

# 식도에 발생한 위장관 간질종양

박영우\* · 원용순\* · 신화균\* · 임재웅\* · 고은석\*\* · 김희경\*\*

## Gastrointestinal Stromal Tumor of the Esophagus

Young Woo Park, M.D.\*, Yong Soon Won, M.D.\*, Hwa Kyun Shin, M.D.\*, Jae Ung Lim, M.D.\*, Eun Suk Koh, M.D.\*\*, Hee Kyung Kim, M.D.\*\*

A 46-year-old man who had been diagnosed with esophageal tumor by PET-CT was admitted to our hospital for operation. Preoperative examination and intraoperative findings showed leiomyoma-like lesion and enucleation was done, but an immunohistochemical test on the case found gastrointestinal stromal tumor (GISTs). GISTs are very rarely found in the esophagus. As GISTs differ from leiomyoma pathogenetically and clinically, different treatments and follow-up strategies are required. The patient is under continuous observation to check recurrence and metastasis.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 2006;39:565-568)

**Key words:** 1. Esophageal neoplasms  
2. Gastrointestinal disease  
3. Esophagus

### 증례

1년 전 성대의 편평세포암종으로 현미경하 후두미세수술을 받았던 46세 남자 환자가 전신 검진을 위해 양전자 방출단층촬영(PET-CT)을 시행하였다. 검사결과 원위부 식도의 FDG (<sup>18</sup>F-fluoro-2-deoxy-D-glucose) 섭취율이 비정상적으로 증가된 소견을 보였다(Fig. 1A). 환자는 연하곤란, 연하통, 흉통, 체중감소는 없었으나 수술을 위하여 입원하였다. 흉부단층촬영은 시행하지 않았고 내시경은 정상소견을 보였다. 내시경초음파검사서 근육층에서 발생한 비교적 균질 에코 음영을 보이는 원형의 종양 병변이 보였다(Fig. 1B).

수술 시 경계는 좋으나 피막형성이 없는 회백색의 덩어

리가 식도 우측면에 있었다. 식도 근육을 종절개 하여 적출술을 시행한 후 비흡수성 봉합사를 이용하여 식도근육을 봉합하였다. 종양은 2.7×2.5×1.5 cm 크기였고 단면상 육질이며 출혈과 낭성 변화를 동반하고 있었다(Fig. 2). 수술 시 동결생검에서 양성소견을 확인하고 수술을 마쳤다. 환자는 수술 후 별다른 문제없이 회복되었다. 병리검사서 종양세포들은 주로 풍부한 호산성의 세포질을 가진 방추형 세포들이 다발을 이루면서 성장하고 있었고 유사분열상은 거의 관찰되지 않았고 괴사는 없었다(Fig. 3A). 면역조직화학 염색상 종양세포는 c-kit, CD34 그리고 actin에 양성, desmin과 S-100 단백질에 음성으로 위장관 간질종양에 합당한 소견이었다(Fig. 3E). 재발 및 전이 가능성에 대해 환자에게 설명 후 추적관찰 중이다.

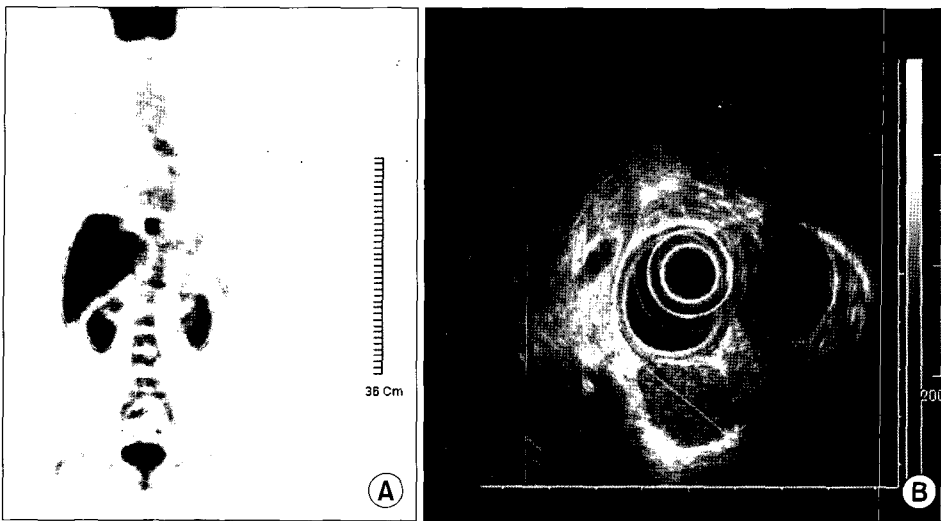
\*순천향대학교 의과대학 부천병원 흉부외과  
Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, Buchon Hospital, Soonchunhyang University College of Medicine

