

BRCA2 돌연변이 양성인 남성에서 다발성 유전성 암 1예

한국원자력의학원 원자력병원

김정훈, 나임일, 공준석

배경: BRCA1/2 유전자 돌연변이는 보인자가 평생 동안 유방암에 이환될 확률이 각각 65%, 45%일 정도로 높아 연구가 활발한 분야다. BRCA 돌연변이는 난소암, 전립선암, 췌장암 발생 증가와도 관련이 높다. 유방과 전립선은 모두 성호르몬의 영향을 받고 암세포의 발생과 성장에도 성호르몬이 관여하는 점에서 유사하나, 두 암이 남성에서 동시에 발생하는 것은 매우 드문 경우로 저자들은 BRCA2 돌연변이 양성인 남성에서 유방암과 전립선암 동시발생을 경험하여 보고하는 바이다.

증례: 특이 과거력이 없는 63세 남성 환자가 교통사고로 시행한 검사에서 우연히 발견된 유방암 및 전립선암 소견을 주소로 내원하였다. 두 명의 여동생은 모두 유방암이 있었고 아버지는 위암이 있었다. 사고 당시 시행한 흉부/복부컴퓨터단층촬영에서 유방암을 시사하는 5cm의 좌측 유방 종괴와 복강내 다발성 림프절 전이 관찰되었으며, 조직검사에서 침습성 암종이 확인되었다, PET/CT에서 T2N1M0의 stage IIB 소견을 보였다. BRCA 돌연변이 검사에서 BRCA1 돌연변이는 발견되지 않았으나, BRCA2 돌연변이 확인되었다. 암표지자 검사에서 CEA<2ng/ml, CA19-9 15.9ng/ml이며 total PSA는 117.85ng/ml로 상승되어 있었다. 전립선초음파검사에서 이행구역에 저반향의 병변 부위가 관찰되었고, 조직검사에서 선암종이 확인되었다. 유방암에 대해서는 좌측 유방전절제술 및 림프절절제술 시행 후 수술검체에서 ER(+), PR(+), HER2(+) 확인되어, 항암치료 시행하였다. 전립선암에 대해서도 항암 치료를 시행하였으며, 현재 외래 추적 관찰 중이다.

고찰: 남성형 유방암은 전체 유방암의 0.8%로 빈도가 매우 낮으며, 다른 암과의 동시 발생의 빈도는 더욱 낮아 다발성 유전성 암에 대한 진단과 예방이 어려울 수 있다. 그러나 유방암 가족력이 있을 경우 BRCA 유전자 검사를 통해 이에 대한 조기 진단이 가능하며, 전립선암, 췌장암 등 BRCA 변이가 관여하는 다른 암에도 적용할 수 있다. 따라서 의료진은 유방암 가족력이 있는 남성 환자일 경우, 이와 연관된 유전성암 등의 가능성에 대해 적극적으로 고려하는 것이 필요하다.

