

폴립증후군 환자

임종필

서울대학교병원 소화기내과

Endoscopy in Patients with Polyposis Syndrome

Jong Pil Im

Department of Internal Medicine, Seoul National University Hospital, Seoul, Korea

서론

폴립증(polyposis) 진단을 내리기 위해 필요한 폴립의 수는 명확히 정의되어 있지 않으며, 일반 인구에서의 해당 조직학적 타입의 빈도, 폴립의 위치 및 환자의 나이 등에 따라 달라질 수 있다. 대장직장암의 약 1% 정도에서 유전성 폴립증 증후군을 가지고 있는 것으로 알려져 있다. 폴립증 증후군은 어떤 나이에서도 진단될 수 있고 심지어 같은 가족 내에서도 임상양상이 다양하다. 첫 증상은 보통 혈변, 점액변, 설사, 변비 같은 대변 이상이나 비특이적인 복부 불편감이 많다.

대장내시경 중에 폴립증 증후군을 인지하고 정확히 감별진단하는 것은 매우 중요한 일이다. 샘종 폴립증 환자는 위장관 및 장관의 종양의 평생 위험도가 높으며, 그들의 일촌에서도 같은 폴립증이 발현할 가능성이 높기 때문이다. 대부분의 폴립증 증후군은 위장관내 폴립의 개수와 위치, 그리고 조직학적 타입에 의해 감별진단이 가능하다. 첫 진단은 항상 내시경 및 조직학적 소견, 위장관의 소견과 가족력에 근거해야 한다. 내시경을 시행할 때는 한 환자에서 서로 다른 종류의 폴립이 발생할 수 있기 때문에 주된 타입이 어떤 것인지 분명히 결정할 수 있을 만큼 충분한 수의 폴립을 조직검사 하는 것이 중요하다.

폴립증 증후군은 크게 유전성과 비유전성으로 나눌 수 있으며, 유전성 폴립증 증후군은 다시 조직형에 따라 샘종과 과오종으로 나눌 수 있다. 본고에서는 주로 대장내시경을 시행하던 중 발견될 수 있는 여러 폴립증 증후군에 대해 소개하고 마지막에 위내시경 중에 발견된 폴립증에 대해 간략히 언급하고자 한다.

본론

1. 유전성 폴립증 증후군

1) 가족성 샘종 폴립증(Familial adenomatous polyposis)

가족성 샘종 폴립증은 가장 흔한 대장직장 폴립증이다. 전형적인 경우 100개 이상의 대장직장 샘종이 청소년기에 발현되기 때문에 진단은 어렵지 않다. 치료하지 않을 경우 대장직장암의 위험은 거의 100%다.¹ 가족의 약 80%에서 종양 억제 유전자인 APC에 이형 배선돌연변이(heterozygous germline mutation)가 발견된다. 상염색체 우성유전을 하기 때문에 환자의 자식이 가족성 샘종 폴립증을 가질 확률은 50%이다. 일부 환자에서는 산발적인 돌연변이(de novo mutation)가 발견되기도 한다.

대장내시경 검사에서는 직경 1-3 mm의 작은 폴립이 카펫처럼 깔려 있는 형, 좀 더 큰 폴립들이 산재해 있으면서 사이사이에 정상 점막이 보이는 형, 그리고 크고 작은 폴립이 섞여 있는 형으로 나눌 수 있다. 폴립의 크기는 환자의 검사시기에 따라 달라지지만 폴립이 완전히 발달한 경우에도 90%는 0.5 cm 미만이고 1 cm 보다 큰 폴립은 1% 미만이다. 폴립의 형태는 무경성 및 유경성 모두 가능하다.²

가족성 샘종 폴립증 환자의 50% 이상에서 위저선 폴립(fundic gland polyp)이 발생하지만 위암의 발병률은 0.6%로 드물다.³ 하지만 십이지장 샘종의 발생률은 90%까지 이르며 평생에 걸쳐 십이지장암이 발생할 위험도는 대략 5%이다.⁴ 또한 갑상선암, 간, 담도, 췌장 종양의 위험성도 증가한다.

가족성 샘종 폴립증의 아형으로는 보다 경도의 경과를 밟는 약화형 가족성 샘종 폴립증(attenuated familial adenomatous

Table 1. 가족성 샘종 폴립증 환자에서 십이지장 폴립의 수정된 Spigelman 분류

인자	점수		
	1점	2점	3점
폴립의 수	1-4	5-20	>20
폴립의 크기(mm)	1-4	5-10	>10
조직학적 유형	관상형	관상용모형	용모형
이형성 정도	저도	-	고도

분류: 0점, stage 0; 1-4점, stage 1, 5-6점, stage II; 7-8점, stage III; 9-12점, stage IV.

polyposis), 골종(osteoma) 등이 동반되는 가드너 증후군(Gardner syndrome), 그리고 중추신경계 종양이 동반되는 터코트 증후군(Turcot syndrome)이 있다. 약화형 가족성 샘종 폴립증은 임상적 정위가 불분명하고 유전학적으로도 다양한데, APC 돌연변이는 20~30%에서만 발견된다. 폴립의 수가 100개 미만이고 좀 더 늦은 나이에 발현하는 특징이 있다. 가족성 샘종 폴립증과 약화형 가족성 샘종 폴립증은 한 질환의 표현형의 양 극단이라고 할 수 있다. 약화형 가족성 샘종 폴립증도 가족성 샘종 폴립증과 마찬가지로 치료하지 않으면 대장직장암의 위험이 매우 높다.

