

성인에서 발생한 유아기 섬유성 과오종 1예

연세대학교 의과대학 피부과학교실 및 피부생물학연구소

이규엽 · 신정우 · 최윤진 · 정혜진 · 정기양

A Case of Fibrous Hamartoma of Infancy in an Adult

Kyu-Yeop Lee, M.D., Jung U Shin, M.D., Yoonjin Choi, M.D.,
Hye Jin Chung, M.D., Kee Yang Chung, M.D., Ph.D.

Department of Dermatology and Cutaneous Biology Research Institute, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Very rare and unique tumors of infants, fibrous hamartomas were first described by Reye in 1956 as a subdermal fibromatous tumor of infancy. The tumors can occur at birth and are usually diagnosed within the first 2 years of life. The oldest patient reported in the literature was an 11-year-old child. The common sites of involvement are the axillae, upper arms, and upper trunk. Although the lesion is not distinctive clinically, it has a characteristic microscopic appearance of fibrous tissue forming trabeculae, small, round cells that represent primitive mesenchyme, and mature adipose tissue. Herein, we report a case of fibrous hamartoma of infancy in a 26-year-old man, on the uncommon site of a lower extremity. (Korean J Dermatol 2008;46(3):359~361)

Key Words: Adult, Fibrous hamartoma of infancy

서론

유아기 섬유성 과오종(fibrous hamartoma of infancy)은 피하결절의 형태의 종괴가 주로 2세 이하의 유아에서 발생하는 질환으로, 일반적으로 단발성의 종괴가 액와부, 상완, 상부체간, 서혜부 등에 나타나 서서히 커진다. 임상적으로 피하결절의 형태로 나타날 수 있는 다른 종양들과의 감별이 어려우나, 조직학적으로는 특징적인 3가지 소견, 섬유성 지주(fibrous trabeculae)로 구성된 기관양(organoïd) 구조, 성긴 점액성 기질 내의 미성숙한 세포영역, 성숙한 지방세포의 영역이 동시에 관찰되어 감별 진단이 어렵지 않다¹.

일반적으로 유아기 섬유성 과오종은 만 2세 이하에서 나타나고 출생 시부터 존재하는 경우도 15~25% 정도로 보고되어 있으며, 평균 초발 연령은 10개월 정도로 알려져 있다². 국내 피부과 문헌에 보고된 4예 역시 모두 만 2세 이하에서 발생하였으며, 다발성 결절로 나타나거나 다모증

이 동반된 예도 있었다³⁻⁵.

저자들은 특징적인 병리조직학적 소견을 보이고, 매우 드물게 성인에서 하지에 발생한 유아기 섬유성 과오종 1예를 경험하고 문헌 고찰과 함께 보고한다.

증례

환자: 전○○, 25세, 남자

주소: 좌측 하지 피부에 발생한 갈색의 종괴

현병력: 내원 5년 전 좌측 정강이 앞쪽에 종괴가 발생하여 커지기 시작하였고, 약 2~3개월간의 성장 단계를 거친 후 더 이상 커지지는 않았으나, 그 후 색소 침착이 발생하였다.

과거력: 특기 사항 없음.

가족력: 특기 사항 없음.

피부 소견: 좌측 정강이 앞쪽에 1.5×1.5 cm 크기의 갈색 종괴가 돌출되어 있었으며, 종괴의 경계는 비교적 명확하였으나 주위 피부에도 색소 침착이 일부 동반되어 있었다. 촉진 시 단단하였고, 압통 등의 자각 증상은 없었다 (Fig. 1).

이학적 소견: 피부 병변 외 이상 소견 없음.

