Nevoid Basal-cell Carcinoma Syndrome

연세대학교 치과대학 구강외과학교실
이충국 · 김희경 · 이재휘 · 박형식 · 윤중호

Abstract

NEVOID BASAL-CELL CARCINOMA SYNDROME

Choong-Kook Lee,DDS, MS, Ph D., Hui-Kyeong Kim, DDS., Jae-Huy Lee, DDS.,
Hyoung-Sik Park, DDS, MSD, Ph D., Joong-Ho Yoon, DDS, Ph D.
Dept. of Oral and Maxillofacial Surgery, College of Dentistry, Yonsei University

NBCCS is a hereditary disorder characterized by multiple defects of ectodermal and mesodermal structure, which is chiefly affected on skin, jaws & skeleton, CNS, eye and sexual organ. It is well associated with multiple odontogenic keratocyst on the jaws.

Thus, we intended to investigate other anomalies presenting on NBCCS in cases of multiple odontogenic keratocyst which were treated in our hospital from 1980 to 1989.

Here we reported 6 cases of NBCCS.

목 차

Ⅰ. 서 론
Ⅱ. 증례보고
Ⅲ. 총괄 및 고찰
Ⅳ. 요 약
참고문헌

Ⅰ. 서 론

Nevoid Basal-Cell carcinoma Syndrome은 중배엽성 및 외배엽성 발생기관에 다발적으로 이상상태를 초래하는 유전성질환으로 피부, 악골 및 골격계, 안부, 신경계 그리고 생식계에 주로 증상이 나타난다[3,28]. 발생빈도에 대해선 알려진 바 없으나 5세에서 30세 사이로 젊은층에서 호발되고 성별의 차이는 없으며 상염색체 우성유전으로 인자전달이 잘되면서도 다양한 임상소견을 보이는 것이 특징이다[27,28]. 치료는 통상의 방법대로 악골낭종은 적출술 및 조대술이, 피부암종은 절제가 원칙이다[25-27]. 이에 본인은 악골내 다발성낭종이 발생된 경우 NBCCS의 다른 임상소견이 동반된 예를 찾아보았다.

Ⅱ. 증례보고

증례 1 : 한○동

47세 남자환자로 우측 하악골부위에 종창을 주소로 내원하였다. 하악골내 다발성낭종과 함께 안면부에 다발성기저세포암종, 손과 발에 pitting, 대퇴부에 유표피성 낭종, 대뇌겸의 석회화, 양안격리증 및 두정융기가 동반되어 있었다(사진 1,2,3,4,5,6,7,8).

증례 2 : 송○훈

19세 남자환자로 상악좌측제1대구치 협부에서의 농유출을 주소로 내원하였다. 과거력상 선천성 뇌수종 및 우측상 · 하악골에서 낭종적출술을 시행받은 병력이 있었으며 본과 내원시 좌측상악골에서

또다른 낭종이 발견된 경우로 대뇌겸의 석회화와 손톱주위로 pitting이 동반되어 있었다(사진 9, 10, 11, 12).

증례 3 : 송○종

18세 남자환자로 좌측비부에 종창 및 농유출을 주소로 내원하였다. 상악골 및 하악골에 다발성낭종과 함께 손에 모반, 양안격리증, 하악전돌증이 동반되어 있었다(사진 13, 14, 15).

증례 4 : 유○님

21세 여자환자로 안모비대칭을 주소로 내원하였다. 상악골 및 하악골에 다발성낭종과 함께 손가락끝부위에 다발성모반, 양안격리증, 두정융기가 동반되어 있었다(사진 16, 17, 18).

증례 5 : 이○선

14세 여자환자로 우측협부에 종창 및 동통을 주소로 내원하였다. 하악골에 다발성낭종과 함께 초음파사진상 난소내 다발성낭종, 양안격리증, 전

사진 1.

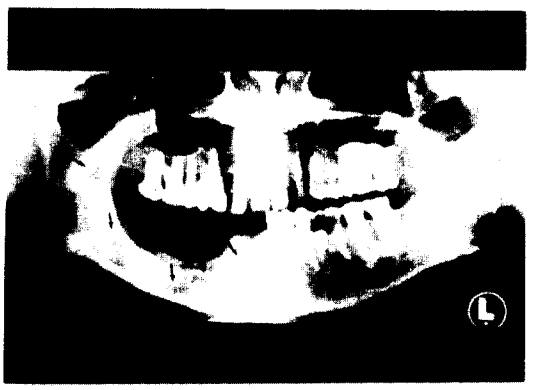

사진 2.

