

## 모반양 기저세포암종 증후군

부산대학교 치과대학 구강병리학교실\*, 의과대학 병리학교실

박혜련\* · 한영임 · 설미영 · 이선경

### Nevoid Basal Cell Carcinoma Syndrome — Report of a case —

Hae Ryoun Park, D.D.S.\*, Young Im Han, M.D., Mee Young Sol, M.D. and Sun Kyung Lee, M.D.

\*Department of Oral Pathology, College of Dentistry, Pusan National University

Department of Pathology, College of Medicine, Pusan National University

Nevoid basal cell carcinoma syndrome (NBCC syndrome) is a very rare autosomal dominant dermatopathy characterized by a primary triad with variable secondary anomalies. The chief features include nevoid basal cell carcinomas, one or more skeletal anomalies, and multiple odontogenic keratocysts of the jaw.

We report a case of NBCC syndrome in a 43-year old male who had multiple nevoid basal cell carcinomas on the retroauricular area, face, chest wall, and back, which have been present since childhood. Skull x-rays revealed relatively well-circumscribed, cystic, radiolucent lesions on bilateral rami of both upper and lower jaws, calcification of the falx cerebri, agenesis of the right coronoid process, and a bifid chin. The cystic lesions were histologically confirmed as keratocysts. (*Korean J Pathol* 1995; 29: 263~267)

**Key Words:** Nevoid basal cell carcinoma syndrome

모반양 기저세포암종(nevoid basal cell carcinoma, NBCC) 증후군은 매우 흥미있는 유전성 피부증이다<sup>1)</sup>. Nomland<sup>2)</sup>는 선천성 색소성 기저세포 모반이 성인시절에 침윤성 기저세포암종이 되는 병변을 보고하면서 기저세포 모반(basal cell nevus)이라는 용어를 사용하였다. Howell과 Caro<sup>3)</sup>가 이 증후군의 3가지 특징 즉 기저세포 모반, 악골의 낭종, 늑골의 결함을 보고하였고, 이외에 선천성 골격 이상, 대뇌결의 석회 침착, 수족의 소와형성, 그리고 드물게 나타는 여러 조직의 낭종, 안구 이상, 난소의 섬유종과 선암종, 신경학적 결함 및 수모세포종 등도 생길 수 있다는 것이 알려지게 되었다<sup>4-6)</sup>.

이 증후군에 관한 다른 보고들<sup>7-20)</sup>에 의하면 이것은

기저세포 모반을 주 병변으로 하는 상염색체 우성유전을 하는 증후군으로 기저세포암종 200예 중 NBCC 증후군 1예의 비율로 발생한다고 되어 있다<sup>21)</sup>. 백인종에서는 기저세포암종이 흔하므로 NBCC 증후군도 자주 관찰된다. 한국인에 있어서 기저세포암종은 비교적 흔한 편이나<sup>22-23)</sup>, NBCC 증후군의 보고는 아직 없는 것 같다. 안 등<sup>24)</sup> 이 65세 한국인 여자에 생긴 각화극세포종을 동반한 다발성 기저세포암종 1예를 보고하였으나, 피부 이외의 특징적 병변이 결여되어 있으므로 NBCC 증후군이라고 할 수 없다. 최근 보고자들은 전형적인 NBCC 증후군 1예를 경험하였기에 보고하는 바이다.

**증 례:** 환자는 43세의 한국인 남자로 약 1주일 전부터 계속되는 개구 제한과 저작시 악관절통을 주소로 부산대학교 병원에 내원하였다. 환자의 가족력상 특기할 사항은 없었다. 이학적 검사상 우측 안면부에 압통

접 수: 1994년 5월 25일, 게재승인: 1994년 10월 26일  
주 소: 부산시 서구 아미동 1가 10, 우편번호 602-061  
부산대학교 의과대학 구강병리학교실, 박혜련



Fig. 1. The patient's facial appearance showing multiple small papules and bifid chin.