병리조직학적 소견: 진피에서 피하 지방층에 걸쳐 주변과 경계가 불명확한 병변이 관찰되었고, 성긴 점액성 간질에 다수의 섬유성 지주와 일부 교원질 섬유가 관찰되었다

<접수: 2007년 12월 28일 >

교신저자: 정기양

주소: 120-752 서울시 서대문구 신촌동 134번지
연세대학교 의과대학 피부과학교실

전화: 02)2228-2080, Fax: 02)393-9157

E-mail: derma@yumc.yonsei.ac.kr



Fig. 1. Solitary, 1.5×1.5 cm sized, brownish, elevated nodule on the left shin with peripheral brownish rim

(Fig. 2A). 일부에서는 작고 미성숙한 세포들의 응집과 혈관의 증식이 점액성 간질과 교원질 섬유 사이로 관찰되었고, 또 다른 부위에서는 섬유성 지주와 교원질 섬유와 성숙한 지방 조직으로 침투하는 소견도 관찰되었다(Fig. 2B). 면역조직화학 검사 소견으로 지주 영역과 미성숙 세포 영역에서는 actin과 vimentin 염색에서는 양성 소견이었고 S-100 단백질과 desmin 염색에서는 음성이었으며, 지방 조직에서는 actin과 desmin 염색에는 음성이었으나 S-100 단백질에 대한 염색은 양성이었다(Fig. 2D).

치료 및 경과: 환자는 외과적 절제술 후 1년간 추적 관찰하였으나 재발 소견은 보이지 않았다.