가족성 샘종 폴립증이 의심될 때에는 먼저 유전상담을 거쳐 유전자 검사를 할 것을 추천한다.⁵ 환자에게 돌연변이가 발견될 경우, 위험도가 있는 다른 가족에서도 유전자 검사를 시행한다. 만약 돌연변이가 없을 경우에는 아래에서 언급할 MUTYH 관련 폴립증 등의 다른 유전성 폴립증의 가능성은 없는지를 배제해야 한다. 그래도 다른 원인이 밝혀지지 않은 경우에는 위험도가 있는 모든 가족에게 내시경 선별검사를 시행해야 한다. 왜냐하면 현재 APC와 MUTYH 유전자 돌연변이에 대한 상업적인 검사는 가족성 샘종 폴립증을 유발하는 모든 유전자를 검출해낼 수 있는 것이 아니기 때문이다.

일반인에서의 대장암 선별검사 및 폴립절제 후 추적 대장내시경검사에 대한 국내 가이드라인이 급년에 발표되었으나,^{6,7} 가족성 샘종 폴립증에 대한 언급은 없다. 미국과 유럽의 가이드라인에서는 가족성 샘종 폴립증 유전자 돌연변이 확진자나 유전자 검사가 불가능한 위험이 있는 가족의 경우 10-12살부터 매년⁸ 혹은 2년 마다⁹ 구불창자내시경검사를 시행하고, 샘종이 발견될 경우 대장절제술을 시행 받기까지 매년 대장내시경을 시행할 것을 추천하고 있다. 고전적인 가족성 샘종 폴립증은 항상 직장부터 침범하기 때문에 첫 검사로 구불창자내시경검사가 충분하나 약화형 가족성 샘종 폴립증의 경우는 우측대장 종양이 훨씬 흔하기 때문에 처음부터 대장내시경 검사가 추천된다. 대신 약화형 가족성 샘종 폴립증은 대장직장암이 진단되는 나이가 가족성 샘종 폴립증보다 10-15년 정도 늦기 때문에

18-20세 이후부터 선별검사를 시행할 것이 권고되고 있다.⁹

가족성 샘종 폴립증 환자에서 대장절제술의 시기를 결정하는 데는 샘종의 수, 크기 및 조직학적 유형을 고려해야 한다. 가이드라인은 없지만 보통 1 cm 보다 큰 샘종이 다수 있거나, 조직학적으로 용모형이거나 고도 이형성을 동반한 경우에는 대장절제술이 강력히 추천된다. 수술방법에는 크게 대장전절제술 및 회장-직장 문합술(total colectomy with ileorectal anastomosis)과 전대장절제 및 회장낭-항문 문합술(proctocolectomy with ileal pouch-anal anastomosis)이 있는데 각각 장단점이 있다.

비록 임상연구에서 이득이 증명된 것은 아니지만, 가족성 샘종 폴립증 환자에서 상부위장관내시경 선별검사 또한 추천되고 있다. 미국에서는 환자가 대장절제술을 고려할 시점 혹은 20대 초반부터 상부위장관내시경을 시행하고 샘종이 발견되지 않을 경우 5년 후에 추적검사 할 것을 추천하고 있다.¹⁰

십이지장 선암종 발생위험도를 예측하기 위한 도구로 수정된 Spigelman 분류(Table 1)가 있는데, 폴립의 수, 크기, 조직학적 유형 및 이형성 정도에 따라 stage 0에서 IV로 나누고 있다.¹¹ 가족성 샘종 폴립증 환자에서 발생한 십이지장 폴립의 치료에 대해서는 합의가 없지만, 유럽의 가이드라인에서는 25-30세부터 상부위장관내시경을 시행하고 stage 0/I의 경우 5년마다, stage II의 경우 3년마다, stage III의 경우 1-2년 마다, 그리고 stage IV의 경우에는 수술을 고려할 것을 추천한다.⁹ 또한 40세 미만의 stage III/IV에서는 Wipple's procedure 같은 대수술을 피하기 위해 십이지장절제술이나 내시경 폴립절제술을 시행할 수 있다고 되어 있다. 현실적으로 모든 폴립을 제거하기는 불가능하므로, 크기가 1 cm보다 크거나 고도 이형성을 동반한 경우만 절제하는 등의 적절한 판단이 필요하다.

