

# 기저세포모반증후군과 관련된 악골의 다발성 치성각화낭종의 치험례

변준호 · 박성희 · 김옥규 · 박혜련\* · 정인교

부산대학교 치과대학 구강악안면외과학교실, 구강병리학교실\*

## Abstract

### A CASE REPORT OF MULTIPLE ODONTOGENIC KERATOCYSTS ASSOCIATED WITH BASAL CELL NEVUS SYNDROME

June-Ho Byun, Seong-Hee Park, Uc-Kyu Kim, Hae-Ryoun Park\*, In-Kyo Chung

*Dept. of Oral & Maxillofacial Surgery, Dept. of Oral Pathology\*,*

*College of Dentistry, Pusan National University*

The basal cell nevus syndrome is a well recognized entity, the major symptoms of which are basal cell nevi, multiple jaw cysts, skeletal anomalies, and ectopic calcification. The syndrome follows a hereditary pattern, which is characterized by a highly penetrant, autosomal dominant gene with multiple and variable effects. The patient often has a characteristic face, with frontal and temporoparietal bossing, which results in an increased cranial circumference. The eyes may appear widely separated, and 40 percent of patients have true ocular hypertelorism. Jaw cysts are one of the most constant features of the syndrome and are present in at least 75 percent of the patients. The cysts are odontogenic keratocysts and frequently multiple. Radiographically, the cysts in patients with basal cell nevus syndrome do not differ significantly from isolated keratocysts. The cysts in patients with this syndrome are often associated with the crowns of unerupted teeth; on radiographs they may mimic dentigerous cysts.

We report a case of multiple odontogenic keratocysts associated with basal cell nevus syndrome with the literature of review.

**Key words :** Basal cell nevus syndrome, Multiple odontogenic keratocysts

## I. 서 론

임상에서 미맹출 치아를 주소로 내원하는 환자를 흔히 접할 수 있다. 이런 미맹출 치아는 단순한 문제일 수 있으나 때로는 낭종이나 종양성 병소와 관계되어 악골에 심각한 문제를 야기할 수도 있다. 이러한 낭종성 병소가 다발성으로 나타날 경우 이와 관련하여 고려할 수 있는 질환으로는 기저세포모반증후군(basal cell nevus syndrome)을 들 수 있다. 기저세포모반증후군은 상염색체 우성으로 유전되며 보통 5세 이후에서 30세 이전 사이의 나이에 시작되며 악골의 병소와 피부의 기저세포암을 나타낸다<sup>1)</sup>. 악골의 병소는 흔히 미맹출 영구치의 치관과 관련되어 나타나므로 방사선학적으로 함치성 낭종으로 오인될 수 있으나 조직병리학적으로는 치성 각화성 낭종이며 대개 다발성으로 나타난다. 이런 낭종은 이 증후군과 관계없는 치성 각화성 낭종보다 위성소낭종(satellite microcysts), 치성상피섬의 증식과 결체조직벽내에 치성 상피잔사등이 더욱 뚜렷이 나타난다. 예후는 일반적으로

피부 기저세포암의 양상과 관련이 있으며 이러한 피부암이 매우 침습적일 경우 뇌등의 주요 기관에 침범하여 생명을 위협하기도 한다. 악골의 낭종은 적출술이나 조대술로 치료하나 많은 경우에 부가적인 낭종이 발견되므로 주기적인 검사가 필요하다<sup>2,3)</sup>.

본 교실에서는 상악 우측 측절치의 맹출지연에 대한 평가를 위해 내원한 환자에서 임상적, 방사선학적 검사를 통해 기저세포모반증후군과 관련된 악골의 다발성 치성 각화성 낭종을 발견하고 이를 치험한 예를 문헌고찰과 함께 보고하고자한다.

