

## 눈꺼풀에 발생한 피부골종

### Osteoma Cutis on Eyelid

이상혁<sup>1</sup> · 한강민<sup>2</sup> · 장민욱<sup>1</sup>

Sang Hyeok Lee, MD<sup>1</sup>, Kang Min Han, MD, PhD<sup>2</sup>, Minwook Chang, MD, PhD<sup>1</sup>

동국대학교 일산병원 안과학교실<sup>1</sup>, 동국대학교 일산병원 병리과학교실<sup>2</sup>

Department of Ophthalmology, Dongguk University Ilsan Hospital<sup>1</sup>, Goyang, Korea

Department of Pathology, Dongguk University Ilsan Hospital<sup>2</sup>, Goyang, Korea

**Purpose:** To present the first report describing lesions of osteoma cutis on the upper eyelid and medial canthus.

**Case summary:** A 4-year-old female complained of a right upper eyelid mass. The examination showed a well-delineated, mild bluish-colored, hard mass over the upper eyelid and the medial canthus measuring 10 × 10 mm and 2 × 2 mm. During the cutaneous examination, her forearm, left shin, right dorsum of the foot, neck, and abdominal wall also showed well-delineated, mild bluish-colored, immobile hard masses, similar to the upper eyelid mass. A right upper eyelid and medial canthus mass excision was performed and a biopsy specimen was collected. Hematoxyline and eosin staining showed a mature bone in the dermis with spicules of bone and osteoblasts. She was finally diagnosed with osteoma cutis on the upper eyelid and the medial canthus.

**Conclusions:** Osteoma cutis is a rare, benign skin disorder characterized by bone formation in the skin. Albright hereditary osteodystrophy, which causes a metabolic disorder, should also be considered to prevent complications.

J Korean Ophthalmol Soc 2019;60(12):1290-1294

**Keywords:** Eyelid tumor, Osseous heteroplasia and progressive, Osteoma cutis

피부골종(osteoma cutis)은 피부 내 골조직의 형성을 특징으로 하는 드문 양성 피부질환이다.<sup>1</sup> 깊은 진피나 피하조직에 양성의 골조직이 형성되며 원인에 대해서는 아직 잘 알려져 있지 않다.<sup>2,3</sup> 피부골종은 크게 두 가지 분류로 나눌 수 있는데 발병 전에 피부의 손상이나 염증, 종양의 선행 없이 발생하는 일차성 피부골종과 선행하는 이차성 피부골

종으로 나눌 수 있다.<sup>4</sup> 본 증례 보고에서는 소아에서 과거 피부의 손상이나 염증, 종양의 선행 없이 위눈꺼풀과 내안각에 발생한 피부골종 증례를 경험하여 보고하고자 한다. 미국에서 발표된 논문 1건에서 외안각에 발생한 피부골종 2예를 보고된 적이 있으나 국내에서는 눈꺼풀에 발생한 피부골종에 대해서는 처음 보고하는 바이다.<sup>5</sup>

### 증례보고

■ Received: 2019. 8. 2.      ■ Revised: 2019. 8. 27.

■ Accepted: 2019. 12. 6.

■ Address reprint requests to Minwook Chang, MD, PhD  
Department of Ophthalmology, Dongguk University Ilsan Hospital, #27 Dongguk-ro, Ilsandong-gu, Goyang 10326, Korea  
Tel: 82-31-961-7396, Fax: 82-31-961-7977  
E-mail: mdjacob@naver.com

