

이소성 갑상선에 생긴 이상호르몬성 갑상선종: 증례 보고¹

이윤희 · 한종규 · 김영통 · 조성식 · 김상원 · 김성용² · 조현득³

호르몬이상갑상선종(dyshormonogenetic goiter)은 정상 갑상선 호르몬 합성 과정의 이상에 의해 생기는 선천적인 갑상선종이다. 저자들이 경험한 증례는 갑상선과 이소성갑상선에 동시에 발생한 호르몬이상갑상선종으로서 문헌고찰과 함께 초음파와 CT 소견을 보고하고자 한다.

호르몬이상갑상선종(dyshormonogenetic goiter)은 정상 갑상선 호르몬 합성 과정의 이상에 의해 생기는 선천적인 갑상선종이다. 갑상선종이 선천적 또는 젊은 나이에 발생하거나 가족력이 있을 때에 이 질환을 의심해 볼 수 있으며 성장 장애, 정신 지체 등을 동반할 수 있다. 갑상선 호르몬 합성 이상은 호르몬 합성 과정에서 필요한 효소 결핍이나 효소 활성(enzyme activity) 감소에 의해 생기게 되며 병리적으로는 갑상샘소포암종(follicular carcinoma)과 유사한 소견을 보여 악성 질환과 감별이 필요하다.

저자들이 경험한 증례는 갑상선과 이소성 갑상선에 동시에 발생한 호르몬이상갑상선종으로서 문헌고찰과 함께 초음파와 CT 소견을 보고하고자 한다.

증례 보고

45세 여자가 내원 2주 전에 발견한 왼쪽 목에 만져지는 병변을 주소로 내원하였다. 이학적 검사에서 왼쪽 목에 종괴가 만져졌으며 압통은 없었다. 환자는 피로감을 호소하였으나 신체징후 및 전신 고찰 소견은 정상이었다. 과거력상 폐결핵이 있었고 혈액 검사에서 혈중 T3는 0.670 ng/mL (normal 0.8-2.0)로 감소하여 있었고 free T4는 1.23 ng/dL (normal 0.93-1.7), 갑상선자극호르몬(thyroid stimulating hormone, 이하 TSH)은 1.69 μ U/mL (normal 0.27-4.2)로 정상 수치였다.

두경부 CT에서 좌측 쇄골상부(supraclavicular area)에 2.8×2.8×4 cm 크기의 일부 석회화를 포함한 갑상선보다 저

음영을 보이며 일부 고음영 부위가 보이는 비균일 조영증강을 보이는 종괴가 관찰되었다. 이로 인해 좌측 내경 정맥은 압박되어 있고 좌측 갑상선은 앞쪽과 우측으로 이동되어 있었다. 갑상선은 내부에 저음영로 보이는 여러 개의 결절상 부위들이 있었으며 이들은 정상 갑상선에 비해 조영 증강이 잘되지 않았다(Figs. 1A, B). 초음파에서 좌측 쇄골상부에는 비균질 동일 에코음영을 보이는 종괴가 관찰되었으며(Fig. 1C), 갑상선의 좌엽 상부에 장경 0.7 cm 크기의 결정상 석회화(nodular calcification)를 동반한 결절(Fig. 1D)과 이외에 다양한 크기의 결절들이 양쪽 분엽에서 관찰되었다. CT와 초음파에서는 좌측 쇄골상부의 종괴는 전이성 림프절 또는 신경원성(neurogenic) 종양이, 갑상선내에는 여러 개의 양성 결절들이 있는 것으로 보였다.

