

# A Case of Two Isolated Congenital Cholesteatomas Presented in Middle Ear Cavity

Tae Hwan Kim, Hyuk Ki Cho, Soon Hyung Park, and Sung Il Nam

Department of Otorhinolaryngology, School of Medicine, Keimyung University, Daegu, Korea

## 중이강 내에 동시에 발생한 독립된 2개의 폐쇄형 선천성 진주종 1예

김태환 · 조혁기 · 박순형 · 남성일

계명대학교 의과대학 이비인후과학교실

Received March 30, 2015

Revised July 9, 2015

Accepted July 15, 2015

Address for correspondence

Sung Il Nam, MD, PhD

Department of Otorhinolaryngology,

School of Medicine,

Keimyung University,

56 Dalseong-ro, Jung-gu,

Daegu 41931, Korea

Tel +82-53-250-7715

Fax +82-53-256-0325

E-mail entnamsi@dsmc.or.kr

Middle ear cholesteatoma is considered to be congenital in origin when there is an intact tympanic membrane with no prior history of otorrhea, tympanic perforation or otologic procedure. However, congenital cholesteatoma is a relatively rare disease entity for which a variety of theories regarding its pathogenesis have been suggested as follows: epidermoid formation, migration of squamous epithelium, implantation, metaplasia, and acquired inclusion theory. However, the pathogenesis of congenital cholesteatoma remains unclear. There are two pathologic types of congenital cholesteatoma, "closed" and "open". We present a rare case of congenital cholesteatoma arising from middle ear cavity in a condition of two completely isolated closed congenital cholesteatomas, which were successfully removed via transcanal approach. Also we review the literature and discuss the theories on the development of two separate congenital cholesteatomas.

Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg 2015;58(11):802-5

**Key Words** Congenital cholesteatoma · Middle ear · Pathogenesis.

## 서 론

선천성 진주종은 전체 진주종의 2~5%를 차지하며 비교적 드문 질환이다. 선천성 진주종은 진주 모양의 표피 낭종으로, 주로 중이강 내에 발생하며 각질화 편평상피로 구성되어 있다. 후천성 진주종과의 감별을 위한 진단적 기준으로는 Levenson 등<sup>1)</sup>에 의한 정의가 가장 보편적으로 사용되고 있다. 이 정의에 따르면 이전의 고막 천공, 이루나 이과적 수술력 없이 중이강 내부에 발생하는 진주 형태의 백색 종괴를 일컫는다. 그리고 고막의 이완부와 긴장부가 정상 소견이어야 하며 중이염 유무의 병력은 진단에 포함시키지 않고 있다. 선천성 중이 진주종의 발병 기전으로는 표피양 형성설, 상피 이동설, 착상설, 상피 화생설, 그리고 후천적 봉입설이 알려져 있으나 여전히 불명확하다. 병리조직학적 유형에 따라 진주종이 피막에 잘 덮여 있는 폐쇄성 낭종형과 진주종이 밖으로 노출되어 있는

개방성 침윤형으로 분류되며 이에 따라 예후가 다른 것으로 알려져 있다. 일반적으로 선천성 진주종은 정상 고막 내측에 주로 한 개의 회백색의 낭성 종괴의 형태로 나타나고, 점점 진행되어 고실 내측과 중이강 내의 4구역 중 다수 구역을 차지하면서 유양동으로 병변이 진행될 수 있지만 대부분 하나의 연결된 종괴 형태 양상을 보인다.

본 증례에서는 3세 남아에서 완전히 두 개로 분리된 형태인 폐쇄성 낭종형 진주종이 각각 고막 내측인 중이강 내에 동시에 발견된 1예를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