\*\*순천향대학교 의과대학 부천병원 임상병리과  
Department of Clinical Pathology, Buchon Hospital, Soonchunhyang University College of Medicine

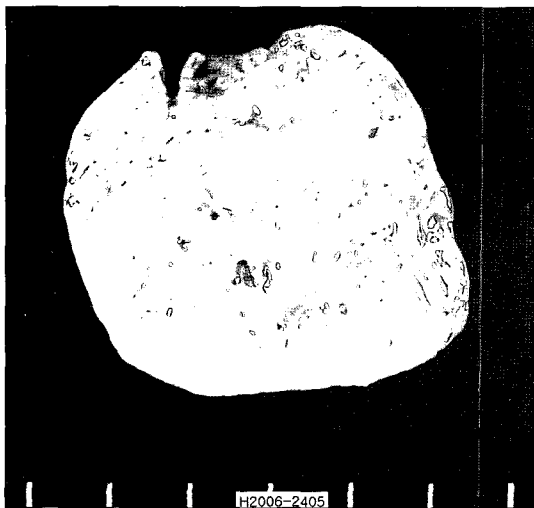
논문접수일 : 2006년 3월 21일, 심사통과일 : 2006년 5월 3일

책임저자 : 원용순, (420-767) 경기도 부천시 원미구 중동 1174, 순천향대학교 의과대학 부천병원 흉부외과  
(Tel) 032-621-5302, (Fax) 032-621-5018, E-mail: yswon@schbc.ac.kr

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.



**Fig. 1.** (A) PET-CT shows abnormal hypermetabolic FDG uptakes in the distal esophagus. (B) Endoscopic ultrasonography shows a homogeneous, near-isoechoic mass arising from the muscularis propria.



**Fig. 2.** On section, it is circumscribed, lack of a true capsule, and reveals a gray-white cut surface with rubbery consistency. Cystic change and hemorrhage are also found.

## 고 찰

위장관 간질종양(GIST)은 위장관 중간엽에서 발생하는 드문 질환이다[1-8]. 방추형, 상피세포 모양 또는 다형성 모양의 중간엽 종양으로 면역조직학적 염색에서 c-kit 유전자의 산물인 CD117 (줄기세포 인자 수용체)에 양성인 종양을 일컫는다[1-7]. 대부분 위장관에서 발생하고 드물게 그물막, 장간막에서 발생한다[1-7]. 위장관의 연동운동

에 관여하는 Cajal 간질세포 또는 Cajal 간질세포로 분화하는 줄기세포에서 발생한다[1-7]. Mazur와 Clark[7]이 1983년 평활근종으로 명명되었던 종양 중에서 슈반세포와 면역조직화학적특성이 다르고(S-100 단백질 음성) 평활근세포와 초미세구조가 다른 종양을 위기질종양으로 지칭하였다가 1998년 Hirota 등[8]이 c-kit 유전자의 돌연변이가 GIST의 발병기전에 중요한 역할을 하는 것을 밝혀냄으로써 GIST의 정의가 확립되었다.