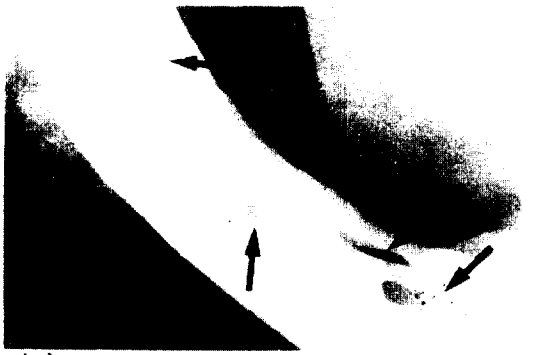

사진 3.

사진 4.

사진 5.

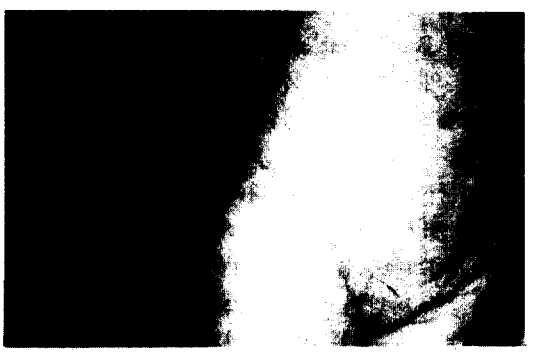

사진 6.

사진 7.

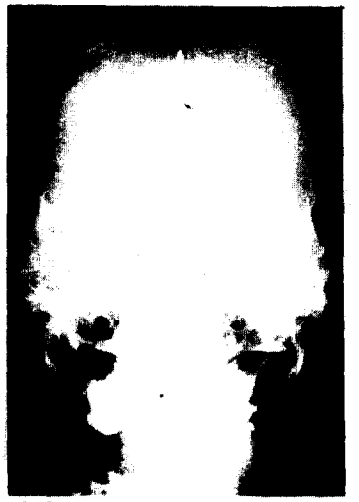

사진 8.

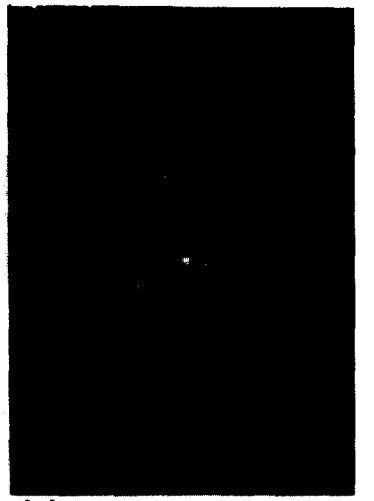

사진 9.

사진 10.

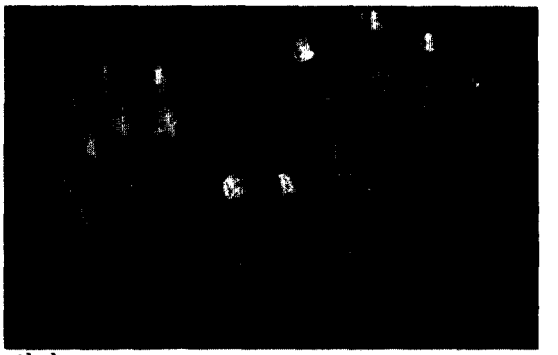

사진 12.

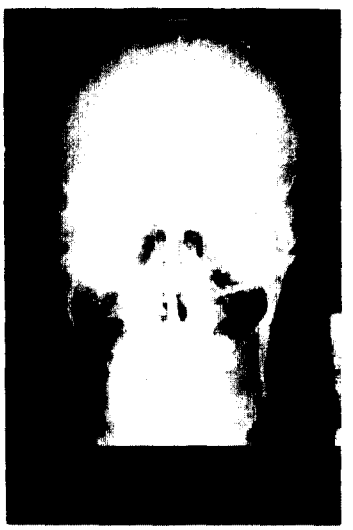

사진 11.

사진 13.

사진 14.

사진 17.

사진 15.

사진 18.

사진 16.

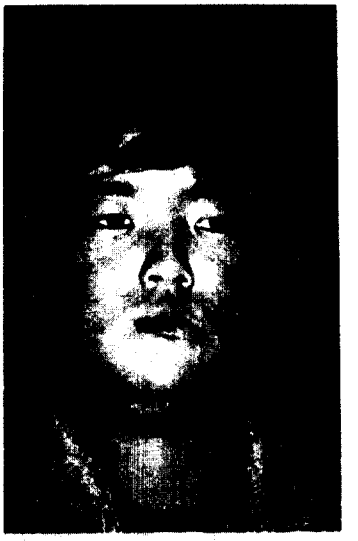

사진 19.

