

# 기저세포암 증후군 환자에서 상악동 창과 골편이식을 이용한 치성각화 낭종의 제거 치험례: 접근의 용이성 및 재건의 의미

문민선<sup>1</sup> · 이해경<sup>1</sup> · 정희선<sup>1</sup> · 송지선<sup>2</sup>

관동대학교 의과대학 성형외과교실<sup>1</sup>, 병리학교실<sup>2</sup>

## Removal of Odontogenic Keratinocyst using Versatile Maxillary Window in BCNS

Min Seon Moon, M.D.<sup>1</sup>, Hye Kyung Lee, M.D.<sup>1</sup>,  
Hii Sun Jeong, M.D.<sup>1</sup>, Ji Sun Song, M.D.<sup>2</sup>

Departments of <sup>1</sup>Plastic & Reconstructive Surgery, <sup>2</sup>Pathology,  
Kwandong University College of Medicine, Goyang, Korea

**Purpose:** Basal cell nevus syndrome (BCNS), also known as Gorlin syndrome, is a rare autosomal dominant disorder. It is characterized by complex neoplastic syndrome with multisystemic manifestations, involving six major features. This article presents a rare genetic disorder and usage of the author's methods for odontogenic keratocyst, developed in the maxillary sinus.

**Methods:** A 67-year-old man was presented with large calcified maxillary mass and multisystemic manifestations and findings that matched with basal cell nevus syndrome. The calcified maxillary mass was removed via the versatile maxillary window and maxillary bone segment was repositioned.

**Results:** Histopathologic findings revealed that maxillary and mandibular lesions were odontogenic keratocysts and the skin lesions were basal cell carcinoma.

**Conclusion:** Basal cell nevus syndrome is a rare genetic disease that requires surveillance and care for basal cell carcinoma and multisystemic problems. The author's method was satisfactory for maxillary odontogenic keratocyst in the aspect of the approach and reconstruction.

**Key Words:** Basal cell nevus syndrome, Calcifying odontogenic cyst

Received February 11, 2010

Revised April 20, 2010

Accepted April 22, 2010

**Address Correspondence:** Hii Sun Jeong, M.D., Department of Plastic & Reconstructive Surgery, Kwandong University College of Medicine, 697-24 Hwajeong-dong, Deogyang-gu, Goyang-si, Gyeonggi-do 412-270, Korea. Tel: 031) 810-6830/ Fax: 031) 810-6837/E-mail: hiisunj@gmail.com

## I. 서 론

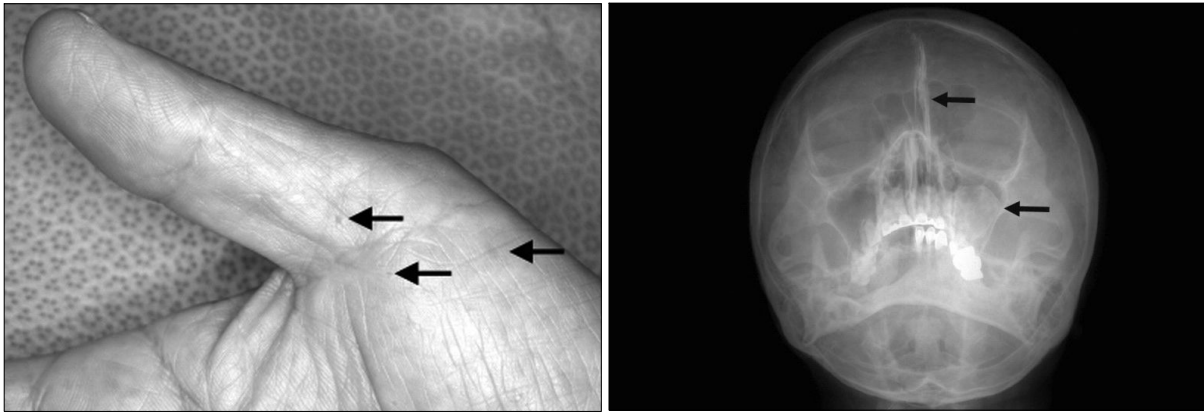
모반 양 기저세포암종 증후군 (nevroid basal cell carcinoma syndrome), 또는 Gorlin (Gorlin-Goltz) 증후군이라 불리는 기저세포모반 증후군은 상염색체 우성의 매우 다양한 임상양상을 보이는 유전질환으로서 동양에서는 매우 드물게 나타난다. 1894년 Jarish가 최초로 이 질환의 다양한 증상들을 기술하였고, 1959년 Howell과 Caro가 처음으로 기저세포모반과 피부암을 비롯한 많은 기관 이상의 연관성을 기술하였다.<sup>1</sup> 1960년에는 Gorlin과 Goltz가 이 증상들을 Gorlin-Goltz 증후군이라 정의,<sup>2</sup> 1997년 Kimonis는 Gorlin 증후군의 진단에 대하여 정리하였다.<sup>3</sup>