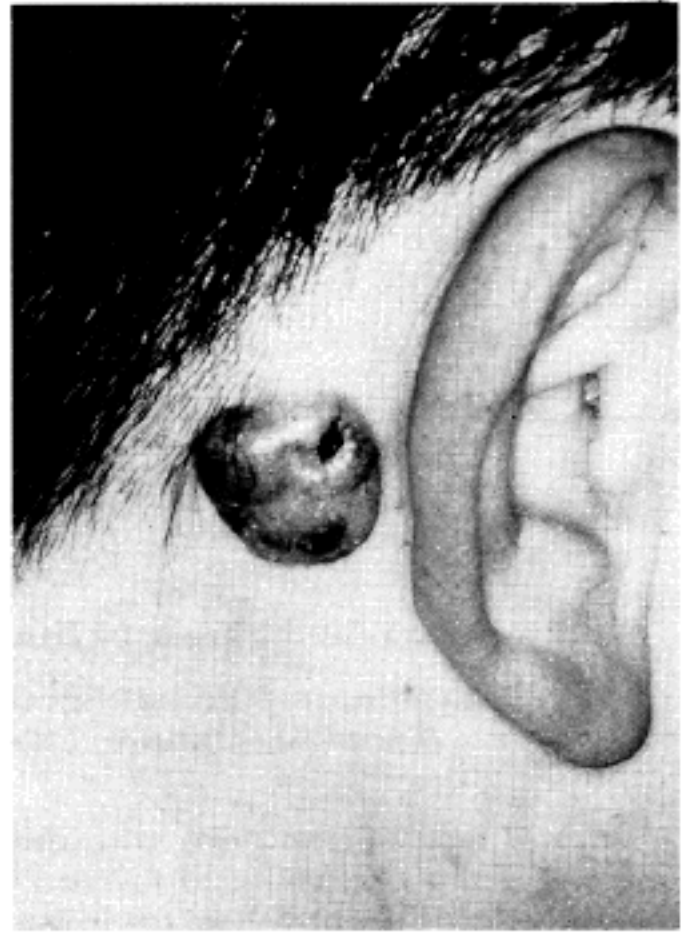


Fig. 2. A nodule with focal crust formation on right retroauricular skin.

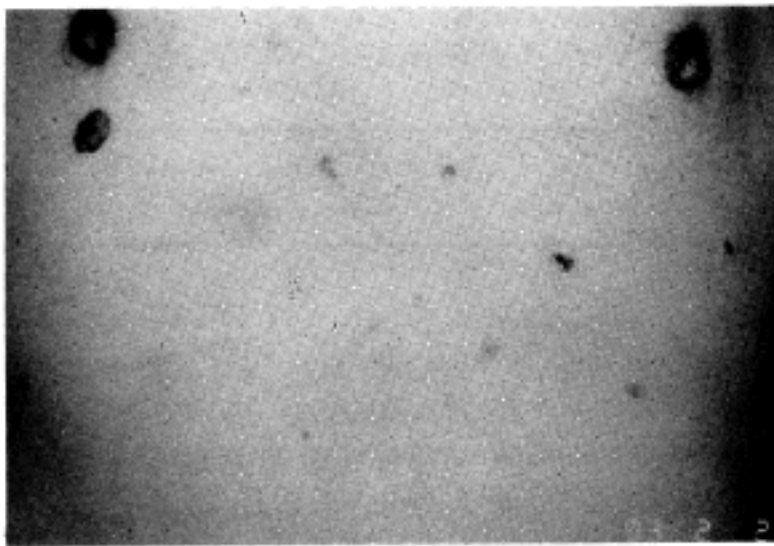


Fig. 3. The multiple various sized, skin colored to brown-black papules on the chest wall.

