

젊은 여성에서 발견된 결합조직형성 소원형세포종양(desmoplastic small round cell tumor) 1예

서울대학교 의과대학 내과학교실¹, 방사선과학교실², 병리학교실³

*김지원¹ · 서명덕¹ · 김대영¹ · 김유정¹ · 오도연¹ · 김세형² · 이세훈¹
김동완¹ · 임석아¹ · 김태유¹ · 김용태¹ · 허대석¹ · 방영주¹ · 김우호³

결합조직형성 소원형세포종양(desmoplastic small round cell tumor: DSRCT)은 1989년 Gerald와 Rosai가 처음으로 보고한 이후 매우 드물게 보고되고 있는 종양이다. 주로 소년기, 청년기 남성에서 호발하며 병리조직학적인 진단에 어려움을 겪는 경우가 흔하다. 주로 복막강이나 골반강에서 다발성 종괴로 발견되어 빠른 속도로 전이되므로 예후가 매우 불량하지만 강도 높은 복합항암화학요법, 수술, 방사선요법 등의 다학제적인 접근으로 생존기간을 연장할 수 있다. 종양의 기원은 불확실하나 중피 세포로 덮여있는 표면(mesothelial-lined surface)에서 발생하는 경우가 많아서 중피 세포 기원일 가능성이 있다고 알려져 있다. 26세 여자 환자가 2개월 전부터 시작된 소화불량 및 복부에 촉지되는 종괴를 주소로 내원하였다. 혈액 검사상 철 결핍성 빈혈 소견과 폐쇄성 황달 소견이 관찰되었다. 위십이지장내시경 소견에서 십이지장 제2부에 장막쪽에서 밀고 들어오는 양상의 궤양 침윤형 종괴가 있어 조직 생검을 시행하였고 더 이상의 내시경 진행이 불가능한 십이지장 부분 폐색 소견을 보였다. 내시경을 통해 얻은 십이지장 조직의 병리 소견은 미분화 암종이었다. 이에 감별진단 목적으로 시행한 면역조직화학염색 검사상 CK(-), vimentin(+), CD99(+), chromogranin(-), NSE(focal +), desmin(-), HMB-45(-) 소견이 관찰되었고 EWS 유전자에 대한 형광동소교잡반응(FISH) 검사상 EWS 유전자의 전위 소견이 관찰되었다. 이에 EWS/Flil과 EWS/WT1에 대한 역전사 중합효소 연쇄반응 검사를 시행하여 결합조직형성 소원형세포종양으로 진단하였다. 병기 설정을 위한 복부전산화단층촬영 및 양전자단층촬영에서 상장간막정맥 침윤, 췌장 침범, 복막, 간 전이 소견 및 간내담관 확장 소견이 관찰되었다. 골수 조직 생검에서 전이 소견은 없었다. 종양의 원위 총담관 및 마터 팽대부 침윤에 의해 발생한 폐쇄성 황달에 대하여 경피경간담즙배액을 시행하였고 황달이 소실된 후 배액관을 통하여 담도 내 스텐트 삽입 후 배액관을 제거하였다. 고식적 항암화학요법으로 vincristine + doxorubicin + cyclophosphamide / ifosfamide + etoposide 복합항암화학요법을 시행하여 현재 안정 병변(SD, minimal improvement)의 상태로, 항암화학요법 후 최대반응시 용적축소수술을 계획 중이다. 본 증례는 젊은 여자 환자에서 급속도로 진행되는 결합조직형성 소원형세포종양을 분자유전학적인 방법의 도움을 받아 진단하고 복합항암화학요법을 시행하여 호전된 경우로, 이 질환의 임상양상 및 경과를 이해하는데 도움이 될 것으로 생각한다.

Unusual Site of Malignancy: Small Cell Carcinoma of the Brain

Division of Oncology¹, Department of Internal Medicine,
Department of Neurosurgery², Department of Pathology³, Asan Medical Center.

*Sung Sook Lee¹, Min Kyoung Kim¹, Sun Jin Sym¹, Dae Ho Lee¹, Jung Shin Lee¹
Cheolwon Suh¹, Yang Kwon², Shin Kwang Khang³, Sang-We Kim¹

Case Report: A 62-year-old man with a chief complaint of gait disturbance, general weakness before 1 month was referred to our hospital with a diagnosis of right cerebellar primitive neuroectodermal tumor on May 7, 2002. He had been a smoker (100 pack-years). His medical background was pulmonary tuberculosis history before 30 years. Physical examination showed right impaired finger to nose, heel to shin and ataxic gait. This patient underwent a workup including chest radiographs, computerized tomography of the chest, computerized tomography of the abdomen and pelvis, bone scan. Brain lesion was diagnosed by magnetic resonance imaging. Only brain magnetic resonance imaging showed slightly increased size of multiloculated cystic mass in right cerebellar hemisphere since May 7, 2002 and no identifiable primary tumor showed. Routine laboratory tests performed on admission were unremarkable. Primary site was eventually not discovered, right cerebellar tumorectomy was performed on May 28, 2002. The cut surface is mostly brownish, friable and shows multiple dark hemorrhagic foci, measuring up to 2.3 cm in greatest dimension. Little cytoplasm can be seen and the nuclei appear to be close together. However, by immunohistochemical stainings performed at our hospital on the surgical specimen, the tumor cells were diffusely and strongly positive for cytokeratin and CD56, focally positive for chromogranin and CD99, but negative for synaptophysin, favoring the diagnosis of small cell carcinoma. Therefore the lesion of the outside slide should be considered as small cell carcinoma rather than primitive neuroectodermal tumor. CK7, CK20 and TTF-1 immunohistochemical stainings which were additionally performed demonstrated tumor cells being positive for CK7 and TTF-1 and negative for CK20. The overall light microscopic and immunohistochemical findings are consistent with small cell carcinoma. He received whole brain irradiation to 30 gray in 10 fractions on a cobalt machine. The patient was discharged on the 31th postoperative day. Interestingly, serial follow-up brain MRI and chest CT reveal no evidence tumor during 55 months. The patient remains free of disease with an excellent performance status.