

기저세포모반 증후군의 방사선학적 연구*

서울대학교 치과대학 치과방사선학교실

박 태 원

- ABSTRACT -

RADIOLOGIC STUDY OF BASAL CELL NEVUS SYNDROME

Tae Won Park, D.D.S.

Dept. of Oral Radiology, College of Dentistry, Seoul National University

Several cases of jaw cyst-basal cell nevus-bifid rib syndrome are presented. This syndrome consists principally of multiple jaw cysts, basal cell nevi, and bifid ribs but no one component is present in all patients.

The purpose of this paper is to review the multiple characteristics of this syndrome and present three cases in a family and additional 4 cases.

The many malformations associated with the syndrome have variable expressivity. In the cases, multiple jaw cysts, palmar and plantar pittings, bridging of sella, temporoparietal bossing, hypertelorism, cleft palate, and dystopia canthorum have been observed.

I. 서 론

jaw cyst-basal cell nevus-bifid rib syndrome은 높은 투과도(penetrance)를 가진 유전자(gene)에 의한 상염색체 우성 방식의 유전성과

다발적이고 다양한 표현도(expressivity)를 보이는 증후군으로서^{6,8,22,23,24)} hereditary cutano-mandibular polyoncosis²⁾, basal cell nevus syndrome²⁶⁾, Gorlin-Goltz syndrome⁴⁾, Ward's syndrome¹¹⁾, multiple basal cell

* 본 연구는 1988년도 서울대학교병원 임상연구비 보조로 이루어진 것임.

carcinoma syndrome¹⁶⁾, syndrome of jaw cyst¹¹⁾ 등 여러가지 다른 이름으로도 보고되고 있는 질환이다.

이 증후군은 1894년 Jarisch에 의해 처음 기술된 이래 1939년 Straith가 한 가족에서 피부병소와 함께 발생한 다발성 악골 낭종을 보고하여 유전과의 연관성이 암시되었으며²⁶⁾, 1951년 Binkley와 Johnson²⁾은 corpus callosum의 무형성, 악골 낭종, basal cell nevi를 가진 환자를 "epithelioma adenoides cysticum"이라고 명명하였다.

1959년 Howell과 Caro¹⁷⁾에 의해 multiple basal cell nevi의 유전성과 가족적 호발성(predisposition)에 대해 처음으로 알려졌다.

Thoma²⁸⁾는 악골에 발생한 다발성 낭종 병소를 polycytoma라고 하였고 Lund¹⁹⁾는 Binkley와 Johnson이 발표한 증례를 "basal cell tumors of childhood"라고 하였다.

1960년에 이르러 Gorlin과 Goltz가 nevoid basal cell carcinoma, 악골의 낭종, 골격이상의 triad로 이루어진 증후군이라고 보고한 이래¹³⁾, 피부이상, 골격이상, 중추신경계의 이상, 안과적 이상이 모두 이 증후군에 속한다는 것이 밝혀졌다.¹²⁾

역시 1982년 Pritchard등은 이 증후군의 다양한 표현도를 연구한 바 있다²³⁾. 저자는 한 가족 구성원 중 3인과 그 외 4인에서 발생한 증례를 진단하고 그 다양한 표현성을 관찰한 바 있어 문헌 고찰과 함께 그 증례를 보고하는 바이다.

II. 증례보고

증례	age / sex
증례 1	27 / M
증례 2	26 / F
증례 3-1	18 / F
증례 3-2	14 / F
증례 3-3	11 / F
증례 4	11 / M
증례 5	22 / M

1. 임상소견

본 증례에서 대부분의 환자는 악골의 종창을 주소로 내원하였거나 간헐적인 동통을 호소하였다.

신체 검사시 frontal 및 temporoparietal bossing이 관찰되었으며 증례 1과 5의 환자에서는 각각 전두부와, 손바닥 및 등에 수개의 구진이 관찰되었다(그림 1, 2).

그 외 피부병소로는 모든 환자에서 손바닥 또는 발바닥의 소와(palmar and plantar pitting)가 관찰되었다(그림 3).