가족성 샘종 폴립증 환자에서는 위저선 폴립(fundic gland polyp)이 흔히 발견되는데, 일반적으로 악성화의 위험도가 없다고 하나 이형성이 동반된 악성 변화의 보고도 있다.¹² 따라서 위저선 폴립의 경우라도 병리학적 확진을 위해서 샘플링 조직검사를 하는 것이 추천되며, 크기가 크거나 표면이 불규칙한 경우에는 이형성 등을 평가하기 위해 폴립절제술을 하는 것이 좋다. 위저선 폴립과는 달리 전정부의 폴립은 보통 샘종이기 때문에 완전히 제거해야 한다.

가족성 샘종 폴립증 환자에서는 장관외 종양의 위험도도 올라가는데, 특히 갑상선의 경우 매년 촉진하고 결절이 있을 경우 세침흡입검사를 시행할 것을 추천하기도 한다.¹³

2) MUTYH 관련 폴립증(MUTYH-associated polyposis)

가족성 샘종 폴립증과의 감별진단으로 가장 중요한 병이 MUTYH 관련 폴립증이다. 이 질환은 상염색체 열성으로 유전되

며 MUTYH 유전자(과거에는 MYH 유전자로 불렀음)의 biallelic mutation에 의해 발생한다.¹⁴ MUTYH 단백질은 oxidative stress에 의해 유발되는 DNA 점 돌연변이를 교정하는데 필요한 base excision repair system의 일부이다. 표현형은 약화형 가족성 샘종 폴립증과 유사하며 보통 20개에서 수 백 개의 샘종이 발견된다. 평균 진단 나이는 45세이다. 약화형 가족성 샘종 폴립증과 마찬가지로 치료하지 않으면 대장직장암의 평생위험도는 거의 100%에 이른다. 십이지장 폴립의 위험도는 17%, 십이지장암의 평생위험도는 약 4%라는 보고가 있으며 일반인구에 비해 위장관의 종양 발생의 위험도도 유의미하게 높은 것으로 알려져 있다.¹⁵

MUTHY 관련 폴립증 환자에서의 surveillance protocol에 대해서는 널리 받아들여지는 확립된 가이드라인이 없지만, 유럽에서는 약화형 가족성 샘종 폴립증 환자와 비슷하게 할 것을 추천하고 있다.⁹

3) 포이츠-예거 증후군(Peutz-Jeghers syndrome)

포이츠-예거 증후군은 STK11 (LKB1) 유전자에 배선 돌연변이가 발생해서 생기는 비교적 드문 과오종성 폴립증이다. 최근에는 임상적으로 확진된 포이츠-예거 증후군에서 돌연변이 진단율이 90%에 이르고 있다.¹⁶

폴립은 특히 소장(小腸)에 빈발하며, 개수는 장관의 분절당 1개에서 20개가 넘는 경우까지 다양하고 크기 또한 수 mm부터 5 cm까지 다양하다. 폴립의 모양은 크기가 작을 때는 무경성이지만 크기가 커짐에 따라 유경성으로 바뀌며 표면은 불규칙하고 분엽을 보인다.² 폴립은 조직학적으로 잘 발달된 평활근이 나뭇가지 모양으로 점막(黏膜) 유층으로 뻗어나가는데 비해 주위 상피세포는 정상인 특징적인 형태를 보인다.¹⁷ 하지만 동시성 샘종이 빈발해서 진단을 잘못 할 수도 있다.

특징적인 구강주변의 색소침착은 태어날 때는 거의 드물지만 보통 6세가 되기 전에 나타나며 종종 시간이 지날수록 열어지기도 한다. 증상발현 시기는 매우 다양한데, 소아에서는 장중첩증이나 폐쇄성 장마비로 인한 급성 복통으로 발현하거나 빈혈을 동반한 만성 출혈을 보이기도 한다.

포이츠-예거 증후군은 대장직장암뿐만 아니라 다양한 양성 혹은 악성 종양에 대한 위험도가 올라가는데 특히 유방암, 난소암, 자궁경부암 등의 부인과 종양의 위험도가 높으며 남성에서는 Sertoli cell testicular tumor의 위험도가 높다. 선암종이 발생할 누적 평생 위험도는 70~90% 정도로 알려져 있다.¹⁸

폴립과 관련된 합병증과 악성종양 발생 가능성 때문에 임상적으로 포이츠-예거 증후군을 보이거나 STK11 유전자 돌연변이가 있는 환자는 surveillance가 추천된다. 비록 임상 연구에서 검증되지는 않았지만 최근의 유럽 가이드라인은 다음과 같

다.¹⁹ 상부위장관내시경과 대장내시경을 8세에 처음 시행해서 폴립이 있으면 3년마다 surveillance하고, 폴립이 없으면 18세부터 3년마다 50세가 될 때까지 surveillance를 한다. 50세 이후로는 대장암의 위험도가 급격히 상승하기 때문에 대장내시경을 1-2년마다 시행한다. 8세에 캡슐 내시경을 시행해 소장 병변을 평가하고 폴립이 있으면 3년마다, 없으면 18세부터 3년마다 재검한다. 이는 소장 MRI나 바륨 소장조영술로 대체할 수 있으나, 방사선 노출의 위험성 때문에 바륨 소장조영술은 소아에게는 추천하지 않는다. 1 cm보다 큰 폴립이 발견되면 내시경적 폴립절제술을 추천한다. 소장에 너무 큰 폴립이 있는 경우 수술적 절제가 필요할 수도 있는데, 이 경우 수술 시 나머지 폴립도 함께 제거해주는 것이 좋다.