## II. 증례보고

11세 남자환자로 상악 우측 측절치의 비정상적인 맹출을 주소로 내원하였다. 환자의 구강내 소견으로 특이할 만한 것은 없었고 관련 측절치는 치관일부분만 노출된 상태로 연령에 비해 분명한 맹출지연을 보였으며 치아발육을 저해할 수 있는 특별한 전신병력이나 외상의 과거력은 없다고 하였다. 환자는 측두정부의 전돌증, 미약한 양안 격리증을 보였으며 파노라마를 통한 방사선학적 검사결과 악골의 다발성 낭종성 병소를 나타내었다. 상악 우측 견치, 하악 좌, 우측의 제2대구치와 관련된 병소는 미맹출치아와 관련이 있으며 병소의 대칭적인 형태로 인해 그 양상이 함치성 낭종을 나타내었으나 하악 정중부의 병소는 매복된 하악 우측 견치와 관련된 함치성 낭종으로 보기 어려웠으며 좌

### 변 준 호

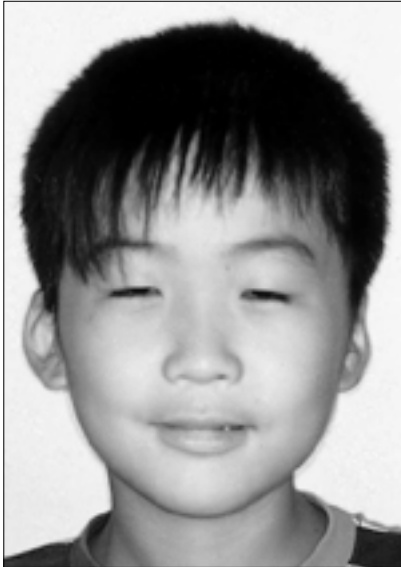
602-739 부산광역시 서구 아미동 1가 10번지  
부산대학교 치과대학 구강악안면외과학교실

June-Ho Byun

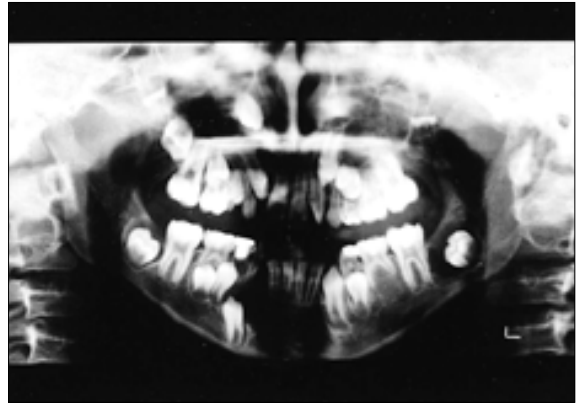
Dept. of Oral & Maxillofacial Surgery, College of Dentistry, Pusan National Univ.

1-10, Ami-Dong, Seo-Ku, Pusan, 602-739, Korea

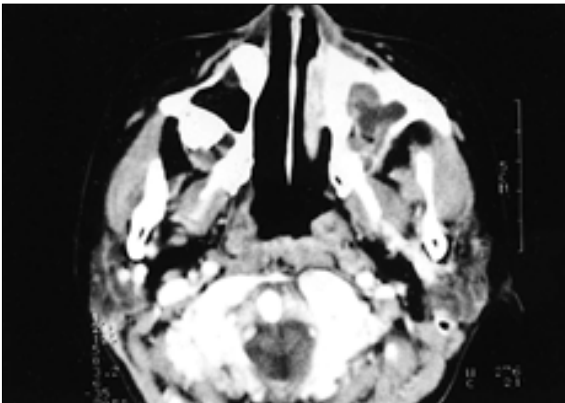
Tel. 82-51-240-7436 Fax. 82-51-244-8334



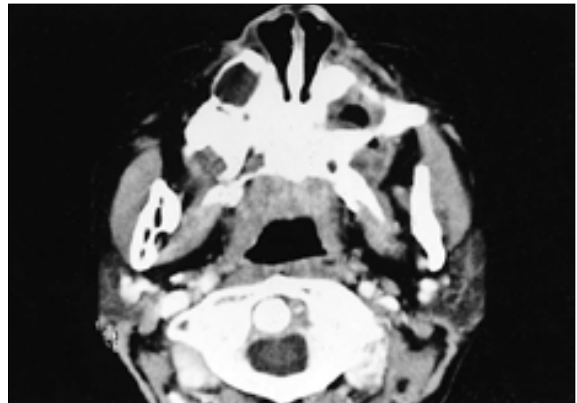
**Fig. 1.** 술전 환자의 정면사진으로 측두정부의 전돌증 및 미약한 양안 격리증을 보이고 있다.