을 호소하였으며, 구내 검사상 하악 구치부에 배농이 있었으며, 안면부, 이개 후부, 흉부 및 배부 등 피부에 여러가지 크기의 융기된 또는 편평한 흑갈색의 모반양 병변들이 다발성으로 발생되어 있었다(Fig. 1~3). 이 피부병변들은 어린시절부터 있었다고 하였다. 두부 방사선 검사상 양측 상하악지 네 부위에서 경계가 비교적 명확한 낭성 방사선 투과상이 관찰되었고, 대뇌경의 충상 석회 침착, 우측 오뎀돌기(coronoid proc-

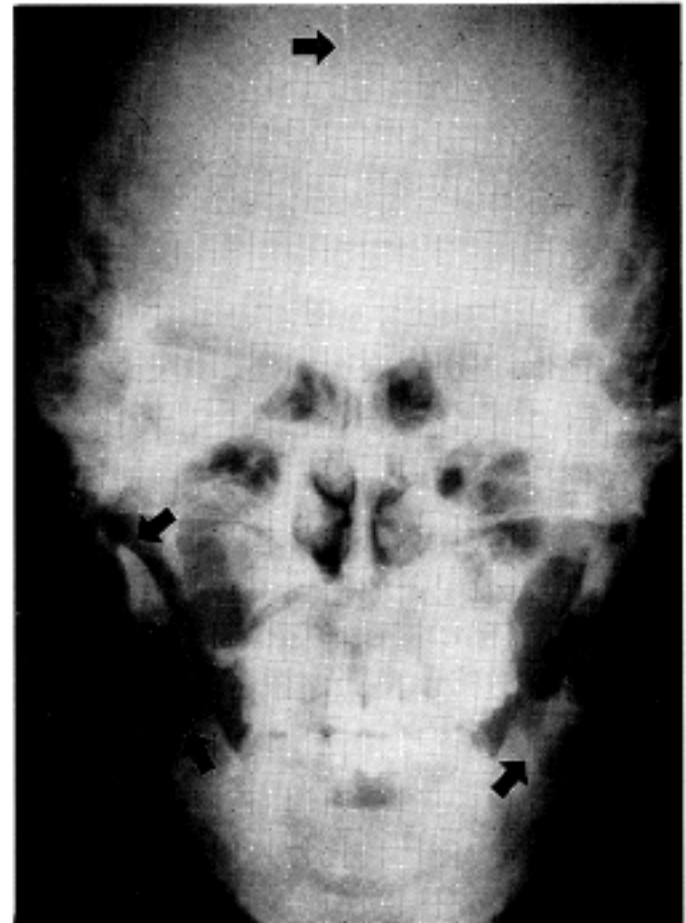


Fig. 4. The skull radiograph showing calcification on falx cerebri, radiolucent lesions of bilateral rami of both jaws and agenesis of right coronoid process.

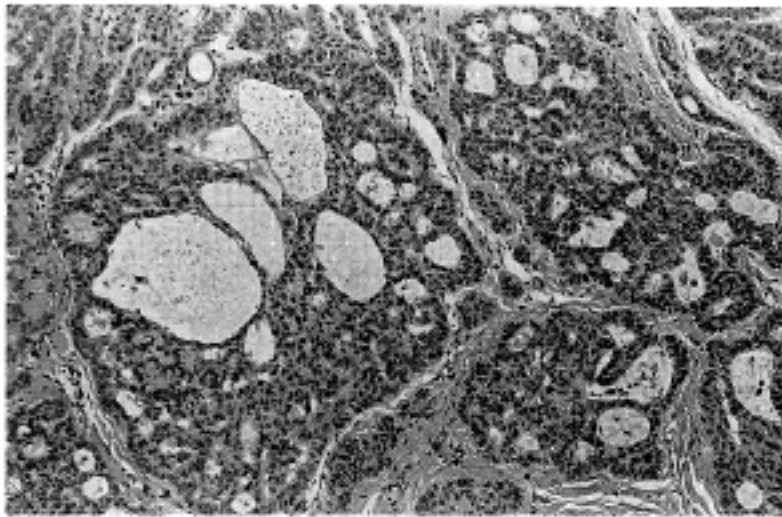


Fig. 5. The histological section showing adenoid cystic type of basal cell carcinoma.

