

# Alport syndrome과 동반된 식도 평활근종증

최 인 석\* · 박 주 철\* · 이 주 희\*\*

=Abstract=

## Esophageal Leiomyomatosis in a patient with Alport Syndrome

In Seok Choi, M.D.\*, Joo Chul Park, M.D.\*, Ju Hie Lee, M.D.\*\*

A 13-year-old boy with a history of Alport syndrome had been suffering from progressive dysphagia and postprandial vomiting for over 7 years. Esophagogram and manometric studies were consistent with achalasia. Barium study demonstrated marked esophageal dilatation and smooth tapered narrowing of the distal esophagus. However, in spite of the medical treatment, including the injection of botulinum toxin at the lesion site using an endoscope, symptom did not improved and he suffered growth failure and malnutrition. Esophagectomy and esophagogastrostomy were performed to relieve the dysphagia. A firm circumferential intramural mass about  $7 \times 5 \times 5$  cm was found in the distal esophagus. The lumen of the esophagus was markedly dilated and esophageal wall was hypertrophied. Histologic examination of the neoplasm revealed a rather ill defined tumor tissue consisting of interlacing or whirling spindle cells without significant mitosis, and esophageal leiomyomatosis was confirmed. The patient was discharged uneventfully.

(Korean J Thorac Cardiovasc Surg 2000;33:112-5)

Key word : 1. Esophageal neoplasm  
2. Leiomyomatosis

### 증 례

13세된 남자 환자로 2세와 3세때 선천성 백내장으로 수술을 받은 적이 있었으며, 또한 이때부터 난청이 있는 것을 알게 되었다. 그 후로 잦은 상기도 감염이 있었으나 비교적 정상발육 하다가, 6세경부터 하루에 식후 한 두 차례 구토 증세와 연하곤란 증상이 나타나 점점 심해지는 경향을 나타내다가 8세경부터는 더 이상 체중증가가 되지 않기 시작했다. 10세경 본원 소아과에 입원하여 임상증상과 신장조직 검사결과(신장염)를 종합하여 Alport 증후군 이라고 진단 받았다.

당시 촬영한 식도조영술 및 컴퓨터 단층 촬영상 Achalasia와 식도 평활근종증을 감별진단 하려고 하였으나 보호자가 수술을 거부하여 퇴원하여 그냥지내다가 증상이 점차 심해짐에 따라 영양 상태가 불량해지고 성장발육이 되지 않아 수술을 위해 본과로 입원하였다.

환자는 출생시 체중이 2.3 kg 였으며 만삭으로 태어났다. 저체중 이외에 별다른 문제는 없었다고 하며 환자 이외에 Alport 증후군의 가족력은 없었다. 내원당시 뇨검사상 현미경적 혈뇨(microscopic hematuria), 단백뇨(proteinuria)가 있었으며 청력검사상 양측 감각신경성 난청을 보였고, 체중은 20 kg

\*경희대학교 의과대학 흉부외과학교실

Department of Thoracic and Cardiovascular Surgery, College of Medicine, Kyung Hee University

\*\*경희대학교 의과대학 해부병리학교실

Department of Anatomical Pathology, College of Medicine, Kyung Hee University

논문접수일 : 99년 9월 17일 심사통과일 : 99년 11월 12일

책임저자 : 박주철 (103-702) 서울특별시 동대문구 회기동 1, 경희대학교 흉부외과학교실. (Tel) 02-958-8421, (Fax) 02-958-8410

본 논문의 저작권 및 전자매체의 지적소유권은 대한흉부외과학회에 있다.



Fig. 1. Image from a barium study shows tapered narrowing of the distal esophagus.

(한국 소아 발육 표준치, 13세 기준 정상 :  $41.52 \pm 6.83$  kg), 신장은 116 cm (한국소아 발육 표준치, 13세 기준 정상 :  $152.6 \pm 8.4$  cm)으로 나타나 영양부족으로 인한 심한 발육부전을 보였다. 식도 조영사진상 식도내경이 심하게 확장되어 있으면서 식도벽이 비후되어 있으며, 또한 원위부 식도에서 새부리 모양의 식도 협착(beak-like appearance)을 보였다(Fig. 1). 컴퓨터 단층촬영상 원위부 식도에 비교적 큰 원주형태(circumferential) 식도 벽내 (intramural) 연부조직 종양이 보이고(Fig. 2a), 근위부 식도는 매우 팽창되고 비후되어 있는 소견을 볼수 있었다(Fig. 2b).

