

## 후직장의 위장관 간질 종양 1예

최영일, 이승현, 안병권, 백승언

고신대학교 의과대학 외과학교실

### Retrorectal Gastrointestinal Stromal Tumor: Report of A Case

Young-Il Choi, Seung-Hyun Lee, Byung-Kwon Ahn., Sung-Uhn Baek

Departments of Surgery, Kosin University College of Medicine, Busan, Korea

#### Abstract

The retrorectal gastrointestinal stromal tumor is very rare. An 24-year-old woman patient was admitted for huge pelvic mass with constipation, lower abdominal discomfort. The pelvic mass was palpable on posterior rectal wall on digital rectal examination. On exploration, tumor excision was performed. Gross finding shows 14x11x10.5 cm sized grayish tan and irregular mass. The cut surface is solid, bright yellow to grayish yellow with foci of hemorrhage and calcification. The tumor show spindle shaped cells and mitosis. It showed positive staining for c-kit. The tumor was diagnosed as gastrointestinal stromal tumor in retrorectal space.

**Key words** : Gastrointestinal stromal tumor, Retrorectal space

#### 서 론

후직장 종양은 드문 질환이며 정확한 발생율은 알려지지 않았다. Uhling 등<sup>1)</sup>은 포틀랜드에 있는 모든 병원을 통틀어 30세 연령대까지 평균 1년에 두 명 정도 진단되는 것으로 보고하였다. 대부분의 성인에서 발생하는 후직장 종양은 양성이며, 남성에 비해서 여성에서 많고 증상이 없어 대장 항문 전문의에 의해서 직장 수지 검사 중에 우연히 발견된다. 대장내시경 전문 클리닉에서 0.02% 미만이 발견된다.<sup>2)</sup> 후직장 종양의 2/3 는 선천성으로 발생하고, 후직장의 위장관 간질 종양(retrorectal gastrointestinal stromal tumor, GIST)은 전체 후직장 종양의 10% 이하를 차지한다.<sup>3)</sup> 이에 저자들은 임신중절 수술 중 우연히 발견한 직장에 생긴 GIST 1예를 경험하여 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### 증 례

**환 자** : 김 O 정 (여/24세)

**현병력** : 환자는 남자 친구와 성관계후 임신 여부를 확인하기 위해서 본원 내원 한 달 전 개인병원 방문하여 시행한 검사에서 소변 hCG 는 양성이었으나, 초음파 검사에서 태낭(gestational sac)이 보이지 않아서 추적 관찰하기로 하였다. 일주일 후 다시 시행한 초음파검사서 태낭이 관찰되어 임신 중절 수술을 시도하였으나 수술 중에 자궁경부를 찾지 못하여 수술을 시행하지 못하였다. 이후에 유산을 위해서 Methotrexate 100 mg 근육 주사하였고, 3일 후 한 차례 더 Methotrexate 100 mg 을 근육주사하였다. Methotrexate 주사 후 혈청 B-hCG 수치가 81901에서 51919 로 감소하였다. 유산되었다고 판단되었으나 자궁경부가 열리지 않고 분비물이 배액이 되지 않아, 패혈증을 우려하여 자궁경부를 누르고 있는 자궁경부근종으로 생각하고 응급수술을 시행하였다. 개인 병원에서 시행한 수술 소견에서 자궁은 임신 10주 크기의 어른 주먹 정도의 크기로 증가 되어있었고, 자궁 근종 등의 소견은 없었다. 자궁 뒤쪽으로 골반강안에 자궁과 직장을 심하게 누르고 있는 종괴를 발견하고 종괴 제거를 시행하였으나 출혈 경향이 있어, 조직 검사만 시행하고 본원으로 전원되었다. 병력 청취에서 환자는 평소에 약간의 하

교신저자 : 백 승 언  
주소 : 602-702, 부산광역시 서구 압남동 34번지  
고신대학교 의과대학 외과학교실  
TEL : 051-990-6462, FAX : 051-246-6093  
E-mail : Baek001@empal.com

복부 팽만감과 만성 변비가 있었으며 그 외에 특이 증상은 없었다. 과거력과 가족력에 특이 소견이 없었으며, 병원을 방문한 당일 활력징후는 정상 소견이었다.