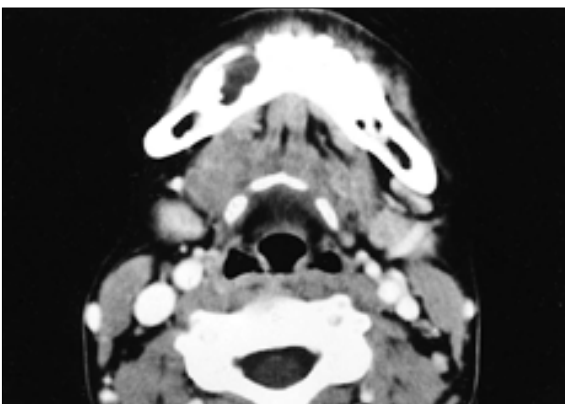
**Fig. 2.** 술전 환자의 파노라마소견으로 악골의 다발성 낭종성 병소를 보이고 있다.



**Fig. 3.** 술전 환자의 컴퓨터 단층촬영소견으로 좌측 상악의 낭종성 병소는 파형경계를 보이고 있다.



**Fig. 4.** 술전 환자의 컴퓨터 단층촬영소견으로 상악의 병소를 보여주고 있다.



**Fig. 5.** 술전 환자의 컴퓨터 단층촬영소견으로 하악의 낭종성 병소를 보여주고 있다.



**Fig. 6.** 술전 환자의 두부 방사선 후전면상에서 대뇌경의 석회화가 보이고 있다.



Fig. 7. 술전 환자의 단순 흉부방사선 후전면상에서 좌측 3, 4번째와 7번째 늑골에서 이열늑골을 발견할 수 있다.

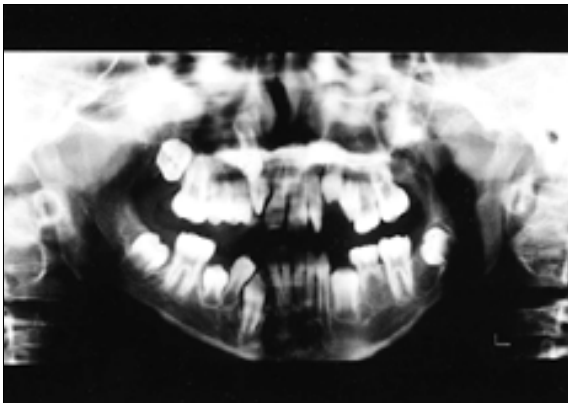


Fig. 9. 술후 환자의 파노라마소견으로 미맹출되었던 여러 영구치들이 맹출중인 것을 볼 수 있다.

측 상악의 병소는 매복된 견치, 제1소구치와의 관련성이 없는 것으로 보였다(Fig. 1, 2). 컴퓨터 단층 촬영에서도 악골에 다발적으로 발생한 과형경계의 낭종성 병소를 나타내었으며 좌측 상악의 병소와 하악 정중부의 병소는 일부 골과괴를 나타내었다(Fig. 3, 4, 5). 환자의 혈액학적 검사 및 뇨검사등에서 이상소견은 없었고 심전도 검사에서도 특이소견은 없었으나 두부 방사선 후전면상에서 대뇌경의 석회화가 발견되었으며 단순 흉부방사선 후전면상에서 좌측 3,4번째와 7번째 늑골에서 이열늑골을 발견할 수 있었다(Fig. 6, 7). 피부의 기저세포암은 신체의 어느부위에서도 발견되지 않았으나 기저세포모반증후군 및 악골의 다발성 다발성 치성 각화성 낭종으로 진단내리고 수술을 시행하기로 하였다. 높은 재발율이 보고되어 세심한 적출술과 주변 골절제술을 기본 치료로 여기는 낭종이지만 치조골과 치아의 보존을 통해 향후 악골의 형태, 기능을 최대한 유지하는 것도 중요하므로 적출술을 시행한 좌측 상악의 병소를 제외하고는 모든 병소에 대해 낭