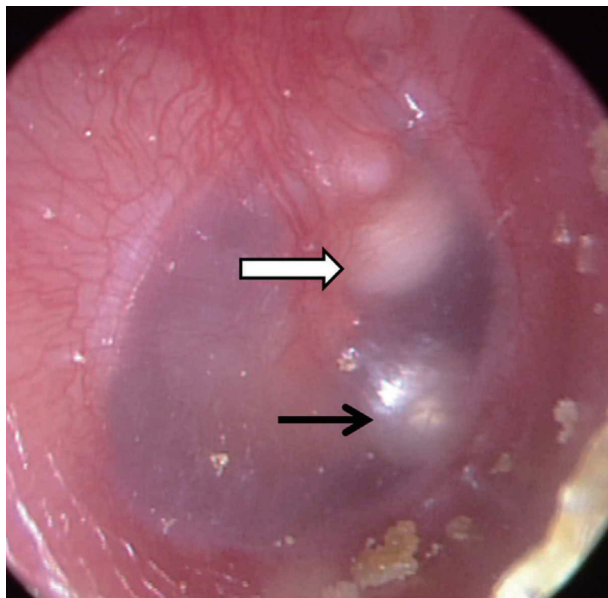
## 증 례

3세 남자 환아가 내원 1개월 전 상기도 감염 증세로 소아과 개인의원에서 진료를 받던 중, 우측 고막에 백색의 종괴가 있

다는 얘기를 듣고 본원 이비인후과로 전원되었다. 과거력상 선천성 질환 및 다른 기저 질환은 없었으며 이루나 이과적 수술의 병력도 없었다. 가족력상 유전적 소인 및 특이 사항은 없었다.

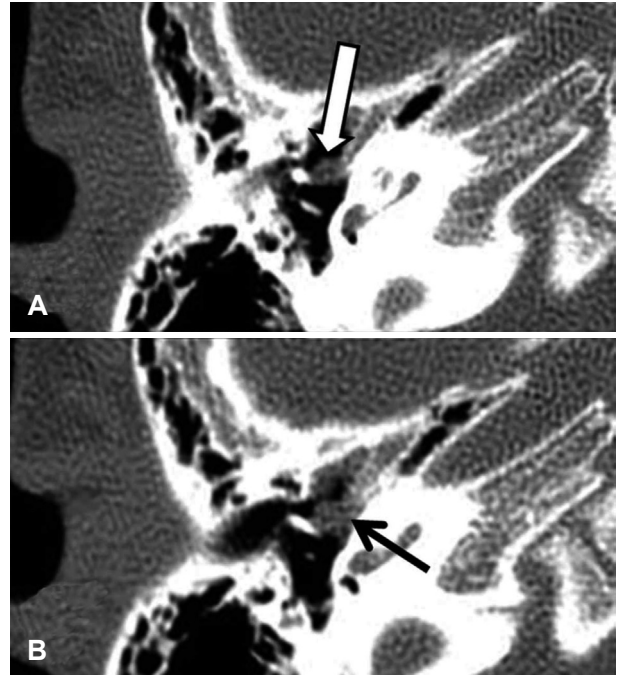
이경 검사상 우측 고막 내측 전상방부에 명확한 백색의 원형 종물이 관찰되었고, 또한 전하방에도 하얗게 비치는 양상의 종물이 각각 관찰되었으며 두 개의 종물은 완전히 떨어져 있는 양상을 보였다(Fig. 1). 좌측 고막은 정상 소견이었고, 측두골 단층촬영상 양측 유양동 함기화는 정상 소견이었고, 이소골 및 내이구조는 특이 소견이 없었다. 우측 추골경부 전방부에 직경 3 mm 원형의 연부조직음영이 관찰되었으며 전고실에 표면이 불규칙한 작은 육아조직의 음영 소견이 추가로 관찰되었다. 외이도 및 이소골 연쇄에는 이상 소견이 보이지 않았다(Fig. 2).