**신체 검사** : 복부는 약간 팽창되어 있었으나, 압통 등의 특이 사항은 없었다. 직장수지검사에서 항문연 직상방 6시 방향에서 직장 밖에서 직장을 심하게 압박하는 딱딱한 종괴가 만져졌다.

**영상학적 검사** : 입원 당시 시행한 복부 단순 촬영에서 대장의 가스로 인한 복부팽창이 관찰되었다. 종괴의 성상 및 주위조직과의 관계를 알기 위해서 골반 자기공명 사진과 복부 전산화 단층 촬영을 시행하였다. 검사 상에서 골반강 거의 전체를 차지하는 11 x 10 cm 크기의 내부가 불균일하고, 주위 조직과 경계가 비교적 명확한 종괴가 앞쪽으로 직장과 증가된 크기의 자궁을 누르는 양상을 나타내고 있었다.(Fig. 1A, B)

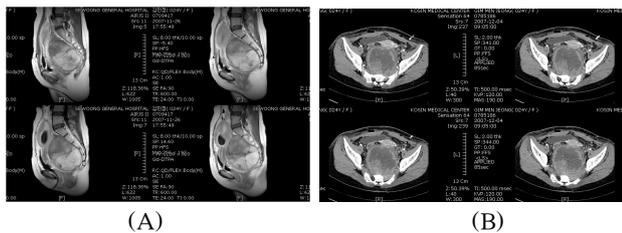


Fig. 1 Imaging studies. MRI image shows the lesion as a heterogenous mass without invasion on the rectum (A). Axial CT shows a round, central necrosis and space occupying mass in pelvic cavity (B).

**수술 소견** : 수술은 복부의 횡절개를 이용하였고, 종괴 주위로 절개하여 종괴 적출(peritumoral resection) 하였다. 개복시 복강 내에는 증가된 자궁과 종괴로 인하여 심하게 눌러 있는 직장 외에는 특이 소견은 없었다. 종양은 직장후벽, 좌측 골반벽, 천골과 붙어있었으나 주위 구조물로의 침습소견은 없었다.

**병리조직학적 검사** : 육안적 소견으로 비교적 막으로 잘 싸여진 14 x 11 cm 크기의 종양이었다.(Fig. 2A) 종양의 절단면은 내부에 괴사와 석회화를 동반한 회백색의 연조직으로 구성 되어 있었다.(Fig. 2B) 병리조직학적 검사에서 종양은 과형성된 방추형세포로 구성되어 있었으며 유사분열이 관찰되었다. 유사 분열의 수는 50 개의 400배 시야당 평균 1개가 관찰되었다. (Fig 3A) 면역화학 검사에서 c-kit 에는 양성반응을 보였고(Fig. 3B), CD 34 에는 음성을 보였다.

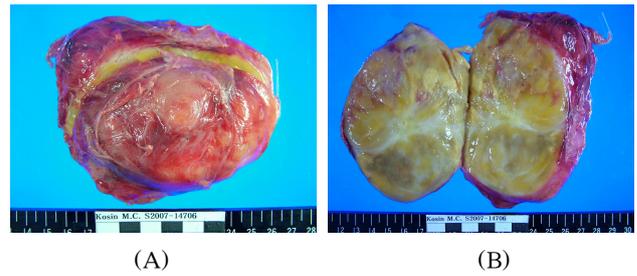


Fig. 2 Gross finding. Gross finding shows 14x11x10.5 cm sized grayish tan and irregular mass (A). The cut surface is solid, bright yellow to grayish yellow with foci of hemorrhage and calcification (B).

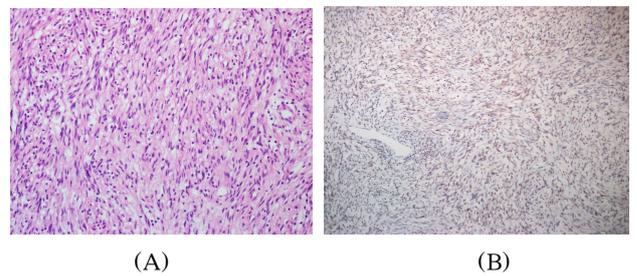


Fig. 3 Microscopic finding. H&E staining(x400) of the tumor show spindle shaped cells and mitosis (A). It showed positive staining for c-kit (B).

환자는 수술 후 하복부 팽만감, 변비 등의 증상이 호전되었으며, 합병증없이 퇴원하였다.

### 고 찰

GIST 는 위장관에 발생하는 중간엽 종양으로, 과거에 평활근종, 평활근육종, 평활모세포종, 신경초종 등으로 진단되어왔으며, 최근에는 GIST 기원세포를 장의 기원세포인 Cajal 간질세포로 생각한다.<sup>4)</sup> 그래서 GIST 는 c-kit (CD117)양성을 나타내는 spindle cell 이나 epithelioid cell 로 구성된 위장관 간엽종양(mesenchymal tumor)으로 정의되고 있다. 세포학적으로 위와 같이 방추형 세포(spindle cell type)와 상피형 세포(epithelioid cell type)로 분류되며 세포 형태에 따른 생존율의 차이는 없는 것으로 보고되고 있다. CD 117(c-kit proto-oncogene protein product) 단백질은 tyrosine kinase growth factor receptor로서 GIST의 가장 중요한 면역조직학적 검사상 나타나는 표지자이다.<sup>4-8)</sup> 그 외의 표지자로 CD34 는 GIST 의 60-80%에서 양성을 보이며 양성보다 악성 종양에서 빈도가 높은 것으로 보고되었다. 한 연구에 따르면 직장 GIST의 경우 CD34의 양성률이 94%로 다른 위치의 경우