사진 20.

사진 21.

사진 22.

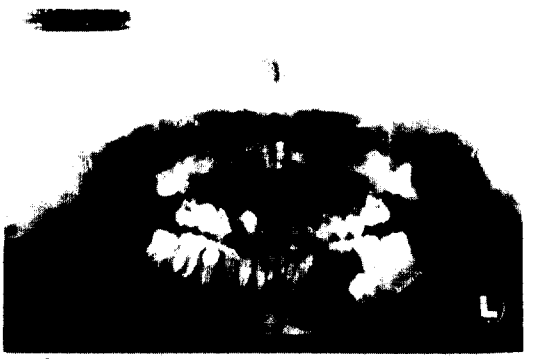

사진 23.

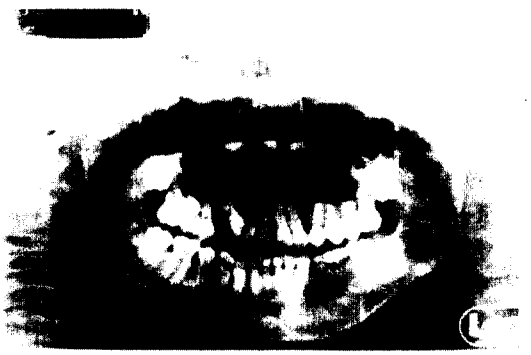

사진 24.

두 및 두정용기가 동반되어 있었다(사진 19,20, 21).

증례 6 : 이○명

11세 여자환자로 midface부위에 종창을 주소로 내원하였다. 상악골 및 하악골에 다발성낭종과 함께 양안격리증, 전두용기, 구순열이 동반되어 있었으며 낭종적출술을 시행받은지 1년후에 하악골의 또다른 부위에 낭종이 발견되었다(사진 22,23, 24).

	CASE					
	1	2	3	4	5	6
Odontogenic keratocyst						
Mx.		+	+	+		+
Mn.	+	+	+	+	+	+
BCE	+					
Nevi			+	+		
Pit	+	+				
Epidermoid cyst	+					
Hypertelorism	+		+	+	+	+
Frontal/Parietal bossing	+			+	+	+
Calcification of falx cerebri	+	+				
Congenital hydrocephalus		+				
Mn. prognathism			+			
Ovarian cyst					+	
Cleft lip						+

Table 1. Five major areas of abnormalities subgroup

1. Cutaneous anomalies
   - Basal cell carcinoma
   - Benign dermal cysts and tumors
   - Plantar dyskeratosis
   - Dermal calcinosis
2. Dental and osseous anomalies
   - Odontogenic keratocysts
   - Rib anomalies
   - Vertebral anomalies
   - Brachymetacarpalism
3. Ophthalmologic abnormalities
   - Hypertelorism
   - Dystopia canthus
   - Congenital blindness
   - Internal strabismus
4. Neurologic anomalies
   - Mental retardation
   - Congenital hydroccphalus
   - Medulloblastomas
   - Dural calcification
   - Agenesis of corpus callosum
5. Sexual abnormalities
   - Hypogonadism (Male)
   - Ovarian tumors

III. 총괄 및 고찰

〈표 1〉에 기술된 이상상태가 다발적으로 발생되는 NBCCS은 1894년 Jarisch가 처음으로 가족력이 있는 다발성기저세포종을 보고한 이래로[2] 1951년 Binkley와 Johnson에 의해 다발성 발육이상 -악골내낭종, 뇌량무발육, 이열늑골, 난소섬유종 등- 증례가 보고되고 1960년에야 비로소 다발성기저세포모반, 악골낭종, 이열늑골의 세가지 주증상이 동반될 때를 증후군으로 Gorlin과 Goltz가 처음 명명하게 됨으로써 다른 이상소견들이 그 이후로 계속 첨가 보고되게 되었다[2,11].