선천성 진주종 진단 하에 전신 마취 하 경외이도 접근법으로 시험적 고실 개방술을 시행하였다. 외이도 골부 후벽 고실륜에 평행한 피부 절개를 한 후 내측의 외이도 피부 피판을 박리하였다. 병변이 전방에 위치하여 12시 방향에서 7시 방향까지 박리하였으며, 고막의 외측화를 방지하기 위해 추골병의 아래쪽 1/2은 고막과 박리하지 않았다. 약 3×3 mm 크기의 백색 피막으로 잘 둘러싸여 있는 낭종형의 진주종이 중이 내 전상방 위치에서 추골병과 추골 경부의 내측 표면에 닿아 있었으나 쉽게 박리되어 제거하였다. 또한 전하방에도 피막으로 잘 싸여진 비슷한 크기의 백색 종물이 발견되었다. 두

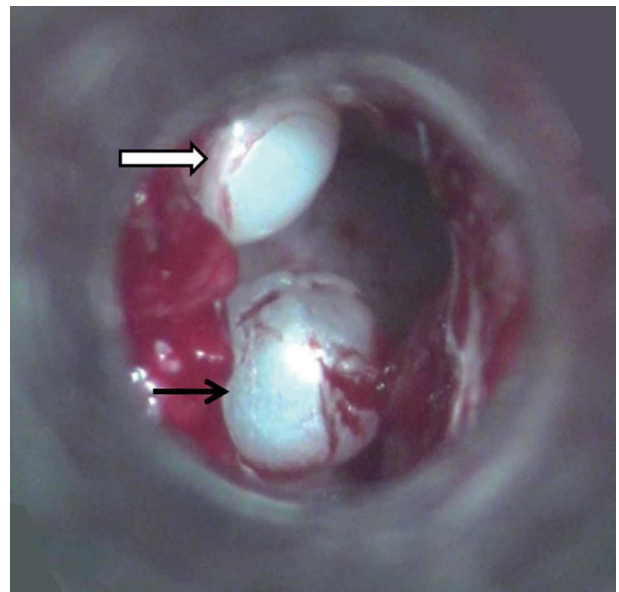


**Fig. 1.** Preoperative otoscopic findings of right tympanic membrane. Note the 'pearl-shaped' whitish mass (white arrow) at the antero-superior quadrant of the middle ear behind an intact tympanic membrane. Another whitish mass (black arrow) is noted inferior to 'pearl-shaped' whitish mass.

번째 진주종도 중이 내측 점막과 접촉되어 있었으나 쉽게 박리되어 제거되었다. 두 개의 진주종은 각각 완전히 떨어져 있는 형태로 발견되었다(Fig. 3). 중이강 내 점막 및 이소골은 이상 소견이 없었고 잔류조직이 없음을 확인한 후 수술을 종료하였다. 술 후 조직 소견상 종물의 주변과 속이 서로 다른 방

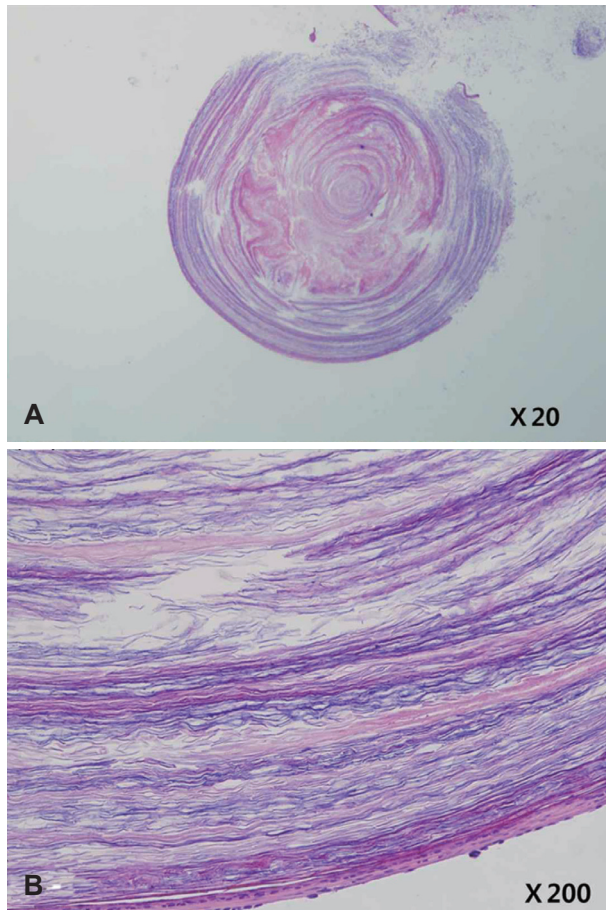


**Fig. 2.** Axial section of temporal bone CT. A 3×3 mm sized soft tissue density (white arrow) is seen at anterior portion of right neck of malleus (A). Another soft tissue density (black arrow) is noted at tip portion of right handle of malleus (B).