보다 높은 것으로 나타났다.<sup>9)</sup>

GIST는 보통 40대에서 60대 사이에서 발생하며, 성별 빈도의 차이는 없거나 혹은 남자에서 두 배 많다고 보고되고 있다. 위에서 가장 흔한 것으로 되어 있고(60~70%), 소장(25~35%), 대장(5%), 식도(<2%), 그 외 복강 순이며 직장장에서 발생하는 빈도는 드물다.<sup>10)</sup>

증상은 비 특이적이며 종양의 크기, 위치, 침범범위 등에 따라 다르게 나타나며, 상부 위장관은 주로 종괴로 인한 불편감 및 동통을, 하부 위장관의 경우는 변비 및 혈변을 주로 호소한다. 5cm 이상으로 큰 직장에 생긴 GIST의 경우 직장 출혈, 변비 및 장 폐색등의 증상이 나타날 수 있고, 증상이 없는 5 cm 미만의 종괴는 대장 내시경 검사 중 혹은 부인과 진찰 중 우연히 발견되는 경우가 많다.<sup>11,12)</sup> 본 증례에서도 5cm 이상의 직장 종괴로 인해 만성적인 변비가 나타난 것으로 보인다.

조직학적 소견은 대부분 방추 세포형, 상피 세포형 및 혼합형의 3가지 형태이며, 드물게는 paraganglioma 또는 carcinoid tumor 같은 형태도 있다.<sup>13)</sup> 나쁜 예후에 관련된 요소로는 불완전한 절제가 가장 주요한 것으로 보고되고 있다.<sup>14)</sup> 종괴의 근치적 절제후 생존율에 영향을 미치는 요소는 아직 논쟁의 여지가 있다. 전통적으로는 유사분열수, 종괴의 크기, 종괴의 위치가 예후인자로 알려져 왔다.<sup>15)</sup> 최근에는 여러 연구를 통하여 종양의 크기와 유사분열수가 예후와 연관성이 높다고 받아지고 있다. 즉 5 cm 이상의 크기와 50 고배율 시야당 5개 이상의 유사분열을 갖는 경우 악성도가 높아 재발이나 전이율이 46.7%에 달하고 크기가 5cm 이하이면서 50 고배율 시야당 5개 이하의 유사분열을 갖는 경우 전이율은 13% 이내로 악성도가 낮다. 그 밖에도 종양 내 괴사, 핵의 다형성이 현저한 경우 예후가 불량한 것으로 알려져 있다.<sup>16-18)</sup>

절제 가능한 직장의 GIST의 치료는 다른 위치의 GIST와 마찬가지로 충분한 절제연을 포함하는 종양절제가 원칙이다.<sup>19)</sup> Aparicio 등은 첫 번째 수술은 종류가 전체 생존율에 영향을 미치지 않는 않지만, 그럼에도 불구하고 종괴 주위 절제를 하였을 경우 국소 재발율이 높았다고 보고 하였다.<sup>20)</sup> 수술 후 국소 재발률과 원격전이율이 높아서 수술 후 2년 이내에 국소 재발과 원격전이가 40%까지 발견된다. 간으로의 전이와 국고 재발이 가장 흔하고, 골격이나 폐로의 전이는 드물다. 방사선 치료나 종래의 항암 약물요법은 효과가 없는 것으로 알려져 있다. 최근 imatinib mesylate가 선택적으로 c-kit 유전자 변이 효소(tyrosine kinase)를 억제하는 작용으로 전이성인 악성

GIST 치료에 좋은 효과가 보고된다.<sup>13,21,22)</sup>

직장에서 발생하는 GIST는 극히 드물다. 저자들은 임신 중절 수술 중 우연히 발견한 후직장종양과 수술 후 직장 GIST를 진단한 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고 하는 바이다.