눈의 이상으로는 대부분의 환자에서 동공간의 거리가 증가하는 hypertelorism을 보이고 있으나 증례 3-2의 경우 inner canthus간의 거리가 40mm로 dystomia canthorum을 보였다(그림 4).



그림1. 증례 1환자의 전두부 구진



그림2. 증례 5환자의 손바닥의 구진

또한 대부분의 환자가 시력이 저하되어 있었고 특히 증례 2환자의 경우 우측 눈에서 선천적으로 시력의 상실을 보였다.

2. 방사선학적 소견

방사선사진상으로 골격계의 이상을 주로 관찰할 수 있었는데 가장 흔한 것으로 모두의 환자에서 다발성의 악골낭종이 관찰되었으며 낭종은 매복치를 포함하거나 무관하게 발생하였으며 상악골에 발생한 경우 상악동의 측벽을 파괴한 소견이 관찰되었다(그림 5, 6).

증례 1과 3-3의 환자에서는 cleft palate or alveolus의 소견이 관찰되었으며 (그림 5), 그

의 sella bridging의 소견도 대부분의 환자에서 관찰되었다(그림 7).

3. 병리 조직학적 소견

모든 환자의 악골낭종을 생검한 결과 모두 치성각화성낭종으로 판명되었고 증례 1과 5환자의 구진은 모두 표피낭종(epidermal cyst)으로 나타났다(그림 8, 9).

증례 3은 한 가족의 구성원 중 3인에서 발생한 증례로서 그 가계도와 가족사진은 다음과 같다(그림 10).

이상의 증례 보고에서 나타난 환자의 임상 방사선학적 소견을 요약하면 표1과 같다.

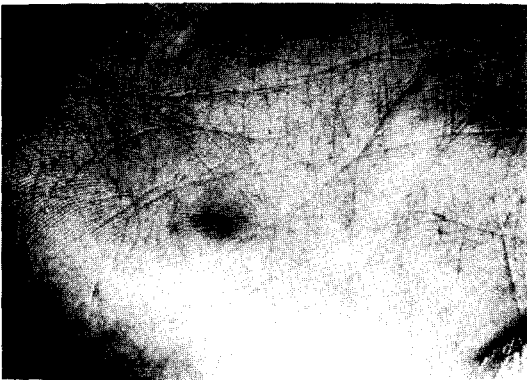


그림3. 증례 3-2환자의 palmar and plantar pitting



그림4. 증례 3-2환자의 정면 사진.

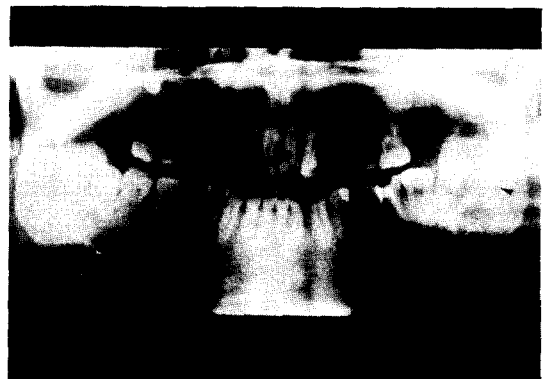


그림5. 증례 1환자의 Orthopantomogram



그림6. 증례 4환자의 Waters' view



그림7. 증례 3-1환자의 lateral skull view



그림8. Histopathologic view of odontogenic keratocyst showing parakeratinization, uniform thickness, paucity of rete pegs and corrugation of epithelium.



그림9. Histopathologic view of epidermal cyst showing cysts lined by stratified squamous epithelium containing keratin plugs.

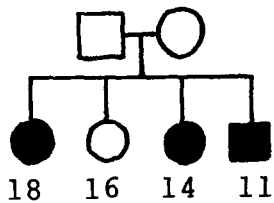


그림10. 환자의 가계도와 가족사진

표 1. Signs and symptoms found in reported cases.