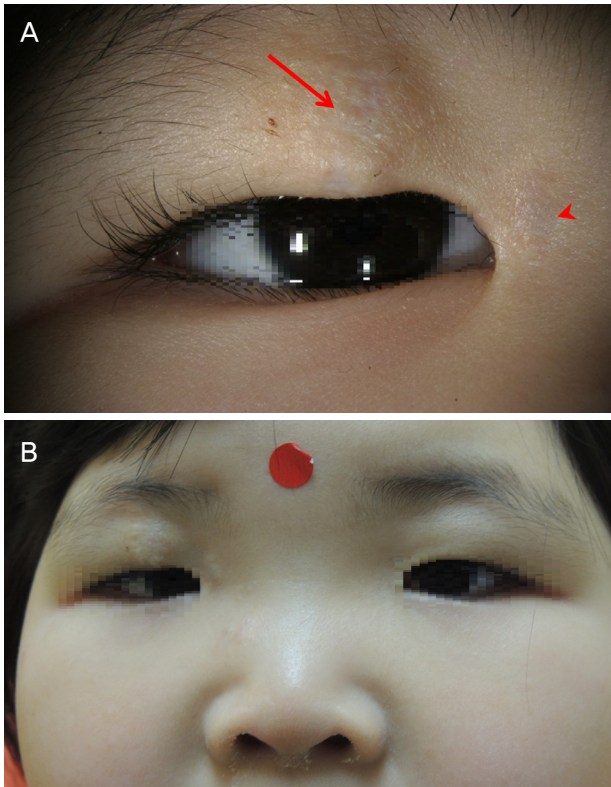
\* This study was presented as a E-poster at the 118th Annual Meeting of the Korean Ophthalmological Society 2017.

\* Conflicts of Interest: The authors have no conflicts to disclose.

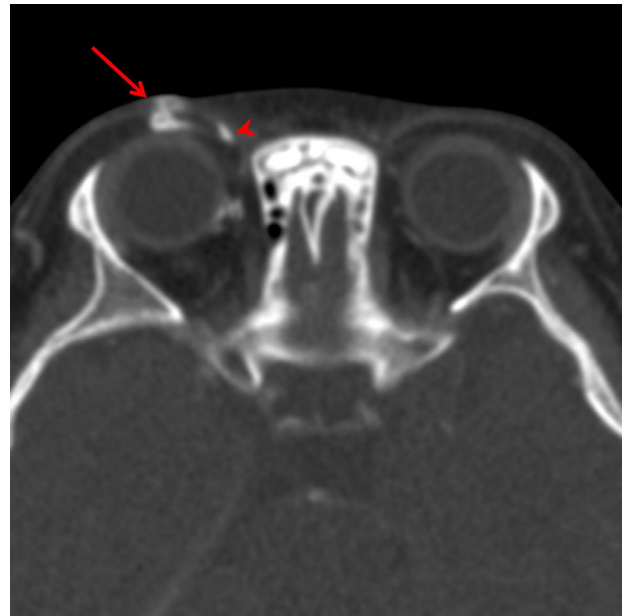
4세 여아가 우측 위눈꺼풀과 우측 내안각의 종괴를 주소로 내원하였다. 종괴는 환아가 생후 5개월 때 발견되었고 이후 서서히 크기가 커졌다고 하였다. 종괴에 대한 검진에서 경계가 명확하고 딱딱한 가로 10 mm, 세로 10 mm의 종괴가 우측 위눈꺼풀에서 발견되었고, 가로 2 mm 세로 2 mm의 종괴가 우측 내안각에서 발견되었다(Fig. 1A). 종괴 주위는 경도의 푸른 색을 띠었고, 움직이지 않고 주위 조직에

고정되어 있었으며, 촉진 시 압통은 없었다. 우측 위눈꺼풀과 내안각 외에도 좌측 종아리, 우측 발등, 복부, 목에도 유사한 형태의 종괴가 관찰되었다. 피부의 외상이나 다른 피부 질환의 과거력은 없었다. 산전이나 출생 후 환아나 환자의 어머니에게 특별한 이상은 없었다고 하였다. 환자의 얼굴은 둥글고 통통한 형태였고 코의 높이가 낮았다(Fig. 1B). 신장은 101 cm로 해당 연령 한국 여아의 50백분위수에 해당하였고, 체중은 25.2 kg으로 해당 연령 한국 여아의 97백분위수 이상에 해당하여 비만이였다. 환자의 가족 중에는 환자의 언니가 양측 전완에 유사한 종괴가 있다고 하였다. 조영증강안와 전산화단층촬영검사에서는 불규칙한 경계를 이룬 조영증강이 되지 않은 고음영의 결절이 위눈꺼풀과 내안각에서 관찰되었다(Fig. 2). 혈액검사에서는 혈중 칼슘과 인, 젖산탈수소효소(lactate dehydrogenase), 알칼리성인산분해효소(alkaline phosphatase levels)를 포함한 검사에서 이상이 관찰되지 않았다. 우측 위눈꺼풀과 내안각의 종괴에 대해 전신마취하 종괴절제술을 시행하였다. 종괴는 피