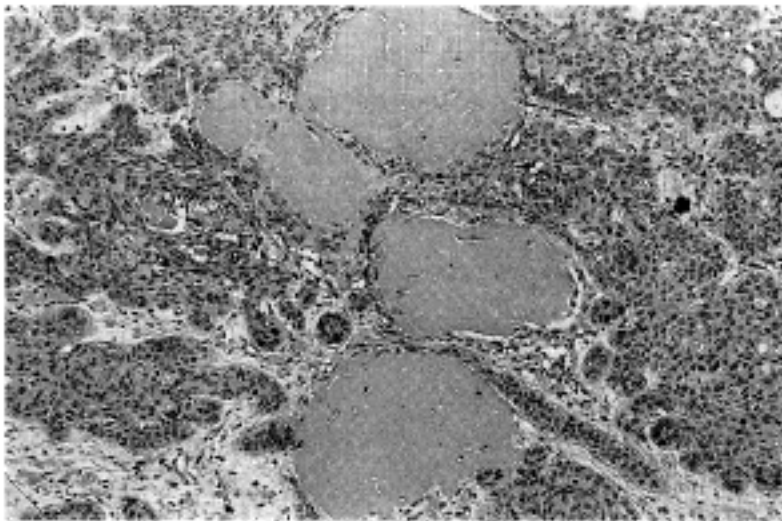


Fig. 6. The multiple foci of osteoid are present in the vicinity of the basal cell carcinoma.



Fig. 7. The histological section showing a portion of odontogenic keratocyst lined by parakeratinized stratified squamous epithelium with luminal keratinous materials.

ess)의 무발생, 그리고 하악 결합부 하방의 부분열(bifid)이 관찰되었다(Fig. 4). 흉부 방사선 검사에서 이상 소견은 없었다.

조직학적으로 이개 후방 피부에 있는 흑갈색 용기성 병변은 기저세포 암종의 소견을 나타냈으며, 조직학적 유형은 많은 부분이 선양낭성형이었으며(Fig. 5), 그 이외에 충실성, 경화성, 색소성 부위도 혼합되어 있었다. 그리고 종양 조직내에 골양조직과 석회 침착이 관찰되었다(Fig. 6). 악골내 낭성 병소의 내강에는 각질이 충전되어 있었고, 낭벽 내면은 6~8층의 중층 편평상피로 덮혀 있었으며 상피에 이상각화증이 관찰되었다(Fig. 7). 상피 외측은 밀접한 섬유조직으로 싸여 있었고, 섬유조직 내에는 몇 개의 미소한 위성 낭종(daughter or satellite cyst)이 포함되어 있었다.

**고 찰:** NBCC 증후군은 백인종에 발생 빈도가 높고 유색인종에는 빈도가 낮아서 인종별 소인이 관계한다고 인정되며, 유전자 표현율이 높고 가변성이 심한

표현도를 동반하는 상염색체 우성 유전을 한다<sup>25)</sup>. Southwich와 Schwartz<sup>25)</sup>에 의하면 가족력이 없는 환자는 새로운 돌연변이가 생긴 경우라고 하였다. 본 증례는 가족력이 없으므로 돌연변이에 의한 환자로 생각되었다.

단발성 기저세포암종과 NBCC 증후군의 기저세포암종의 조직소견을 비교한 Linderberg와 Jepsen<sup>15)</sup>의 보고에 의하면 단발성 기저세포암종에서는 충실성 유형이 압도적으로 많은데 비하여 NBCC 증후군의 기저세포암종 소견에는 어느 유형이 많다고 할 수 없을 정도로 여러 유형이 거의 비슷하게 나타난다. Mason 등<sup>3)</sup>의 보고에 의하면 NBCC 증후군에 있어서 기저세포암종의 조직상은 매우 다양하여 어느 한 유형이 우세하다고 정할 수 없었고, 햇빛 노출과 관계 없이 여러 부위의 피부에 다중심성 양상을 보였으며, 기저세포 암종 조직내 골조직 혹은 골양조직이 나타났다. 본 증례의 기저세포 암종의 소견은 여러 유형이 혼합되어 있었고, 다발성이었으며 또 골양조직과 국소적 석회 침착이 나타나 있었으므로 이전에 보고된 예들과 잘 부합되었다.

