

## 장중첩증으로 내원한 포이츠-예거 증후군

경상대학교 의학전문대학원 외과학교실

김주연 · 문형곤 · 정치영 · 주영태 · 정은정 · 이영준  
홍순찬 · 최상경 · 하우송 · 박순태 · 정상호

### Peutz-Jeghers Syndrome with Intussusception

Ju-Yeon Kim, M.D., Hyung-Gon Moon, M.D., Chi-Young Jeong, M.D., Young-Tae Ju, M.D.,  
Eun-Jung Jung, M.D., Young-Joon Lee, M.D., Soon-Chan Hong, M.D., Sang-Kyung Choi, M.D.,  
Woo-Song Ha, M.D., Soon-Tae Park, M.D., Sang-Ho Jeong, M.D.

Department of Surgery, Gyeongsang National University School of Medicine, Jinju, Korea

Peutz-Jeghers syndrome (PJS) is a rare disease of autosomal dominant inheritance, which is characterized by multiple hamartomatous polyps and mucocutaneous pigmentations. Multiple hamartomatous polyps in the gastrointestinal tract are the hallmarks of PJS, and occur most commonly in the small intestine. Complications induced by polyps include colicky abdominal pain, bleeding, bowel obstruction; rectal prolapse of polyps, and intussusceptions. A male patient visited our emergency room with colicky abdominal pain. The patient was diagnosed small intestine intussusceptions with multiple polyps. We report this case with a review of the literature. (J Korean Surg Soc 2009;77:353-356)

**Key Words:** Peutz-Jeghers syndrome, Intussusceptions

중심 단어: 포이츠-예거 증후군, 장중첩증

## 서론

포이츠-예거증후군(Peutz-Jeghers syndrome)은 점막피부 접합부의 색소침착과 소화기의 용종증을 특징으로 하며, 상염색체 우성으로 유전되는 드문 질환이다. 용종들은 소장, 특히 공장에서 가장 흔하게 발견되고, 위, 결장, 직장 등에서도 발견될 수 있다. 용종에 의한 합병증으로 장중첩증, 장폐색, 위장관 출혈, 장축염전증이 발생할 수 있다. 저자들은 최근 급성복통으로 내원하여 소장의 다발성 용종증에 의한 장중첩증으로 진단되어 수술을 시행한 경험이 있어

문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

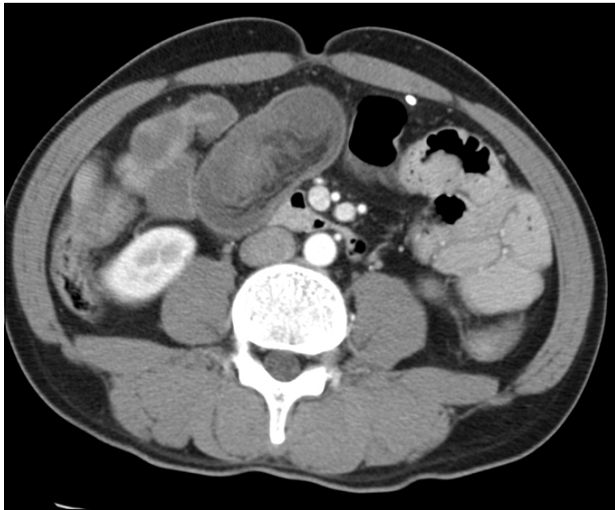
## 증례

39세 남자 환자가 내원 당일 오전부터 시작된 급성 복통을 주소로 본원 응급실로 내원하였다. 환자는 약 9년 전 타 병원에서 흑으로 인한 장 질환으로 장 절제술을 시행한 기왕력이 있었으며 정확하게 병명을 기억하지는 못하였으나 재발 가능하며 희귀병이라는 이야기는 들었다고 하였다. 그 외에 특이한 병력이나 가족력은 없었다. 내원 당시 활력징후는 혈압 120/70 mmHg, 맥박수 74회/분, 호흡수 18회/분, 체온 36.6°C였으며, 환자는 건강해 보였다. 이학적 검사상 복부는 딱딱하였으며, 약간 팽창된 소견을 보이고 있었으며, 장음은 감소하였고 만져지는 종물은 없었다. 말초 혈액검사는 혈색소 13.5 g/dl, 백혈구 13600/mm<sup>2</sup>, 혈소판 355,000/mm<sup>2</sup>였으며, 생화학검사와 요 검사는 정상이었다.