포이츠-예거 증후군 환자의 일촌은 출산 이후 8세까지 포이츠-예거 증후군의 임상증후가 없는지 매년 검진하고, 증상이 없을 경우 8세 정도가 되면 유전자 검사를 고려할 수 있다.

4) 연소성 폴립증(Juvenile polyposis syndrome)

단일 연소성 폴립은 소아와 청소년에서 가장 흔히 발견되는 폴립으로, 보통 임상적으로 의미가 없다. 따라서 연소성 폴립증은 특정한 임상적 진단기준을 충족했을 때만 고려의 대상이 된다. 가장 흔히 사용되는 연소성 폴립증의 진단기준은 (1) 대장에 연소성 폴립이 5개 이상이거나 (2) 전체 위장관에 걸쳐 연소성 폴립이 있거나 (3) 폴립의 숫자와 관계 없이 연소성 폴립증의 가족력이 있는 경우다.² 임상적으로 연소성 폴립증으로 진단된 환자 가족의 약 60%에서 SMAD4나 BMPRIA 유전자에 돌연변이가 있다. 형태학적으로 과형성 폴립과 유사하기 때문에 진단이 어려울 수 있어 일부는 처음에 궤양성 대장염이나 과형성 폴립증으로 오진되었다가 후에 유전학적으로 연소성 폴립증으로 확진되는 경우도 있다.¹⁸ 따라서 의심되는 경우에는 소화기 전문 병리과 의사와의 긴밀한 협진이 필요하다. 또한 연소성 폴립증은 카우텐 증후군 및 크론카이트카나다 증후군과 식별이 어려워 보통 조직학적 소견이 아니라 장관의 종양의 spectrum과 유전자 검사에 따라 이루어진다.²⁰

폴립은 대개 10세 이전부터 나타나기 시작하며 진행되면 수십 개에서 수백 개의 폴립들이 나타나는데 대장에만 국한되어 나타날 수도 있고 위장관 전체에 걸쳐 나타날 수도 있다. 크기는 수 mm부터 3 cm 이상까지 다양하며 크기가 작을 때는 무경성이지만 크기가 커짐에 따라 유경성으로 바뀐다. 표면은 대개 분엽을 보이지 않고 둥글면서 매끄럽지만 크기가 클 경우 분엽을 보이기도 한다. 색조는 대개 강한 발적을 보이며 종종 표면에 얇은 궤양이나 점액부착을 관찰할 수 있다. 조직학적으로는 낭성 확장을 보이는 점액으로 채워진 gland와 혈관분포가 풍부하며 부종성 변화를 보이는 과유층으로 구성된 과오종

이다.²

연소성 폴립증 환자의 치료에 대해서는 합의가 이루어져 있지 않지만, 70세까지 1-3년마다 대장내시경 및 폴립절제술을 추천하기도 한다.²¹ 또한 상부위장관내시경도 25세부터 1-2년마다 할 것을 추천한다.

5) 카우덴 증후군(Cowden syndrome)

카우덴 증후군은 종양억제 유전자인 PTEN 유전자 돌연변이에 의해 발생하는 PTEN 과소증 증후군의 여러 표현형 중 가장 잘 알려진 질환으로 상염색체 우성으로 유전된다.²² 대부분 특징적인 점막피부 병변을 보이는데 대표적인 것으로는 다발성 안면 털증(facial trichilemmona), 유두종성 구진(papillomatous papule), 그리고 말단 각화증(acral keratosis)이 있다. 안면 털증은 모낭의 outer root sheath에 발생하는 양성 과소증 병변으로, 천천히 자라고 피부색과 비슷하며 직경은 1-5 mm이고 얼굴과 목의 헤어라인 근처에서 잘 발견된다. 유두종성 구진은 양성 점막병변으로 구강 점막, 안면, 손바닥이나 발바닥 같이 압력받는 부위에 잘 생긴다. 말단 각화증은 손등, 손목 또는 발에 주로 발생하는 1-4 mm의 keratotic verrucous papule이다. 카우덴 증후군에서는 유방암, 갑상선암, 자궁내막암, 대장직장암 및 신장암의 위험도가 증가한다.