악골의 낭종은 이 증후군에 있어서 빈번하게 나타나는 특징으로, 안면 동통, 종창, 압통, 발열 및 누공형성 등의 원인이 된다<sup>26)</sup>. McClathey 등<sup>4)</sup>은 NBCC 증후군과 관련된 악골 낭종은 다발성이고 위성 낭종이 존재하며, 그리고 이것들로 인한 재발이 특징이라고 하였다. 본 증례에서 관찰된 악골 낭종은 다발성이었고, 조직학적으로 각화 낭종이었으며, 위성 낭종이 벽내에 존재하였으므로 NBCC 증후군에 동반되는 악골 낭종의 소견들을 갖추고 있다고 할 수 있다.

NBCC 증후군에 있어서 늑골의 결합이 처음 보고된 골격 이상이고, 그 후 두개골, 척추골, 견갑골, 사지골 등에도 이상이 나타난다는 보고들이 있어서 이 증

후군에 동반되는 골격 이상이 잘 알려지게 되었고, 이 소성 석회 침착도 이 증후군의 중요 특징 중의 하나이다<sup>27)</sup>. 본 증례에서는 우측 오체돌기의 결여와 하악골 결합부의 결합이 관찰되었고, 대뇌검의 석회침착과 피부 기저세포암종의 국소 석회침착이 나타나 있었다.

일찌기 Howell과 Caro<sup>1)</sup>가 NBCC 증후군을 새로운 독립된 증후군이라고 발표할때 ① 이 증후군은 기저세포 모반과 발육이상을 동반하는 하나의 증후군이고, ② 기저세포 모반이 유전성 기초를 이루며, ③ 피부 종양은 다발성이고, 어린 나이에 발병하며, 조직학적으로 통상의 기저세포암종과 구별이 안되며, ④ 종양은 발견될 당시부터 침윤성이고 파괴성이 높으며, ⑤ 소아기에는 종양이 임상적으로 양성 외관을 보이나 성인기에 달하면 침윤성이고 파괴적 양상을 나타낸다는 점 등을 강조하였다. Mason 등<sup>3)</sup>은 병리학자가 피부병변의 조직학적 소견만으로 NBCC 증후군을 확실히 진단할 수 없고 다음과 같은 경우에는 이 증후군을 의심할 수 있다고 하였다. 즉, ① 환자의 연령이 어릴때(30세 미만), ② 다발성 기저세포암종이 생겨 있을때, ③ 암종이 신체의 예기치 못하는 부위에 발생하였을때, ④ 다중심성 양상을 나타낼때, ⑤ 종양조직내 골양조직이 인정될 때 등을 들었다. 본 증례에 있어서 피부 병변이 어릴 때 나타났고, 햇빛에 노출되지 아니하는 피부에까지 생겨 있으며, 피부 종양조직내에 골양조직이 나타나 있는 점들을 고려하면 피부에 발생한 기저세포암종의 조직학적 소견만으로도 NBCC 증후군을 의심할 수 있다. 또한 두개골의 발육이상, 악골의 낭종, 그리고 대뇌검의 석회침착 등이 관찰되므로 이 예는 NBCC 증후군에 잘 부합되는 예라고 생각되었다.

### 참 고 문 헌

- 1) Howell JB, Caro MR. *The basal cell nevus. Its relationship to multiple cutaneous cancers and associated anomalies of development.* Arch Dermatol 1959; 79: 67-80.
- 2) Nomland R. *Multiple basal cell epitheliomas originating from congenital pigmented basal cell nevi.* Arch Dermatol 1932; 25: 1002-8.
- 3) Mason JK, Helwig EB, Graham JH. *Pathology of the nevoid basal cell carcinoma syndrome.* Arch Pathol 1965; 79: 401-8.
- 4) McClatchey K, Batsakis JG, Hybels R, Van Wieren CR. *Odontogenic keratocysts and nevoid basal cell carcinoma syndrome.* Arch Otolaryngol 1975; 101: 613-6.
- 5) Southwick GJ, Schwartz RA. *The basal cell nevus syndrome: Disasters occurring among a series of 36 patients.* Cancer 1979; 44: 2294-305.
- 6) Dunnick NR, Head GL, Peck GL, Yoder FW. *Ne-*