다양하게 나타나는 임상양상 중 치성 각화 낭종 (odontogenic keratocyst)은 질환의 약 75%에서 나타나고 주로 하악골에 호발한다. 하악골에 발생하는 낭종의 제거는 적출술 (enucleation) 또는 소파술 (curettage)을 이용한다. 낭종이 클 경우 조대술 (marsupialization)을 이용한 감압술 후 낭종을 적출하는 것이 낭종의 완전한 제거 및 재발 방지에 도움이 되는 것으로 알려져 있었다.<sup>4</sup>

하지만 본 증례의 환자에게 보이는 것과 같은 상악동내 치성 각화 낭종의 경우 기존의 수술방법에 비해 저자들이 고안한 술식은 비교적 덜 침습적이며 효과적으로 낭종을 제거하고 재건이 가능하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## II. 증 례

67세 남자 환자로 안면부를 비롯한 전신에 다발성 색소 병변으로 시행한 편치 생검 상 기저세포암으로 진단받고 수술적 제거 위해 성형외과로 의뢰된 환자이다. 병력 상 20년 전 우측 아래턱뼈에 치성 각화 낭종 제거술을 시행받은 적이 있고 가족력 상 환자의 어머니가 생전에 전신에 다발성 색소 병변을 보였다고 하였다. 환자는 다수의 기저세포암, 가족력, 치성 각화 낭종 기왕력, 손바닥의 다발성 오목 (multiple palmar pits) (Fig. 1) 등으로 기저세포모반 증후군 의심하여 파노라마상 촬영 (panoramic view), 뇌 및 안면부 전산화



**Fig. 1.** (Left) Multiple palmar pits (arrows). (Right) Preoperative water's radiograph shows calcification in the falx cerebri (upper arrow), multifocal expansile cystic masses in the right mandibular angle and radiopaque mass in the left maxillary sinus (lower arrow).

단층촬영, 전신 골격에 대한 X선, 양전자 단층촬영 (PET) 등을 시행하였다.

이학적 소견 상 안면부에는 우안 눈꺼풀의 피지낭종과 두눈 먼거리증 (hypertelorism, 40 mm), 다수의 색소성 병변이 관찰되었다. 파노라마 촬영, 두부 X선 촬영, 뇌 및 안면부 전산화단층촬영상에 재발로 보이는 우측 하악골의 치성 각화 낭종, 대뇌 낮의 석회화 (calcification of falx cerebri) (Fig. 1)가 발견되었고, 이외에 좌측 상악동에 양성으로 보이는 직경 3.1 cm의 가장 자리가 석회화된 둥근 종양이 관찰되었다. 양전자 단층촬영 상 특이 소견은 없었다.

진단된 코 입술 주름 부위와 등, 허벅지의 기저세포암은 광역 절제술 및 국소피판술과 부분층 피부이식술을 이용하여 합병증 없이 재건하였다. 우측 하악의 재발된 치성 각화 낭종에 대해서는 적출 및 소파술을 시행하였다.

영상의학적인 검사 상 발견된 좌측 상악동 내 지름 3.1 cm의 방사성 비투과성의 양성종양 (Fig. 1)을 제거하기 위하여 전신마취 하에 좌측 잇몸 볼 주름 절개 (gingivobuccal sulcus incision)를 통하여 하안신경 (infraorbital nerve)을 보존해 가면서 상악골의 전면을 노출하였고 종양의 위치와 크기에 맞게 충분한 직사각형 모양의 크기로 디자인 후 골 천공기 (burr drill)를 이용하여 직사각형의 꼭지점에 구멍을 낸 후 절삭기 (osteotome)와 톱 (saw)을 이용하여 상악동 절골술 (osteotomy)을 시행하였다. 이때 절골된 뼈는 추후에 원래의 위치로 환원 후 고정을 위해 보관해 두었다. 크게 열려진 창을 통해 상악동 내의 둥글고 껍질이 석회화된 상피성 종양을 관찰 할 수 있었고 골막거상기를 이용하여 상악동으로부터 분리 및 제거하였다. 또한 큰 수술창을 통해 충분한 지혈, 상악동 점막과 벽의 손상 확인 및 재발 방지를 위한 추가적인 전기 소작술을 시행하였다. 겐타마이신 (gentamycin)항생제 및 베타딘액을 이용하여 세척을 시