고 찰

유아기 섬유성 과오종은 Enzinger와 Weiss²에 의해 정립

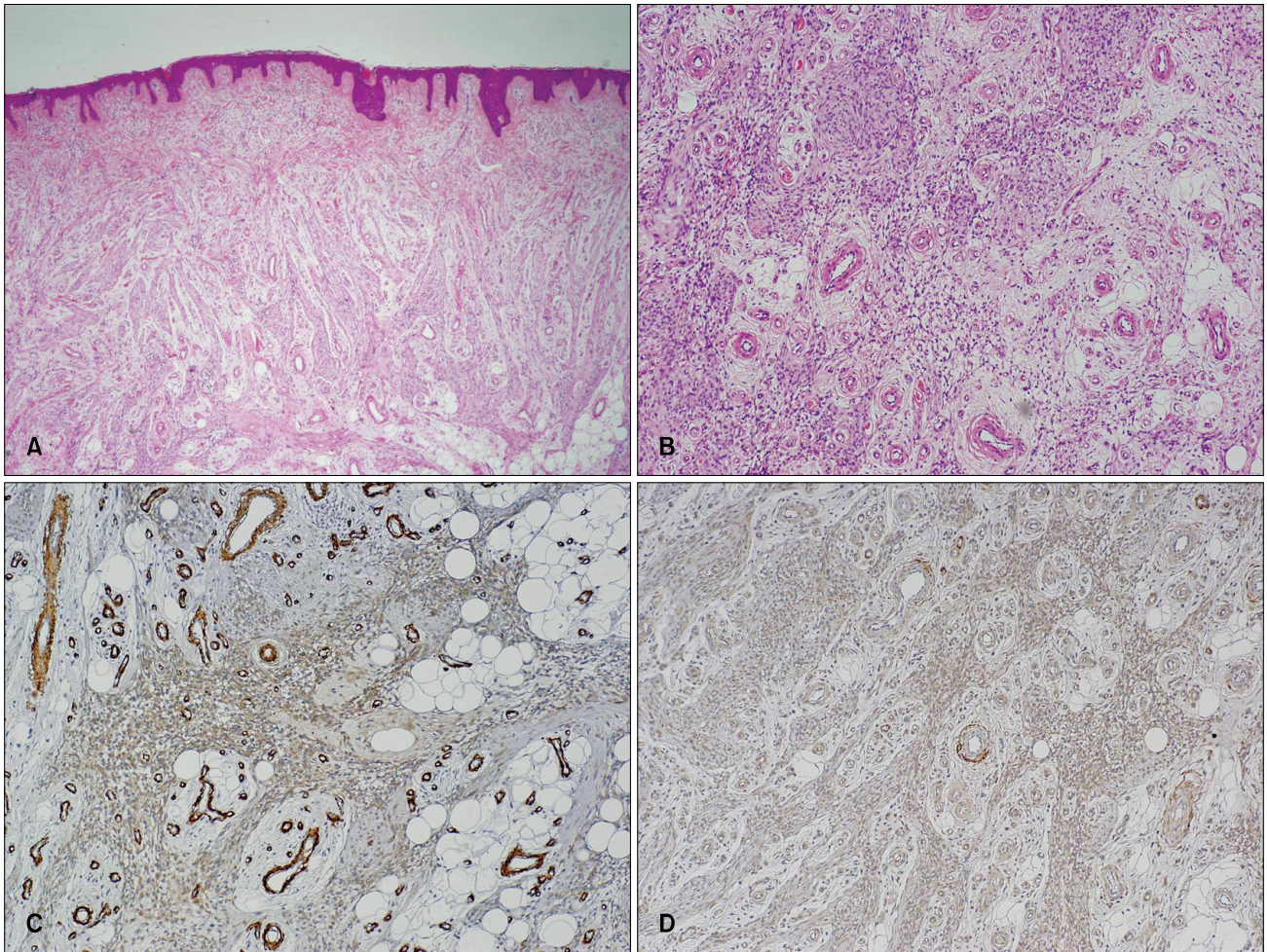


Fig. 2. (A) Organoid pattern composed of intersecting trabeculae of fibrous tissue and collagen in dermis (H&E, ×40). (B) Plump undifferentiated mesenchymal cells with vascular proliferation with myxoid stroma and mature fat cells (H&E, ×100). (C) Immunohistochemical staining with smooth muscle actin (×100). (D) Immunohistochemical staining with vimentin (×100)

된 질환으로, 남녀비는 약 2 : 1 정도로 호발부위는 액와부, 상완, 체간, 서혜부, 외음부 순이었고, 기형이나 다른 종양이 동반되는 경향은 특별히 없으며, 가족력이 있는 경우도 보고된 바 없다. 때로는 급성장을 하기도 하며, 2~5년 정도 비교적 빠르게 성장을 하다가 성장을 멈추는 경향을 보이고, 자연적으로 소실되지 않는 것으로 알려져 있다.^{1,2,6}. 대개는 피하 결절의 형태로 나타나며 표피의 변화는 동반하지 않는 경우가 많으나 드물게는 색소변화, 한선의 과증식, 다모증 등이 병변 위의 피부에 동반된 예가 보고되었다.⁵. 주로 2세 이전에 호발하고, 15~25%에서는 출생 시에 존재하며, 국내 피부과 문헌에 보고된 4예 역시 모두 만 2세 이하에서 발생하였으나¹⁻⁸, 최근에는 11세 소아에서 발생한 증례도 보고된 바 있다.⁹. 본 증례는 20세에 병변이 발생하여, 성인에서는 발생한 유아기 섬유성 과오종으로는 최초 보고로 생각하며, 색소 침착이 동반되며 돌출된 임상 소견을 보였다.

병리조직학적으로는 하부 진피와 피하 지방층에 경계가 불명확한 병변이 관찰되며, 특징적인 세 가지 성분이 점액성 기질에 불규칙한 기관양으로 배열되어 있다. 첫째 성분은 섬유성 교원조직으로, 지주형태로 진피 및 지방층에 불규칙하게 배열되어 있고 경계가 뚜렷하며 서로 교차되어 나타나기도 한다. 둘째는 미성숙 간엽(mesenchyme)을 닮은 세포들로, 크기가 작고 둥근 모양 혹은 방추형으로 나타나고 소용돌이, 띠 모양 등으로 뒤섞인 양상을 보이며, vimentin 염색으로 더 두드러져 보이는 두꺼워지고 확장된 모세혈관들과 림프구들도 같이 관찰된다.^{1,2}. 셋째 성분은 성숙한 지방세포로 병변의 변두리에만 존재할 수도 있으나, 다른 성분들과 뒤섞여 산재되어 있는 형태로 나타난다. 이러한 성분들은 환자 및 병변에 따라 다양한 비율로 존재하며, 어느 정도 구획지어져 나타나는 경우도 있으나 뒤섞여서 나타나는 경우도 있다.^{1,2,6}.

