

# 제 1형 다발성 내분비 선종의 영상소견: 증례 보고

염태준 · 조희우

연세대학교 의과대학 영상의학과

*J Korean Soc Ultrasound Med*

2012;31:247-249

Received June 26, 2012; Revised July 12, 2012; Accepted September 14, 2012.

Address for reprints :

Hee Woo Cho, MD, Department of Radiology, Yonsei University Health System, 225 Geumhak-ro, Cheoin-gu, Yongin-si, Gyeonggi-do 449-930, Korea.  
Tel. 82-31-331-8742  
Fax. 82-31-331-5551  
E-mail: hughj@yuhs.ac

## Imaging Finding of Multiple Endocrine Neoplasia Type 1: Case Report

Tae Jun Yum, MD, Hee Woo Cho, MD

Department of Radiology, Yonsei University, College of Medicine, Seoul, Korea

Multiple endocrine neoplasia type 1 (MEN1) is an autosomal dominant inherited syndrome with characteristic clinical and radiological manifestations. Many reports on MEN1 have been published; however, no cases of radiologically diagnosed MEN1 have been reported. Therefore, we report on a radiologically diagnosed case of MEN1 with clinical symptoms of gastroduodenal ulcer.

**Key words :** Multiple endocrine neoplasia type 1; Parathyroid hyperplasia; Pancreatic islet cell tumor; Pituitary tumor

### 서 론

제 1형 다발성 내분비 선종 (Multiple endocrine neoplasia type 1)은 상염색체 우성의 유전성 증후군으로서 부갑상선 선종 또는 과증식증 (parathyroid adenoma or hyperplasia), 췌장 도세포종 (pancreatic islet cell tumor) 및 뇌하수체 종양 (pituitary tumor)으로 특징지어지는 질환이다. 많은 수의 제 1형 다발성 내분비 선종 환자들이 졸링거-엘리슨씨 (Zollinger-Ellison) 증후군과 연관된 가스트린 분비종 (gastrinoma)을 가지고 있다. 이들은 임상적으로 위 또는 십이지장 궤양 질환으로 나타난다. 지금까지 제 1형 다발성 내분비 선종의 임상 증상 및 유전학적 소견에 대한 국내 보고는 있지만 영상의학적 소견을 보고한 예는 없다 [1-3]. 이에 저자들은 졸링거-엘리슨씨 (Zollinger-Ellison) 증후군의 임상 증상을 가진 환자에서 영상의학적 소견을 기반으로 하여 제 1형 다발성 내분비 선종을 진단한 예를 보고한다.

### 증례 보고

56세 여자가 오심, 구토, 복통을 주소로 내원하였다. 3년 전

부터 십이지장 궤양을 앓은 병력이 있어 상부 위장관 내시경을 시행하였고 위장 및 십이지장의 다발성 궤양이 발견되었다. 혈중 칼슘 수치는 14.8 mg/dl로 증가되어 있었고 공복 시 가스트린 (gastrin) 수치 또한 184 ng/ml (정상은 90 ng/ml 미만)으로 높아져 있었다. 가스트린 분비종 (gastrinoma) 의심 하에 복부 자기공명영상 (MRI) 촬영을 하였고 T2 강조 영상에서 고신호 강도를 보이는 2개의 작은 결절이 췌장에 있어 가스트린 분비종에 부합하는 소견이었다 (Fig. 1). 다발성 내분비 선종의 가능성을 확인하기 위하여 혈중 부갑상선 호르몬 (parathyroid hormone) 수치를 검사하였으며 해당 수치가 1824 pg/ml로 상승해 있었고 부갑상선 스캔에서는 부갑상선 과증식증에 합당한 다발성 지연성 섭취를 보였고 (Fig. 2) 초음파에서 부갑상선이 커져 있음이 확인되었다 (Fig. 3). 또한 혈중 프로락틴 (prolactin) 농도가 높아 시행한 두부 자기공명영상에서 뇌하수체 선종이 발견되었다 (Fig. 4). 환자의 가족 중 언니가 위궤양을 앓는 것 이외에는 특이 가족력이 없었고 유전자 검사는 환자의 거부로 시행하지 못하였으나, 영상 소견을 기반으로 제 1형 다발성 내분비 선종으로 진단하였다. 이후 고칼슘혈증 조절을 위하여 부갑상선 절제술을 시행하였고 조직 검사상 부갑상선 과증식증으로 확진되었다. 환자는 췌장과 뇌하수체 종양에 대해서는 수술적 치료를 거부하였다. 이후

Bromocriptin과 PPI (proton pump inhibitor) 계열의 약제로 증상은 잘 조절되었다.

