

가족성 거대 백악종

단국대학교 치과대학 구강악안면방사선학 교실
한원정 · 김은경

Familial gigantiform cementoma

Won-Jeong Han, Eun-Kyung Kim

Department of Oral and Maxillofacial Radiology, School of Dentistry, Dankook University

ABSTRACT

Familial gigantiform cementoma is a rare fibro-cemento-osseous disease of the jaws which appears to be transmitted as an autosomal dominant trait with variable expressivity of the phenotype. A 7-year-old girl visited DKUDH complaining of the painless facial deformity. Clinically, significant facio-lingual expansion was observed at the left maxilla, left mandibular body and symphysis portion. Malposition of lower anterior teeth was found. Panoramic radiograph and CT scan showed the extensive expansile mixed lesion at maxilla and mandible. Bone scan revealed hot spot at the maxilla and left side of mandible. Histologic examination revealed moderately dense fibrous connective tissue with scattered masses resembling cementum. The patient's mother had a history of the mandibular resection due to benign tumor. Her younger brother had buccal expansion of right mandible. We report our finding of a family that has exhibited clinical, radiographic and histologic findings consistent with the familial gigantiform cementoma. (*Korean J Oral Maxillofac Radiol* 2006; 36 : 157-62)

KEY WORDS : Odontogenic Tumors; Cementoma

거대 백악종 (Gigantiform cementoma)은 치주인대막에서 기원하는 섬유-골성 병소이다. 1930년 Norberg¹에 의해서 처음으로 보고 되었으며, 1971년 WHO에 의해서 채택된 백악종 (cementoma)의 4가지 분류인 백악모세포종 (cementoblastoma), 백악질화 섬유종 (cementifying fibroma), 치근단 백악질 이형성증 (periapical cemental dysplasia), 거대 백악종 (gigantiform cementoma) 중 하나에 속한다.² 가족력을 가진 거대 백악종은 1953년 Agazzi 등³에 의해서 이탈리아 가족의 증례가 최초로 보고 된 이후, Cannon 등,⁴ Young 등,⁵ Oikarinen 등,⁶ Coleman 등,⁷ Finical 등,⁸ Rossbach 등⁹이 증례를 보고하였다. 가족성 거대 백악종은 상염색체 우성으로 유전되고 여러 가지 형태로 나타난다. 10대 이하의 어린 연령 대에서부터 발생하고 심한 안모변형을 일으키며 호발하는 인종은 없는 것으로 보고되고 있다.⁵ 방사선 사진 상에서 상, 하악에 팽윤성의 방사선 불투과성-투과성

혼합상으로 관찰되며, 조직학적으로 소엽 (lobulated) 형태의 백악질성분과 주위로 치밀한 섬유성 결체조직들이 관찰된다. 악골은 이러한 치밀한 백악질성분에 의해서 이차감염이나 골수염이 발생할 가능성이 높다. 그러나 악성변이에 대한 보고는 없다. 혈중 alkaline phosphatase 수치는 정상 범위에 속한다. 가족성 거대 백악종의 치료는 어린 연령대부터 병소가 빠르게 팽윤하여 안모의 변형이 심하기 때문에 수차례의 외과적 절제 및 안모성형이 이루어진다. 만성 경화성골수염, Paget씨 병, 개화성 골이형성증, 백악질화 섬유종과의 감별진단이 필요하며, 조직학적으로 유사한 섬유성-골성 병변에서 임상적, 방사선학적 특징에 대한 고려가 충분히 되어야 한다.⁵ 본 저자들은 안모변형을 주소로 내원한 여아에서 희소하게 발생하는 가족성 거대 백악종을 경험하여 그 증례를 보고하고자 한다.

증례 보고

7세 여아가 좌측 안면의 비대칭적인 팽윤을 주소로 내원하였다. 1년 전에 인지하기 시작하였고 팽윤의 정도가

접수일 : 2006년 7월 3일; 심사일 : 2006년 7월 4일; 채택일 : 2006년 8월 11일
Correspondence to : Prof. Won-Jeong Han
Department of Oral and Maxillofacial Radiology, School of Dentistry, Dankook University, San 7-1, Shinbu-dong, Cheonan, Choongnam, Korea
Tel) 82-41-550-1922, Fax) 82-41-556-7127, E-mail) wjhan@dku.edu