이 질환의 병인은 아직 확실하게 밝혀지지는 않았으나, Enzinger와 Weiss²는 어린 나이에서 발생하고, 특이한 기관양 기관양 구조를 나타내는 점으로 그 세포가 원래 존재할 수 있는 부위에서 숫자나 배열, 분화가 다르게 증식한 과오종성 병변으로 보았다. 면역조직화학 염색에서 섬유성 지주영역은 actin과 desmin 양성을 보여 근섬유모세포의 분화가 관계한다는 점을 시사한다는 보고도 있다.^{1,8}. 그러나 일부 유아기 섬유성 과오종에서는 desmin 음성 소견을 보이고⁴, 근섬유모세포 분화의 특정 단계에서만 desmin이 발견 가능하며, 섬유성 지주 영역과 미성숙 세포 영역 모두에서 vimentin 양성 반응을 보이는 미성숙 간엽성 성상을 보이므로, 유아기 섬유성 과오종의 기원은 근섬유모세포가 아니라 섬유모세포와 근세포 사이에서 특정한 세포로 분화해가는 변형된 미성숙 중간엽세포일 가능성도 제시되었다.^{1,4,6}. 전자현미경 소견에서는 교소체 양상의 구조와 중

축으로 평행한 근섬유 등의 근섬유모세포를 시사하는 소견과 잘 발달된 골지체, 콜라겐 등과의 연관성으로 섬유모세포 분화의 증거도 관찰되었다.^{1,6}.

빠르게 증식하는 피하 결절의 형태로 발생하는 경우 육아종과의 감별이 필요할 수 있고, 조직학적으로는 영유아기에 발생할 수 있는 섬유 증식성 질환들과 감별이 필요할 수 있다. 임상적으로는 손과 발에는 발생하지 않는 것으로 유아기 말단 섬유종증(infantile digital fibromatosis)이나 석회화 건막 섬유종(calcifying aponeurotic fibroma)과 감별에 도움이 되고, 조직학적으로 미성숙한 간엽을 닮은 성긴 세포영역이 관찰되어 감별 진단이 가능하다.^{1,2,6}. 치료는 양성 종양이므로, 국소 절제만으로도 치료가 가능하나, 주위 조직과 경계가 불명확하기 때문에 불완전한 절제에 의해 10% 정도에서 재발하는 것으로 알려져 있다.^{1,6}.

저자들은 성인에서 발생하였으며, 색소침착을 동반한 돌출된 종양의 형태로 발생한 유아기 섬유성 과오종을 경험하고 매우 드문 예로 생각하여 문헌고찰과 함께 보고한다.

참 고 문 헌

1. Dickey GE, Sotelo-Avila C. Fibrous hamartoma of infancy: current view. *Pediatr Dev Pathol* 1999;2:236-243
2. Enzinger FM, Weiss SW. *Soft tissue tumors*. 3rd ed. St. Louis, Missouri: Mosby-Year Book, 1995:231-236
3. Lee SH, Kim HS, Yoon TJ, Kim TH, Song KY. A case of fibrous hamartoma of infancy. *Ann Dermatol* 1999;11:283-285
4. Kim SJ, Jang SJ, Kim MS, Seo SL, Lee YS. A case of fibrous hamartoma of infancy. *Korean J Dermatol* 2001;39:1186-1189
5. Chae KO, Park YM, Lee JD, Cho SH. A case of fibrous hamartoma of infancy with overlying hypertrichosis. *Korean J Dermatol* 2002;40:448-450
6. Carretto E, Dall'Igna P, Alaggio R, Siracusa F, Granata C, Ferrari A, et al. Fibrous hamartoma of infancy: an Italian multi-institutional experience. *J Am Acad Dermatol* 2006;54:800-803
7. Reye RDK. A consideration of certain subdermal fibromatous tumors of infancy. *J Pathol* 1956;72:149-154
8. Benjamin SP, Mercer RD, Hawk WA. Myofibroblastic contraction in spontaneous regression of multiple congenital mesenchymal hamartomas. *Cancer* 1977;40:2343-2352
9. Kirby W, Coffin CM, Dehner LP. Fibrous hamartoma of infancy: a clinicopathologic study of 19 cases emphasizing unusual sites and expanded age range. *Pediatr Pathol* 1994;14:547-548