**Fig. 3.** Intraoperative microscopic view of right ear. Closed type keratinizing cyst (white arrow) was noted at medial side of malleus neck. Another closed type keratinizing cyst (black arrow) was noted in the antero-inferior part of middle ear cavity.





**Fig. 4.** Microscopic findings of closed type cholesteatoma. The membrane that bounds the lesion peripherally is made up of keratinizing squamous epithelium, and the content is composed of keratin squamae (A:  $\times 20$ , B:  $\times 200$ , HE staining).

향의 각질화 편평 상피로 구성된 케라틴이 관찰되었다(Fig. 4). 환자는 술 후 3개월에 시행한 양측 귀 자동화 청성뇌간반응 검사(ABaer<sup>®</sup> system, Bio-logic, San Carlos, CA, USA)상 '통과' 소견을 보였으며, 술 후 18개월에 시행한 이경 검사상 정상 고막소견을 보이고 재발의 징후 없이 경과 관찰 중이다.

## 고찰

이과적 수술이나 고막 천공의 과거력이 없으면서 정상 고막 뒤에 백색의 종괴가 있으면 이러한 중이 진주종의 기원을 '선천적'이라고 여길 수 있다. 선천성 진주종의 발생 기전은 아직 명확하지 않으며 여러 가설이 제시되고 있는데, 그 중 대표적인 가설로 받아들여지는 가설은 표피양 형성설(epidermoid formation theory, epithelial rest theory)이다. 1936년 Teed<sup>2)</sup>는 태생기 시절 중이가 성장할 때 상피 세포 잔존물(epidermoid cell rest)이 존재하는데, 상피 잔존물 중 변칙적 기능을 지닌 구조물이 선천성 진주종으로 나타나며, 주로 전상부

중고실에 위치한다고 보고하였다. '표피양 형성'은 주로 전상부에서 발생하지만 중이강의 후상부, 후하부, 전하부 사분역 어디에서든 관찰되어 선천성 진주종의 발생 기전으로 폭넓게 알려져 있다.<sup>3)</sup>

두 번째 가설로 상피 이동설(migration of squamous epithelium)이 있다. 태생기 때 외이도의 외배엽 세포가 중이로 진행되는 것을 막는 역할을 고실륜이 담당하는데, 이 고실륜에서의 '정지 신호'(stop signal) 이상으로 인해 외배엽 세포가 계속 중이 내로 진행되어 진주종이 발생할 수 있다는 가설이다. 이 가설은 고실 전상부 외에 다른 곳에서 발생한 진주종을 설명할 수 있다.<sup>4)</sup> 세 번째로 착상설(implantation)이 있다. Northrop 등<sup>5)</sup>은 양수 내의 상피 세포가 이관을 통해 중고실의 전상부에 유입되어, 점차적으로 중이강 내부로 깊숙히 퍼져나가 진주종으로 바뀐다는 가설을 보고하였다. 이 가설은 매우 드물지만 진주종이 유양동이나 추체동과 같이 외떨어진 곳에 발생한 선천성 진주종을 설명하기에 적합하다. 최근 다기관 연구에서는 6명의 환자에서 유양동에 발생한 선천성 진주종을 보고하였고, 이 경우 자각 증상이 적어 진단이 늦어질 수 있다고 보고하였다.<sup>6)</sup> 네 번째는 상피 화생설(metaplasia theory)로 중이 내 점막이 염증 때문에 자극을 받아 각질 편평 상피로 변한다는 가설이다.<sup>7)</sup> 이 가설은 진주종 수술 후 생긴 재발성 진주종의 가설로도 알려져 있다. 마지막 가설로는 유아기에 급성 중이염 등의 질환에 의해 함몰된 고막의 편평 상피가 중이 내로 봉입되었다가, 다시 고막이 정상화되면서 함입된 편평 상피 일부가 추골 및 침골에 남아서 진주종으로 진행할 수 있다는 후천적 봉입설(acquired inclusion)이 있다.<sup>8)</sup>

