

기저세포모반 증후군의 1례보고

류동목 · 최병준 · 이상철 · 김여갑 · 이백수
경희대학교 치과대학 구강악안면외과학교실

Abstract (J. Kor. Oral Maxillofac. Surg. 2002;28:136-140)

A CASE REPORT OF BASAL CELL NEVUS SYNDROME

Dong-Mok Ryu, Byung-Jun Choi, Sang-Chull Lee, Yeo-Gab Kim, Baek-Soo Lee
Department of Oral & Maxillofacial Surgery, Dental Collage, Kyung-Hee University

Basal cell nevus syndrome is inherited as an autosomal dominant trait with variable expressivity. This syndrome comprises a number of abnormalities such as multiple nevoid basal cell carcinomas of the skin, skeletal abnormalities as bifid rib and fusion of vertebrae, central nervous system abnormalities as mental retardation, eye abnormalities, and multiple odontogenic kerato cysts.

In 1960, Gorlin and Goltz first described the features of this disease as constituting a true syndrome; since then, it has been realized that it is much more complex and encompassing than initially thought. This patient has many symptoms of basal cell nevus syndrome. - we has known multiple jaw cysts through panorama and facial computed tomography. He has hyperchromatism on basal cell through skin biopsy. In ophthalmologic consult, he has blindness on right. On his past medical history, amputation was done on his toes for polyductalism. - So we report with literature reviews

Key words : Basal Cell Nevus Syndrome, Odontogenic Cysts

I. 서 론

기저세포모반 증후군은 외배엽과 중배엽에서 발생하는 장기와 이와 연관된 기관에 다수의 결손 양상을 보이는 유전성의 증후군이다^{1,2,4}. 기저세포모반 증후군은 특징적으로 다섯 영역으로 나누어볼 수 있다. ① cutaneous anomalies, ② dental & osseous anomalies, ③ ophthalmologic anomalies, ④ neurologic anomalies, ⑤ sexual anomalies^{3,5,6}.

기저세포모반증후군의 여러 가지 임상증상중 치성종양이 비교적 어린 나이에 나타나기 때문에 환자가 일반 의사에게 이 증후군의 증상으로 방문하기 이전에 진단할 기회를 가지게 된다⁶.

1894년 Jarisch는 이러한 양상을 처음 소개하였으며⁷, 1939년 Strait가 피부병소를 가진 가족에서 악골낭종을 서술하여서 최초의 치과적 관련을 보고하였고⁷, 1965년 Gorlin은 기존의 비정상 양상 150 증례를 분석하여 보고하였다^{8,9,10}. 1958년 Boyer와 Martin, 1960년의 Smith는 이 증후군이 치성 낭종과 관련이 있음을 보고하였으며, 1963년 Herzberg와 Wiskemann은 뇌량부발생과 수모세

포종의 관련에 대하여 보고하였다. 또한 Kazuki 등은 1989년 이 증후군과 편평세포암종에 관하여 보고하였다¹¹.

저자 등은 치성낭종의 처치를 위해 이비인후과에서 구강악안면외과로 의뢰된 16세 남자 환자에 대하여 Basal Cell Nevus syndrome으로 진단된 증례를 치험하였기에 이에 문헌고찰과 함께 이에 보고하는 바이다.

II. 증례보고

- 환 자 : 박○○, 16세 남자(Fig 1)
- 초진년월일 : 2000년 12월 14일
- 주 소 : 이비인후과에 입원하고 있던 환자로 치성낭종의 처치를 위해 진료 의뢰됨.
- 기왕력 : 1999년 10월 정형외과에서 좌, 우측 족부의 다지증으로(Fig 2) 인하여 좌측의 5번째, 우측의 6번째 발가락 절제 수술 받은 경험이 있었다. 환자에게는 다른 형제는 없었으며 어머니에게서 파노라마상 치성 각화 낭종으로 의심되는 소견이 관찰되었다(Fig 9).
- 가족력 : 환자의 어머니에게서 약간의 정신지체와 양안격리증, 그리고 panorama상에서 상악 좌측 소구치 부위에서 cyst로 보이는 방사선 투과성 병소 관찰되었으나, 환자 보호자의 거부로 치료 시행하지 못함.
- 현 증 : 구강내 소견
 - ① 매복치 : 하악 우측 제 3대구치, 하악 좌측 견치, 제 3대구치