계속적으로 증가하였다고 한다. 임상검사에서 좌측 안면과 하악골 부위에서 딱딱한 종괴가 촉진되었고 이러한 골성 팽윤으로 안모의 심한 변형이 관찰되었다(Fig. 1). 구강내 검사에서 좌측 상, 하악의 협, 설 치조골의 팽윤과 하악 전치부가 우측으로 변위된 소견이 관찰되었다(Fig. 2). 일반 방사선학적 검사 결과 상악에서 전반적으로 다발성의 방사선불투과상이 관찰되고 양측 상악동에서도 방사선불투과상이 관찰되었다. 하악은 정중부와 좌측 하악체 부위에서 방사선투과성-불투과성이 혼합된 심한 팽윤성 병소가 관찰되었다(Fig. 3). 전산화단층방사선사진에서는 상, 하악에서 전반적인 방사선투과성-불투과성의 혼합병소가 관찰되었고 피질골의 심한 팽윤이 관찰되었다(Fig. 4). Bone scan에서 좌, 우 상악과 좌측 하악에서 열점이 관찰되었으나(Fig. 5), 신체의 다른 부위에서는 열점이 관찰되지 않았다. 조직학적 검사에서는 전반적으로 백악질 성분으로 관찰되는 작은 석회화 물질이 흩어져 존재하고 주변에는 섬



Fig. 1. Clinical photograph shows facial swelling and deformity.

유모세포성 증식에 의해서 이루어진 중등도의 세포밀도를 가진 결합조직이 관찰되었다(Fig. 6). 혈중 alkaline phosphatase는 정상으로 관찰되었다. 환자의 가족력을 조사한 결과 환자의 외할머니는 안면 중양의 병력을 가지고 있었다. 환자의 어머니는 17세 경 하악골 절제수술을 받은 병력을 가지고 있었으며 현재 상악 구치부의 구내 방사선사진에서 좌, 우 치조골 부위에서 방사선불투과상이 관찰되었다(Fig. 7). 환자의 남동생의 구강검진에서 우측 하악 치조골의 팽윤이 관찰되었다(Fig. 8). 환자의 임상적, 방사선학적, 조직학적 소견을 종합하여 가족성 거대 백악증으로 진단이 내려졌으며, 외과적 절제술이 계획되었으나 환자 측 사정으로 아직 진행되고 있지 않다.

고 찰

거대 백악증은 매우 드문 병변으로 1971년 Pindborg 등²의 제안을 채택한 WHO의 분류에서 백악증의 4가지 subtype 중 하나로 분류되었다. 1985년 Waldron¹⁰은 치주인대 막에서 기원하는 섬유-골성 병소로 분류하였으며, 개화성 백악질-골 이형성증(Florid cemento-osseous dysplasia)으로 명명하였다. 악골의 섬유-골성 병소는 정상골이 다양한 무기질 성분을 포함하는 섬유 세포와 콜라겐 섬유로 구성된 물질로 대체되는 병변으로 다양한 임상적 소견과 방사선학적 소견이 관찰된다.¹¹

가족력이 있는 거대 백악증에 대한 보고는 매우 드문데 1953년 Agazzi 등³이 이탈리아의 한 가족에서 나타난 가족성 거대 백악증을 최초로 보고하였으며, 어린 나이에서 시작되어 천천히 진행되고 상염색체 우성의 가족력을 보인다고 하였다. 그 이후 최근 20년 동안, 10세 이전 어린 나이에 발생하여 심한 악골 변형을 동반하고 가족력을 가진 증례^{5,9}와 수 년 전부터 악골 변형의 증상을 가지고 있는 성인 환자와 가족들에서 나타난 증례^{4,6,8} 보고가 있었다. 1980년 Canon 등⁴은 백인 여성과 그녀의 아들 증례에서 genetic transmission에 대한 기전은 불분명하지만 가족성



Fig. 2. Intraoral views (A, B, C) show buccal and palatal expansion and teeth migration.