### 고 찰

제 1형 다발성 내분비 선종은 부갑상선 과증식증 (또는 중양), 췌장 도세포종, 뇌하수체 선종의 3가지 중 최소한 2가지 이상을 가진다[4]. 그 동안 국내에서 발표된 제 1형 다발성 내분비 선종 24 증례에서 부갑상선 중양은 전체 증례의 83%, 췌장 도세포종은 96%에서 발견되었고 (이 중 가스트린 분비종은 20%), 뇌하수체 선종은 75%에서 보고되었다 (이 중 프로락틴 분비종은 68%) [1]. 제 1형 다발성 내분비 선종은 그 원인으로서 유전자 변이가 제시되고 있는데 11번 염색체 (11q13)의 이상으로 발생하며 *menin*이라는 종양억제물질 생성의 장애가 관련되어 있다고 알려져 있다[5]. 유전자 변이의 빈도는 가족성일 경우 약 80%, 산발성일 경우 약 65%에서 발견되고 있으며 국내에서도 비슷한 결과가 보고된 바 있다 [3, 6].

본 증례는 졸링거-엘리슨씨 증후군을 동반한 제 1형 다발성 내분비 선종을 영상의학적으로 진단한 예이다. 임상적으로 위 궤양을 가진 환자에서 혈액검사 결과와 특징적인 영상의학 소견을 통하여 부갑상선 과증식증, 췌장 가스트린 분비종, 그리고 뇌하수체 프로락틴 분비종을 진단한 것이다. 환자는 처음에 위내시경을 통하여 위 십이지장 궤양을 발견하였고 이후 복부 자기공명영상으로 췌장 종괴가 있음을 알았다. 혈중 가스트린 농도가 높았으므로 가스트린 분비종 및 그에 동반된 졸링거-엘리슨씨 증후군으로 진단하는 데 무리가 없었다. 혈액 검사상에 부갑상선 항진증이 발견되어 시행한 부갑상선 스캔에서 비대칭적인 부갑상선의 섭취 증가를 보였고 이것 역시 제 1형 다발성 내분비 선종에서 흔히 보이는 부갑상선 과증식증의 소견이었다. 혈중 프로락틴 농도가 높아 시행한 두부 자기공명영상에서는 조영증강되는 뇌하수체 종양을 발견하였고 프로락틴 분비종으로 진단할 수 있었다.

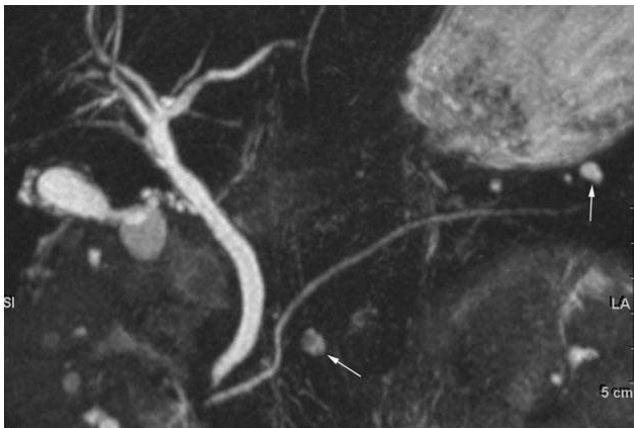


Fig. 1. MIP images of abdominal MRI shows two hyperintense nodules (white arrows) in the pancreas. It is suggestive of pancreatic islet cell tumor.

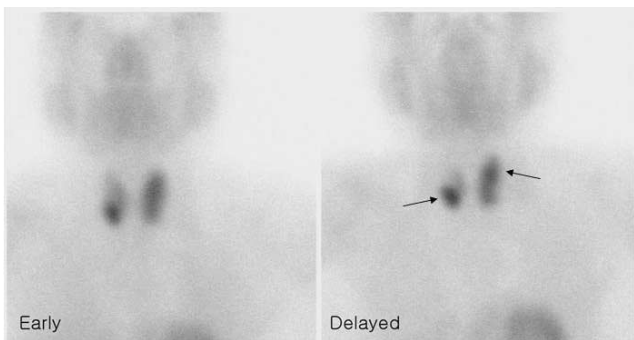


Fig. 2. Parathyroid scan (MIBI) demonstrates delayed asymmetrically increased bilateral parathyroid uptake (black arrows).