위장관 폴립은 식도에서 대장까지 어디에나 가능하며 크기는 1 mm에서 수 cm까지 다양하나 대개 크지 않고 주위 점막과 동일한 색조를 보이며 밀집되어 나타난다. 위, 소장, 대장의 폴립은 여러 종류의 과소종이며, 식도 폴립은 실제로는 글리코겐 가시세포증(glycogenic acanthosis)으로서 백색의 편평윤기로 나타난다.²

최근 대장직장암의 위험도가 증가하는 것으로 보고된 이후,²³ 대장내시경검사를 35세부터 5-10년마다 시행해서 샘종이 의심되는 경우 폴립절제술을 시행할 것을 추천하고 있다. 이와 더불어 부, 갑상선 및 유방의 정기적인 검사가 필요하다.

2. 비유전성 폴립증 증후군

비유전성 폴립증 증후군은 가족력 없는 개별 환자에서 위장관에 다발성의 비샘종성 폴립이 발견되는 질환들이다. 이러한 질환들은 빈도가 드물지만 늦게 발견되면 문제가 되는 경우도 있기 때문에 즉각적인 정확한 진단과 치치가 필요하다.

1) Cronkrite-Canada syndrome(크론카이트-캐나다 증후군)

위장관의 폴립증과 함께 탈모증, 조갑이영양증(onychodystrophy), 피부 색소과다침착 등의 외배엽 이상을 특징으로 하는 질환이다.²⁴ 비유전성 질환이지만 정확한 원인은 아직 모른다. 진단 시 평균 나이는 대략 60세다. 가장 흔한 증상은 설사, 체중 감소, 오심, 구토, 미각감퇴 및 식욕부진이다.

폴립은 위장관 전체에 걸쳐 널리 분포하는데 특징적으로 식도에는 없다. 수백 개의 폴립이 수 mm에서 3 cm까지 다양한 크기로 나타난다. 연소성 폴립증에 비해 보통 폴립의 개수가 많고 폴립의 모양 또한 크기가 커도 대개 무경성이다. 일부 폴립의 표면은 미란 또는 궤양과 취약성을 보이기도 한다. 폴립과 폴립 사이의 점막이 점막고유층의 부종과 염증으로 인해 혈관모양이 소실되고 탁하게 보이는 것이 특징이다. 조직학적으로는 연소성 폴립증과 유사한 과소종이다.² 크론카이트-캐나다 증후군의 폴립이 악성화 가능성이 있는지는 논란이 있다.²⁵ 크론카이트-캐나다 증후군 환자에서 샘종이 발견되었다는 보고가 있지만, 과소종의 샘종 변화인지 과소종 사이에서 산발적으로 발생한 샘종인지는 불확실하다.

5년 사망률이 55%에 이른다는 보고도 있는데 주요 사망원인은 위장관 출혈, 패혈증, 및 심부전이다.²⁶ 치료는 영양 보충, 스테로이드, 면역억제제, 항생제 등이 사용되고 있으나 뚜렷한 효과가 증명된 치료방법은 아직 없다.

2) 과형성 폴립증(Hyperplastic polyposis)

과형성 폴립증은 드물게 산발적으로 발생하는 질환으로 유전적 배경은 아직 명확치 않다.²⁷ 진단기준은 (1) 구불결장보다 근위부에 5개 이상의 과형성 폴립이 있고 이 중 2개 이상이 10 mm보다 크거나 (2) 일촌 중에 과형성 폴립증이 있고 구불결장보다 근위부에 과형성 폴립이 있거나 (3) 크기에 관계없이 30개 이상의 과형성 폴립이 대장 전체에 분포하는 경우이다.²

대개 수십 개에서 수백 개의 폴립이 무경성으로 나타나며 크기는 1-7 mm 정도이다. 좌측 대장에 편중해 나타나는 경우가 많다. 원위부 대장에 산발적으로 발견되는 작은 과형성 폴립과는 달리 대장직장암의 위험도가 증가하는 것으로 알려져 있다. 따라서 아직 명확한 치료지침은 없으나 정기적으로 검사하여 큰 폴립은 조직검사를 하거나 제거해 주는 것이 좋다.

3) 지방종 폴립증(Lipomatous polyposis)

산발적인 지방종은 지방조직으로 이루어진 양성 점막하 종양으로 주로 회맹관 주변과 상행결장에 발견된다. 이에 비해 지방종 폴립증은 병변이 소장과 대장 전체에 걸쳐 고른 분포를 보이는 매우 드문 질환이다. 대부분 무증상으로 따로 치치가 필요하지는 않다.²⁸

4) 림프증식증(Lymphoid hyperplasia)

림프증식증은 림프소포(lymphoid follicle)들이 현저히 발달해 수많은 폴립처럼 보이는 것으로 주로 면역결핍과 관련해 나타나지만 정상인에서도 종종 관찰된다. 특히 나이가 어릴수록 흔히 발견되고 병변의 크기가 크며 숫자가 많다가 나이를 먹음에 따라 점차 소실된다. 크기는 대개 10 mm 미만이며 주변 점막과 비슷한 색조를 보인다. 주로 말단 회장에서