류 동 목

130-702, 서울특별시 동대문구 회기동 1
경희대학교 치과대학 구강악안면외과학교실

Dong-Mok Ryu

Dept. of OMFS, Dental Collage, Kyung-Hee University
1, Hoegi-Dang, Dongdaemun-Gu, Seoul, 130-702, Korea
Tel: 82-2-958-9441 Fax: 82-2-966-4572

- ② 불량한 구강위생 상태
- ③ 양안격리증 (Fig. 1)
- ④ 정신지체
- ⑤ 수술반흔 - 양측 족부(Fig. 2, 3)
- ⑥ 척추부의 미약한 골다공증
- 피부과 검사
피부생검 - 기저세포 색소과다침착(Fig. 8)
imp) Cafe-au lait spot
- 안과 검사
우측의 시력 상실

- X-선 검사
 - ① 우측 상악동염(Fig. 5)
 - ② 하악 우측 제 3대구치, 하악 좌측 견치, 제 3대구치 및 이와 연관된 합치성낭종
 - ③ 상악 양측의 치성 낭종(Fig. 5)
 - ④ 경질막의 석회화 및 척추부위의 경미한 골다공증
- 치 료

2000년 12월 6일 본과 초진시 임상 및 방사선 검사상 기저세포모반증후군으로 잠정진단하에 상악 좌측 소구치 부위의 농 유출에 대하여 주 1회의 세척 및 배농관 교체를 시행함.

2001년 2월 15일 전신마취하에 상악 양측의 매복치 및 낭종 적출술 시행(Fig. 6).

2001년 4월 15일 우측 상악 부위의 농 유출로 재 내원 세척술 및 ENT에서 약 복용.

2001년 6월 21일 양측 하악 우각부 및 하악 정중부의 낭종 척



Fig. 1. Frontal view



Fig. 2. X-ray of polyductalism



Fig. 3. Scar after removal of polyductalism

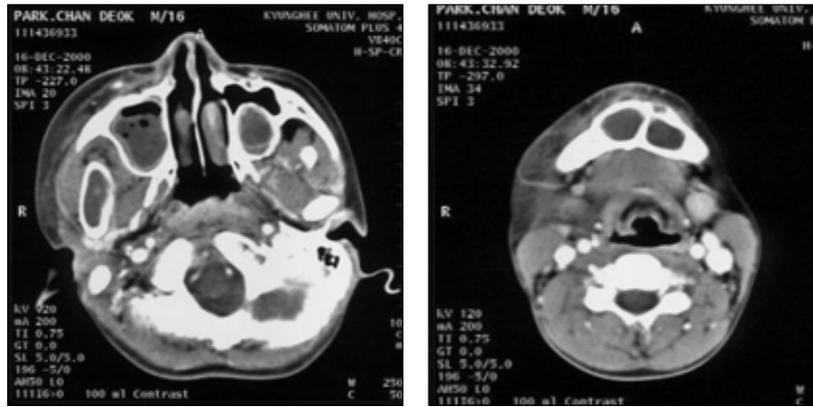


Fig. 4. C.T. of Mx. & Mn.



Fig. 5. Panorama of patient

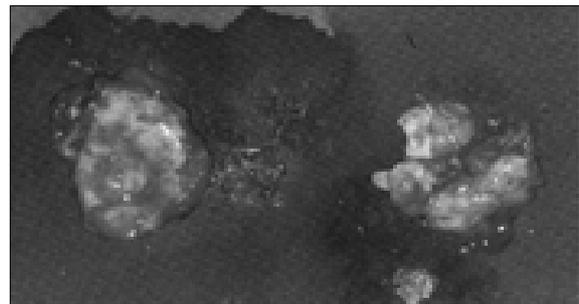


Fig. 6. Specimens

축술, 양측 하악 매복 제 3대구치 하악 좌측 매복 견치 발치 술 시행.