좌측 쇄골상부 종괴에 대한 미세침흡인세포검사서 좌측 쇄골상부의 종괴는 갑상선 조직이 대량 검출되어 이소성갑상선의 가능성이 컸으나, 일부 부분적인 이형성을 보이는 여포세포들이 보여 갑상샘소포암종의 가능성을 배제할 수 없어, 종괴 절제와 좌갑상선 절제술을 시행하였다. 수술 후 병리 조직검사에서 좌측 갑상선은 저배율에서 과형성된 결절들과 이들을 둘러싸고 있는 섬유조직이 보였고(Fig. 2A), 고배율에서 결절 사이에서 비정형 소포들(atypical follicles)이 관찰되어(Fig. 2B) 큰세포유두모양암종(macrofollicular papillary carcinoma)의 가능성을 생각할 수 있으나, 유두암(papillary carcinoma)에서 보이는 특징적인 핵모양을 보이지 않았고, 갑상샘소포암종(follicular carcinoma)에서 보이는 주변 조직 침범은 관찰되지 않아 호르몬이상갑상선종(dysmorphic goiter)으로 진단하였다. 전이암이나 신경원성 종양을 의심하였던 좌측 쇄골상부 종괴의 수술 후 병리 조직은 저배율에서는 정상 갑상선 조직과 과형성된 결절들이 보였고(Fig. 2C), 고배율에서는 좌측 갑상선 조직과 마찬가지로 결절들 사이에 비

¹순천향대학교 천안병원 영상의학과

²순천향대학교 천안병원 일반외과

³순천향대학교 천안병원 해부병리학과

이 논문은 2010년 4월 27일 접수하여 2010년 7월 20일에 채택되었음.

정형 소포들이 관찰되어(Fig. 2D), 좌측 쇄골 상부 종괴도 이상호르몬성 갑상선종의 소견에 합당하였다. 최종적으로 본 증례는 갑상선의 호르몬이상갑상선종과 이소성갑상선에 생긴 호르몬이상갑상선종으로 진단하였다.

고 찰

호르몬이상갑상선종(dyshormonogenetic goiter)은 정상 갑상선 호르몬 합성 과정의 이상에 의해 생기는 갑상선의 증대(enlargement)와 과형성(hyperplasia)을 의미한다(1, 2). 호르몬 합성 과정에 필요한 효소 결핍이나 효소 활성(enzyme activity) 감소에 의해 생기게 되며 갑상선 대사의 이상으로 알려진 것으로는 갑상선자극호르몬(TSH)에 대한 반응 결핍, 요오드 수송, 유기화, 결합 과정에서의 결함, 갑상선글로블린

(thyroglobulin) 합성과 분비의 이상 등이 있다(1). 유전적으로 thyroid peroxidase (TPO), sodium iodide symporter (NIS), thyroid oxidase 2 (THOX2), pendrin (PDS), thyroglobulin (TG)의 5개의 유전인자(gene)가 호르몬 합성에 중요한 것으로 밝혀져 있으며 이중 TPO의 결손이 가장 중요한 기전으로 알려져 있다(2). 생리학적으로 T4와 T3의 감소는 뇌하수체에 지속적인 갑상선자극호르몬방출호르몬(Thyrotropin-releasing hormone, 이하 TRH) 생성을 유도하고 이는 시상하부에서 갑상선자극호르몬을 분비하도록 한다. 갑상선자극호르몬은 지속적으로 갑상선 상피를 자극하고 만성적으로 과형성을 일으킨다. 또한, 모세혈관을 확장시켜 출혈, 퇴행성 변화, 섬유화를 일으킨다(3).