발견되는데, 때로는 말단회장의 림프소포들이 커지고 서로 합쳐져 플라크를 형성하여 점막을 덮기도 한다. 흔하지 않지만 대장에서도 림프증식증을 발견할 수 있는데 다른 폴립증과 감별 후 특별한 치료는 필요 없다.² 하지만 공통 가변성 면역결핍증(common variable immunodeficiency)에서 설사와 동반하여 이 소견이 관찰될 때에는 편모충증(giardiasis)을 의심해야 한다.²⁹

5) 염증폴립증(Inflammatory polyposis)

위장관의 염증상태에서 발생하는 폴립으로 가성폴립(pseudopolyp)이라고도 불린다. 만성염증상태에서 장관 점막에 염증과 치유가 반복되어 발생하는 것으로 생각되며 보통 대장에 국한된다.³⁰ 염증성 장질환, 특히 궤양성 대장염 환자에서 호발하나, 크론병과 베흐체트병(Behcet's disease)은 물론 허혈성 대장염이나 결핵 같은 감염성 대장염에서도 보고되고 있다.

염증폴립은 신생물 폴립이 아니며 대장암의 위험성이 증가하지도 않는다. 그러나 내시경 검사에서 샘종 폴립증과 유사하게 보일 수 있어 간혹 감별이 필요하다. 가족성 샘종성 폴립증에 비해 염증폴립증의 특징은 다음과 같다. 폴립 주위의 점막이 종종 반흔으로 인해 창백하게 보이며 혈관모양이 변형되어 있거나 아예 소실되어 있는 경우도 흔히 있다. 폴립의 개수도 가족성 샘종성 폴립증에 비해 훨씬 적으며 크기나 모양이 매우 다양하고 표면이 삼출물로 덮여 있는 수가 많다.²

6) 모자폴립증(Cap polyposis)

모자폴립증은 설사, 뒤무직, 혈변을 주소로 내원하여 내시경 소견상 염증성 육아조직의 '모자'로 덮인 염증성 폴립을 보이는 질환이다.³¹ 원인을 잘 모르는 드문 질환으로서, 염증 질환의 일종이라는 주장과 점막 탈출(mucosal prolapse)과 관련이 있다는 주장이 있다.³²

병변은 주로 직장 및 원위부 구불결장을 침범하며, 병변의 개수도 1개부터 100개가 넘는 경우까지 보고되고 있다. 주로 무경성 또는 편평융기형 폴립으로 나타나며 대개 점액 삼출물로 덮여 있는 것이 특징이다. 이것을 물로 씻어 내면 중앙부에 얇은 함몰이 보여 마치 문어빨판 같은 형태를 취하며, 특징적으로 매우 선명한 선홍색 발적이 관찰된다. 때로 특별히 폴립 모양을 형성하지 않고 발적을 보이는 편평한 병변이 나타나기도 하는데 가로 점막 주름을 따라 분포하는 수가 많다. 병변의 주위 점막에는 백색 반점들이 관찰되기도 한다.²

치료법 또한 확립되어 있지 않은데 임상양상을 호전시키는 데 주안점을 둔다. 배변시 straining을 줄이는 것이 효과가 있다는 보고가 있다.³²

7) 다발성 림프종 폴립증(Multiple lymphomatous polyposis)

주로 고령에 발생하는 악성 위장관 림프종의 드문 형태로서

전체 위장관 림프종의 약 9%를 차지한다.³³ 위장관 전체에 걸쳐 수많은 폴립이 점막하 결절의 형태로 산재해 있다. 크기는 수 mm에서 수 cm 정도이다. 다수의 점막하 결절 형태로 나타나므로 창자벽공기낭증과 비슷한 모양을 보일 수 있어 감별이 필요한데, 딱딱하고 흡인이 되지 않는 점이 감별점이다.²

보통 예후는 불량하고 질병 초기에 광범위한 파종(dissemination)을 보이는 경우가 많으므로 조기에 정확히 진단하는 것이 중요하다.³⁴

8) 창자벽공기낭증(Pneumatosis cystoides intestinalis)

소장 또는 대장 벽에 가스로 채워진 수많은 낭종이 생기는 드문 질환으로, 질병이라기 보다는 임상적 징후라고 할 수 있다.³⁵ 원인을 잘 모르며, 아마도 여러 인자가 작용할 것으로 생각된다. 자연경과는 창자벽공기낭증을 유발한 기저질환에 의해 결정되는데, 증상이 전혀 없이 우연히 발견된 경우부터 생명이 위태로운 치명적인 복부질환을 가지고 있는 경우까지 다양하므로 병력과 신체검진 그리고 CT 등의 등의 임상정보를 토대로 이를 구분해야 한다.