- void basal cell carcinoma syndrome: Radiographic manifestations including cyst like lesion of the phalanges.* Radiol 1978; 127: 331-4.
- 7) Howell JB, Anderson DE. *Transformation of epithelioma adenoides cysticum into multiple rodent ulcers.* Br J Dermatol 1976; 95: 233-42.
- 8) Howell JB. *The roots of the nevoid basal cell carcinoma syndrome: Clin Exp Dermatol* 1980; 5: 337-48.
- 9) Gorlin RJ, Sedano HL. *The multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome revisited.* Birth Defects 1971; 7: 140-8.
- 10) Gundlach KKH, Kiehn M. *Multiple carcinoma and keratocysts. The Gorlin and Goltz syndrome.* J Maxillofac Surg 1989; 7: 299-307.
- 11) Totten JR. *The multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome: Report of its occurrence in four generations of family.* Cancer 1980; 46: 1456-62.
- 12) Olson RAJ, Stroncek GG, Scully JR, Govin L. *Nevoid basal cell carcinoma syndrome: review of the literature and report of a case.* J Oral Surg 1981; 39: 308-12.
- 13) Lindeberg H, Halaburt H, Larsen P. *The nevoid basal cell carcinoma syndrome: clinical, biochemical and radiological aspects.* J Maxillofac Surg 1982; 10: 246-9.
- 14) Pritchard LJ, Delfino JL, Ivey DM, Sclaroff A, Giglio JA. *Expressivity of the multiple nevoid basal cell carcinoma syndrome.* J Oral Maxillofac Surg 1982; 40: 261-9.
- 15) Linderberg H, Jepsen L. *The nevoid basal cell carcinoma syndrome: Histopathology of the basal cell tumors.* J Cutan Pathol 1983; 10: 68-73.
- 16) El-Abdin H, Ruprecht A, Gailani MA. *Basal cell nevus/bifid rib syndrome(Gorlin-Goltz Syndrome): A 5 year follow-up of a case.* J Oral Med 1987; 42: 280-3.
- 17) Woolgar JA, Rippin JW, Browne RM. *The odontogenic keratocyst and its occurrence in the nevoid basal cell carcinoma syndrome.* Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1987; 64: 727-30.
- 18) Dominguez FV, Keszier A. *Comparative study of keratocysts, associated and non-associated with nevoid basal cell carcinoma syndrome.* J Oral Pathol 1988; 17: 39-42.
- 19) Gustafson G, Lindahl B, Dahl E, Svensson A. *The nevoid basal cell carcinoma syndrome: Gorlin's syndrome: Multiple jaw cysts and skin cancer.* Swed Dem J 1987; 13: 131-9.
- 20) Sun DX, Yu Q, Wang PZ, Oiam GQ. *Basal cell carcinoma syndrome: report of 10 cases.* Dentomaxillofac Radiol 1990; 19: 181-4.
- 21) Hoffman S, Jacoway JR, Krolls SO. *Intraosseous*

- and parosteal tumors of the jaws. fascicle 24. AFIP, 1985: 28-30.*
- 22) 이선경, 허방. 표피 부속기관의 종양에 관한 통계학적 조사. 부산의대학술지 1989; 29: 31-9.
- 23) 송계승, 최영화, 김미경, 이진국, 함의근. 기저세포암종의 병리학적 분석. 대한병리학회지 1994; 28: 160-7.
- 24) Ahn SK, Lee HS, Han Sk, Lee SH, Lee SN. *Mutiple basal cell carcinoma associated with keratoacanthoma. Yonsei Med J 1992; 33: 277-80.*
- 25) Gorlin RJ, Goltz RW. *Mutiple nevoid basal cell epithelioma, jaw cysts and bifid rib syndrome. N Engl J Med 1960; 262: 908-12.*
- 26) Anderson DE, Cook WE: *Jaw cysts and basal cell nevus syndrome. J Oral Surg 1966; 24: 15-26.*
- 27) Block JB, Clendenning WE. *Parathyroid hormone hyporesponsiveness in patients with basal-cell nevi and bone defects. N Engl J Med 1963; 268: 1157-62.*
-