호르몬이상갑상선종 빈도는 정상 출생아 30,000-40,000명에 1명으로 알려져 있다(4). 호르몬 결함의 정도나 대사 단계

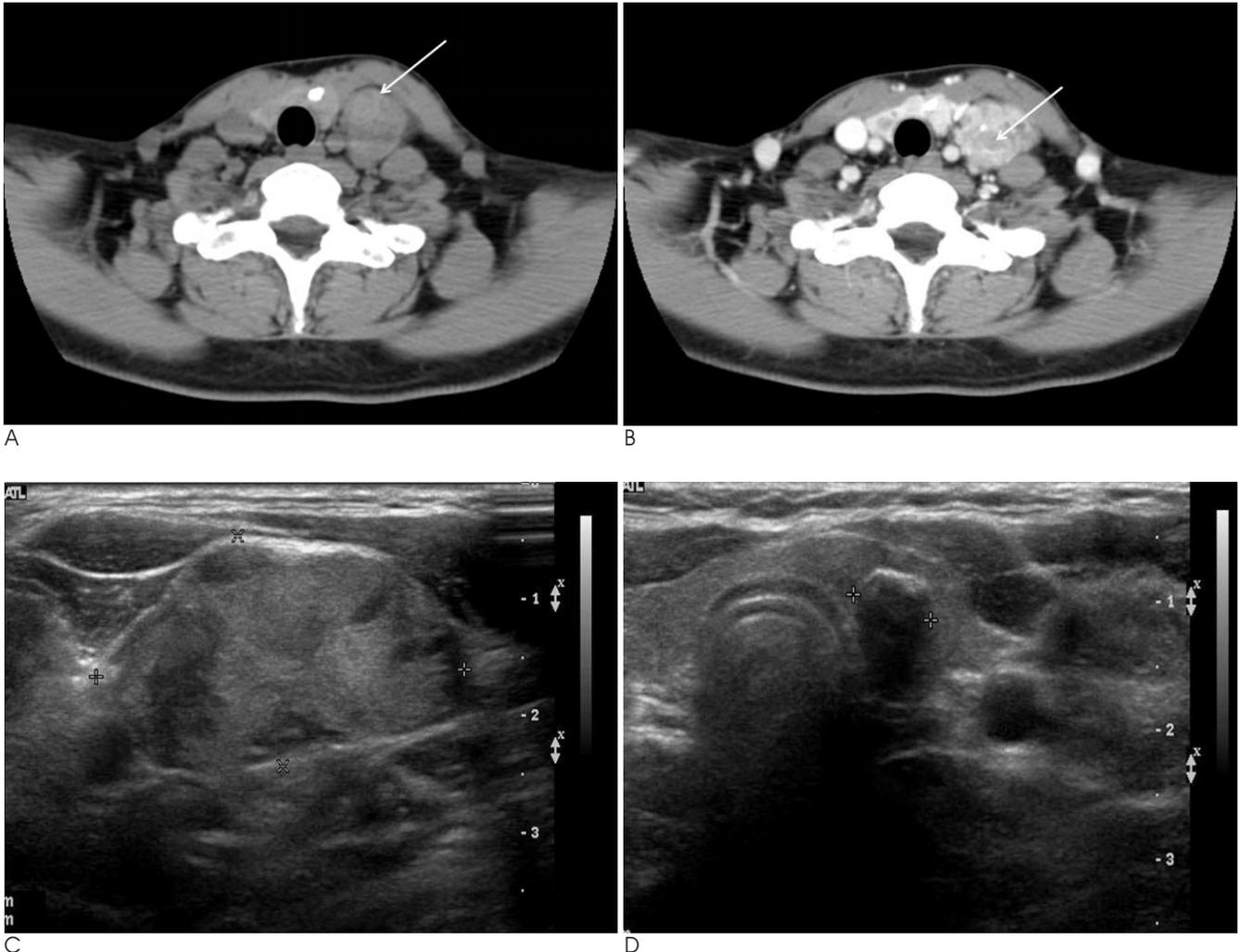


Fig. 1. Neck CT and ultrasonography of goiter and left neck mass in 45-year-old female.
 A. Axial image of non-contrast enhanced CT shows low attenuated thyroid gland and left neck mass with high attenuated portions (arrow) and small calcifications.
 B. Axial image of contrast enhanced CT shows heterogenous enhancements in thyroid gland and left neck mass with non-enhancing foci (arrow).
 C. Ultrasonographic finding shows heterogenous isoechoic mass in left supraclavicular area.
 D. Ultrasonographic finding shows a nodular calcification in left thyroid gland.