책임저자: 정상호, 경남 진주시 칠암동 90  
☎ 660-702, 경상대학교병원 외과  
Tel: 055-750-8096, Fax: 055-750-8732  
E-mail: jshgnuh@naver.com

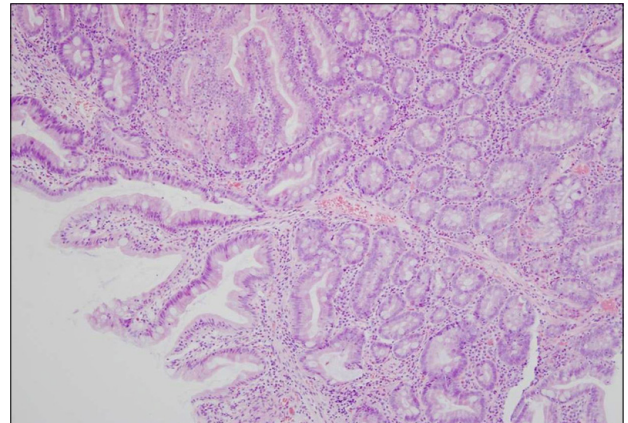
접수일 : 2009년 4월 16일, 게재승인일 : 2009년 5월 7일

복부 컴퓨터 단층촬영을 시행하였으며 그 결과 소장의 장중첩증 및 다발성 용종성 종괴의 소견을 보이고 있어 응급 수술을 시행하였다(Fig. 1). 수술 소견상 복강 내 복수가 있었으며 이전 수술로 인한 유착의 소견을 보이고 있었다.

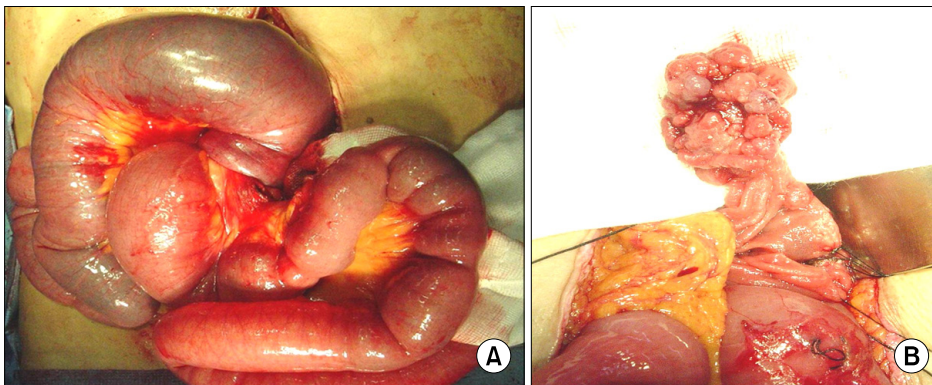


**Fig. 1.** Dilated small bowel with intussusceptions and polyps on abdominal CT.

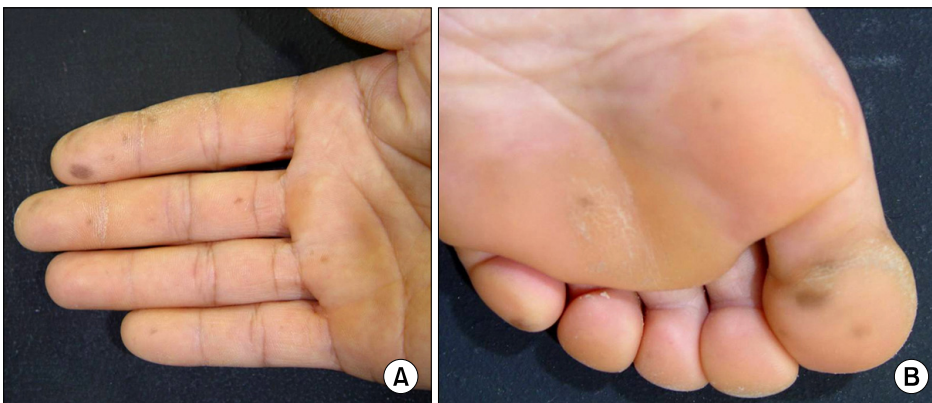
유착 박리를 시행하였으며, 수술장 소견상 Treitz 인대 하방 70 cm에 소장과 장간막에 반흔으로 과거 장 절제의 흔적이 관찰되었다. 회맹관 상방 약 80 cm부터 약 15 cm의 회장이 장 중첩되어 있어 이를 도수 정복하였다(Fig. 2A). 도수 정복된 회장의 내부에 약 2.5 cm 크기의 용종이 있어(Fig. 2B),



**Fig. 3.** Histologically, polyp consisted of branching bundles of smooth muscle fibers covered by normal mucosa (H&E stain, ×25).