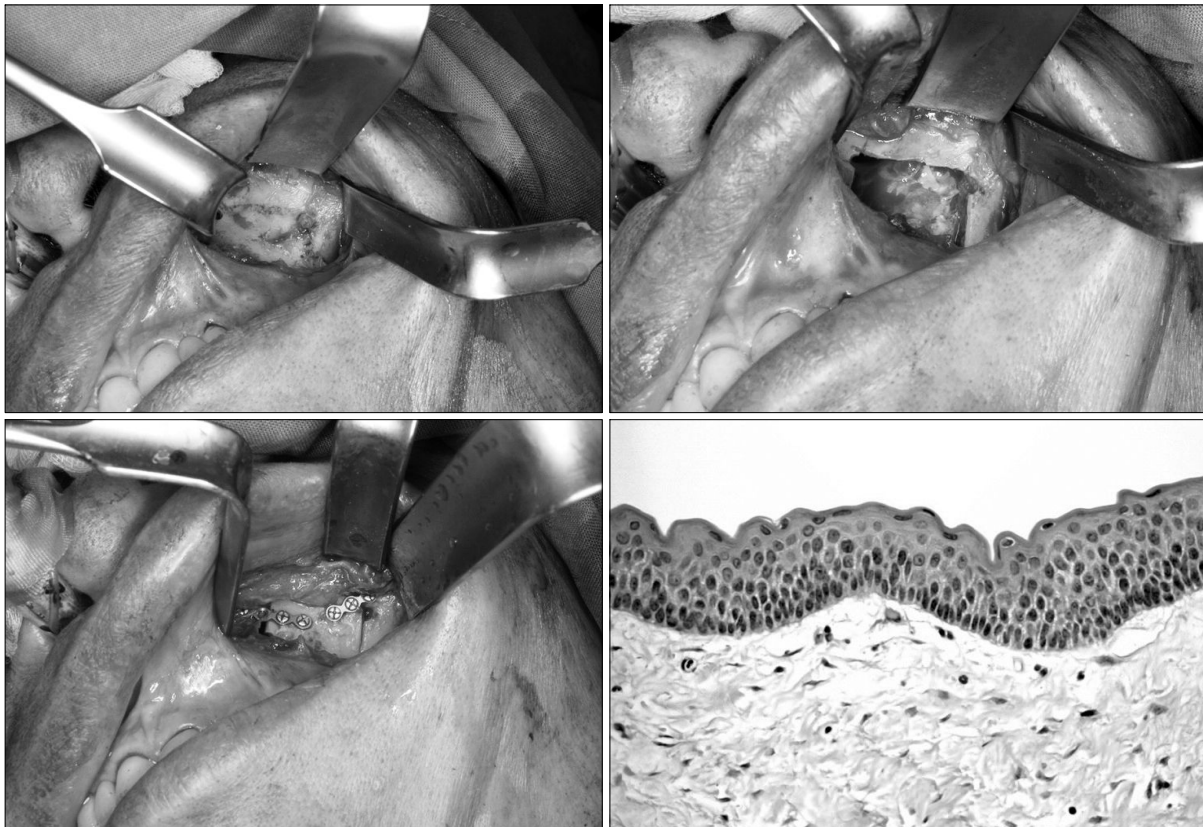
행한 후 보관해 둔 뼈를 원래 자리에 환원 후 microplate와 microscrew를 이용하여 고정하였다 (Fig. 2). 절개 상처의 봉합 시 배액을 위한 배액관을 삽입, 이를 후 제거하였다. 수술 후 3일 째 찍은 후두 비부 방향촬영 (Water's view)결과 종양이 완전히 제거된 소견을 볼 수 있었다. 조직학적 소견 상 치성 각화 낭종 (Fig. 2)으로 확인되었으며 술후 6개월 간 외래 추적관찰 시 방사선촬영 상 재발 및 합병증 소견은 보이지 않고 있다 (Fig. 3).