의 차이에 따라 생화학적인 다양성을 보이지만 임상적인 증상은 비슷하다. 증상의 차이는 대상기능장애의 유무에 따라 생기게 되며 태생기 전후에 장애가 생길 경우는 갑상선종성갑상선기능저하증(goitrous hypothyroidism)과 동반된 성장 장애, 정신 지체, 청력감소(deafness)를 보이며 장애가 없을 경우 수년에 걸쳐 정상갑상선기능갑상선종(euthyroid goiter)이 생기게 된다(1). 조직 병리학적으로 과형성된 갑상선 세포들은 종종 호산성(oxyphilic) 또는 투명 세포(clear cell) 이형성을 일으키고 이는 호르몬 과형성과 기능 감소와 관련되어 있다. 피막화된 결절(encapsulated nodule)은 주변 정상 갑상선 조직에 비해 과성장 한 여포 세포의 모임(nests)으로 설명할 수 있

다(3-5). 이러한 소견은 여포암(follicular carcinoma)과 비슷한 소견으로 감별이 필요하며, Cooper 등(6)은 소수에서 여포암과의 연관성을 보고하였다. 이와 같은 가능성을 생각해 볼 때 적극적인 치료의 필요성이 요구된다.

이상호르몬성 갑상선종의 특징적인 영상 소견에 대해서는 아직 보고된 바 없고 대부분 일반 갑상선종과 같은 소견으로 알려져 있다. Medeiros-Neto 등(7)은 산전(prenatal) 초음파에서 크기가 커져 있는 이엽성(bilobed)의 균질한 음영을 보인 선천성 갑상선종을 확인하였고, 제대 천자(cordocentesis)를 통한 혈청검사를 통해 호르몬이상갑상선종을 진단하였다. Baris 등(8)은 4세 소아 CT에서 크기가 커지고 조영증강이

