



폐암 환자를 위한 병리검사 안내서

정확한 진단과 맞춤치료를 위한 첫걸음

폐암 환자를 위한 병리검사 안내서

정확한 진단과 맞춤치료를 위한 첫걸음



1 병리검사와 폐암 맞춤 치료

A. 병리검사는 왜 필요한가요?

폐암을 정확하게 진단하고, 암의 종류와 특성을 규명하여 폐암 환자에게 가장 효과적인 맞춤치료 방법을 찾기 위해 필요합니다.

B. 병리과에서는 어떤 일을 하나요?

병리과에서는 환자로부터 얻은 검체에서 암의 유무와 종류를 진단합니다. 암세포에 대해 유전자 검사나 면역조직화학염색을 시행하여 치료에 필요한 정보를 알려드립니다.

C. 병리검사는 어떤 검체로 하나요?

암 또는 암이 의심되는 부위에서 작은 조직을 떼어내서 검사합니다. 그러나 환자의 상태나 암 위치에 따라 흉수, 기관지세척액, 가래, 혈액 등으로도 검사할 수 있습니다.

D. 맞춤치료란 무엇인가요?

맞춤치료는 환자마다 다른 암의 특성을 고려해 가장 효과적인 치료 방법을 선택하여 치료하는 것입니다. 환자의 암세포에서 특정 유전자 돌연변이나 단백질 발현 이상 등을 찾아내고, 그 결과에 따라 표적치료제나 면역항암제를 사용하는 것이 대표적인 예입니다. 이러한 치료는 암세포만을 선택적으로 제거함으로써 효과가 크고 부작용도 적을 것으로 기대됩니다.

- A. EGFR(이지에프알):** 담배를 피우지 않은 동아시아 여성에게서 상대적으로 흔히 발견됩니다. 전체 EGFR 변이의 약 90% 이상이 엑손 19번의 결손(deletion) 또는 엑손 21번의 L858R 돌연변이에 해당합니다. 이 변이가 있으면, 경구로 복용하는 EGFR 표적치료제에 효과를 보이는 경우가 많습니다.
- B. ALK(알크):** 비소세포폐암 환자의 약 3-5%에서 나타납니다. 주로 젊고 담배를 피우지 않은 환자에서 유전자가 재배열(융합)하는 형태(EML4-ALK)로 발생합니다. ALK 변이가 확인되면, ALK 표적치료제를 쓸 수 있으며, 좋은 반응을 보이는 경우가 많습니다.
- C. ROS1(로스원):** 비소세포폐암 환자의 약 1-2%에서 발견되며, 주로 젊고 비흡연자인 남성에서 나타납니다. 대표적인 융합유전자로는 CD74-ROS1이 있으며, ROS1 표적치료제를 통해 효과적인 치료가 가능합니다.
- D. BRAF(비라프):** 비소세포폐암의 약 1-2%에서 나타납니다. V600E라는 특정 돌연변이가 있으면, BRAF 표적치료제를 사용하여 치료할 수 있습니다.
- E. NTRK(엔트렉):** 비소세포폐암에서는 매우 드물게 나타납니다(폐암 환자의 1% 미만). NTRK 유전자의 일부가 다른 유전자와 붙는(융합) 변이가 생긴 경우, NTRK 표적치료제를 사용할 수 있습니다.
- F. MET(메트):** 비소세포폐암 환자의 3~4%에서 MET 유전자의 변이가 나타날 수 있습니다. MET 유전자의 엑손 14 일부가 없어지거나, 유전자 수가 늘어나는 형태입니다. 이런 변이가 있는 경우, MET 표적 치료제를 고려할 수 있습니다.
- G. RET(레트):** 비소세포폐암 환자의 약 1~2%에서 RET 유전자의 재배열이 발견됩니다. RET 유전자 재배열이 확인되면, 이에 맞춰 개발된 표적 치료제로 치료 효과를 기대할 수 있습니다.
- H. KRAS(케이라스):** 비소세포폐암 환자의 약 15%에서 KRAS 유전자 변이가 나타납니다. KRAS G12C 변이가 있으면 표적 치료제를 고려할 수 있습니다.
- I. HER2(허투):** 비소세포폐암 환자의 약 1~2%에서 HER2(ERBB2) 유전자의 돌연변이가 발견됩니다. 특히 여성이나 비흡연자에서 비교적 흔하게 나타나는 경향이 있습니다. 현재 이 변이에 대한 표적 치료제가 개발되어 사용되고 있습니다.
- J. PD-L1(피디엘원):** 면역항암제 치료를 고려할 때 매우 중요한 바이오마커입니다. 암 세포 표면에 나타난 PD-L1 단백질의 양을 확인해서, 면역항암제가 잘 듣는 환자인지 판단합니다.

A. 실시간중합효소방법 (Real time PCR, RT-PCR)

암 조직에서 DNA를 뽑아내 변이가 있는지 확인합니다. 특정 부분의 DNA만 빠르게 복제해 볼 수 있어 증폭이라고 합니다. 마치 특정 문장만 골라 복사하는 것과 비슷합니다. 이 검사는 유전자의 변이 (EGFR, KRAS 등)를 빠르고 정확하게 찾을 수 있으며, 검사시간은 짧고 비용도 비교적 저렴합니다.