III. 총괄 및 고찰

기저세포모반증후군은(nevoid basal cell carcinoma syndrome, nevoid basalioma, Golin's syndrome, mutiple basal cell nevi syndrome)¹²⁾은 흔히 다음의 몇가지 이상을 포함한다. 가장 흔한 특징으로 피부의 다발성모반기저세포암, 골격이상과 다수의 악골 낭종이다⁶⁾. 기저세포모반증후군은 외배엽성과 중배엽성 기관과 장기에 이환되는 상염색체 우성으로 유전된다. 증후군의 원인은 밝혀지지 않았으며 유년기에 종종 발견되며 가족적 유전적 경향을 나타내나 종종과 성별간의 우세는 보이지 않는다. 낭종은 합치성, 원시 혹은 치근단에 발생하며 대부분이 각화성 낭종으로 판명된다.

기저세포모반증후군은 보통5세 이후에서 30세 이전 사이 인생의 초반기에 시작되며⁶⁾ 5가지의 주요한 증상으로 나뉘는데 이는 피부이상, 치아와 골격계이상, 안부이상, 신경계이상, 생식계이상 등이다. 피부의 다발성 기저세포모반증, 다발성 악골낭종, 늑골 이상이 가장 특징적으로 나타난다⁶⁾.

악골의 병소는 보통 여러 부위를 포함하는 치성 각화성 낭종이며, 상하악에 모두 나타난다¹²⁾. 이들은 골을 광범위하게 파괴하며

상하악을 제외한 다른 골에서는 발견되지 않으며 단방성 혹은 다발성으로 나타나며 이들은 치성상피에서 시작된다^{6,13)}. 악골 낭종은 직경이 수 mm에서 몇 cm에 이르는 다양한 크기의 다발성 낭종 모양의 방사선투과상으로 나타난다. 하악의 소구치-대구치 부위에 더 자주 생기나 종종 상악의 제3대구치 부위에서도 발견된다.

피부와 관련된 변화는 다발성 기저세포모반증, 손발의 이상 각화증, 낭종과 섬유종, 신경섬유종등이며¹⁴⁾ 증후군과 관련되는 초기 피부병소는 상피종, 선양낭종과 기저세포모반이며 병소는 작고 납작한 살색 혹은 밤색 반점으로서 신체의 어느 부위나 생길 수 있으나 특히 안면, 목, 몸통에서 뚜렷하다. 유년기와 사춘기에 나타나며 침투적인 변화는 사춘기와 초기 청년기에 시작된다⁶⁾. 이들이 10대 이전과 같이 일찍 발현되면 다른 추가적인 병소들이 대개 나중에 10대나 20대에 가서 나타난다. 그러나 종종 기저세포암이 악골 낭종보다 늦게 나타나는 수가 흔하다. 증후군의 일부로 나타나는 기저세포암은 역시 약60세경에 늦게 나타나며 잠식성 궤양을 형성하는 단독 기저세포암보다 덜 과격하다.

가장 흔한 골격이상은 늑골에 나타난다고 하였으며, 이열늑골(bifid rib)과 늑골의 무발생, 변형 그리고 골유합증, 척추후측만, 척추유합, 다지증, 짧은 중수골, 측두 및 측두두정융기, 미약한 격리증(hypertelorism)과 미약한 전돌증 등이다. 어린시기에 대뇌