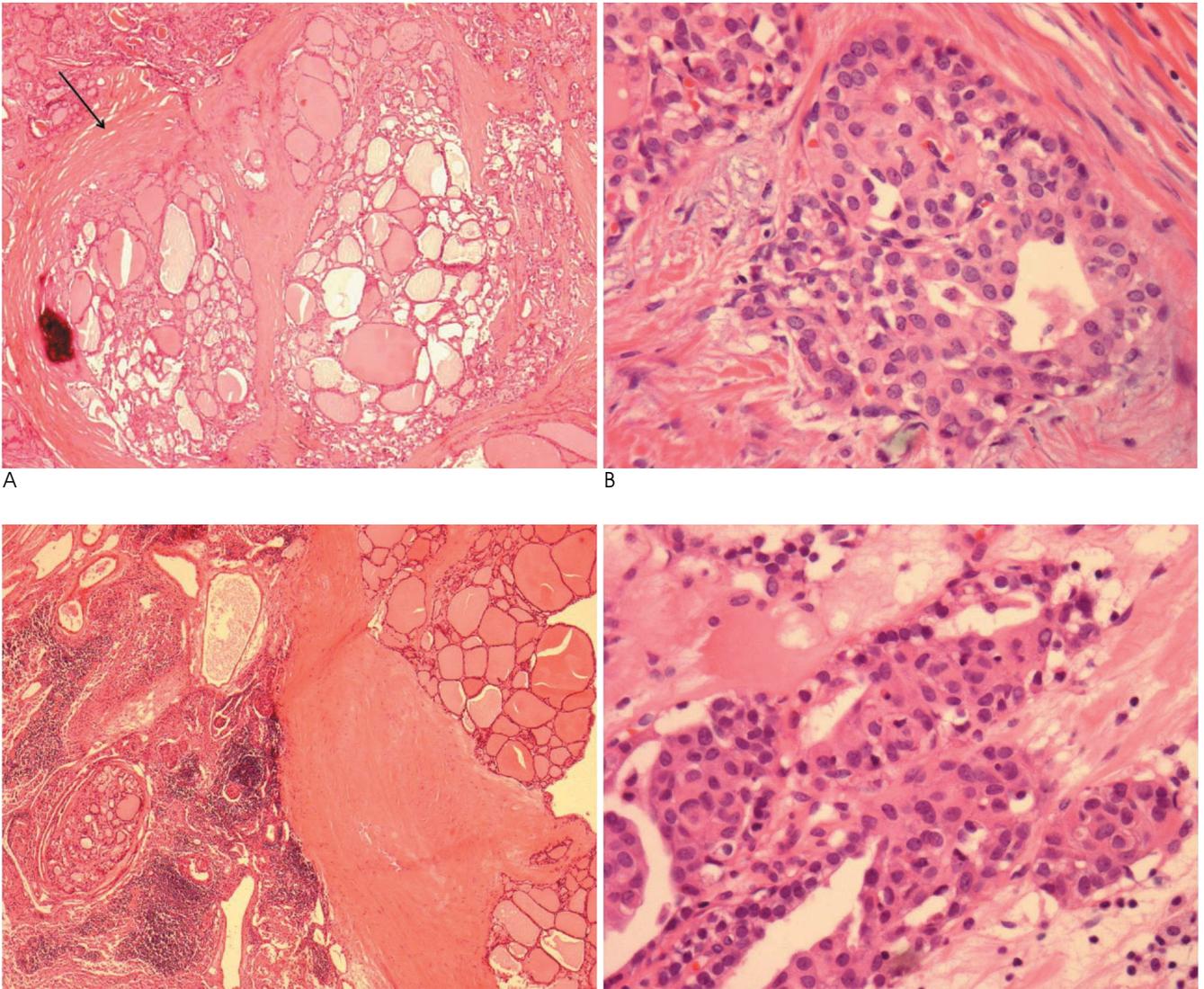


Fig. 2. Microscopic histology of goiter and left neck mass in 45-year-old female.
A. A photomicrograph of goiter shows multiple hyperplastic nodules with fibrotic tissue (black arrow) and calcification (H & E, × 100).
B. A photomicrograph of goiter shows complex microfollicles with atypical nodules in the fibrosis tissue between hyperplastic nodules (H & E, × 400).
C. A photomicrograph of neck mass shows normal thyroid tissue and multiple hyperplastic nodules with fibrotic tissue (H & E, × 100).
D. A photomicrograph of neck mass shows similar microscopic findings with goiter (H & E, × 400).

없는 갑상선에 대해 기술하였다. 본 증례에서는 초음파에서 갑상선이 커져 있었고 내부에 석회화를 동반한 결절들이 보였으며, 조영 전 CT에서는 병변이 정상적인 갑상선 조직과 같이 전반적으로 고음영으로 보였으나 정상 조직보다 상대적으로 저음영으로 보이는 부분들이 많았다. 전이암 또는 신경원성 종양으로 추정되었던 왼쪽 목의 종양도 조직검사서 이소성갑상선종으로 확인되었고, 초음파에서는 비균질 동일 에코음영의 종괴로, 조영 전 CT에서는 갑상선 보다 상대적으로 전반적인 저음영으로 보였으며 부분적으로 고음영을 보이는 부분도 있었다. 조영 후 CT에서는 갑상선과 이소성갑상선 모두에서 전반적인 조영증강을 보였으나 조영전 CT에서 저음영을 보인 부분들은 조영증강 되지 않았다. Baris 등(8)은 CT에서 정상 조직보다 상대적으로 저음영을 보인 부분들을 호르몬이상갑상선종으로 보고 하였다.

이소성갑상선(ectopic thyroid)은 갑상선조직이 정상 갑상선의 위치에 있지 않은 질환으로 외측갑상원기의 배아형성장애(dysembryoplasia)가 있을 때 발생한다. 특히 목혈관신경집(carotid sheath)과 목정맥(jugular vein)의 바깥쪽에 있는 경우 외측이소성갑상선(lateral aberrant thyroid)이라고 한다(9).

방사선동위원소(radioisotope) 검사는 갑상선의 위치와 기능에 중요한 정보를 주기 때문에(10) 본 증례와 같이 갑상선과 이소성 갑상선에 동시에 생긴 이상호르몬성 갑상선종의 진단에 큰 도움이 된다.