**Fig. 2.** Intraoperative photographs show (A) intussusceptions and (B) the leading polyp.



**Fig. 4.** Mucocutaneous pigmentations on hand and foot.

이를 포함하여 중첩되어 있던 장으로 약 5 cm 가량 절제하고 문합하였다. 이후 Treitz 인대부터 공장(10개), 회장(2개) 및 대장(1개)을 축진하여 내부의 용종 유무를 확인하였으며 약 0.5 cm부터 4 cm에 이르는 약 13개의 용종을 찾아, 총 6곳의 장 절개, 1곳의 화장절개 및 13개의 용종 절제술을 시행하였다. 이후 조직 검사상 용종은 전형적인 포이츠-예거 증후군의 과오종성 용종임을 확인할 수 있었다(Fig. 3). 환자는 수술 이후 합병증 없이 회복되었다. 수술 후 시행한 피부과 검진상 손등 및 구강 내 흐릿한 반점을 확인할 수 있었으며(Fig. 4), 비노기계 검진상 특이 소견은 없었다. 환자는 퇴원 후 외래에서 시행한 위장관 조영술상에서 십이지장 및 근위부 공장에서도 다수의 용종이 관찰되어 내시경적 용종 절제술을 시행하였다. 이후 현재 문제없이 추적 관찰 중이다.

## 고 찰

1921년 Peutz와 1949년 Jeghers 등이 장관의 다발성 용종과 구강 점막의 색소 침착을 특징으로 하는 가족적 발병을 처음 보고한 이후 1954년 Bruwer 등(1)이 이들의 증후군을 Peutz-Jeghers 증후군으로 명명하였다.

포이츠-예거 증후군은 위장관내 다발성 과오종성 용종증과 피부점막의 색소 침착, 소화기관 이외의 종양, 소화기관의 선암 발생 위험의 증가를 특징으로 하는 매우 드문 유전성 질환이다. 상염색체 우성으로 유전되며, 연관 유전자로 19번 염색체 단완(19p13.3)에 위치한 STK11유전자의 돌연변이에 의해 발생하는 것으로 알려져 있으나 환자의 절반에서만 가족력을 나타낸다고 한다.(2)

용종은 크기와 모양이 다양하며 빈도는 공장, 회장, 대장,

위, 십이지장 순이고 식도는 제외된다. 식도에서는 왜 발생하지 않는지에 대해서는 아직 알려져 있지 않으며, 공장에서 가장 흔히 발견되는 이유는 용종의 어떤 유전적 경향이 라기보다는 단지 이 부분이 장에서 차지하는 길이와 포면적이 크기 때문으로 여겨지고 있다.

포이츠-예거 증후군의 환자들은 보통 용종에 의한 장중첩증으로 간헐적인 복통의 증상을 가진다. 이러한 장중첩증은 대개는 경미하며 자연소실 되기도 하지만, 장폐색을 유발하여 본원의 증례처럼 수술적인 치료를 필요로 하는 경우도 있다. 크기가 큰 용종인 경우, 또는 위 유문부 혹은 십이지장의 용종은 장중첩증 없이도 장폐색을 유발하기도 한다. 그 외에도 장축염전증 및 용종의 항문을 통한 탈출, 혈변, 빈혈 등이 있을 수 있다.

용종에 동반되는 특징적인 색소 침착은 입술, 특히 아랫입술에 흔히 나타나며 입 주위, 눈 주위 등의 안면 부위 및 구강점막, 손가락, 발가락 및 드물게는 구개, 편도, 외 생식기, 장관점막에서도 관찰될 수 있다. 색소 침착은 특징적으로 검은 갈색 내지는 검푸른 색을 띠는 작반(freckling)의 형태로 나타나며 크기는 대개 직경 5 mm 이하이며 상호 윤합되는 소견을 보이기도 한다. 이는 용종과 마찬가지로 과오종의 형태로 여겨지며 악성 가능성은 없다. 본 증례에서는 구강내의 흐릿한 반점과 손발바닥에만 흐릿하게 색소침착이 관찰되었으며, 뚜렷한 색소침착은 관찰되지 않았다.

포이츠-예거 증후군에서는 위 장관의 선암 및 췌장, 담낭, 양측 유방, 성선 종양의 빈도가 높게 나타난다.(3) 위장관에서는 대장에서의 종양 발생이 가장 빈번하며 십이지장, 위의 순으로 과오종성 용종의 수와 선암의 발생과는 비례하지 않는 것 같다. Giardiello 등(4)에 의하면 포이츠-예거 증후군 환자에서 어떤 종류의 암이든지 발생의 상대적 위험

Table 1. Surveillance recommendations by age and sex (5)

