

## Gastrointestinal stromal tumors in patient with neurofibromatosis type 1: Associated with NF-1 Gene mutation

Division of Hematology/Oncology, Department of Medicine, Dongsan Medical Center

\*Kang Kook Lee, Jung Min Lee, Sun Kyung Park, Jin Young Kim, Keon Uk Park, Young Rok Do,  
Ki Young Kwon, Hong Suk Song

Neurofibromatosis type 1 (NF 1) is a genetic disease characterized by neoplastic and nonneoplastic disorders involving tissues of neuroectodermal and mesenchymal origin. NF 1 is one of the most common inherited disorders in humans and is caused by mutations in the NF 1 gene. NF 1 is an autosomal dominant disorder fully penetrant at the age of 5 years, but with a variable clinical expression even among members of the same family. Usually NF 1 causing gene can be found on chromosome 17 as an NF1 tumor suppressor gene. The mutation of this gene leads to the loss of tumor suppressor function, which in turn causes the development of benign and malignant tumors. In 25% of the cases gastrointestinal manifestations are found most often gastrointestinal stromal tumor (GIST). Neurofibromatosis associated with GIST is a different entity and, unlike sporadic GIST, it is usually multiplex and almost always develops in the small bowel. GIST develops in 7% of patients with neurofibromatosis, and among these patients the occurrence of NF 1 is 150-180 times more frequent than in general population. Recently, we experienced 1 case of GIST in patient with NF 1. 45-year-old man with NF 1 was brought to the hospital with epigastric soreness and vomiting. Upper endoscopy detected duodenal ulcer. and abdominal computed tomography revealed duodenal GIST with pancreatic invasion. About 1 month later, PPPD(pylorus preserving pancreatoduodenectomy) was done and we verified the pathologic diagnosis. Then we started glivec treatment. Over the course of 1 year, we checked CT every 3months. there has been no evidence of a local tumor recurrence or metastases.

## 전이성 위암 환자에서 경구 항암제 S-1 복용후 나타난 급성 심근경색 1 예

이화여자대학교 의학전문대학원 내과학교실 혈액종양내과

\*나선경, 남은미, 문영철, 이경은, 성주명, 이순남

**서론:** 플루오르피리미딘계 항암제는 드물게 심장독성의 부작용을 나타낼 수 있으며, 최근 전이성 위암환자에게 사용되는 플루오르피리미딘계 약물은 5-FU주사제 이외에 경구용인 카페시타빈(capecitabine) 이나 S-1 과 같은 약물이 널리 이용되고 있으나 S-1 복용 이후 나타난 심장독성에 대하여는 아직 보고된 바가 없다. 저자들은 경구항암제 S-1 복용 후 흉통을 동반한 급성 심근경색을 경험하였기에 보고하고자 한다. **증례:** 65세 남자가 1달간의 속쓰림 증상으로 내원하여 진행성 위암 4기로 진단받았다. 환자는 비흡연자이며 고혈압, 당뇨, 고지혈증 등 다른 동반질환은 없었고 심혈관질환이나 암의 가족력도 없었다. 환자는 전이성 위암의 항암치료로 첫 날 시스플라틴 60 mg/m<sup>2</sup>정맥투여와 S-1 60 mg 1일 2회씩 14일간 경구투여를 시작하였다. 환자는 S-1 복용 12일째에 명치부위로 쥐어짜는듯한 통증이 지속되어 응급실에 내원하였고 내원 당시 활력증상은 정상이었으나 심전도상 II,III,AVF축 에 ST 분절 상승 소견 관찰 되었으며 CK-MB 102 ng/mL(정상치 ~5 ng/mL)로 상승되었다. 응급으로 시행한 심혈관 조영술에서 관상동맥 내 혈관협착 등의 이상은 발견되지 않았고 당시 시행한 심초음파에서는 심장하벽의 중증 운동감소가 관찰되고 구혈률 50%로 감소소견 있어(이전 심초음파 정상소견이었음) S-1 복용 후 발생한 관상동맥연축(coronary spasm)에 의한 급성 심근경색으로 판단하여 S-1 복용은 중단하였으며 심근경색에 준한 치료 후 퇴원하였다. 이후 환자는 파클리탁셀(paclitaxel)과 시스플라틴(cisplatin)으로 항암제를 변경하여 치료 받았으며 더이상의 심혈관계 부작용 없이 항암제 치료 지속 중이다. **결론:** 플루오르피리미딘계 항암제에서 동반되는 관상동맥연축과 이로 인한 심근경색은 드물게 보고되는 부작용으로 간과하기 쉬우나 때에 따라 환자에게 치명적일 수 있으며 최근 개발된 경구용 플루오르피리미딘계 약물의 사용빈도가 점차 증가하는 시점에서 S-1도 5-FU 주사제와 동일하게 이러한 부작용을 유발함이 확인되었기에 증례로 보고하여 이러한 항암제 투여 시 한번 더 주의를 기울여야 함을 강조하고자 한다.