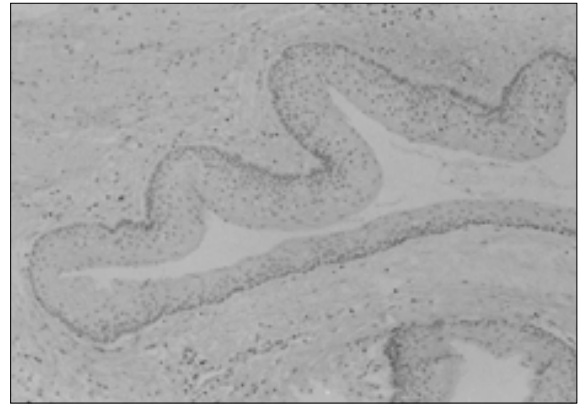


Fig. 8. 조직 소견으로 5~6층의 중층편평상피가 착각화되어 있고 내강쪽 상피는 물결모양으로 주름진 소견을 보이고 있으며 결합조직 벽에는 크고 작은 위성 소낭종이 관찰되고 있다.

종조대술을 실시하였고 관련유치가 있을 경우 이를 발거하였으며 splint를 장착하였다. 술후 조직검사에서 낭종성 병소가 관찰되었고 낭벽내면은 5-6층의 중층편평상피로 덮혀 있었다. 상피는 착각화되어 있었고 내강쪽 상피는 물결모양으로 주름진 소견을 보였으며 상피와 하부 결합조직과의 사이는 상피돌기(rete ridge)없이 편평하였고 결합조직벽에서는 크고 작은 위성 소낭종이 관찰되어 전형적인 치성 각화성 낭종을 보였다(Fig. 8). 술후 현재 미맹출되었던 여러 영구치들이 맹출중이고 방사선 사진등을 통해 병소에 대한 주기적인 검사 및 엄격한 관찰을 시행하고 있으며 향후 교정치료를 계획하고 있다(Fig. 9).

### III. 총괄 및 고찰

이장된 상피의 각화로 1956년 Philipsen<sup>8)</sup>이 처음으로 치성 각화성 낭종을 언급하였으나 그 주요 특징은 1963년 Pindborg와 Hansen<sup>9)</sup>에 의해 첫 기술되었다. 일반적으로 치성 각화성 낭종은 특별한 형태의 비염증성 치성 낭종으로 얇은 띠같은 편평상피가 진성각화(orthokeratinization) 혹은 착각화(parakeratinization)된 형태로 비교적 일정한 두께를 나타내고 원주 또는 입방형 기저세포의 극성배열과 함께 상피돌기 소실등의 명확한 현미경학적 구조와 함께 높은 재발율을 나타낸다<sup>10)</sup>. 일부학자들은 다른 치성 낭종과 구별되는 임상적, 조직학적 양상과 재발경향으로 이를 양성종양으로 고려하기도 하며 그 상피는 다른 치성 낭종과는 달리 법랑아세포종과 유사한 정도의 급격한 유사분열을 나타낸다고 하였다. 또한 이러한 상피증식이 낭종의 크기에 대한 중요한 요소로 작용한다고 하였다<sup>10)</sup>. 치성 각화성 낭종의 병인론에 대해서 Stoolinga와 Peters<sup>11)</sup>는 기저세포에서의 기원을 언급하였으나 Shear와 Soskolne<sup>12)</sup>은 원시상피에서의 기원을 주장하여 치성 각화성 낭종보다는 원시 낭종이라는 명명을 주장하였다. 즉 치판에 나타나는 원시상피는 치아발생동안 각화성, 증식성과 결체조직으로의 침윤성을 나타낼 수 있는 능력을 가지고 있으며 이로 인해 법랑아세포종과 함께 치성 각화성 낭종이 발생할 수 있다고 주장하였다<sup>13)</sup>.