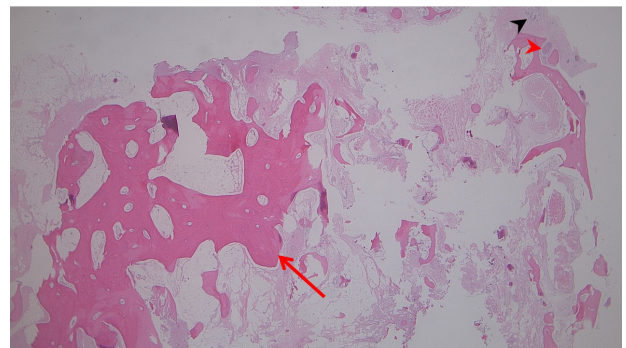
부와 안와격막에 유착되어있었고 안와격막과 박리를 시행하고 피부를 포함하지 않고 절제하였다. 종괴는 절제된 조직에 대해서는 병리조직검사를 시행하였고 hematoxyline and eosin 염색검사에서 진피조직에서 성숙된 침상의 골조직(mature bone with spicules)과 조골세포(osteoblast)가 관찰되었다(Fig. 3). 절제된 병변에 대해 피부골종으로 진단하였고 수술 후 6주째 경과 관찰에서 절제 부위에 주위 조직보다 단단하게 만져지는 작은 반흔이 형성되었다(Fig. 4). 이후 환아는 재내원하지 않아 경과 관찰이 종료되었다.



**Figure 1.** Anterior segment photographs of the mass and clinical photograph of patient at initial presentation. (A) There was well marginated, mild bluish-colored, hard mass was seen on right eyelid (arrow) and medial canthus (arrowhead). (B) The child showed rounded chubby face and flat nose. Informed consent was obtained from the study participant.



**Figure 2.** Orbit computed tomography scan with enhancement image. That showed bone density well-defined lesions in right eyelid (arrow) and medial canthus (arrowhead). Axial view.



**Figure 3.** Overview dissection of biopsy of eyelid mass. Histopathology of the tissue biopsy demonstrated spicules of bone (red arrow) in the dermis and subcutaneous tissue (haematoxylin and eosin stain,  $\times 12.5$ ). Hair follicle (red arrowhead) and eccrine sweat gland (black arrowhead) are shown in dermis.



**Figure 4.** Anterior segment photographs of the mass. Scar formation is observed on right eyelid (arrow) and medial canthus (arrowhead).

## 고 찰

피부골종은 정상적인 진피와 피하조직에 골 조직을 형성하는 것을 특징으로 하는 질환으로 발생 원인에 따라 일차성 피부골종과 이차성 피부골종으로 구분할 수 있다.<sup>2,6</sup> 일차성 피부골종은 이차성 피부골종보다 드물게 발생하고 전체 피부골종의 15% 비율을 차지한다.<sup>2,7</sup> 일차성 피부골종은 다시 두 가지 형태로 세분하여 구분할 수 있는데 첫 번째 형태는 올브라이트 유전성 골이영양증과 관련된 경우이고 두 번째 형태는 올브라이트 유전성 골이영양증과 관련되지 않은 경우이다.<sup>6</sup>