Fig. 7. Microscopic view

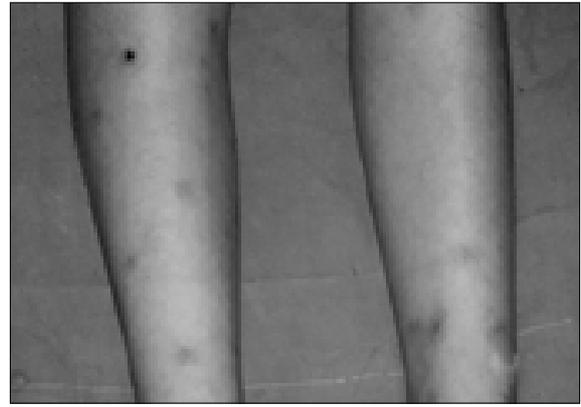


Fig. 8. Hyperpigmentation



Fig. 9. Panorama of patient's mother

검(falx cerebri)과 경막의 석회화와 약간의 지둔이 대개 존재한다. 또한 후전방 X선사진에서는 석회화된 대뇌검이 아주 두드러진다⁹⁾.

안부이상으로는 안검하수증, 사시, 양안격리증, 안각의 이소증, 선천적인 실명과 맥락신경과 시신경의 결손 등이 나타날 수 있다¹⁰⁾.

신경계이상은 경막, 대뇌경, 소뇌막, 맥락막층 및 bridging of sella turcica의 석회화현상이 나타나며 많은 환자에서 지각감퇴¹¹⁾, 중추신경계이상을 나타낸다¹²⁾.

생식계이상은 여성에서 더욱 빈발되며 여성의 경우, 난소 섬유종이 나타나며 남성에서는 생식시 부전이 나타나며 이외에 유아성 외성기, 여성음모의 변형 등이 나타날 수 있다.

다발성 골수증, 전이성 암과 엑스조직구증(histiocytosis-X)에서 나타나는 경계 명확한 방사선 투과상은 기저세포모반증후군의 다발성 낭종과 대개 구별이 되는데 그것은 저들이 낭종의 특징인 피질경계가 없기 때문이다. Cherubism의 다발성 방사선투과성 병소는 악골 낭종만큼 경계가 명확하지 않고, 또 이 증후군에서는 특징적이 아닌 악골 종창을 일으킨다.

다발성 악골 낭종은 위나 자주 높은 재발율을 가진 각화성 낭종이기 때문에 완전적출을 위해 적극적인 치료를 해야 한다⁴⁾. 제거 후의 재발여부를 확인하기 위해 신중한 주기적 재검진이 필

요하다. 기저세포암은 외과적으로 치료될 수 있으며 내과적의사의 관심을 요한다.

환자는 우측 안면부의 종창을 보이고 있으며 상악 우측 제1소구치 부위에서 농이 배출되고 있었고 정신지체, 양안격리증, 피부에 다수의 색소침착, 그리고 우측의 시력상실, 양측 족부에 과잉의 발가락을 제거한 수술 반흔이 남아있었다.

방사선 사진상에서 상악동의 상악동염과 상악 양측과 하악의 양측 시상지 부위와 정중부위에 낭종 소견을 보이고 있었다. 또한, 다수의 치아가 낭종과 연관되어 매복되어 있는 양상을 보여주고 있었다. 그 외에 전신의 방사선 검사에서 경질 막의 석회화와 척추부위에 경미한 골다공증 양상을 보이고 있었다.

적출물의 현미경 소견상 daughter cyst 양상을 보여주고 있었으며, 고배율에서는 rete peg이 희미한 5~8층의 세포층이 중층 편평 상피 세포 양상으로 배열되어 있으며 핵들은 palisading과 polarized된 양상을 보여주고 있었다⁴⁾(Fig. 7).

상기 환자는 기저세포모반증후군에서 볼 수 있는 다양한 임상 양상을 다수 보여주고 있었다. 다수의 매복치와 연관된 낭종 및 족부의 다지증, 척추의 골다공증 등의 골격적 이상, 정신지체로 나타난 신경계의 이상, 우측의 시력상실 및 양안격리증 등의 안부의 이상, 그리고 피부의 다수의 과색소침착 등을 보이는 등 기저세포모반증후군의 거의 모든 특징들을 보여주고 있었다. 이 환자의 경우 형제가 없기 때문에 가계력 조사에 어려움이 있었으나, 환자의 어머니에게서 미약한 정도의 정신지체와 양안격리증 양상을 보이고 있었다. 이와 같은 증상들을 종합하여 볼 때 기저세포모반증후군으로 진단할 수 있었다. 기저세포모반증후군의 여러 가지 임상증상중 치성종양이 비교적 어린나이에 나타나기 때문에 환자가 일반 의사에게 이 증후군의 증상으로 방문하기 이전에 진단할 기회를 가지게 된다. 또한 이 환자의 경우에서처럼 이비인후과, 안과, 피부과 등의 진찰을 받았으나 각 장기의 이상만을 진단 받았을 뿐 이 증후군으로 판명 받지 못한 사실로 미루어 보아 치과 의사가 진단할 가능성이 높다 할 수 있겠다.