치성 각화성 낭종의 상피는 종종 진성각화된 양상을 나타내기도 하나 착각화된 상피를 나타내는 경우가 더 많으며 문헌보고에 따른 6-60%의 재발율에 있어서도 진성각화된 상피를 가지는 경우보다 착각화된 상피를 가지는 경우에서 더 높은 재발율을 보인다<sup>14,15</sup>. 치성 각화성 낭종의 높은 재발에 대해서는 많은 연구가 있었다<sup>7,10,16-19</sup>. Brannon<sup>7</sup>은 이상 상피에서의 조직병리학적 특징과 재발과의 관계를 언급하였는데 여타 낭종과 유사하게 낭종 제거 후 남아있는 상피잔사가 재발에 가장 큰 영향을 미친다고 하였고 Donnof 등<sup>10</sup>은 낭종벽에서의 교원분해효소(collagenase)와 섬유소용해성(fibrinolysis) 활성의 증가와 재발과의 관계를 언급하였으며 Ahlfors 등<sup>10</sup>은 치성 각화성 낭종의 상피는 악골의 다른 낭종에서 보이는 상피와는 다른 성장 잠재성을 가지고 있다고 하여 이로 인해 높은 재발과 함께 낭종성 신생물(cystic neoplasm)으로 인식되어야 함을 주장하였다. 또한 낭종제거 후 이식된 골에 재발된 경우도 보고되었고 Vedtofte 등<sup>17</sup>은 제거시에 발견되지 못한 위성 소낭종(satellite microcysts)등이 재발에 큰 영향을 미친다고 주장하였으며 Toller<sup>18</sup>은 다른 낭종보다 치성 각화성 낭종에서 높은 빈도로 상피암이 발생한다 하여 일반적으로 치성 각화성 낭종에 대해서는 세심한 적출술과 주변 골절제술(peripheral ostectomy)을 기본 치료로 여기며 어떤 경우에는 상부 점막의 제거를 이에 포함시키기도 한다<sup>19,20,22</sup>. 그러나 Browne<sup>23</sup>은 치성 각화성 낭종의 치료시에 낭종조대술, 적출술과 일차봉합, 그리고 적출술과 충전을 비교한 결과 재발율에 큰 차이가 없다고 주장하였고 최근에는 좀더 보존적인 치료가 많이 보고되고 있는 것도 사실이다<sup>24,26</sup>.

이러한 치성 각화성 병소가 악골에 다발성으로 나타날 경우 고려할 수 있는 것이 기저세포모반증후군(basal cell nevus syndrome)이다. 상염색체 우성으로 유전되는 기저세포모반증후군은 Howell과 Caro<sup>27</sup>에 의해 처음으로 인지되었고 이후 Gorlin과 Goltz<sup>28</sup>에 의해 더욱 연구된 질환으로 보통 5세 이후에서 30세 이전 사이의 나이에 시작되고 남녀에서 비슷한 비율로 발견되며 관련된 많은 환자에서 약간의 지둔(dullness)이 존재한다. 악골의 다발성 치성 각화성 낭종, 피부의 다발성 기저세포암, 늑골 및 척추이상과 두개내 석회화등을 주요 특징으로 하며 전두골 및 측두정골의 돌출, 양안 격리증도 종종 나타난다. 적어도 두가지 이상의 상기 증상이 있을 경우 기저세포모반증후군으로 진단할 수 있다<sup>29</sup>. 악골의 다발성 낭종이 가장 특징적인 것으로 75% 정도의 빈도로 기저세포모반증후군환자에서 나타나며 이는 치성 각화성 낭종이다. 매우 침습적일 경우 뇌등의 주요 기관에 침범하여 생명을 위협하기도 하며 이 증후군의 예후와 관련이 있는 피부의 다발성 기저세포암은 대개 30세 이전에 안면, 목, 상지등에 악골의 낭종보다 늦게 발현되어 나타나므로 Muzio 등<sup>28</sup>은 기저세포모반증후군의 조기 진단에 치의사의 역할을 강조하였다. 늑골이상은 대개 이열 늑골(bifid rib)형태로 나타나며 다수의 늑골이 관련되거나 때로는 양측성으로 나타난다. 잠재성척추괴형(spina bifida occulta)과 짧은 중수골(shortened metacarpals)등과 같은 골격이상도 나타나며 대표적 척추이상인 척추후외측만(kyphoscoliosis)은 50%의 환자에서 발견된다. 또한 많은 수의 환자에서 어

린 시기에 대뇌겉(falx cerebri)과 경막의 석회화가 보인다<sup>1</sup>.