첫 번째의 올브라이트 유전성 골이영양증과 관련된 일차성 피부골종은 가성부갑상샘저하증(pseudohypoparathyroidism) 또는 가성가성부갑상샘기능저하증(pseudopseudohypoparathyroidism)을 보이는 유전성 대사이상질환의 형태로 소아에서 나타난다. 병인으로는 염색체 20q13의 guanine nucleotide-binding protein 유전자의 결함이 알려져 있다.<sup>7,8</sup> 특징적으로 다음과 같은 증상이 생길 수 있다(괄호 안은 증상 발생률). 단지증 및 짧은 중수골 및 중족골(metacarpals and metatarsals)을 특징으로 하는 손과 발의 기형(92%), 작은 키(76%), 둥근 얼굴(71%), 경도 지능 저하(64%), 비만(35%), 피부골종(35%), 외골종(23%)이 흔히 발생하는 증상이고 이외에도 납작한 코, 백내장, 뇌 기저핵의 석회화, 경련이 있을 수 있다.<sup>6,9,10</sup> 이러한 증상은 영아기에 발생할 수도 있고 아동기 이후에 발생할 수도 있다.<sup>9</sup> 이때 발견되는 피부골종은 푸른색의 돌처럼 단단한 구진 또는 결절 양상의 병변으로 크기는 아주 작은 크기부터 5 cm 정도의 크기까지 관찰될 수 있다.<sup>9</sup> 피부에는 전신 어디에나 발생 가능하지만 주로 가벼운 외상이나 압력을 받는 부위에 잘 발생하고 드

물게 궤양을 동반할 수 있다.<sup>10</sup> 피부골종은 출생 시부터 존재하거나 생후에 형성될 수 있다.<sup>6,9,10</sup> 혈액검사 소견으로는 가성부갑상샘저하증이 있는 경우 다양한 정도의 저칼슘혈증 및 고인산혈증이 나타나고 이는 전신적인 부갑상샘호르몬에 대한 저항성 증가 때문으로 알려져 있다.<sup>10</sup> 이때 부갑상샘기능저하증과는 다르게 혈중 부갑상샘호르몬 수치는 정상이거나 증가하게 된다. 가성부갑상샘기능저하증에서는 저칼슘혈증 및 고인산혈증이 나타나지 않으나 가성가성부갑상샘기능저하증으로 진행하면 저칼슘혈증 및 고인산혈증이 나타날 수 있다.<sup>10,11</sup>

두 번째 형태의 올브라이트 유전성 골이영양증과 관련되지 않은 일차성 피부골종은 다시 4가지 아형으로 구분 가능하고 얼굴의 다발성 좁쌀모양골종(multiple miliary osteoma of the face), 단독 피부골종(isolated osteoma), 광범위 피부골종(widespread osteoma), 선천 판상피부골종(congenital platelike osteoma)으로 구분된다.<sup>3</sup> 얼굴의 다발성좁쌀모양골종은 주로 여성에서 다발성의 단단한 구진 형태로 주로 얼굴 부위에 발생하는 질환이다.<sup>12</sup> 선천 판상피부골종은 생후 1세 이내에 항상 발생하고 감염이나 외상 등의 다른 기저 원인이나 혈중 칼슘이나 인 수치의 이상이 없이 발생하며, 판상의 골조직 병변이 있는 경우에 진단된다.<sup>13</sup>

이차성 피부골종은 발생률 중 85%의 비율을 차지한다.<sup>1</sup> 이차성 피부골종은 상처, 염증, 외과적 손상, 여드름, 콜라겐혈관질환, 종양 등의 질환 이후 염증 과정을 통해 발생하는 것으로 알려져 있다.<sup>4,7</sup>

일차성 피부골종의 발병 기전은 잘 알려져 있지 않으나 원시중간엽세포(primitive mesenchymal cell)가 골모세포(osteoblasts)로 분화되고 피부에 이동하여 피부에 골화가 발생한다는 가설과 피부의 섬유모세포가 골모세포로 화생하여 골화가 이루어진다는 가설이 있다.<sup>14</sup>

피부골종의 가장 중요한 진단 방법은 생검을 통한 조직 검사로 피부에 골조직을 관찰하는 것이다.<sup>14</sup> 골조직은 다양한 크기의 침상 형태로 진피나 피하에서 관찰되고 골조직 안에 골세포, 골모세포, 파골세포 등이 관찰된다.<sup>2,6,8</sup> 주위 조직으로 침윤하지 않고, 전이 또는 악성화하지 않는 것으로 알려져 있다.<sup>2,14</sup>