GIST는 위장관 중간엽에서 발생하는 종양 중에서 가장 흔하고 대부분 고령에서(50~60세) 발생한다[1-6]. 남녀 발생 빈도는 보고마다 차이는 있지만 대체로 비슷하다[3-6]. 발생위치는 위(40~70%)가 가장 많고 다음으로 소장(20~40%), 대장과 직장(5~15%)이지만 드물게 식도(<5%), 그물막(<5%), 장간막 또는 후복막에서도 발생한다[1-6]. GIST는 임상적으로 병리학적으로 양성, 경계성, 악성까지 다양하다[1-6]. 대부분(60~80%)은 양성이지만 20~30%에서 악성을 나타낸다[4,6]. 종양의 크기, 발생위치, 유사분열수가 예후를 나타내는 중요한 인자인데, 위에 발생한 GIST의 대부분은 양성을 나타내지만 소장, 대장, 식도에 발생한 경우는 악성을 나타내는 경우가 많고 종양의 크기가 5cm를 넘지 않고 유사분열수가 50HPF에서 5개 이하인 양성일 가능성이 높다[1-3,5,6]. 그러나 2cm 이하와 매우 낮은 유사분열수의 병변에서도 전이가 발생하기 때문에 예후는 이러한 지표들에 대한 상대적인 위험도로 구분한다(Table 1).

치료는 정상 조직을 포함한 완전한 외과적 절제이다[1-6]. 재발 및 전이성 GIST에서의 수술적 치료에 대해서

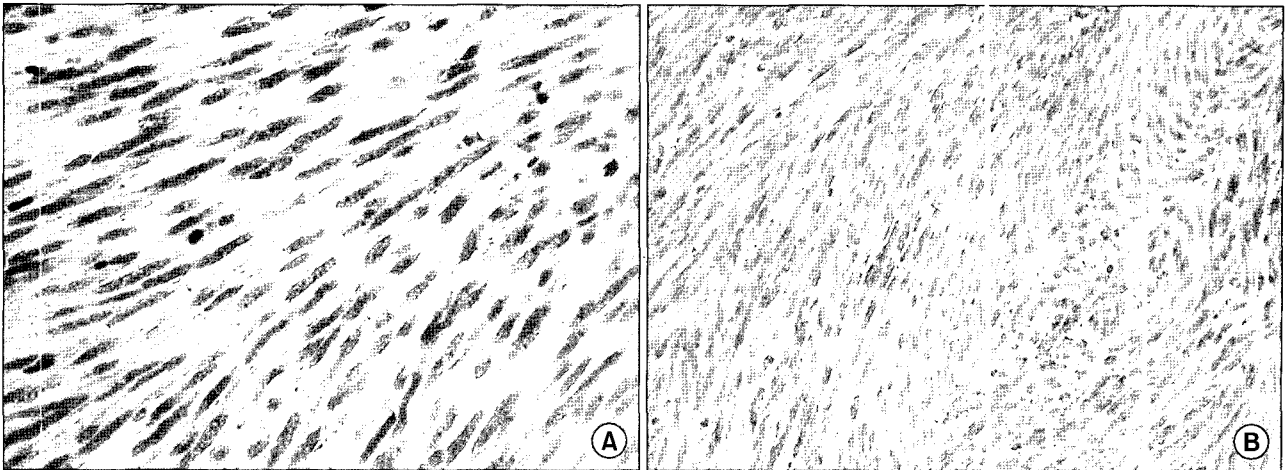


Fig. 3. (A) The tumor is composed of plump spindle cells and arranged in a storiform pattern with pale to eosinophilic cytoplasm. Mitoses are rarely seen (H&E,  $\times 400$ ). (B) The tumor is composed of immunohistochemical staining for c-kit is positive in the tumor cells (H&E,  $\times 200$ ).

Table 1. Tumor size and mitotic rate as guides to the evaluation of GIST malignancy

GIST categories	Tumor size (cm)	Mitotic count (HPF)
Very low risk	<2	< 5/50
Low risk	2~5	< 5/50
Intermediate risk	<5	6~10/50
	5~10	< 5/50
High risk	>5	> 5/50
	>10	Any mitotic rate
	Any size	> 10/50

HPF=High power field.