결론적으로 호르몬이상갑상선종은 초음파에서는 특징적인 소견들이 보이지 않으나, CT에서는 정상 위치의 갑상선과 이소성갑상선 모두에서 저음영을 나타내며 조영증강이 잘되지 않는다.

참 고 문 헌

1. Lever EG, Medeiros-Neto GA, DeGroot LJ. Inherited disorders of thyroid metabolism. *Endocr Rev* 1983;4:213-239
2. Pfarr N, Musholt TJ, Musholt PB, Brzezinska R, Pohlenz J. Congenital primary hypothyroidism with subsequent adenomatous goiter in a Turkish patient caused by a homozygous 10-bp deletion in the thyroid peroxidase (TPO) gene. *Clin Endocrinol* 2006;64:514-518
3. Fadda G, Baloch ZW, LiVolsi VA. Dyshormonogenetic goiter pathology. *Int J Surg Pathol* 1999;7:125-131
4. Ljungberg O. *Dyshormonogenetic goiter. Biopsy pathology of the thyroid and parathyroid*. London: Chapman and Hall Medical, 1992:77-79
5. LiVolsi VA. *Surgical pathology of the thyroid*. Philadelphia: W. B. Saunders, 1990:174-177
6. Cooper DS, Axelrod L, DeGroot LJ, Vickery AL Jr, Maloof F. Congenital goiter and the development of metastatic follicular carcinoma with evidence for a leak of nonhormonal iodide. Clinical, pathological, kinetic, and biochemical studies and a review of the literature. *J Clin Endocrinol Metab* 1981;52:294-306
7. Medeiros-Neto G, Bunduki V, Tomimori E, Gomes S, Knobel M, Martin RT, et al. Prenatal diagnosis and treatment of dyshormonogenetic fetal goiter due to defective thyroglobulin synthesis. *J Clin Endocrinol Metab* 1997;82:4239-4242
8. Baris I, Arisoy AE, Smith A, Agostini M, Mitchell CS, Park SM, et al. A novel missense mutation in human TTF-2 (FKHL15) gene associated with congenital hypothyroidism but not athyreosis. *J Clin Endocrinol Metab* 2006;91:4183-4187
9. Caccetta TP, Kumar A, Ishak H. Lateral aberrant thyroid tissue presenting as a lateral neck mass. *ANZ J Surg* 2005;75:1123-1124
10. Gordon B, Yaakob W, Willi S, Buse M, Gordon L. Congenital thyroid disease revisited: migrational anomalies and dyshormonogenesis. *J Nucl Med Technol* 1999;27:282-286

Dyshormonogenic Goiter within Ectopic Thyroid: A Case Report¹

Woong Hee Lee, M.D., Jong Kyu Han, M.D., Young Tong Kim, M.D., Sung Shick Jou, M.D.,
Sang Won Kim, M.D., Sung Yong Kim, M.D.², Hyun Deuk Cho, M.D.³

¹Department of Radiology, Cheonan Hospital, Soonchunhyang University

²Department of General Surgery, Cheonan Hospital, Soonchunhyang University

³Department of Pathology, Cheonan Hospital, Soonchunhyang University

A dyshormonogenic goiter is a congenital hyperplasia of the thyroid parenchyma caused by a defect in the normal hormonal pathway. Here, we report on a case involving the simultaneous occurrence of a thyroid and an ectopic thyroid dyshormonogenic goiter. We describe the ultrasound and CT findings along with a brief literature review.

Index words : Thyroid Neoplasms
Thyroid Gland
Congenital Hypothyroidism
Goiter

Address reprint requests to : Jong Kyu Han, M.D., Department of Radiology, Cheonan Hospital, Soonchunhyang University,
23-20 Bongmyung-dong, Cheonan 330-721, Korea.
Tel. 82-41-570-3515 Fax. 82-41-579-9026 E-mail: mdhjk@schmc.ac.kr