IV. 결 론

저자 등은 경희대학교 치과대학 구강악안면외과학교실에서 관찰한 16세 남자환자에게서 기저세포모반증후군에서 볼 수 있는 대부분의 임상 양상을 보인 경우를 치험하였기에 문헌고찰과 함께 보고드리는 바이며, 계속적이고 광범위한 가계의 추적조사가 필요하다고 하겠다.

참고문헌

1. 이상철, 김여갑, 장건택, 임성수 : Basal cell Nevus Syndrome. 대한 악안면성형외과학회지 1981, 3:25-31.
2. 이상철, 김여갑, 류동목, 조선경 : Basal Cell Nevus Syndrome의 10년간의 추적연구. 대한구강악안면외과학회지 1990, 16:106-113.
3. 이상철, 김여갑, 김효중 : Basal Cell Nevus Syndrome 가족의 문헌고찰 및 임상치험 예. 경희의학 1986, 2:404-414.
4. Arthur H. Friedlander, Eugenio G. Herbosa, James R. Peoples III : Ocular hypertelorism, facial basal cell carcinomas, and multiple odontogenic keratocysts of the jaws JADA 1988, 116:887-889.
5. Ellis DJ, Akin RK, Bernhard R : Nevoid basal cell syndrome : report of case. J Oral Surg 1972, 30:851-856.
6. Taicher S, Shteyer, A : The basal cell nevus syndrome associated with cleft lip and cleft palate : report of case. J Oral Surg 1978,

- 36:799-802.
7. Ryan DE, Burkes EJ : The multiple basal-cell nevus syndrome in a negro family. Oral Surg 1973, 36:831-840.
8. Helen R, Santis et al : basal cell carcinoma Syndrome associated with renal cyst & hypertension. Oral Surg 1983, 55:127-132.
9. Berlin NI, Van Scott EJ, Clendenning WE, Archard HO : Basal cell nevus syndrome. Annals of Int Med 1996, 64:403.
10. Ralph W. Correll, Robert R. Rhyne, Ralph W. Correll, Robert M. Craig : Bilateral cysts of the jaw occurin with multiple skin lesions : JADA 1980, 101:978-979.
11. Kazuki H, Teruo A, Shigetoshi S, Teruo K : Basal Cell Nevus Syndrome With Squamous Cell Carcinoma of the Maxilla. J Oral Maxillofac Surg 1989, 47:629-633.
12. Koutnik AW, Kolodny SC, Hoker SP, Roche WC : Multiple nevoid basal cell epithelium, cyst of jaw, and bifid rib syndrome : report of case. J Oral Surg 1975, 33:686-689.
13. Maddox WD, Winkelmann RK, Harrison EG, Devime Kd, Gibillisco JA : Multiple nevoid basal cell epithelioma jaw cysts, and skeletal defects. JAMA April 1964, 13:98-111.
14. Clendrnning WE, Block JB, Radde IC, Bethesda : Basal cell nevus syndrome. Arch Derma 1964, 90:3814.
15. Karen R. Reisner, Richard D. Riva, Roy J. Cobb, Jory G. Magidson, Harriet S. Goldman, Warren C. Sordill : Treating Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome. JADA 1994, 125:1007-1011.
16. Henning Lindeberg, Harald Halaburt, Poul Olbolm Larsen : The Naevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome J.max.fac.Surg. 1982, 10:246-249.