수술은 복부절개 및 우측 개흉술로 식도와 위분문부위(cardia)를 제거하고 위(stomach)로 치환하는 식도-위 문합술을 시행하였다. 문합술은 근위부 식도벽이 매우 두꺼워져 있고, 내경이 넓어져 있어 자동 봉합기를 사용하지 않고 4-0 PDS(polydioxanone)로 불연속 봉합(interrupted suture) 하였다. 수술 소견은 식도 전장에서 내경이 심하게 팽창되어 있고 식도벽은 비후되어 보였다. 그리고 위-식도 경계부위에 단단한, 비교적 큰( $7 \times 5 \times 5$  cm) 종양 종괴를 볼수 있었다(Fig. 3).

병리조직 검사상 평활근종 세포들이 증식되어 소용돌이(whorling or interlacing)치는 모양으로 배열되어 있고, 비정형 세포(atypical cell)나 세포분열(mitoses)은 관찰되지 않는 전형적인 평활근종 소견을 보였으며(Fig. 4), 면역 조직검사(immunohistochemical study)에서는 Vimetin, Desmin, Actin 염



Fig. 2. (a) CT scan shows a mass of relatively low soft-tissue attenuation near the junction and compressed esophageal lumen. (b) CT scan of the thorax demonstrates marked esophageal dilatation with thickening.

색에서 양성을 보였다(Fig. 5).

수술후 7 일째 조영사진상 문합부위에 누출(leakage)이 없는 것을 확인 하였고(Fig. 6), 특별한 합병증 없이 음식물이 잘 넘어가는 것을 보고 퇴원하였다.

### 고 찰

식도 평활근종증은 평활근종 세포들이 증식하여 식도벽이 매우 두꺼워지는 아주 드물고, 양성특징을 나타내는 질환이다. 발생형태는 산발성(sporadic) 혹은 상염색체 우성 유전(autosomal dominant inheritance)으로 발생한다.<sup>1)</sup>

특히 유전적 질환으로 나타나는 경우, 신장염(nephritis), 감각신경성 난청(sensory neural hearing loss), 선천성 백내장(congenital cataracts)을 특징으로 하는 Alport 증후군과 동반되어 나타난다.<sup>1)</sup> 때로는 식도 평활근종증이 자궁,<sup>2)</sup> 회음부,<sup>2,3)</sup>



Fig. 3. Gross specimen demonstrates the large tumor mass correlating with the extensive wall thickening of the lower esophagus.

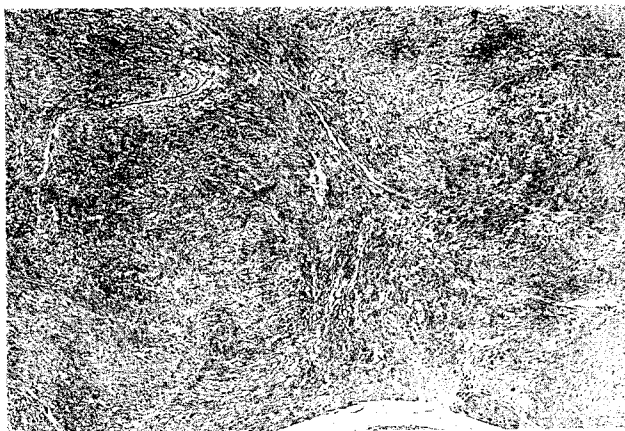


Fig. 4. Microscopy of the tumor mass shows uniform spindle-shaped cells with no atypia and mitoses(H-E stain, X40).