이 증후군의 주요 특징인 치성 각화성 낭종에 대해 Browne<sup>23</sup>은 치료시에 낭종조대술, 적출술과 일차봉합, 그리고 적출술과 충전을 비교한 결과 재발율에 큰 차이가 없어서 재발은 치료방법보다는 병소의 본질적인 양태에 따른다고 하였는데 Ahlfors 등<sup>10</sup>은 일반적인 치성 각화성 낭종보다 기저세포모반증후군과 관련된 치성 각화성 낭종에서 더욱 뚜렷한 상피증식, 위성 소낭종등이 관찰되었다고 하였으며 Woolgar 등<sup>30</sup>은 기저세포모반증후군과 관련된 치성 각화성 낭종에서 더 높은 재발율을 보고하였다. 그리고 낭종 적출술후에도 부가적인 낭종발생이 있을 수 있으며 Moos와 Rennie<sup>31</sup>는 기저세포모반증후군환자에서 각화성 낭종 제거 후 발생한 편평상피세포암을 보고하였다. 그러나 Donatsky와 Hjorting-Hansen<sup>9</sup>은 기저세포모반증후군에서 보이는 치성 각화성 낭종이 더 많은 수의 위성 소낭종을 보이지만 낭종의 재발율에 대해서는 별차이가 없다고 주장하여 이의 재발에 관한 더 많은 연구가 있어야 함을 주장하였다. 치성 각화성 낭종이 높은 재발율을 보이는 것은 사실이므로 세심한 치료가 뒤따라야 하지만 치조골과 치아의 보존을 통해 향후 악골의 형태, 기능을 최대한 유지할 수 있는 것 또한 중요한 사실이다.

본 환자에서는 악골의 다발성 치성 각화성 낭종에 대한 적출술과 낭종조대술후 현재까지 재발은 관찰되지 않고 있지만 치성 각화성 낭종의 재발율과 함께 기저세포모반증후군에서 나타날 수 있는 다른 임상증상등을 고려하여 지속적인 주기적 관찰이 필요하리라 여겨진다.

#### IV. 결 론

본 교실에서는 측절치의 맹출지연으로 내원한 환자에서 임상적, 방사선학적 검사를 통해 기저세포모반증후군과 관련된 악골의 다발성 치성 각화성 낭종을 발견하고 적출술과 낭종조대술을 실시하였으며 현재까지 낭종의 재발 및 피부의 기저세포암은 발견되지 않은 치험례를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

#### 참 고 문 헌

1. Neville BW, Damm DD, Allen CM, Bouquet JE : Oral & Maxillofacial Pathology, 1st ed. Philadelphia, W. B. Saunders, 1995, p.501-3.
2. Som PM, Curtin HD : HEAD and NECK IMAGING, 3rd ed. St. Louis, Mosby, 1996, p.326-8.
3. Donatsky O, Hjorting-Hansen E : Recurrence of the odontogenic keratocyst in 13 patients with the nevoid basal cell carcinoma syndrome. Int J Oral Surg 9:173-6, 1980.
4. Philipsen HP : On Keratocyst(Kolesteatome) I Kaeberne. Tandlaegebladet 60:963-80, 1956.
5. Pindborg JJ, Hansen J : Studies on odontogenic cyst epithelium. Clinical and roentgenologic aspects of odontogenic keratocysts. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 42:54-72, 1963.
6. Chuong R, Donoff RB, Guralnick W : The odontogenic keratocyst. Int J Oral Surg 40:797, 1982.
7. Brannon RB : The odontogenic keratocyst. A clinipathologic study of 312 cases. II. Histologic features. Oral Surg 43:233, 1977.
8. Stenman G, Magnusson B, Lennartsson B, Juberg-Ode M : In vitro growth characteristics of human odontogenic keratocysts and dentigerous cysts. J Oral Pathol 15:143, 1986.