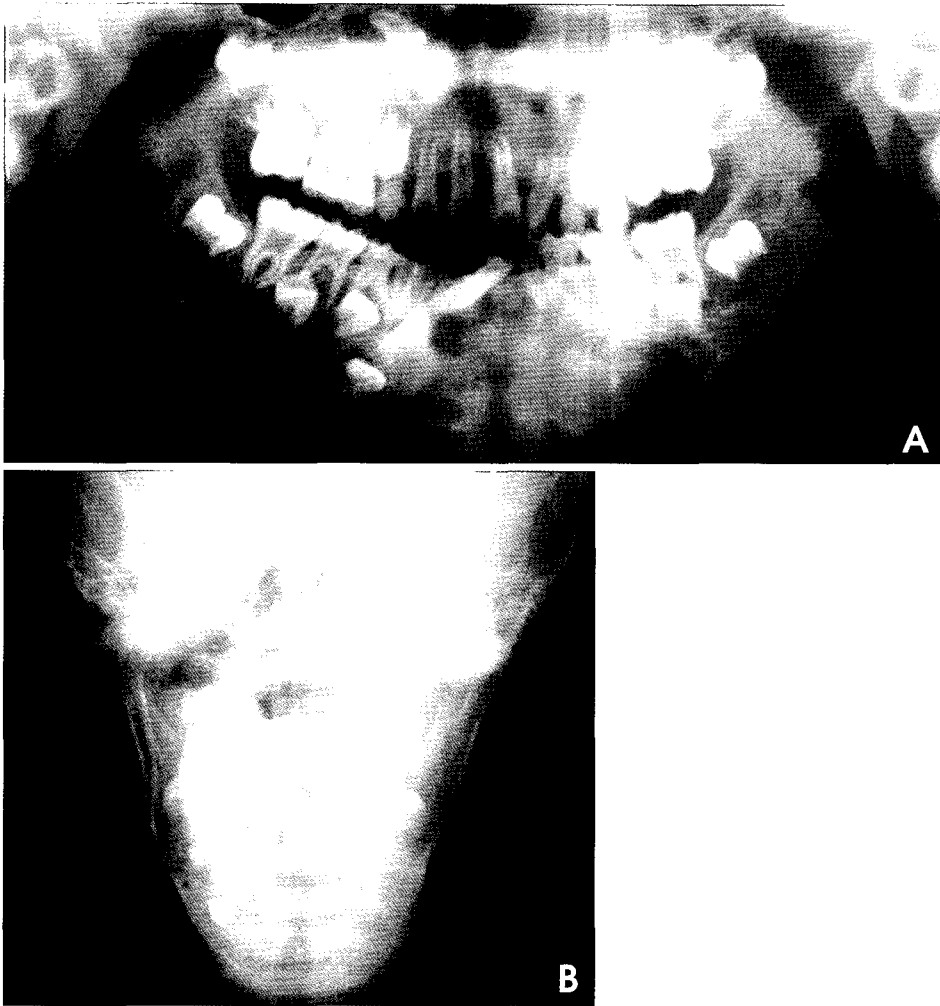


Fig. 3. Panoramic (A) and skull P-A view (B) show extensive expansile mixed area of anterior mandible and diffuse radiopaque area throughout the right and left maxilla. Also, displaced tooth germs are seen at the maxilla and mandible.

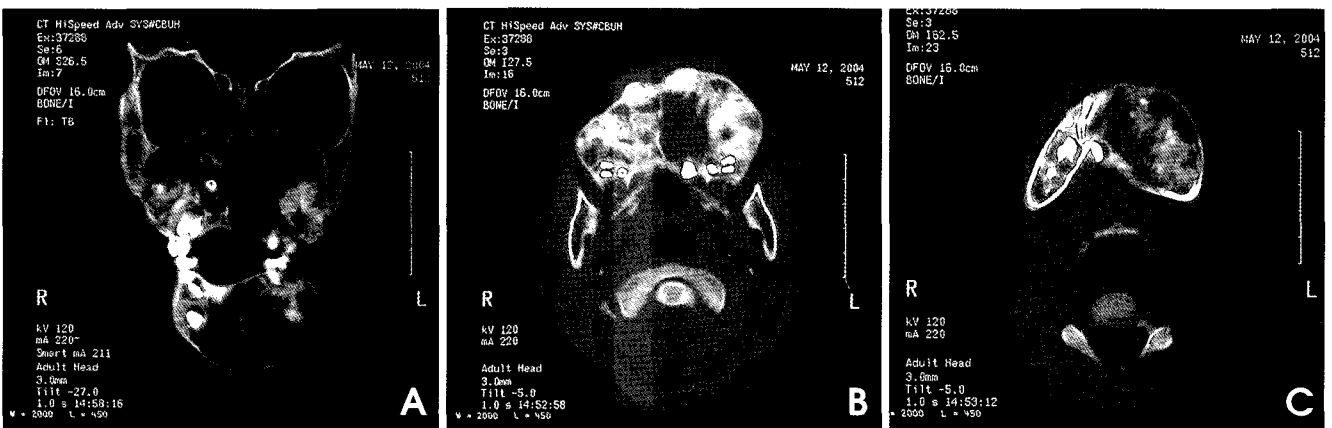


Fig. 4. Coronal (A) and axial (B, C) computed tomography show circumscribed, expansile and lobular dense masses of the maxilla and anterior mandible.