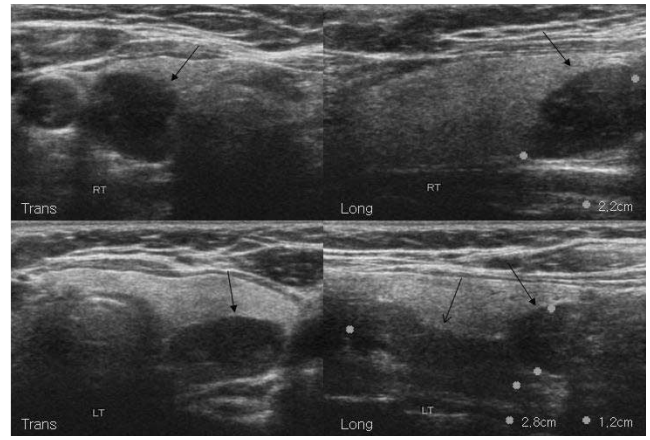


Fig. 3. Enlargement of right lower (2.2 cm), left upper (2.8 cm) and left lower (1.2 cm) parathyroid glands (black arrows) is detected on ultrasonography.

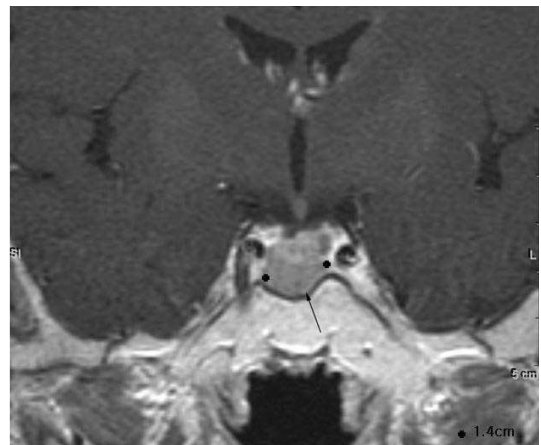


Fig. 4. Coronal post-contrast T1-weighted sella MR image. A nodular enhancing lesion (1.4 cm, black arrow) is seen at the pituitary gland, consistent with pituitary adenoma.

결론적으로 본 증례에서 우리는 제 1형 다발성 내분비 선종에서 볼 수 있는 중요한 임상적, 실험실적, 그리고 전형적인 영상의학적 소견들을 확인할 수 있었고 이러한 소견들을 숙지함으로써 보다 빠르고 정확한 진단과 치료에 기여할 수 있을 것이다.

## 요 약

제 1형 다발성 내분비 선종은 특징적인 임상적, 영상의학적 소견을 갖는 유전성 질환이다. 지금까지 이 질환의 임상적, 유전학적 소견에 대한 보고는 많았으나 영상의학적 소견에 대한 증례 보고는 없었다. 저자들은 위 십이지장 궤양의 임상 증상을 가진 환자에서 영상의학적 소견을 기반으로 하여 제 1형 다발성 내분비 선종을 진단한 예를 보고한다.

## References

1. Choi H, Kim S, Moon JH, et al. Multiple endocrine neoplasia type 1 with multiple leiomyomas linked to a novel mutation in the men1 gene. *Yonsei Med J* 2008;49:655-661

2. Kim HJ, Park JS, Kim CS, et al. A case of multiple endocrine neoplasia type 1 combined with papillary thyroid carcinoma. *Yonsei Med J* 2008;49:503-506

3. Park JH, Kim IJ, Kang HC, et al. Germline mutations of the men1 gene in Korean families with multiple endocrine neoplasia type 1 (men1) or men1-related disorders. *Clin Genet* 2003;64:48-53

4. Marx SJ, Agarwal SK, Kester MB, et al. Multiple endocrine neoplasia type 1: Clinical and genetic features of the hereditary endocrine neoplasias. *Recent Prog Horm Res* 1999;54:397-438; discussion 438-399

5. Chandrasekharappa SC, Guru SC, Manickam P, et al. Positional cloning of the gene for multiple endocrine neoplasia-type 1. *Science* 1997;276:404-407

6. Guo SS, Sawicki MP. Molecular and genetic mechanisms of tumorigenesis in multiple endocrine neoplasia type-1. *Mol Endocrinol* 2001;15:1653-1664