Signs and symptoms	증			례			
	1	2	3-1	3-2	3-3	4	5
epidermal cyst	+	-	-	-	-	-	+
palmar & plantar pitting	+	+	+	+	+	+	-
multiple jaw cysts	+	+	+	+	+	+	+
cleft lip & palate	+	-	-	-	+	-	-
frontal & temporoparietal bossing	+	-	+	+	+	-	+
rib anomalies	+	-	+	+	+	-	-
bridging or hypoplastic sella	+	-	+	+	+	+	+
hypertelorism	-	-	+	-	+	+	-
dystopia canthorum	-	-	-	+	-	-	-
decreased visual activity or congenital blindness	-	+	-	+	+	-	+

III. 총괄 및 고안

jaw cyst-basal cell nevus-bifid rib syndrome은 크게 cutaneous anomalies, dental and osseous anomalies, ophthalmologic anomalies, neurologic abnormalities, sexual abnormalities로 이루어진 다양하고 복잡한 증상을 나타낸다(표 2)²⁵⁾.

피부병소 중에서 손과 발의 소와가 있는데 붉은 색조를 띠는 1-3mm의 깊이에 2-3mm의 폭을 가지며 50-60%의 환자에서 발생한다고 한다.⁸⁾

이 병소는 조직학적으로 국소적인 각화이상 부위에서 중심부의 plug가 소실된 후 생기는 것이며²³⁾, Howell등은 소와의 기저부의 변화된 상피가 기저세포암을 유발할 수도 있다고 주장하였다.⁸⁾

본 증례 7인의 환자 모두에서 소와가 관찰되었다.

다른 피부병소로 basal cell lesion이 있는데 직경은 1 mm에서 1 cm의 크기로 대개 황색의 구진 형태로 나타난다.²³⁾

태양광선의 노출 부위와 무관하게 나타나

며²²⁾, 안면과 경부, 등, 흉부, 복부 및 상지의 순으로 호발한다²³⁾.

이 증후군은 20대 이상 환자의 50%정도에서 관찰이 가능하며¹⁰⁾ 조직학적으로 표피나 pilosebaceous unit의 기저층에서 발생하는 것으로 생각되며⁸⁾, 기저세포암과 유사한 소견을 보이나²⁰⁾ 생물학적인 양태는 달라서 상당기간 표피내에만 국한되어 나타난다고 한다²³⁾.

피부병소보다 조기에 발생한다고 알려져 있는²⁴⁾ 악골의 낭종은 65-75% 정도의 환자에서 나타나며¹¹⁾, 크기는 다양하다.⁸⁾

주로 하악골에 두 배 정도 호발하고 하악의 소구치-제1대구치 부위와 상악의 제2대구치 부위에 호발한다.^{1,8,22,23)}

Anderson등은 보통 한명당 4개 정도의 낭종이 관찰된다고 하였으며¹⁾, 조직학적 소견은 낭종벽이 얇은 구불구불한 모양의 증층 편평상피(thin corrugated stratified squamous epithelium)로 되어 있고 표층은 keratin(또는 parakeratin)으로 덮여 있다.^{23,25)}

그러나 단독으로 나타나는 치성각화성낭종에 비해 석회도가 높고 많은 daughter cyst를 형성한다는 점이 다르다(그림 11)²²⁾.

재발은 일반적인 치성 각화성 낭종과 같이 높

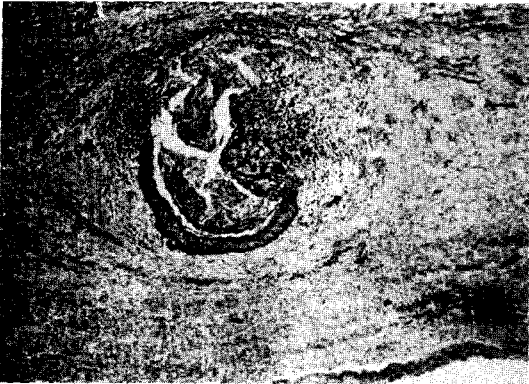


그림 11. 증례 3-2환자의 치성각화성낭종 결체 조직벽에서 관찰된 daughter cyst

표 2. Five major groups of abnormalities.

