morillo G. Imaging of intra- and extraabdominal desmoid tumors. *Radiographics* 1991; 11:959-968

Sporadic Desmoid Tumor Arising in the Terminal Ileum and Rectus Abdominal Muscle: A Case Report¹

Su Min Kang, M.D., Ye Ri Lee, M.D., So Ya Paik, M.D.², Jae Woo Yeon, M.D.,
Jin Young Yoo, M.D., Jong Mun Choi, M.D.

¹Department of Radiology, Bundang Jesaeng General Hospital

²Department of Pathology, Bundang Jesaeng General Hospital

Desmoid tumors are rare soft tissue tumors arising from the fascia or from musculoaponeurotic structures. Multifocal desmoid tumors are rare. In patients with Gardner's syndrome or familial polyposis, most cases may occur in the abdominal wall and mesenteries, but are typically only seen after abdominal surgery. A desmoid tumor arising in the terminal ileum is extremely rare. To the best of our knowledge, there is no case report of a sporadic desmoid tumor arising in the terminal ileum and rectus abdominal muscle. We report a case of a sporadic desmoid tumor arising in the terminal ileum and rectus abdominal muscle that presented as a palpable mass of the right upper abdomen in a 38-year-old woman. This finding draws attention to the related findings of previous studies on desmoids tumors.

Index words : Fibromatosis, aggressive
Ileum
Rectus abdominal
Tomography, X-Ray Computed
Ultrasonography

Address reprint requests to : Ye Ri Lee, M.D., Department of Radiology, Bundang Jesaeng General Hospital,
255-2, Seohyun-dong, Bundang-gu, Sungnam-si, Gyeonggi-do 463-774, Korea.
Tel. 82-31-779-3038 Fax. 82-31-779-0062 E-mail: leechoii@paran.com