소아에서 피부골종이 확인되면 환자의 과거력과 가족력 등에 대한 병력 청취가 필요하다. 이외에도 전신적인 질환에 대한 감별 및 평가와 함께 올브라이트 유전성 골이영양증에 대한 가능성에 대해서도 확인해야 한다. 올브라이트 유전성 골이영양증에서는 혈중 칼슘과 인 수치 및 부갑상샘호르몬 수치에 이상이 있을 수 있으나 피부골종이 혈중 칼슘과 인 수치 및 부갑상샘호르몬의 변화 전에 선행하여 나타날 수 있다는 것을 고려하는 것이 중요하다.<sup>6,8</sup>

치료로는 올브라이트 유전성 골이영양증이 있는 경우에는 저칼슘혈증으로 인한 경련, 지능 저하를 막는 것을 막는 것을 목표로 해야 한다.<sup>10,11</sup> 혈중 칼슘 수치가 정상인 경우인 가성부갑상샘기능저하증에서도 가성가성부갑상샘기능저하증으로 진행하며 저칼슘혈증이 발생하는 경우도 있어 지속적인 경과 관찰을 통해 확인하는 것이 중요하다. 저칼슘혈증은 비타민 D와 칼슘을 복용하여 교정할 수 있다.<sup>10,11</sup>

피부골종에 대해서는 외과적 절제술을 통하여 제거하는 것이 가능하며, 작거나 깊게 위치하는 병변에 대해서는 초음파 장비가 도움이 될 수도 있다.<sup>11</sup> 외안각에서 발생한 피부골종에 대해서도 합병증 없이 제거된 증례가 보고된 적이 있다.<sup>5</sup> 수술적으로 절제 후 재발 없이 치료된 증례도 있으나 재발이 관찰된 경우도 있다.<sup>15</sup>

본 증례에서는 위눈꺼풀과 우측 내안각의 종괴를 주소로 내원한 여아에서 종괴를 외과적으로 절제하고 시행한 조직 검사에서 피부골종 소견을 발견하였다. 환아는 둥근 얼굴과 납작한 코가 관찰되었고 비만하여 올브라이트 유전성 골이영양증이 의심되는 외형으로 보였다. 또한 환자의 언니에서도 양측 전완에 유사한 종괴가 있다고 하여 유전성이 의심되었다. 저칼슘혈증 및 고인산혈증은 관찰되지 않았으나 가성부갑상샘기능저하증이 있는 경우에는 혈중 칼슘과 인산 수치에 이상이 없을 수 있기 때문에 올브라이트 유전성 골이영양증을 배제할 수는 없었고, 소아에서 피부골종병변이 혈중칼슘과 인산 수치의 이상에 선행하는 경우가 국내에서 보고된 증례도 있었다.<sup>8</sup> 이처럼 임상양상이 올브라이트 유전성 골이영양증이 의심되는 환아는 주의 깊게 추적 관찰하여 저칼슘혈증으로 인한 지능 저하와 발달 지연을 예방하는 것이 중요하다.<sup>8,10</sup> 하지만 본 증례에서는 환아가 경과 관찰이 되지 않아 손의 기형, 지능에 대한 평가 및 부갑상샘 호르몬 수치에 대한 평가가 이루어지지 않아 올브라이트 유전성 골이영양증을 확진할 수는 없었다. 본 증례에서는 위눈꺼풀과 내안각의 종괴는 외과적으로 절제를 시행하였고 작은 반흔만을 남기고 치유되었다.

저자들은 눈꺼풀과 내안각의 종괴를 주소로 내원한 환아에서 종괴절제술을 시행 후 비교적 드문 증례인 피부골종

을 경험하여 보고하고자 한다. 피부골종이 발견된 환아에서는 올브라이트 유전성 골이영양증에 대한 감별 진단이 필요하고, 그로 인한 관련 증상, 저칼슘혈증 및 고인산혈증에 대한 평가와 경과 관찰을 하여 합병증을 예방하는 것이 중요할 것으로 보인다.