B. 형광제자리부합법 (Fluorescent in situ hybridization, FISH)

세포 안의 특정 유전자의 증폭과 유전자가 정상 위치에 있는지, 아니면 재배열(비정상적으로 붙어 있음)이 있는지를 형광물질을 붙여 현미경으로 직접 보는 검사입니다. 유전자가 비정상적으로 붙어 있으면 형광 신호가 달라집니다. 책 속의 특정 문장을 찾기 위해 형광펜으로 표시된 단어를 찾아보는 것과 비슷합니다. 폐암에서 ALK, ROS1 유전자 재배열을 확인할 때 사용합니다. 이 변이가 있으면 ALK/ROS1 표적치료제를 사용할 수 있습니다.

C. 면역조직화학염색 (Immunohistochemistry, IHC)

암세포에서 특정 단백질(예: ALK, PD-L1 등)이 실제로 만들어지고 있는지, 암 조직에 항체(특정 단백질에 달라붙는 물질)를 붙여서 색으로 표시해 확인하는 검사입니다. 색이 진하면 단백질이 있다는 뜻입니다. 폐암에서 ALK, ROS1 변이 유무를 1차로 알아보거나, 면역항암제 적합성을 보기 위해 PD-L1 발현을 평가할 때 사용합니다.

D. 차세대염기서열검사 (Next generation sequencing, NGS)

암 조직이나 혈액에서 DNA를 뽑아서 수십~수백 개 유전자를 한 번에 검사합니다. 예전에는 책을 한 글자씩 읽었다면, 이 기술은 여러 권의 책을 동시에 읽어 모든 내용을 파악하는 방법입니다. 폐암에서 EGFR, KRAS, ALK, ROS1, BRAF, MET, HER2, RET, NTRK 등 다양한 유전자 변이를 한 번에 검사할 때 사용합니다. 검사시간은 다소 길고 비용이 높지만, 여러 표적치료제 후보를 동시에 확인하는 것이 장점입니다.

4

바이오마커 검사에 사용되는 검체는 무엇인가요?

- A. 이미 검사한 종양 조직이 있다면, 병리과에 보관된 파라핀블록에서 새로 얇게 잘라내어 검사할 수 있습니다.
- B. 조직이 부족하거나 남아 있지 않으면, 담당 의사의 판단에 따라 추가 조직 생검이나 세포검사를 시행합니다.
- C. 흉수, 기관지세척액, 가래, 뇌척수액, 복수, 소변 등 체액으로도 가능합니다.
- D. 혈액(혈장)으로도 검사할 수 있는데, 이를 액상생검이라고 합니다.
- E. 다른 병원으로 옮겨갈 때, 염색하지 않은 슬라이드 (언스테인드 슬라이드) 형태로 검체를 가져갈 수 있습니다.

5

검사결과는 언제 알 수 있나요?

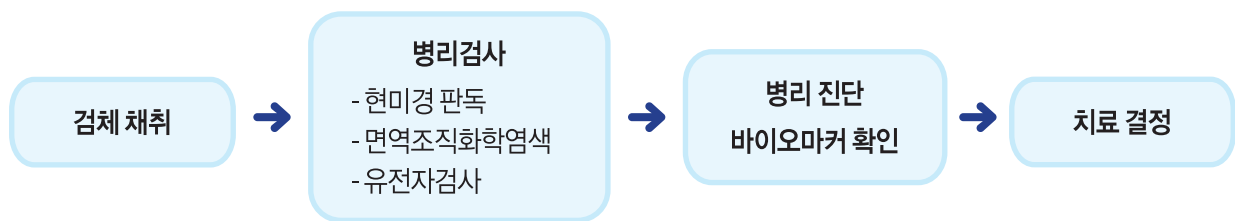
조직검사결과와 면역염색은 보통 일주일 정도 걸립니다. 중합효소방법과 형광제자리부합법 결과는 10일 정도 걸립니다. 외부로 검사를 의뢰 시 2주 이상 걸릴 수도 있습니다. 차세대염기서열검사는 2~4주 정도 걸립니다. 검체 상태나 검사실 상황에 따라 더 늦어질 수도 있습니다.

6

치료방법은 어떻게 결정하나요?

- A. 유전자 돌연변이가 발견되면, 해당 유전자에 맞춘 표적치료제를 사용할 수 있습니다. 치료 방법은 돌연변이 종류와 암의 진행 정도(병기)에 따라 달라지며, 주치의가 가장 적절한 약제를 선택합니다. 예를 들어 ALK 변이가 있는 4기 비소세포폐암의 경우 ALK 표적 치료제를 씁니다. BRAF V600E 변이가 있는 4기 비소세포폐암의 경우 BRAF 억제제를 사용할 수 있습니다.
- B. 유전자 돌연변이가 없으면 면역항암제를 사용합니다. 면역항암제를 한 가지만 사용하거나, 기존의 일반항암제와 함께 쓰는 치료를 사용합니다. 치료 방향은 주치의와 상의해 결정합니다. 암 치료의 최신 방법을 알아보는 임상시험에 참여하는 것도 한 방법입니다.

7 폐암 병리검사 한 눈에 보기



8 추가정보 안내

대한폐암학회 환우홈페이지 <https://www.lungca.or.kr/general/>



폐암 무엇이란
물어보세요



비흡연인
폐암 안내서



▶ 폐암 무엇이란
물어보세요