특징을 명확하게 가지고 있다고 언급하였고 1982년 Sedano 등¹²은 40세 백인 여성과 그의 가족들의 증례에서 상염색체 우성의 백악질 이형성을 보고하였으며, 이 병변

이 환경적 또는 외부적인 원인에 의해서 발생되지 않는다고 하였다. 1989년 Young 등⁵은 6세 여아와 5세대 가족들의 증례에서 이환된 개체에 나타나는 특성은 mutant gene

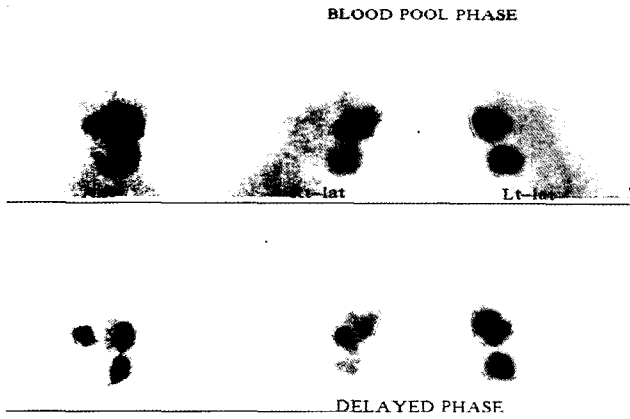


Fig. 5. Bone scan of head and neck shows increased uptake at the maxilla and mandible, especially the left side.

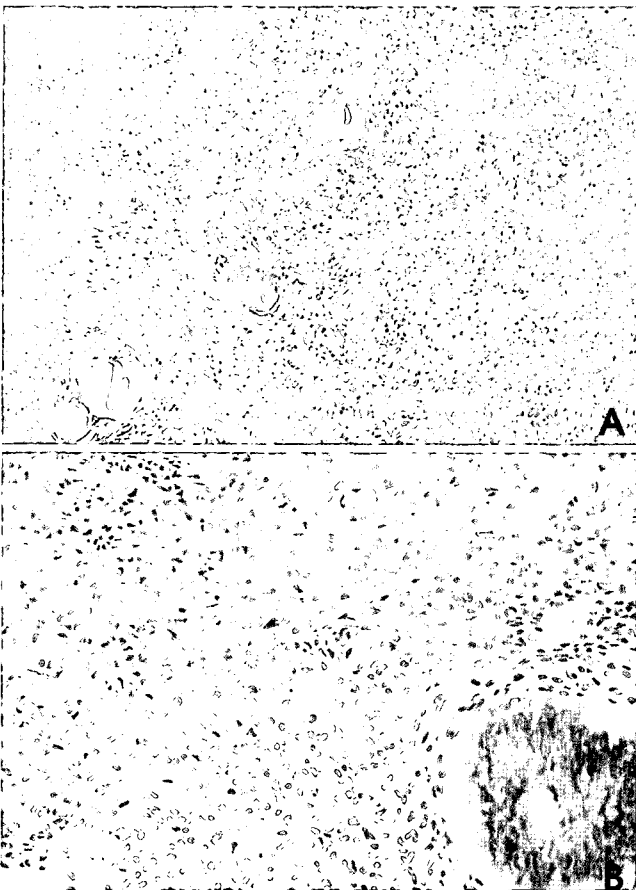


Fig. 6. Photomicrographs of biopsy show cellular connective tissue with spherical hard tissue particles resembling cementum. (H&E stain. A, $\times 200$, B, $\times 400$)

에 의해서 전달되지만 나타난 표현형 (phenotypic expression)은 다양하다고 하였다. 본 증례도 7세 여아가 비대칭적인 심한 악골 변형을 주소로 내원하였으며 가족력 검사에서 여아의 할머니, 어머니, 남동생에게도 임상적으로 가