는 이점이 많지만 만성 백혈병 치료약인 STI-571 (Imatinib mesylate [Gleevec]; Novartis, Basel, Switzerland)은 tyrosine kinase를 경쟁적으로 억제하여 재발성 또는 전이성 GIST에 효과가 있다고 보고되고 있다[1-6].

식도에 발생하는 GIST는 드물지만 예후가 평활근종과 달라 감별이 필요하다[1-6]. Miettinen과 Lasota[1]는 식도 간질 종양 68예에 대한 연구에서 평활근종, GIST, 평활근육종의 발생비율을 71%, 25%, 4%로 보고하였고 평활근종은 1예에서 재발하여 재수술이 필요하였고 질환자체로 사망하는 예는 없었지만 GIST의 경우 9예에서 질환에 의해 사망하였고(median survival 29개월) 2예에서 원격전이가 발생하였다. 임상증상이나 술 전 검사에서 감별이 어렵고 수술 시 육안적으로 평활근종은 소엽이 형성되어 있고 단

단하지만 GIST는 말랑말랑하고 물고기 살 정도의 정도이다[1]. 면역조직화학염색에서 GIST는 desmin, actin에 대부분 음성이고 CD34, CD117에 양성이지만 평활근종은 desmin, actin에 양성이고 CD34, CD117에 음성이다[1-6]. 수술방법은 평활근종은 적출술(enucleation)로도 충분하지만 GIST는 En-bloc resection 후에도 재발 및 전이에 대해 추적관찰이 필요하다[1-6]. 평활근종은 드물게 재발하거나 악성변형이 보고되지만 질환자체로 사망하는 예는 없다.

식도 GIST는 식도 평활근종에 비해 악성도가 높아서 수술방법이 달라져야 하지만 술 전 진단 및 동결생검에서 감별이 어렵기 때문에 이를 감별할 수 있는 방법에 대한 연구가 필요할 것이라 생각한다.

## 참 고 문 헌

- Miettinen M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors-definition, clinical, histological, immunohistochemical, and molecular genetic features and differential diagnosis. *Virchows Arch* 2001;438:1-12.
- Miettinen M, Sarlomo-Rikala M, Sobin LH, et al. Esophageal stromal tumors: a clinicopathologic, immunohistochemical, and molecular genetic study of 17 cases and comparison with esophageal leiomyomas and leiomyosarcomas. *Am J Surg Pathol* 2000;24:211-22.
- Fletcher CDM, Berman JJ, Corless C, et al. Diagnosis of gastrointestinal stromal tumors: a consensus approach. *Hum Pathol* 2002;33:459-65.
- Lee JR, Anstadt MP, Khwaja S, Green LK. Gastrointestinal

- stromal tumor of the posterior mediastinum.* Eu J Cardio Thorac Surg 2002;22:1014-6.
5. Joensuu H, Fletcher CDM, Dimitrijevic S, et al. *Management of malignant gastrointestinal stromal tumours.* Lancet Oncology 2002;3:655-64.
  6. Sabah M, Leader M, Kay E. *Gastrointestinal stromal tumors: An update.* Cur Diag Pathol 2005;11:400-10.
  7. Mazur MT, Clark HB. *Gastric stromal tumors: reappraisal of histogenesis.* Am J Surg Pathol 1983;7:507-19.
  8. Hirota S, Isozaki K, Moriyama Y, et al. *Gain-of-function mutations of c-KIT in human gastrointestinal stromal tumors.* Science 1998;279:577-80.

=국문 초록=

46세 남자환자가 건강검진에서 발견된 식도 종양을 수술받기 위해 내원하였다. 수술 전 검사 및 수술 소견에서 평활근종과 유사한 소견을 보여 적출술을 시행하였으나 면역조직화학적 염색에서 위장관 간질종양으로 확인되었다. 식도에 발생하는 위장관 간질종양은 매우 드문 질환이다. 평활근종과는 다른 병리생물학적 소견과 임상양상을 보이므로 다른 치료방법 및 경과관찰이 필요하다. 환자는 재발 및 전이에 대한 지속적인 추적관찰 중이다.

- 중심 단어 : 1. 식도 종양  
2. 위장관 질환  
3. 식도