기관-기관지,<sup>1)</sup> 소장<sup>4)</sup>, 직장<sup>5)</sup>의 평활근증과 함께 발생된 예가 보고되기도 하였으며 아마도 유전자 이상에 기인한 것으로 생각된다. 병리조직 검사소견은 식도벽의 윤상근(circular muscle)과 종축근(longitudinal muscle) 둘 다 증식되어 있으며, 방추형 세포(spindle cell)들이 소용돌이치는 것처럼(whorling or interlacing) 배열되어 있고, 방추형 세포는 크기나 모양이 일정하며, 특징적으로 타원형 핵과 길고 가느다란 양극성 세

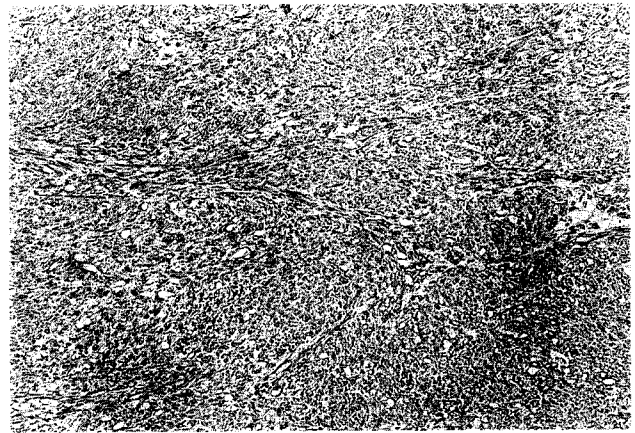


Fig. 5. Immunohistologic stain positive for desmin (x100)

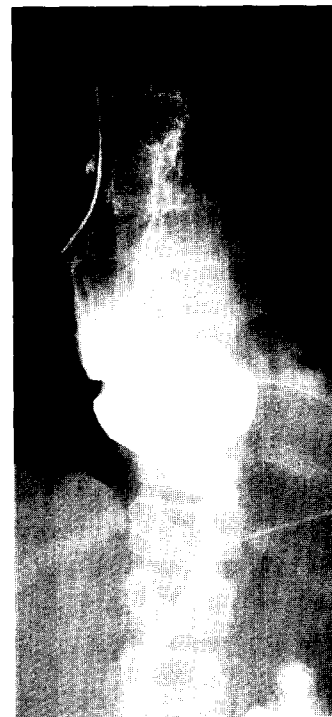


Fig. 6. Image from a postoperative barium study shows the esophagus is replaced with the stomach in the thorax

포질 돌기를 갖는다. 세포분열(mitosis)은 거의 관찰되지 않으며, 거대세포나 세포의 비정형성(atypia)도 없다. 주로 하부 식부에서 생기며 근위부 위장을 침범하는 경우가 있다. 보통 소아 연령에서 발생하며 진단시 평균연령은 11세 정도이며 발생빈도는 약간 남자에서 우위를 보인다.<sup>6)</sup> 발병부위의 식도벽이 두꺼워져 내경이 좁아지게 됨에 따라 임상증상은 몇 년에 걸쳐 오랜기간 동안 연하곤란과 구토를 초래하게 된다. 장시간 연하곤란을 나타내는 것으로서 achalasia가 있는데 이 질환은 소아보다 성인에서 더 많은 발생빈도를 보인다.<sup>7)</sup> 식도 조영술상 식도 연동운동(peristalsis)이 없으면서

하부 식도에서 새부리 모양(beak-like appearance)으로 식도 내 경이 좁아져 있는 소견을 보인다. 이 모양은 achalasia와 아주 흡사한 소견이다. 그러나 achalasia와의 차이점은 좁아진 길이(narrowing segment)가 achalasia에서는 평활근종증 처럼 길지 않고 대부분 짧다.