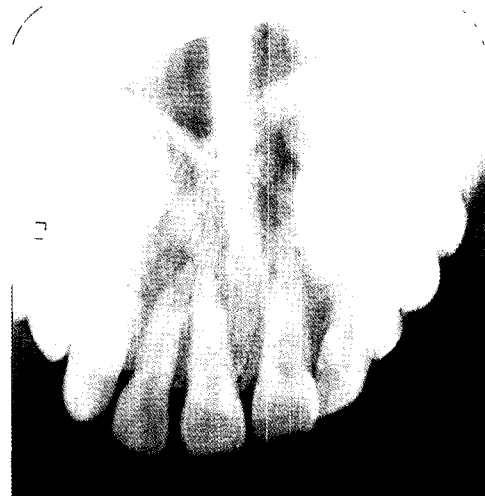
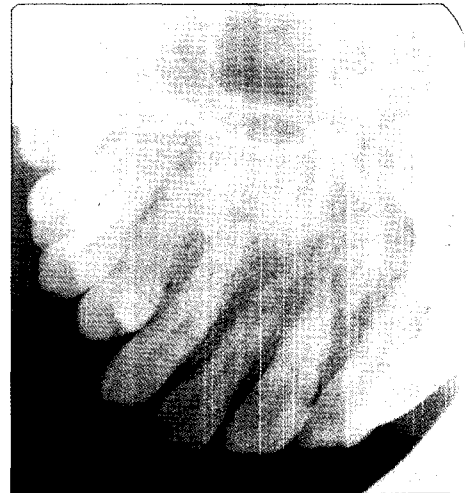


Fig. 7. Occlusal views of the patient's mother show diffuse radiopacities at the maxilla.

족성 거대 백악증의 양상이 나타난 경우이다.

Young 등⁵은 일반적인 거대 백악증과 달리 어린 연령에서 발생되고 호발 성별도 없으며, 얼굴 변형을 야기시킬 정도로 심한 팽윤이 나타나는 가족성 거대 백악증을 독립

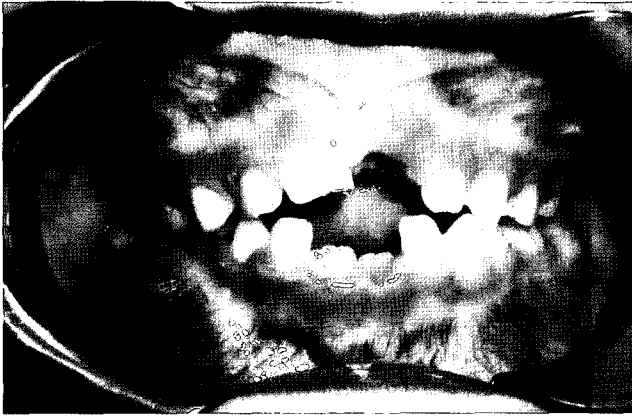


Fig. 8. Clinical photograph of the patient's younger brother shows buccal expansion of the right mandible.

된 병변으로 분류하여야 한다고 주장하였다. Coleman 등⁷도 여러 가지 표현형을 가지고 유전적으로 나타나는 가족성 병변은 유전적이지 않는 경우와 감별해야 한다고 하였다. Pindborg 등²은 백악종의 subtype으로 거대 백악종에 대하여 언급하였으나 이는 중년의 흑인 여성에서 호발하는 양성 치성 병소로 분류하였으며 조직학적 소견을 기준으로 분류되어 다양한 임상 소견이 반영되지 않았다. 1992년 개정 분류¹³에서는 비중양 골 병변에 포함된 백악질-골이형성증의 subtype으로 개화성 백악질-골이형성증이라 명명하고 거대 백악종과 가족성 다발성 백악종 (familial multiple cementomas)을 같이 포함시켰다. 그러나 개정 분류에서도 다양한 임상소견이 충분히 반영되지 않았다. Waldron¹⁰은 치주인대강에서 기원한 섬유-골성 병변에 포함된 개화성 백악질-골이형성증으로 명명하고 거대 백악종을 포함시켰다. 그러나 가족력에 대해서는 구체적으로 언급이 되지 않았다. 그러므로 본 저자들은 어린 연령에 안모의 변형을 야기시킬 만큼 악골의 팽윤이 심하고 진행이 빠른 가족성 거대 백악종은 Young 등,⁵ Coleman 등⁷의 보고처럼 독립된 병변으로 분류되어 진단되고 치료되어야 한다고 생각한다.