내시경 소견은 등글고 표면이 창백하거나 푸른 색조를 띤 점막하 종괴들이 장관 내로 돌출되어 나타나며 병변의 크기는 수 mm에서 수 cm까지 다양하며 종종 분절성 분포양상을 보인다. 생검검자로 눌러 보면 쉽게 눌러지고 같은 부위를 반복해서 생검하여 낭종의 벽을 뚫으면 가스가 빠지면서 낭종이 꺼지므로 진단이 가능하다. 더 간단한 방법으로 내시경 점막하 박리술에 사용되는 바늘로 낭종을 천자해서 흡인하면 낭종이 오므라드는 것을 관찰할 수 있다.²

장 괴사와 같이 급성 복부 질환이 의심되는 경우 응급 수술이 필요할 수도 있지만, 그 외 대부분의 경우는 경과관찰 또는 항생제와 산소투여, 수액요법 등의 보존적 치료로 충분하다.

3. 위내시경 중 발견된 폴립증

위만 따로 침범하는 폴립증은 드물고 게다가 이런 환자의 경우는 보통 위 폴립증과는 관련 없는 다른 증상들로 내원하는 경우가 많다. 하지만 연소성 폴립증, 카우텐 증후군, 그리고 크론카이트-카나다 증후군 환자에서 발견되는 위 과오종은 조직학적으로 과형성 폴립과 유사하게 보이는 경우가 있으므로 주의해야 한다.³⁶ 또한 위내시경 중 위저선 폴립이 10개 이상 관찰되는 경우에는 가족성 샘종 폴립증의 가능성은 없는지 타진해보고, 의심되는 경우 대장내시경을 시행해야 한다.³⁷

결론

위내시경이나 대장내시경을 시행하던 중 폴립증이 발견되는

경우 적절한 임상적 결정을 내리기 위해서는 우선 각 폴립증의 주요 임상적 특징과 내시경 소견을 숙지하고 있어야 할 것이다. 폴립증이 처음 의심되는 환자에서는 내시경 및 조직학적 소견, 위장관의 소견과 가족력에 근거해 진단을 내려야 하는데, 내시경시 폴립의 주된 타입이 어떤 것인지 분명히 결정할 수 있을 만큼 충분한 수의 폴립을 조직검사 하는 것이 중요하다. 이에 반해 이미 알고 있는 폴립증 환자의 경우에는 각 폴립 증에 따른 폴립의 악성화 및 합병증 가능성에 따라 내시경적 폴립절제술 등의 적절한 처치 및 추가적인 선별검사 계획을 세워야 할 것이다.