## REFERENCES

- 1) Roth S, Stowell RE, Helwig B. Cutaneous ossification. Report of 120 cases and review of the literature. *Arch Pathol* 1963;76:44-54.
- 2) Bang HD, Kim KH, Cho KH. A case of primary osteoma cutis. *Annals of Dermatology* 1996;8:121-4.
- 3) Mast AM, Hansen R. Multiple papules on the elbows. *Arch Dermatol* 1997;133:780.
- 4) Boyd AS, King LE Jr. Basal cell carcinoma with ossification. *J Am Acad Dermatol* 1998;38:906-10.
- 5) Gupta SR, Cogen MS, Metz TH Jr. Congenital osteoma cutis of the lateral canthus. *J AAPOS* 2009;13:410-2.
- 6) Fazeli P, Harvell J, Jacobs MB. Osteoma cutis (cutaneous ossification). *West J Med* 1999;171:243-5.
- 7) Monroe AB, Burgdorf WH, Sheward S. Platelike cutaneous osteoma. *J Am Acad Dermatol* 1987;16(2 Pt 2):481-4.
- 8) Jung JN, Cho YH, Seo JH, et al. Osteoma cutis in Albright's hereditary osteodystrophy. *Korean J Dermatol* 2004;42:493.
- 9) Kapoor S, Gogia S, Paul R, Banerjee S. Albright's hereditary osteodystrophy. *Indian J Pediatr* 2006;73:153-6.
- 10) Prendiville JS, Lucky AW, Mallory SB, et al. Osteoma cutis as a presenting sign of pseudohypoparathyroidism. *Pediatr Dermatol* 1992;9:11-8.
- 11) Ryu DJ, Oh SH, Han EC, et al. A case of osteoma cutis, a diagnostic clue for albright's hereditary osteodystrophy. *Korean J Dermatol* 2009;47:435-8.
- 12) Aguinaga F, Trope B, Piñeiro-Maceira J, Ramos-e-Silva M. Miliary osteoma cutis: a case report. *Case Reports in Dermatological Medicine* 2014;2014:347829.
- 13) Hernandez-Martin A, Perez-Mies B, Torrelo A. Congenital Plate-like Osteoma Cutis in an Infant. *Pediatr Dermatol* 2009;26:479-81.
- 14) Moreira Amorim G, Mastrangelo Marinho Falcão EMMF, Carvalho Quintella D, et al. Primary isolated osteoma cutis of the face. *Dermatol Online J* 2017;23.
- 15) Sanmartin O, Alegre V, Martinez-Aparicio A, et al. Congenital platelike osteoma cutis: case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1993;10:182-6.

= 국문초록 =

## 눈꺼풀에 발생한 피부골종

**목적:** 우측 위눈꺼풀과 내안각의 종괴절제술을 시행 후 시행한 조직검사에서 피부골종(osteoma cutis)을 발견한 증례를 경험하여 이를 보고하고자 한다.

**증례요약:** 4세 여아가 우측 위눈꺼풀과 우측 내안각의 종괴를 주소로 내원하였다. 검진에서 경계가 명확하고 딱딱한 가로 10 mm, 세로 10 mm의 종괴가 우측 위눈꺼풀에서 발견되었고, 가로 2 mm, 세로 2 mm의 종괴가 우측 내안각에서 발견되었다. 종괴 주위는 경도의 푸른 색을 띠었고, 촉진 시 압통은 없었다. 좌측 종아리, 우측 발등, 복부, 목에도 유사한 형태의 종괴가 관찰되었다. 우측 위눈꺼풀과 내안각의 종괴에 대해 절제술을 시행하였고 병리조직 검체를 얻었다. Hematoxyline and eosin 염색을 이용한 병리조직검사에서 진피조직에서 성숙된 침상의 골조직(mature bone with spicules)과 조골세포가 피부골종이 확인되었고, 우측 위눈꺼풀과 내안각의 피부골종으로 진단되었다.

**결론:** 피부골종은 드문 양성 피부질환으로 피부에 골조직을 형성하는 것을 특징으로 한다. 피부골종이 발견된 환자에서는 저칼슘혈증 및 고인산혈증을 일으킬 수 있는 올브라이트 유전성 골이영양증이 발생할 수 있어 주의 깊게 경과 관찰을 하여 합병증을 예방하는 것이 필요하다.

〈대한안과학회지 2019;60(12):1290-1294〉

이상혁 / Sang Hyeok Lee

동국대학교 일산병원 안과학교실  
Department of Ophthalmology,  
Dongguk University Ilsan Hospital