악골내 낭종이 동반된 예는 1939년 치과문헌에 Straith가 보고한 바 있으며[2] 1960년에 Hermans는 안부이상을[3] 그리고 Scully와 Gorlin은 뇌수종을[12,18], 1963년에 Clendenning이 난소섬유종을[5] 그리고 Block와 Clendenning은 부갑상선호르몬에 대한 반응저하를[27], 1964년 Anderson, McClendon, Howell은 가계조사를 통해 상염색체우성 유전됨을[16], 그리고 Pollard와 New는 대뇌겸석회화를[24], 1965년 Gorlin은 수아세포종을[12], 1969년 Kopp는 심혈관계이상을[17], 1970년 Howell과 Mehregan은 손과 발에 Pitting을[15], 1971년 Gorlin과 Sedano는 구순 및 구개파열을 보고하였다[10].

1983년 Chan과 Little은 5名의 NBCCS 환자의

피부섬유아세포를 배양후 방사선조사하여 정상인과 비교한 결과 증후군에서 방사선에 의한 종양형성효과가 높게 나타남을 보고함으로써 증후군환자의 경우 암치료를 위해 조사된 방사선에 의해 다른 피부암종이 발생될 수 있음을 주지케 하였으며[7] Woolgar 등[30,31]은 1986, 7년에 정상인에 대해 증후군환자에서 발생된 각화성낭종이 특징적인 조직소견 및 임상소견을 보임을 인지하고 악골내 발생된 각화성 낭종에의 세심한 관찰만으로도 NBCCS을 진단할 수 있음을 강조하고 있다.

① 특징적인 조직소견
- 낭종벽내 수많은 위성낭종, 중식성 상피 및 잔존치성세포덩어리
- 낭종피복상피내 수많은 세포분열

② 특징적인 임상소견
- 여자에 호발
- 젊은층에 호발
- 상악 구치부에 호발

본인은 앞서 보고한 증례들을 조사하면서 악골내에 다발적으로 발생된 각화성 낭종들이 모든 증례들에서는 아니지만, 가느다란 도관에 의해 서로 연결되어 있음을 알게 되었다. 이에 비증후군환자에서와는 달리 증후군환자에서 발생된 다발성 각화성 낭종은 특징적으로 서로 도관에 의한 연결이 있을 수 있다는 제시를 해보게 된다.

Ⅳ. 요 약

본인은 본교실에서 치험한 악골내 발생된 각화성 낭종들중 다발성인 경우에 이상의 증례에서 동반된 이상소견을 의도적으로 조사해 봄으로써, 악골계를 담당하는 의사로서 악골내에서 다발성 낭종이 발견될 때 NBCCS을 간과해서는 안됨을 느끼게 된다.

또한 이상의 증례에서는 확연한 가족력을 찾아볼 수는 없었으나 이 증후군 자체가 상염색체 우성유전으로 인자전달이 잘 되는 것이므로 세심한 주의와 계속적인 관찰이 요하리라 생각된다.

참 고 문 헌

1. Anderson, D.E., Cook, W.A. : Jaw cysts and the basal cell nevus syndrome. J. Oral Surg. 24 : 15, 1966.
2. Amin, R : Basal cell naevus syndrome. British J Radiology, 48 : 402 - 7, 1975.
3. Becker, M.H., Lopf, A.W., Lande, A : Basal cell nevus syndrome ; Its roentgenologic significance. Am. J. Roentgenol., Rad. Therapy & Nuclear Med. 1967, 817 - 825.
4. Bunting, M.P.D., Remensnyder, J.P. : Basal cell nevus syndrome. Plastic & Reconstructive surgery, Vol. 59, No. 12 Dec. 1977.
5. Clendenning, W.E., Herdt, J.R., Block, J.B. : Ovarian fibroma and mesenteric cysts ; Their association with herediherediatary basal cell cancer of the skin Am. J. Obst. & Gynec. 87(8) : 1008, 1963.
6. Cristofolini, M. et al : Aromatic retinoid in the chemoprevention of the progression of nevoid basal - cell carcinoma syndrome. J. Dermatol. Surg. Oncol. 10 : 10 Oct. 1984.
7. Chan, G.L., Little, J.B. : Cultured diploid fibroblasts from patients with the nevoid basal - cell carcinoma syndrome are hypersensitive to killing by ionizing radiation. Am. J. Pathol. 1983, 111 : 50 - 5.
8. Camisa, C., Rossans, C., Little, L. : naevoid basal - cell carcinoma syndrome with unilateral neoplasms and pits. British J. Dermatol. 1985, 113. 365 - 7.
9. Dijk, E.V., Sanderink, J.F.H. : Basal cell naevus syndrome. Dermatolodica 134 : 101 - 6, 1967.
10. Dijk, E.V., Neering, H. : The association of cleft lip and palate with basal cell nevus syndrome. Oral Surg. Sept 1980, 50 : 3.
11. Gorlin, R.J., Goltz, R.W. : Multiple nevoid basal - cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib. A syndrome. New England J Med. 262 : 908 - 912, 1960.
12. Gorlin, R.J. et al. : The multiple basal - cell nevi syndrome. An analysis of a syndrome consisting of multiple nevoid basal - cell carcinoma, jaw cysts, skeletal anomalies, medulloblastoma, and hyporesponsiveness to parathormone. Cancer, 18 : 89, 1965.