참고문헌

- Galiatsatos P, Foulkes WD. Familial adenomatous polyposis. *Am J Gastroenterol* 2006;101:385-398.
- 양석균, 변정식. 대장내시경: 진단 및 치료. 군자출판사, 2009.
- Will OC, Man RF, Phillips RK, Tomlinson IP, Clark SK. Familial adenomatous polyposis and the small bowel: a loco-regional review and current management strategies. *Pathol Res Pract* 2008;204:449-458.
- Bulow S, Bjork J, Christensen IJ, Fausa O, Jarvinen H, Moesgaard F, Vasen HF. Duodenal adenomatosis in familial adenomatous polyposis. *Gut* 2004;53:381-386.
- Robson ME, Storm CD, Weitzel J, Wollins DS, Offit K. American Society of Clinical Oncology policy statement update: genetic and genomic testing for cancer susceptibility. *J Clin Oncol* 2010;28:893-901.
- Lee BI, Hong SP, Kim SE, et al. [Korean Guidelines for Colorectal Cancer Screening and Polyp Detection.]. *Korean J Gastroenterol* 2012;59:65-84.
- Hong SN, Yang DH, Kim YH, et al. [Korean Guidelines for Post-polypectomy Colonoscopic Surveillance.]. *Korean J Gastroenterol* 2012;59:99-117.
- Levin B, Lieberman DA, McFarland B, et al. Screening and surveillance for the early detection of colorectal cancer and adenomatous polyps, 2008: a joint guideline from the American Cancer Society, the US Multi-Society Task Force on Colorectal Cancer, and the American College of Radiology. *Gastroenterology* 2008;134:1570-1595.
- Vasen HF, Moslein G, Alonso A, et al. Guidelines for the clinical management of familial adenomatous polyposis (FAP). *Gut* 2008;57:704-713.
- Hirota WK, Zuckerman MJ, Adler DG, et al. ASGE guideline: the role of endoscopy in the surveillance of premalignant conditions of the upper GI tract. *Gastrointest Endosc* 2006;63:570-580.
- Saurin JC, Gutknecht C, Napoleon B, et al. Surveillance of duodenal adenomas in familial adenomatous polyposis reveals high cumulative risk of advanced disease. *J Clin Oncol* 2004; 22:493-498.
- Bianchi LK, Burke CA, Bennett AE, Lopez R, Hasson H, Church JM. Fundic gland polyp dysplasia is common in familial adenomatous polyposis. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2008; 6:180-185.
- Herraiz M, Barbesino G, Faquin W, et al. Prevalence of thyroid cancer in familial adenomatous polyposis syndrome and the role of screening ultrasound examinations. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2007;5:367-373.
- Sampson JR, Dolwani S, Jones S, et al. Autosomal recessive colorectal adenomatous polyposis due to inherited mutations of MYH. *Lancet* 2003; 362:39-41.
- Vogt S, Jones N, Christian D, et al. Expanded extracolonic tumor spectrum in MUTYH-associated polyposis. *Gastroenterology* 2009;137:1976-1985 e1-10.
- Aretz S, Stienen D, Uhlhaas S, et al. High proportion of large genomic STK11 deletions in Peutz-Jeghers syndrome. *Hum Mutat* 2005;26:513-519.
- Haggitt RC, Reid BJ. Hereditary gastrointestinal polyposis syndromes. *Am J Surg Pathol* 1986;10:871-887.
- Schulmann K, Pox C, Tannapfel A, Schmiegel W. The patient with multiple intestinal polyps. *Best Pract Res Clin Gastroenterol* 2007;21:409-426.
- Beggs AD, Latchford AR, Vasen HF, et al. Peutz-Jeghers syndrome: a systematic review and recommendations for management. *Gut* 2010;59:975-986.
- Zbuk KM, Eng C. Hamartomatous polyposis syndromes. *Nat Clin Pract Gastroenterol Hepatol* 2007;4:492-502.
- Dunlop MG. Guidance on gastrointestinal surveillance for hereditary non-polyposis colorectal cancer, familial adenomatous polyposis, juvenile polyposis, and Peutz-Jeghers syndrome. *Gut* 2002;51 Suppl 5:V21-27.
- Farooq A, Walker LJ, Bowling J, Audisio RA. Cowden syndrome. *Cancer Treat Rev* 2010;36:577-583.
- Heald B, Mester J, Rybicki L, Orloff MS, Burke CA, Eng C. Frequent gastrointestinal polyps and colorectal adenocarcinomas in a prospective series of PTEN mutation carriers. *Gastroenterology* 2010;139:1927-1933.
- Cronkhite LW, Jr., Canada WJ. Generalized gastrointestinal polyposis; an unusual syndrome of polyposis, pigmentation, alopecia and onychotrophy. *N Engl J Med* 1955;252:1011-1015.
- Ward EM, Wolfsen HC. Review article: the non-inherited gastrointestinal polyposis syndromes. *Aliment Pharmacol Ther* 2002;16:333-342.
- Goto A. Cronkhite-Canada syndrome: epidemiological study of 110 cases reported in Japan. *Nihon Geka Hokan* 1995;64:3-14.
- Chow E, Lipton L, Lynch E, et al. Hyperplastic polyposis syndrome: phenotypic presentations and the role of MBD4 and MYH. *Gastroenterology* 2006;131:30-39.
- Ramirez JM, Ortego J, Deus J, Bustamante E, Lozano R, Dominguez M. Lipomatous polyposis of the colon. *Br J Surg* 1993;80:349-350.
- Ranchod M, Lewin KJ, Dorfman RF. Lymphoid hyperplasia of the gastrointestinal tract. A study of 26 cases and review of the literature. *Am J Surg Pathol* 1978;2:383-400.
- Kelly JK, Gabos S. The pathogenesis of inflammatory polyps.

- Dis Colon Rectum 1987;30:251-254.
31. Tomiyama R, Kinjo F, Kinjo N, Nakachi N, Kawane M, Hokama A. Gastrointestinal: cap polyposis. J Gastroenterol Hepatol 2003;18:741.
 32. Oriuchi T, Kinouchi Y, Kimura M, et al. Successful treatment of cap polyposis by avoidance of intraluminal trauma: clues to pathogenesis. Am J Gastroenterol 2000;95:2095-2098.
 33. Ruskone-Fourmestreaux A, Delmer A, Lavergne A, et al. Multiple lymphomatous polyposis of the gastrointestinal tract: prospective clinicopathologic study of 31 cases. Groupe D'etude des Lymphomes Digestifs. Gastroenterology 1997;112:7-16.
 34. Schmid C, Vazquez JJ, Diss TC, Isaacson PG. Primary B-cell mucosa-associated lymphoid tissue lymphoma presenting as a solitary colorectal polyp. Histopathology 1994;24:357-362.
 35. Heng Y, Schuffler MD, Haggitt RC, Rohrmann CA. Pneumatosis intestinalis: a review. Am J Gastroenterol 1995;90:1747-1758.
 36. Morais DJ, Yamanaka A, Zeitune JM, Andreollo NA. Gastric polyps: a retrospective analysis of 26,000 digestive endoscopies. Arq Gastroenterol 2007;44:14-17.
 37. Burt RW. Gastric fundic gland polyps. Gastroenterology 2003; 125:1462-1469.