또한 소아에서 하부식도 협착을 나타내는 경우 감별진단으로서 역류성 식도염(reflux esophagitis)에 의한 식도 협착(stricture)과 비후성 유문 협착증(hypertrophic pyloric stenosis)이 있는데 역류성 식도염에 의한 협착은 대부분 식도 열공 탈장(hiatal hernia)에 동반되어 나타나는데 비하여, 평활근종증은 동반하지 않는다. 비후성 유문 협착증의 경우 비후된 종괴가 유문동(gastric antrum)에서 보이나 평활근종증에서는 비후된 식도벽 종괴에 의해 인접한 위치에 있는 위 기저부를 눌러 조영사진상 조영결함으로 나타난다. 식도 질환시 컴퓨터 단층 사진은 많은 중요한 정보를 제공한다.<sup>5)</sup> 따라서 컴퓨터 단층 사진 소견상으로 볼 때 평활근종증은 하부 식도벽이 종양에 의해 거대하게 비후된 소견을 나타내나 일차성 achalasia나 역류성 식도염에 의한 협착에서는 이러한 소견을 볼수 없다.

악성 종양인 경우는 발생빈도가 성인 연령에서 많다는 점과 증상이 빠르게 진행된다는 점으로 평활근종증과 감별하게 된다.<sup>1)</sup> 현재까지 육종(sarcoma)으로 악성변화를 보였다는 보고는 없으나 연하곤란이 심해져 전신상태가 좋지 않은 경우 수술적 치료가 필요한데 이환 범위에 따라 식도제거술(esophagectomy) 혹은 식도-위 제거술(esophagogastrectomy)을 시행한다.<sup>1,8)</sup> 본례는 종양이 위 분문(cardia)을 침범하여 식도 및 위 분문 함께 제거하고, 흉강내에서 식도-위 문합술을 시행하였다. 병리조직 검사상 전형적인 평활근종증을 나타내

확진하였다. 저자들은 식도 평활근종증이 Alport증후군 환자에서 발생한 1례를 경험하여 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 참 고 문 헌

1. Lonsdale RN, Roberts PF, Vaughan R, Thiru S. *Familial esophageal leiomyomatosis and nephropathy*. Histopathology 1992;20:127-33.
2. Schapiro RL, Sandrock AR. *Esophagogastric and vulvar leiomyomatosis : a new radiologic syndrome*. J Can Assoc Radiol 1973;24:184-7.
3. Faber K, Jones MA, Spratt D, Tarraza HM. *Vulvar leiomyomatosis in a patient with esophagogastric leiomyomatosis; review of the syndrome*. Gynecol Oncol 1991; 41:929-94.
4. Resen RM. *Familial multiple upper gastrointestinal leiomyoma*. Am J Gastroenterol 1990;85:303-5.
5. Lerone M, Dodero P, Romeo G, Martucciello G. *Leiomyomatosis of esophagus, congenital cataracts and hematuria: report of a case with rectal involvement*. Pediatr Radiol 1991;21:578-9.
6. Cochat P, Guibaud P, Garcia Torres R, Roussel B. *Diffuse leiomyomatosis in Alport syndrome*. J Pediatr 1988; 133:339-43.
7. Wong RKH, Maydonovitch CL. *Achalasia*. In: Castell DO, ed. *The esophagus*. 2nd ed. Boston, Mass: Little, brown, 1995;219-45.
8. Fernandes JP, Mascarenhas MJ, Costa CD, Correia JP. *Diffuse leiomyomatosis of the esophagus : a case report and review of the literature*. Am J Dig Dis 1975;20: 684-90.

### =국문초록=

Alport 증후군을 갖고 있는 13세 남아가 지난 7년간 계속된 지속적인 연하곤란과 식후 구토를 주소로 내원하였다. 식도조영술, 및 식도 내압검사서 achalasia와 유사한 소견을 보였다. 그 동안 보존적 치료만 하면서 지내다가 증상이 점점 악화되어 성장부전 및 영양 불량 상태를 초래하였다. 식도 제거술후 원위부 식도에서 종양 종괴와 종괴 근위부 식도는 비후되고 내경이 확장되어 있는 것을 발견하였으며 병리조직 검사상 원위부 식도의 평활근종증을 확인하였다. 저자들은 전세계적으로 희귀한 Alport 증후군에 동반되어 나타난 식도 평활근종증을 경험하였기에 보고하는 바이다.

중심단어 : 1. 식도평활근종증  
2. Alport 증후군