1. cutaneous anomalies
basal cell carcinoma
dermal cyst and tumor
palmar and plantar pitting and keratosis
dermal carcinosis
2. dental and osseous anomalies
multiple odontogenic keratocysts
mandibular prognathism
rib anomalies (often bifid)
vertebral anomalies
brachymetacarpalism
3. ophthalmologic abnormalities
hypertelorism
broad nasal root
congenital blindness
dystopia canthorum
internal strabismus
4. neurologic anomalies
mental retardation
dural calcification
agenesis of corpus callosum
congenital hydrocephalus
medulloblastoma (greater frequency)
5. sexual anomalies
hypogonadism
ovarian tumor

은 것으로 알려져 있다. 본 증례에서는 모두 악골낭종이 관찰되어 이 증후군의 발견에 치과의사의 중요성을 알 수 있게 하였고 대개 다발성으로 발생하였다.

또한 본 증례의 환자들은 현재 1-2년간 계속 주기적 검진을 받고 있는 상태로 있으며 재발의 의심되는 증례는 없다.

구순과 구개파열에 관하여 Dijk는 1980년 증후군에 이환된 환자들에 대한 문헌을 검토하여 그 빈도가 4% 정도라고 하여서⁶⁾ Gorlin과 Sedano¹¹⁾와 일치하는 보고를 하였는데 본 증례들에서는 2인의 환자만이 구순 또는 구개 파열을 보이고 있었다.

골격계의 이상은 이환된 환자의 65-70%에서 나타난다^{11,23)}.

대개 늑골의 이상이 대부분이나 척추의 측만, hyphoscoliosis, sella turcica의 hypoplasia, spina bifida occulta, syndactyly, polydactyly 등의 소견이 나타난다(표 2).

신경계의 이상으로는 두개강내의 석회화가 있을 수 있는데⁷⁾, dura, falx cerebri, tentorium cerebelli, sella turcica, petroclinoid ligament, choroid plexus, basal ganglia등에서 나타난다.

이외에도 meningioma등이 나타날 수도 있다(표 2)²⁶⁾.

눈의 이상으로는 안구간의 거리증가가 대부분으로, 동공간의 거리 증가와 canthus 간의 거리 증가를 보이는 hypertelorism 과, 내측의 canthus간의 거리만 증가하는 dystopia canthorum에 이르기까지 다양하다²³⁾.

이외에도 내분비계의 이상으로 부갑상선 호르몬에 대한 비정상적인 반응(Ellsworth-Howard test)을 보일 수 있다^{3,26)}.

IV. 결 론

저자는 한 가족 구성원중 3증례와그외 4증례의 Basal Cell Nevus Syndrome의 다양한 증상과 방사선학적, 병리조직학적 소견을 관찰하였든바 흥미있는 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

이 증후군의 환자는 대개가 낭종으로 인한 악골의 증창을 주소로 내원하므로 치과의사가 가장 먼저 발견하는 경우가 많다.

따라서 환자가 악골에 다발성의 낭종을 가진 경우에는 면밀한 방사선학적 검사와 아울러 임상 검사가 필요하며 증례에 따라 발생할 수 있는 기저세포암과 재발율이 높은 치성각화성 낭종을 고려하여 치료에 참고하여야 하며 다양한 신체 각부의 이상 소견은 각 분야의 전문의와 상의하는 것이 좋으며 철저한 주기적 검진이 요구된다고 할 수 있다.