9. Zachariades N, Papanicolaou s, Triantafyllou D : Odontogenic keratocysts. Review of the literature and report of sixteen cases. J Oral Maxillofac Surg 43:177, 1985.
10. Ahlfors E, Larsson a, Sjorgen S : The odontogenic keratocyst : A benign cystic tumor?. J Oral Maxillofac Surg 42:10, 1984.
11. Stoelting PJW, Peters JH : A note on the origin of keratocysts of the jaws. Int J Oral Surg 2:37, 1973.
12. Soskolne WA, Shear M : Observations on the pathogenesis of primordial cysts. Br Dent J 123:321, 1967.
13. Shear M : Primordial cysts. J Dent Assoc S Afr 15:211, 1960.
14. Siar CH, Ng KH : Orthokeratinized odontogenic keratocysts in Malaysians. Br J Oral Maxillofac Surg 26:215, 1988.
15. Wright JM : The odontogenic keratocyst : Orthokeratinized variant. Oral Surg 51:609, 1981.
16. Donoff RB, Harper E, Guralnick WC : Collagenolytic activity in keratocysts. J Oral Surg 30:879, 1972.
17. Vedtofte P, Praetorius F : Recurrence of the odontogenic keratocyst in relation to clinical and histological features: A 20 year follow-up study of 72 patients. Int J Oral Surg 8:412, 1979.
18. Toller PA : Protein substance in odontogenic keratocysts. Br Dent J 128:317, 1970.
19. Attenborough NR : Recurrence of an odontogenic keratocyst in a bone graft: Report a case. Br J Oral Surg 12:33, 1971.
20. Nicolatou O, Kakarantza-Angelopoulou E : Odontogenic keratocysts: Clinicopathologic Study of 87 Cases. J Oral Maxillofac Surg 48:593-9, 1990.
21. Voorsmit RA, Stoelting PJW, Van Haelst UJ : The management of keratocyst. Maxillofac Surg 9:228-35, 1981.
22. Williams TP, Connor FA : Surgical management of the odontogenic keratocyst: Aggressive approach. J Oral Maxillofac Surg 52:964-6, 1994.
23. Browne RM : The odontogenic keratocyst: Clinical aspects. Br Dent J 130:225-9, 1970.
24. McGrath CJR, Myall RW : Conservative management of recurrent keratocyst in Basal-cell nevus syndrome. Aust Dent J 42:399-403, 1997.
25. Peled M, Kohn Y, Laufer D : Conservative approach to unerupted teeth within cystic lesions in Gorlin's syndrome. Am J Orthod Dentofac Orthop 99:294-6, 1991.
26. Meilelman F : Surgical management of the odontogenic keratocyst: Conservative approach. J Oral Maxillofac Surg 52:960-3, 1994.
27. Howell JB, Caro MR : The basal cell nevus: Its relationship to multiple cutaneous cancers and associated anomalies fo development. Arch Dermatol 79:67-74, 1959.
28. Gorlin KJ, Goltz RW : Multiple nevoid basal cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib: A syndrome. N Engl J Med 262:908-12, 1960.
29. Lo Muzio L, Nocini P, Bucci P, Pannone G, Consolo U, Procaccini M : Early diagnosis of nevoid basal cell carcinoma syndrome. J Am Dent Assoc 130: 669-74, 1999.
30. Woolgar JA, Rippin JW, Browne RM : A comparative histological study of odontogenic keratocysts in basal cell nevus syndrome and control patients. J Oral Pathol 16:75, 1987.
31. Moos KF, Rennie JS : Squamous cell carcinoma arising in a patient with Gorlin's syndrome. Br J Oralmaxillofac Surg 25:280-4, 1984.