### III. 고 찰

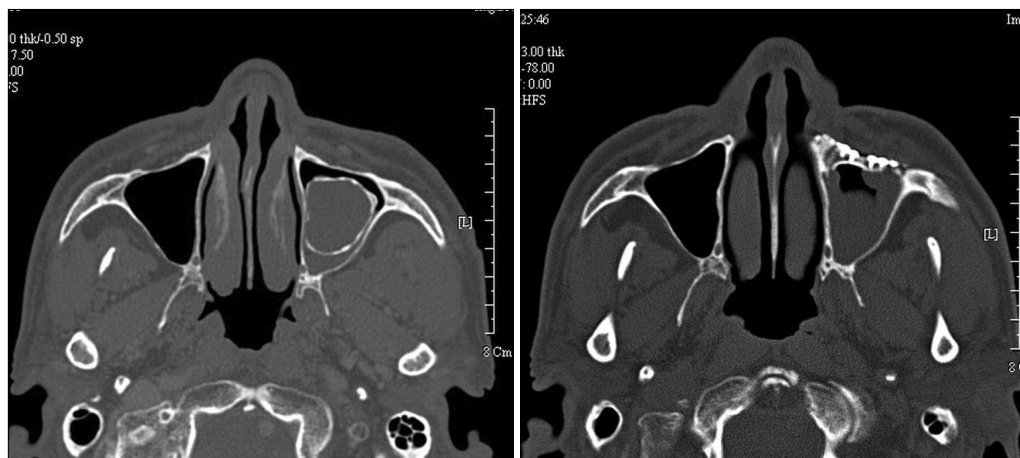
기저세포모반 증후군은 basal cell nevus syndrome (BCNS), nevoid basal cell carcinoma syndrome (NBCCS), Gorlin-Goltz syndrome으로 알려져 있다. 이 질환은 최근 연구에 의하면, 환자 군의 염색체 9q22.1-q31에서 종양 억제 유전자 (tumor suppressor gene)인 patched gene (PTCH) 유전자의 조기 정지 (premature stop) 혹은 결손 (deletion)으로 이형 접합의 손실 (loss of heterozygosity)을 보이며 이에 의해 발달 과정의 이상 및 세포 이상 변환으로 신생물 발생을 일으켜 기저세포모반 증후군에서 보이는 다양한 임상양상을 유발하는 것으로 밝혀졌다.<sup>5</sup>

악골의 다발성 치성 각화 낭종, 피부의 다발성 기저세포암, 늑골 및 척추 이상 소견과 대뇌 낮의 석회화, 양 손바닥 및 발바닥의 오목 등을 주요 특징으로 하며 두 가지 이상 만족 시 기저세포모반 증후군으로 진단할 수 있다.<sup>3</sup>

본 환자의 경우 정확한 시기를 알 수 없으나 안면부와 자외선의 노출이 많지 않은 등, 허벅지 등 여러 곳에서 기저세포암종을 발견할 수 있었다. 본 환자의 기저세포암종은 유전자 변이로 일어나며 다양한 장소에 산재해 있었기에 크기가 크거나 미용을 위한 목적으로 한 병변의 경우에 한해서



**Fig. 2.** (Above, left) After exposing the maxilla through the left gingivobuccal sulcus incision, a 4-holes with burr drill were made in the apex of rectangular design on the anterior maxillary wall. (Above, right) After pulling the bone segment out, mass that contains pinkish white sebum-like materials with calcified wall was observed in the maxillary sinus and completely removed. (Below, left) Reposition and fixation of the bone segment was performed by microplate and screw. (Below, right) On histopathologic examination, the cystic mass is lined by flat-appearing stratified squamous epithelium showing corrugated parakeratotic luminal surface with cuboidal to columnar palisading basal cells consistent with odontogenic keratocyst (Hematoxylin and eosin stain,  $\times 400$ ).



**Fig. 3.** Facial bone CT scan. (Left) Preoperative axial view: well-defined round cystic mass, surrounded by peripheral thin wall calcification and filled with low density material, is seen in the left maxillary sinuses. (Right) Postoperative axial view: complete removal of the mass. The left maxillary sinusitis was developed postoperatively but recovered completely with oral antibiotics.

완화적인 수술적 제거 (palliative surgery)를 시행하였다. 방사선 치료는 병변의 악성화 가능성이 있어 피하는 것이 좋다. 최근 표피형 기저세포암종 환자에 메칠아미노레블리네이트 (methyl aminolevulinat)와 광선역학요법 (photodynamic therapy) (MAL-PDT)를 이용한 치료가 성공적이라는 보고도 있다.<sup>6</sup>

환자의 뇌 전산화단층촬영 및 후두 비부 방향 촬영 상대뇌 낮이 전반적으로 석회화된 소견 (Fig. 1)이 발견되었지만 임상적으로 환자의 인지 장애를 비롯한 뇌기능 장애에는 영향을 미치지 않았다. 신경학적 검사 상에도 이상 소견을 발견하지는 못하였다. 추가적으로 시행한 손, 발 및 골격계 방사선 검사 상 특이 소견은 관찰되지 않았다.