13. Gorlin, R.J. : Nevoid basal - cell carcinoma syndrome. Med. 66 : 2, 1987.
14. Hickory, J.E. et al. : Conservative treatment of the jawa in nevoid basal cell carcinoma syndrome ; Report case. T. Oral Surg. 33 : 693, 1975.
15. Howell, J.B., Mehregan, A.H. : Pursuit of the pits in the nevoid basal cell carcinoma syndrome. Arch Derm. 102 : 586, 1970.
16. Kennedy, J.W., Abbott, P.L. : Nevoid basal cell carcinoma syndrome - report of two cases. O.S., O.M. & O.P. Sept. 1968, Vol. 26 No. 3.
17. Kopp, W.K., Klatell, J., Blake, M. : Basal - cell nevus syndrome with other abnormalities - report of a case. O.S., O.M. & O.P. Jan. 1969.
18. Lycka, B.A.S., Chichak, V.R. : Congenital hydrocephalus & the basal cell nevus syndrome. CAN MED ASSOC J. 132 : 1037, 1985.
19. Maddox, W.D. et al. : Multiple nevoid basal cell carcinoma, jaw cysts, & skeletal defects. A clinical syndrome. JAMA 188(2) : 106, 1964.
20. McClatchey, K.D. : Odontogenic lesions - Tumors & cysts ; by Batsakis, J.G. : Tumors of the head & neck. 2nd Ed., Williams & Wilkins. pp556 - 561, 1979.
21. Pollard, J.J., New, P.F. : Hereditary cutaneomandibular polyoncosis ; syndrome of myriad basal - cell nevi of skin, mandibular cysts, and inconstant skeletal anomalies. Radiology, 1964, 82 : 840 - 9.
22. Ramstrom, G., Anniko, M. : Clinical & histopathologic findings in a patient with Gorlin's syndrome. Arch Otorhinolaryngol. 1985, 241 : 157 - 161.
23. Ryan, D.E., Burkes, E.J. : The multiple basal - cell nevus syndrome in a family. Oral Surg. Dec. 1973, 831 - 840.
24. Rater, C.J., Selke, A.C., Van Epps, E.F. : Basal cell nevus syndrome. AJR 103 : 589, 1968.
25. Rayner, D.E., Towes, J.F., Wilson, J.S.P. : What is the Gorlin's syndrome : The diagnosis & management of basal cell nevus syndrome based on study of 37 patients. Br J Plast Surg. 30 : 62, 1977.
26. Ryan, D.E., Burks, E.J. : the multiple basal - cell nevus syndrome in a Negro family. Oral Surg. 36 : 831, 1973.
27. Stoelinga, P.J.W. et al. : Some new findings in the basal - cell nevus syndrome. Oral Surg 36 : 686, 1973.
28. Shafer, W.G., Hine, M.K., Levy, B.M. : A textbook of oral pathology 4th ed. 1983. W.B. Saunders co.
29. Wood, N.K., Goaz, P.W. : Multiple separate well - defined radiolucency ; by Wood, N.K., and Goaz, P.W. : Differential diagnosis of oral lesions. 2nd ed., C.V. Mosyby Co. pp.453 - 6, 1980.
30. Woolgar, G.A., Rippin, J.W., Browne, R.M. : The odontogenic keratocyst & its occurrence in the nevoid basal - cell carcinoma syndrome. O.S., O. M. & O.P. 1987, 64 : 727 - 30.
31. Woolgar, G.A., Rippin, J.W., Browne, R.M. : A comparative histological study of odontogenic keratocysts in basal cell naevus syndrome and control patients. J Oral Pathol 1987, 16 : 75 - 80.
32. 이충국, 김일현, 정세용 : Basal - cell nevus syndrome－증례보고. 대한악안면성형외과학회지 ; Vol. 9, No. 1, 1987.
33. 민병일, 전주홍, 박영욱 : 한 가족에서 발생한 Nevoid Basal - cell Carcinoma syndrome. 대한구강 · 악안면외과학회지 ; Vol. 14, No. 1, 1988.