

Two cases of Neurofibromatosis Type 1 Associated GISTs and Characteristics of the 18 Korean Cases

Department of Internal Medicine, Changwon Fatima Hospital

*Jae Sin Lee, Kang Won Cho, Eu Won Ko, Hyung Joon Cho, Yeon Ho Joo

Neurofibromatosis type 1 (NF1) is a cancer predisposition syndrome characterized by café-au lait spots and cutaneous neurofibromas. Gastrointestinal stromal tumor (GIST) is the most common gastrointestinal tract tumor that occurs in NF1 patients. To date, there are a few reports with the result, NF1 associated GISTs have unique clinicopathologic and genotypic characteristics. They tend to occur in the small intestine at a younger age, have multiple lesions with good prognosis. They have positive CD 117 (KIT) expression in immunohistochemical staining but neither KIT or PDGFRA genes are mutated in majority of cases. Here we report two cases of small intestinal GISTs that occurred in patients with NF1. In the first case, a 55 years old woman had small bowel segmental resection for bleeding of abdominal masses, that were identified as multiple GISTs. In the second case, a 48 years old woman had laparotomy for rupture of a abdominal mass, that was identified as a GIST. We also review related literature and find 18 Korean cases of NF1 associated GISTs. We compared them with foreign cases to find distinct features of Korean cases. This report shows that there are no distinct features of Korean cases except presenting symptom.

	18 cases in Korea	45 cases in U.S.
Mean age (range)	55 (30-76)	49 (23-72)
Presenting symptoms (%)		
GI bleeding	6/15 (40)	20/32 (63)
Obstruction or Perforation	1/15 (7)	2/32 (6)
Abd pain or distension	7/15 (47)	0/32 (0)
Involved sites (%)		
Stomach	0/18 (0)	1/45 (2)
Duodenum	4/18 (22)	10/45 (22)
Jejunum or Ileum	11/18 (61)	28/45 (62)
Multiplicity (%)	17/18 (94)	28/45 (62)
KIT or PDGFRA mutation (%)	1/4 (25)	0/15 (0)

코카콜라를 이용한 내시경적 위석제거술 이후 발생한 소장 폐쇄 1례

포항성모병원 내과

*이용석, 기성호

위석은 소화관 내에서 여러물질이 혼합되어 응고물을 형성한 것으로, 구성성분에 따라 분류하는데, 식물위석, 모발 위석이 가장 흔한 원인이다. 호발요인으로 는 위 운동저하, 유문부 기능저하, 위절제술 등이 있다. 위석은 대부분 임상증상이 경미하나, 거대위석의 경우 종종 장관폐쇄, 천공, 궤양, 출혈등의 합병증을 일으킬 수 있어 제거가 필수적이며, 효소투여나 겔자나 올가미, 레이저 등을 이용한 내시경적인 제거방법이 사용되고 있으며 코카콜라를 경구투여하거나 위석에 주입 후 부식시켜 올가미를 이용해 분쇄, 배출시키는 방법도 많이 이용된다. 또한 위석은 위에서 소장으로 이동하여 소장폐쇄를 유발시킬 수 있는데, 이러한 경우는 원칙적으로 수술적치료가 요구된다. 저자들은 십이지장위석 환자에서 내시경적으로 코카콜라를 주입하여 분쇄, 배출 시키는 방법을 시도한 이후 발생한 위석 조각의 원위부 이동에 따른 소장폐쇄 1례를 경험하였기에 보고한다. 증례 남자 56세 환자가 심한 상복부 통증으로 응급실로 내원하였다. 환자는 한달전 부터 상기증상 있어 2주 전 상부위장관내시경 시행하였고, 음식물로 인해 제한된 검사를 시행하였으나, 역류성 식도염, 위궤양이 확인되어, 조직검사 시행후 추후 외래 방문하기로 하였다. 기저질환으로 당뇨, 30여 년전 위궤양성 출혈로 인한 위천공으로 수술받은 병력이 있었다. 응급실 내원당시 혈압은 120/80 mmHg, 맥박수 80회/분, 호흡수 20회/분, 액와체온 36.6도 보였고, 신체진찰에서는 상복부 압통이 관찰되었다. 혈액검사에서는 백혈구 6600개/ul, 헤모글로빈 12.5 g/dl, 혈소판 31만/ul, AST 24U/L, ALT 25U/L, 총빌리루빈 0.70 mg/dl, BUN 23.3 mg/dl, 크레아티닌 0.74 mg/dl, Na 134 mEq/L, K 3.7mEq/L, C-반응 단백질 0.23 mg/dl 측정되었다. 환자는 응급실에서 복부전산화단층촬영을 시행하였고, 십이지장 폐쇄를 동반한 약 9 cm 크기의 위석이 관찰되었다. 입원하여 시행한 추적 상부위장관내시경에서 십이지장 3부에 약 8 cm 크기의 위석이 관찰되어 겔자, 바구니 등으로 제거하려 하였으나 완전 제거는 실패하고, 일부 부서진 위석을 제거하였다. 다음 날 환자는 하복부 통증을 호소하여, 남아있는 위석 제거를 위해 추적 상부위장관 내시경 검사를 시행하였고 십이지장 3부에 약 5 cm 크기의 위석이 관찰되어 cola를 주입하고, 겔자, 바구니 등을 통해 위석을 제거하였다. 잔여 위석 조각을 대변으로 배출시키기 위해 PEG를 투여하며 경과를 지켜보던 중, 환자는 다음날 하복부 통증이 악화되었고, 추적 복부전산화단층촬영 검사에서 위석 조각의 이동으로 인한 원위부 공장 폐쇄 소견을 보였다. 환자는 복강경 유도하 장절제술 및 위석제거술을 시행하였고, 이후 증상 호전보여 퇴원하였다.