Age (y)	Male	Female
From birth to 12	History and physical exam with examination of testicles and routine blood tests annually	History and physical exam with routine blood test annually
At age 8	Upper endoscopy and small bowel series, if positive, continue every 2~3 years	Upper endoscopy and small bowel series, if positive, continue every 2~3 years
From age 18 on	Colonoscopy, upper endoscopy, and small bowel series every 2~3 years	Colonoscopy, upper endoscopy, and small bowel series every 2~3 years, breast self exam monthly
From age 21 on	—	Pelvic exam with Pap smear annually
From age 25 on	Endoscopic ultrasound every 1~2 years (CT scan and/or CA19-9 as options)	Endoscopic ultrasound every 1~2 years (CT scan and/or CA19-9 as options), clinical breast exam semiannually, mammography annually (MRI as alternative), transvaginal ultrasound and serum CA-125 annually

도는 15 이상이라고 보고 하였다. 이 연구에 의하면 포이츠-예거 환자에서 65세까지의 암 발생의 누적 위험도는 93%라고 보고하였다. 또한 소장(520), 위(213), 췌장(132), 대장(84), 식도(57)로 아주 높은 상대적 위험도를 보였으며 유방, 폐, 난소의 상대적 위험도도 10 이상으로 보고되었다.

포이츠-예거 증후군 환자에 있어서 치료는 증상이 있는지의 여부에 따라 나눌 수 있는데 증상이 없는 경우도 다발성 암의 위험성 및 합병증 발생의 위험성 때문에 철저한 감시가 필요하다. 이런 추적검사들에 대해서는 아직 그 효용성에 대한 무작위 연구가 없어 전문가의 견해에 따르고 있는 실정이며 2006년 Giardiello와 Trimbath(5)가 이런 전문가들의 견해를 통합하여 연령별 감시체계를 구축하였다 (Table 1).

대장 용종의 치료는 일단 진단되면 용종은 모두 제거하는 것이 좋다고 한다. 예방적 대장절제는 임상적인 시도의 결과가 없으나 내시경적 절제가 불가능한 용종증, 특히 선종성 변이를 일으킨 경우는 시행하는 것으로 되어있다. 그리고 최근 연구는 cyclooxygenase-2발현과 관련하여 NSAID 계 약물과 질병의 예방에 대해서도 논의되고 있다.(6) 증상이 있는 환자는 대부분이 용종으로 인한 장폐색증과 복통 그리고 장출혈을 경험하게 되는데 이로 인해 반복적인 개복술과 소장 절제로 인하여 수술의 이환율이 증가하고, 장 절제가 반복되는 경우 단장 증후군을 유발하기도 한다. 이런 단장 증후군의 문제를 예방하기 위해서라도 처음 개복술 후 재수술을 줄이기 위하여 악성종양의 증거가 없는 한 소장의 분절 절제술 보다는 용종절제술을 시행할 것을 추천하고 있으며 최근에는 더욱 불필요한 장 절제술을 피하기 위하여 수술 중 전장내시경을 시행하는 추세이다.(7)

저자들은 최근 소장의 다발성 용종증으로 장중첩증을 유발한 포이츠-예거 증후군 환자에서 반복되는 재수술로 인한 단장증후군을 피하고자 수술 중 소장과 대장을 수지 검진하여 소장절개를 통한 용종 절제술을 시행하여 이를 보고하는 바이다.

## REFERENCES

- 1) Bruwer A, Barga JA, Kierland RR. Surface pigmentation and generalized intestinal polyposis; (Peutz-Jeghers syndrome). *Proc Staff Meet Mayo Clin* 1954;29:168-71.
- 2) Jenne DE, Reimann H, Nezu J, Friedel W, Loff S, Jeschke R, et al. Peutz-Jeghers syndrome is caused by mutations in a novel serine threonine kinase. *Nat Genet* 1998;18:38-43.
- 3) Giardiello FM, Welsh SB, Hamilton SR, Offerhaus GJ, Gittelsohn AM, Booker SV, et al. Increased risk of cancer in the Peutz-Jeghers syndrome. *N Engl J Med* 1987;316:1511-4.
- 4) Giardiello FM, Brensinger JD, Tersmette AC, Goodman SN, Petersen GM, Booker SV, et al. Very high risk of cancer in familial Peutz-Jeghers syndrome. *Gastroenterology* 2000;119:1447-53.
- 5) Giardiello FM, Trimbath JD. Peutz-Jeghers syndrome and management recommendations. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2006;4:408-15.
- 6) De Leng WW, Westerman AM, Weterman MA, De Rooij FW, Dekken Hv H, De Goeij AF, et al. Cyclooxygenase 2 expression and molecular alterations in Peutz-Jeghers hamartomas and carcinomas. *Clin Cancer Res* 2003;9:3065-72.
- 7) Edwards DP, Khosraviani K, Stafferton R, Phillips RK. Long-term results of polyp clearance by intraoperative enteroscopy in the Peutz-Jeghers syndrome. *Dis Colon Rectum* 2003;46:48-50.