

위장관 간질종양의 임상 및 면역조직화학적 연구

경상대 내과학교실 민현주*, 이은정, 강도연, 김홍준, 김형준, 김현진, 김태효, 정운태, 이옥재

목적: GIST는 위장관에 발생하는 원발성 비상피성 종양으로 과거에는 근육 혹은 신경 세포 분화를 보이는 간엽 종양을 지칭하는 넓은 의미로 사용되었으나, 최근 면역조직화학염색법의 발달과 함께 GIST와 Cajal 간질세포의 관계가 연구되면서, GIST가 위장관 점막하종양의 새로운 범주로서 CD117 양성 간엽종양으로 진단기준이 확립되고 있다. 위장관 점막하종양에 있어서 GIST를 재평가하기 위하여, 면역조직화학적 관찰과 임상적 및 조직병리학적 조사를 시행하였다. 대상 및 방법: 평활근종, 평활근육종, 신경섬유종 등의 위장관 점막하종양 진단 하에 수술, 또는 내시경적 절제술을 받았던 45명의 환자를 대상으로 임상 자료를 후향적으로 분석하였고, 종양 조직에 대하여 CD117, CD34, NSE, SMA, S-100 항체를 이용한 면역조직화학적 염색을 시행하였다. 결과: 45예의 점막하종양 중, 41예(91.1%)에서 GIST로 진단할 수 있었다. 위 체부가 가장 흔한 호발부위였고, 점막하종양 가운데 GIST가 차지하는 비율을 발생 위치에 따라서 볼 때 식도 점막하종양의 73.3%가 GIST인 것에 비하여 식도를 제외한 다른 위장관의 점막하종양은 모두 GIST이었다. 근육-신경 혼합분화형과 방추세포형이 각각 가장 흔하였다. 5예에서 진단당시에 전이를 관찰하였는데 모두 종양의 크기가 5 cm 이상이었고, 모두 사망하였으며 평균 생존기간은 4.6개월이었다. 결론: 과거에 평활근 종양이나 신경섬유종 등으로 진단되었던 위장관 점막하종양의 대부분(91.1%)은 위장관 간질 종양으로 재분류할 수 있으며 또한 진단 당시의 전이와 종양의 크기가 악성 예후를 시사한다. GIST의 정확한 진단을 위하여 면역조직화학염색을 적극적으로 시행할 필요가 있다.

위장관 간질종양에서 DNA aneuploidy와 c-kit 유전자 돌연변이의 예후인자들과의 상관관계에 대한 연구

고려대 소화기내과, 해부병리과*, 산업의학교실*,

박기호*, 박종재, 김주영, 김진웅, 연종은, 진윤태, 전훈재, 김재선, 변관수, 김청덕, 박영태, 이창홍, 현진해, 이주한*, 김인선*, 박종태*

위장관 간질종양은 CD117(KIT)단백에 양성인 간질성 종양으로 예후 인자로 종양의 크기, 조직학적 형태, 유사분열(mitosis)의 수, 발생 부위, PCNA 지수 등이 알려져 있다. 분자생물학적 이상의 하나인 DNA aneuploidy와 c-kit 유전자 돌연변이가 또한 예후 인자로 보고되고 있으나 아직까지 논란의 여지가 있어 연구들은 DNA aneuploidy와 c-kit 유전자 돌연변이가 기존의 예후인자들과의 상관관계가 있는지를 알아보고자 하였다.

1997년 1월부터 2003년 8월까지 과거 광의의 위장관 간질종양으로 진단된 환자 70명중 CD117(KIT)단백에 대한 면역염색양성인 52명의 위장관 간질종양 환자를 대상으로 DNA aneuploidy와 c-kit 유전자 돌연변이 (exon 9, exon.11)의 유무가 mitosis 수, 조직학적 형태, 종양크기, 발생부위, 그리고 면역조직화학 표지자 (CD 34, SMA, S-100, Desmin, Vimentin) 등과 상관관계가 있는지를 분석하였다

- 1) 대상환자는 총 52명으로 여자 28명(53.8%), 남자 24명(46.2%)이고 평균 나이는 평균 59.8 ± 11.4 세였다.
- 2) 발생부위는 위 40명(76.9%), 소장 10명(19.2%), 식도 1명, 장간막 1명이었다.
- 3) c-kit 유전자 돌연변이는 총 39명 중 exon 11은 17명(32.7%), exon 9는 5명(12.8%), exon DNA aneuploidy는 7명(13.5%)이었다.
- 4) 종양의 크기, 발생부위, mitosis 수와 c-kit 유전자 돌연변이(exon 11, 9), DNA ploidy의 교차분석 결과 DNA aneuploidy와 종양의 크기(5cm 이상), mitosis 수 ($>10/50$ HPF)는 통계적으로 유의한 상관관계를 보였다.

이상의 결과로 볼때 DNA aneuploidy가 기존의 예후인자와 관련 있을 것으로 사료되며 c-kit 유전자 돌연변이에 대해서는 추가적인 연구가 필요할 것으로 생각된다.