본 증례와 Cannon 등,⁴ Young 등,⁵ Rossbach 등,⁹ Sedano 등¹²의 증례에서는 골 생성 관여효소인 혈중 alkaline phosphatase 수치는 정상범위였으나 Finical 등⁸의 증례에서는 높은 수치를 보고하였다. Finical 등⁸이 보고한 증례는 심한 안모 변형으로 수차례의 외과적 시술이 이루어진 경우로 술 전에 높았던 수치가 술 후에는 정상범위로 되었다고 하였으며, alkaline phosphatase 수치를 병소의 marker로 여길 수 있다고 하였다. 일반적으로 혈중 alkaline phosphatase 수치가 높게 나타나는 경우는 Paget씨 병과 같은 골병변과 간병변이며, 성장 중인 어린이에서도 높은 수치를 보인다. 본 증례의 경우에는 일반 성인의 정상치보다는 높은 수치 (426 IU/L)를 보였지만 환자가 10세 이하이므로 정상범위

에 포함된다고 볼 수 있다. 그러므로 가족성 거대 백악종에서는 혈중 alkaline phosphatase 수치는 대부분 증례처럼 정상범위라고 볼 수 있다.

Abdelsayed 등¹⁴은 가족성 거대 백악종과 가족성이 아닌 거대 백악종의 조직학적 소견은 매우 유사하지만 조직학적 특징만으로 임상적인 양상을 감별하기 힘들므로 환자의 임상적, 방사선학적, 조직병리학적 소견 모두를 고려한 감별진단이 필요하다고 하였다. 조직학적으로 병소는 세포질 정도 (degree of cellularity)와 형성된 무기질의 크기와 양에 따라 다양하게 나타나고 이는 병소의 진행단계를 나타낸다고 하였다. 특히, 골격성장이 이루어지는 동안에는 세포의 활동성이 더욱 활발하여 외과적 치료가 필요한 골 팽윤이 나타날 수 있다고 하였다.

그러므로 본 증례를 통해 어린 연령에서 심한 악골 변형을 야기시키는 가족성 거대 백악종을 보고하고, 이 병변은 외과적 치료가 동반되어야 하므로 임상적, 방사선학적, 조직병리학적 소견이 모두 고려된 진단과정이 필요한 독립된 병변으로 간주되어야 한다고 사료된다.

참 고 문 헌

1. Norberg O. Zur Kenntins der dysontogenetischen geschwulste der kieferknochen. Vrtljsschr Zahn 1930; 46 : 321-55.
2. Pindborg JJ, Kramer IR, Torloni H. International histological classification of tumours. No 5. Histological typing of odontogenic tumours, jaw cysts and allied leisons. Geneva: World Health Organization; 1971.
3. Agazzi C, Belloni L. Gli odontomi dui dei mascellari. Contributo clinico-rontgenologico e anatomomicroscopico con particolare riguardo alle for mlead ampie estensione e alla comparsa familiare. Arch Ital Otolaryngol 1953; 64 : 3-102.
4. Cannon JS, Keller EE, Dahlin DC. Gigantiform cementoma: report of two cases (mother and son). J Oral Surg 1980; 38 : 65-70.
5. Young SK, Markowitz NR, Sullivan S, Seale TW, Hirschi R. Familial gigantiform cementoma: Classification and presentation of a large pedigree. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1989; 68 : 740-7.
6. Oikarinen K, Altonen M, Happonen RP. Gigantiform cementoma affecting a Caucasian family. Br J Oral Maxillofac Surg 1991; 29 : 194-7.
7. Coleman H, Altini M, Kieser J, Nissenbaum M. Familial florid cemento-osseous dysplasia: a case report and review of the literature. J Dent Assoc S Afr 1996; 51 : 766-70.
8. Finical SJ, Kane WJ, Clay RP, Bite U. Familial gigantiform cementoma. Plast Reconstr Surg 1999; 103 : 949-54.
9. Rossbach HC, Letson D, Lacson A, Ruas E, Salazar P. Familial gigantiform cementoma with brittle bone disease, pathologic fractures and osteosarcoma: a possible explanation of an ancient mystery. Pediatr Blood Cancer 2005; 44 : 390-6.
10. Waldron CA. Fibro-osseous lesions of the jaws. J Oral Maxillofac Surg 1985; 43 : 249-62.
11. Waldron CA. Fibro-osseous lesions of the jaws. J Oral Surg 1970; 28 : 58-64.
12. Sedano HO, Kuba R, Gorlin RJ. Autosomal dominant cemental dysplasia. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1982; 54 : 642-6.

13. Kramer IR, Pinborg JJ, Shear M. The World Health Organization histological typing of odontogenic tumors. Introducing the second edition. *Eur J Cancer Oral Oncol* 1993; 29B : 169-71.
14. Abdelsayed RA, Eversole LR, Singh BS, Scarbrough FE. Gigantiform cementoma: clinicopathologic presentation of 3 cases. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2001; 91 : 438-44.