REFERENCES

1. Anderson, D.E., & Cook, W.A.: Jaw cysts & the basal cell nevus syndrome, *J. Oral Surgery*, 24:15-26, 1966.
2. Binkley, G.W., and Johnson, H.H.: Epithelioma adenoides cysticum: Basal cell nevi, agenesis of corpus callosum and dental cysts, *Arch. Dermatol. Syph.*, 63:73-84, 1951.
3. Block, J.B.: Parathyroid hormone hyporesponsiveness in patients with basal cell nevi & bone defects, *N. England Medicine*, 268: 1157-1162, 1963.
4. Bunting, M.P. et al.: Basal cell nevus syndrome, *Plastic Reconstructive Surgery*, 59: 895, 1977.
5. Corell, R.W.: Bilateral cysts of the jaw occurring with multiple skin lesions, *JADA*, 101:978-979, 1980.
6. Dijk, E.V.: The association of cleft lip & palate with basal cell nevus syndrome, *Oral Surg.* 50:214-216, 1980.
7. Dunnick, N.R. et al.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome, *Radiology*, 127:331-334, 1978.
8. Ellis, D.J. et al.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome: report of case, *J. Oral Surg.* 30: 851-856, 1972.
9. Giansanti, J.S.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome in Negroes: report of five cases, *J. Oral Surg.* 32:138-144, 1974.
10. Gihaus-Moe O., Hangen L.K., and Dee P.M.: The syndrome of multiple cysts of the jaws, basal cell carcinomata & skeletal anomalies, *Br. J. Oral Surg.* 5:211, 1968.
11. Gorlin, R.J., and Sedano, M.O.: The multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome revisited, *Birth Defects*, 7:140, 1971.
12. Gorlin, R.J. et al.: Multiple nevoid basal cell carcinoma, odontogenic keratocysts & skeletal anomalies, *Acta Dermato. Venereol.* 43:39-55, 1963.
13. Gorlin, R.J., and Goltz, R.W.: Multiple nevoid basal-cell epithelioma, Jaw cysts and bifid rib, *New England J. Med.* 262: 908-912, 1960.
14. Gundiach Karsten K.H. et al.: Multiple basal cell carcinoma and keratocysts-the Gorlin and Goltz syndrome, *J. Maxillofacial Surg.* 9:299-307, 1979.
15. Hawkins, J.C. et al.: Multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome (Gorlin's syndrome); possible confusion with metastatic medulloblastoma, *J. Neurosurg.* 50:100, 1979.
16. Hickory, J.E.: Conservative treatment of cysts of the jaws in nevoid basal cell carcinoma syndrome; report of case, *J. Oral Surg.* 33:693-697, 1975.
17. Howell, J.B., and Caro, M.R.: Basal cell nevus; Its relationship to multiple cutaneous cancers & associated anomalies of development, *Arch. Dermatol.* 79:67-80, 1959.
18. Howell, J.B. et al.: Identification and treatment of jaw cysts in the nevoid basal cell carcinoma syndrome, *Oral Surg.* 25:129, 1967.

19. Lund, H.Z.: Tumors of skin and accessory structures, In Atlas of tumor pathology, (Section I-Fascicle 2.) Washington, D.C.: Armed Forces Division of Pathology, 1957.
20. Mason, J.K. et al.: Pathology of the nevoid basal cell carcinoma syndrome, Arch Pathol. 79:401, 1965.
21. Miller, A.S. et al.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome; report of a pedigree in election microscope of skin lesions, Oral Surg. 36:533-543, 1973.
22. Oslon, Robert, A.J. et al.: Nevoid basal cell carcinoma syndrome; review of the literature & report of a case, J. Oral Surg. 39:308-312, 1981.
23. Pritchard, L.J. et al.: Variable expressivity of the multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome, J. Oral & Maxillofacial Surg. 40: 261-269, 1982.
24. Ryan, D.E. et al.: The multiple basal-cell nevus syndrome in a Negro family, Oral Surg. 36:831-840, 1973.
25. Shafer, W.G. et al.: A textbook of Oral Pathology, 4th ed. Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1983.
26. Stoelinger, Paul J.W. et al.: Some new findings in the basal cell nevus syndrome, Oral Surg. 36:686-692, 1973.
27. Straith, F.E.: Hereditary epidermoid cysts of the jaws, Am. J. Orthod. 25:673-691, 1939.
28. Thoma, K.H.: Polycytoma, Oral Surg., Oral Med. & Oral Path. 12:484, 1959.