이 증후군에서 흔히 보이는 각화 낭종은 치성 낭종으로 각질화된 상피로 덮여 있으며, 10세 이전부터 발생하여 10~20대에 가장 많이 발생한다. 가장 흔한 임상적 특징으로는 낭종 부위의 부종, 동통 또는 부종과 동통이 같이 나타나며 때때로 증상이 없으며 통상적인 방사선촬영에서는 방사성 투과성 소견으로 관찰된다. 고해상도 전산화단층촬영은 치아의 침범뿐 아니라 질환의 정도를 결정하는데 도움이 되고, Lovin 등은 자기공명영상촬영 (MRI)이 기저세포모반 증후군에서 나타나는 낭종성 병변의 파악에 도움이 된다고 하였다.<sup>7</sup>

본 환자의 경우 우측 하악골의 재발 이외에 좌측 상악동 내 치성 각화 낭종이 발견되었다. 상악골에 발생하는 낭종의 치료로는 Cald-well-luc operation, 상악골 전적출술 (total maxillectomy), 내시경적 종양 제거술 등이 알려져 있다. 발생한 낭종은 증후군의 일부분적인 임상양상으로서 유전학적 문제로 인하여 발생하기 때문에 근치적인 목적의 완전 절제 및 재건보다는 발생 가능한 합병증을 막기 위한 종양의 조기 절제 및 관리에 목표를 두었다. 더욱이 낭종의 특이한 위치 및 껍질의 석회화, 술후 관리의 어려움 및 불량한 위생 상태, 상악골의 영구적 손실 등의 문제를 고려해 보았을 때 기존의 술식보다는 상대적으로 비침습적이며 정확히 접근할 수 있고 상악골을 보존하면서도 술후 관리가 적게 필요한 새로운 술식을 고안하여 적용하기로 하였다.

이 수술법은 작은 입안 절개를 통하여 흉터를 최소화할 수 있고, 통조림 여는 방식과 같이 절골술을 통해 만들어진 큰

수술 창을 통해 종양에 대해 정확하고 신속한 접근 및 쉬운 제거가 가능하였고, 제거되었던 골편을 원위치로 환원 및 고정 시켜줌으로써 상악골의 손실 및 이로 인한 기능 장애를 최소화하고, 치료 및 입원 기간이 짧고 술후 수술 부위 관리가 위생적이고 간편할 수 있었다는 장점을 보여주었다. 또한 큰 수술창을 통해 충분한 지혈 및 점막 손상 유무를 확인할 수 있고 재발을 낮추기 위해 추가적인 전기적 소작술 또한 쉽게 가능하였다.

기저세포모반 증후군은 유전자문제로 일어나는 증후군으로 장기적인 추적관찰이 필요하며 병변의 대증적인 조기 절제가 필요하다. 저자들이 기술한 상악동 창을 이용한 접근 및 그 골편이식을 이용한 술식은 기저세포암 증후군 환자에서 발생한 치성 각화 낭종의 제거에 유용하였다.

## REFERENCES

1. HOWELL JB, CARO MR: The basal-cell nevus: its relationship to multiple cutaneous cancers and associated anomalies of development. *AMA Arch Derm* 79: 67, 1959
2. GORLIN RJ, GOLTZ RW: Multiple nevoid basal-cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib. a syndrome. *N Engl J Med* 262: 908, 1960
3. Kimonis VE, Goldstein AM, Pastakia B, Yang mL, Kase R, DiGiovanna JJ, Bale AE, Bale SJ: Clinical manifestations in 105 persons with nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Am J Med Genet* 69: 299, 1997
4. Manfredi M, Vescovi P, Bonanini M, Porter S: Nevoid basal cell carcinoma syndrome: a review of the literature. *Int J Oral Maxillofac Surg* 33: 117, 2004
5. Hahn H, Wicking C, Zaphiropoulos PG, Gailani MR, Shanley S, Chidambaram A, Vorechovsky I, Holmberg E, Uden AB, Gillies S, Negus K, Smyth I, Pressman C, Leffell DJ, Gerrard B, Goldstein AM, Dean M, Toftgard R, Chenevix-Trench G, Wainwright B, Bale AE: Mutations of the human homolog of *Drosophila* patched in the nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Cell* 85: 841, 1996
6. Caekelbergh K, Nikkels AF, Leroy B, Verhaeghe E, Lamotte M, Vincent R: Photodynamic therapy using methyl aminolevulinat in the management of primary superficial basal cell carcinoma: clinical and health economic outcomes. *J Drugs Dermatol* 8: 992, 2009
7. Lovin JD, Talarico CL, Wegert SL, Gaynor LF, Sutley SS: Gorlin's syndrome with associated odontogenic cysts. *Pediatr Radiol* 21: 584, 1991