## REFERENCES

- 1) Uhlig BE, Johnson RL. Presacral tumors and cysts in adults. *Dis Colon Rectum* 18:581-9, 1975.
- 2) Spencer RJ, Jackman RJ. Surgical management of precoccygeal cysts. *Surg Gynecol Obstet* 115:449-452, 1962.
- 3) Woodfield JC, Chalmers AG, Phillips N, Sagar PM. Algorithms for the surgical management of retrorectal tumors. *Br J Surg* 95(2):214-21, 2007.
- 4) Fletcher CD, Berman JJ, Corless C, Gorstein F, Lasota J, Longley BJ, Miettinen M, O'Leary TJ, Remotti H, Rubin BP, Shmookler B, Sobin LH, Weiss SW. Diagnosis of gastrointestinal stromal tumors: a consensus approach. *Hum Pathol* 33:459-465, 2002.
- 5) Miettinen M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors-definition, clinical, histological, immunohistochemical, and molecular genetic features and differential diagnosis. *Virchows Arch* 438:1-12,2001.
- 6) Joensuu H, Fletcher C, Dimitrijevic S, Silberman S, Roberts P, Demetri G. Management of malignant gastrointestinal stromal tumours. *Lancet Oncol* 3:655-64, 2002.
- 7) Yoon SG, Kwak MK, Lim DH, Hong KC, Chang HI, Woo ZH. Prognostic factors in gastrointestinal malignant stromal tumors. *J Korean Sur Soc* 51:181-95, 1996.
- 8) Kim HC, Kim WS, Yook JH, Oh ST, Lee HK, Kim JC, et al. Gastrointestinal stromal tumor in stomach: A clinicopathologic and immunohistochemical study. *Korean J Gastroenterol* 32:320-31, 1998.
- 9) Miettinen M, Furlong M, Sarlomo-Rikala M, Burke A, Sobin LH, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors, intramural leiomyomas, and leiomyosarcomas in the rectum and anus: a clinicopathologic, immunohistochemical, and molecular genetic study of 144 case. *Am J Surg Pathol* 25:1121-1133, 2001.
- 10) Nowain A, Bhakta H, Pais S, Kanel G, Verma S. Gastrointestinal stromal tumors: clinical profile, pathogenesis, treatment strategies and prognosis. *J Gastroenterol Hepatol* 20:818-824, 2005.
- 11) Emory TS, Sobin LH, Lukes L, Lee DH, O'leary TJ. Prognosis of gastrointestinal smooth-muscle(stromal) tumors: dependence on anastomotic site. *Am J Sug Pathol* 23:82-87, 1999.
- 12) Lau S, Tam KF, Kam CK, Lui CY, Siu CW, Lam HS, Mak KL. Imaging of gastrointestinal stromal tumour(GIST). *Clin Radiol* 59:487-498, 2004.
- 13) Eisenberg BL, Judson I. Surgery and Imatinib in the management of GIST: emerging approaches to adjuvant and neoadjuvant therapy. *Ann Surg Oncol* 11:465-475, 2004.
- 14) Pierie JP, Choudry U, Muzikansky A, Yeap BY, Souba WW,

- Ott MJ. The effect of surgery and grade on outcome of gastrointestinal stromal tumors. *Arch Surg* 136:383-9, 2001.
- 15) Miettinen M, El-Rifai W, H L Sobin L, Lasota J. Evaluation of malignancy and prognosis of gastrointestinal stromal tumors: a review. *Hum Pathol* 33:478-83, 2002.
  - 16) de Silva CM, Reid R. Gastrointestinal stromal tumors(GIST): C-kit mutations, CD 117 expression, differential diagnosis and targeted cancer therapy with Imatinib. *Pathol Oncol Res* 9:12-19, 2003.
  - 17) Miettinen M, Majidi M, Lasota J. Pathology and diagnostic criteria of gastrointestinal stromal tumors(GISTs): a review. *Eur J Cancer* 38(suppl):39S-51S, 2002.
  - 18) Kim MK, Lee JK, Park ET, Lee SH, Seol SY, Chung JM, Kang MS, Yoon HK. Gastrointestinal stromal tumors: clinical, pathologic features and effectiveness of new diagnostic criteria. *Korean J Gastroenterol* 43:341-348, 2004.
  - 19) Connolly EM, Gaffney E, Reynolds JV. Gastrointestinal stromal tumours. *Br J Surg* 90:1178-1186, 2003.
  - 20) Aparicio T, Boige V, Sabourin JC, Crenn P, Ducreux M, Le Cesne A, Bonvalot S.: Prognostic factors after surgery of primary resectable gastrointestinal stromal tumours. *Eur J Surg Oncol* 30:1098-1103, 2004.
  - 21) Demetri GD, von Mehren M, Blanke CD, Van den Abbeele AD, Eisenberg B, Roberts PJ, Heinrich MC, Tuveson DA, Singer S, Janicek M, Fletcher JA, Silverman SG, Silberman SL, Capdeville R, Kiese B, Peng B, Dimitrijevic S, Druker BJ, Corless C, Fletcher CD, Joensuu H. Efficacy and safety of imatinib mesylate in advanced gastrointestinal stromal tumors. *N Engl J Med* 347:472-480, 2002.
  - 22) Buchdunger E, O'Reilly T, Wood J. Pharmacology of imatinib(STI571). *Eur J Cancer* 38:28S-36S, 2002.