또한 McGill 등<sup>9)</sup>은 선천성 진주종을 조직학적으로 폐쇄형(closed type)과 개방형(open type)인 두 유형으로 처음으로 분류하였는데, 폐쇄형은 전상방에서 많이 발생하고 수술시 제거하기 용이하게 피막으로 잘 덮혀 있는 반면, 개방형은 진주종이 중이 점막과 맞닿아 있어 잔여 진주종의 가능성이 높다고 하였다. 이를 뒷받침하는 가설들 중에는 서로 상반된 가설들이 있다. Michaels<sup>10)</sup>는 인제 태아 측두골 연구에서 '표피양 형성'이 개방형을 생기게 하고, 진주종 기질의 크기가 확대되어 가면서 폐쇄형이 생긴다고 제시하였다. 반면에 Schuknecht<sup>11)</sup>는 낭종 진주종의 크기가 확대되면 낭종의 내측벽의 일부가 팽창되고 파열되어 개방형이 된다고 제시하였다. 폐쇄형은 주로 고실 전상부에 호발하고 표피 낭종의 형태를 지닌다. Bacciu 등<sup>12)</sup>의 96명 선천성 진주종 연구에서, 71명(74%)은 폐쇄형, 25명(26%)은 개방형으로 발견되었으며, 이경을 통한 이학적 검사법으로 폐쇄형은 100%, 개방형은 40% 진단이 가능하였다. 고막을 전후 2등분해서 발생 위치를 살펴 보았을 때, 폐쇄형

은 전부에서, 개방형은 후부에서 빈번하게 발생하였다. Lee 등<sup>13)</sup>은 36명 선천성 진주종 환자의 수술적 소견에서 24명(67%)이 폐쇄형, 12명(33%)이 개방형으로 진단되었다. 그리고, 병변 발생을 4구획으로 나누었을 때 한 구획에 국한되어 발생한 경우는 26명이었고, 이 중 전상부에서의 발생이 22명(85%)으로 가장 많았고 후상부가 3명, 후하부가 1명 순이었다. 최근 Kim 등<sup>14)</sup>은 폐쇄형과 개방형의 진주종이 동시에 발견된 예를 보고하였으며, 각각의 진주종 종괴가 서로 떨어져 있고 폐쇄형에서 파열된 흔적이 보이지 않는 것을 근거로 하여 같은 고실 내에서 각각 다른 병태생리로 진주종이 발생할 수 있음을 시사하였다.

선천성 진주종이 생후 2~5세 때 발견되면 전음성 난청과 같은 임상적인 증상은 잘 나타나지 않기 때문에 대부분 이경을 통해 정상 고막 뒤의 백색의 종괴 확인으로 진단되고 있다. 진주종의 크기가 작고 폐쇄형인 경우에는 시험적 고실 개방술을 통해 쉽게 제거가 가능한 반면, 개방형은 진주종의 기질이 중이 점막의 일부와 직접 연결되어 있어 더 잘 재발할 수 있으므로 수술시 편평 상피로 덮여져 있는 것으로 의심되는 고막, 이소골, 중이 점막 및 중이근을 전부 제거해야 된다.

잔류성 진주종괴의 관계는 개방형인 경우 폐쇄형에 비해 유의하게 발생률이 높았다고 보고하였다. 본 증례의 경우 전상부와 전하부에 3×3 mm 크기의 선천성 진주종이 발견되었으며, 폐쇄형이면서 고막에 가까이 붙어 있었고 크기가 작아 경외이도 접근법을 통한 고실 개방술로 이러한 진주종들을 완전히 제거할 수 있었다.

본 증례는 중이강의 전상방부와 전하방부에 각각 완전히 분리된 양상의 두 개의 폐쇄성 낭종형 진주종이 주변 조직의 파괴 없이 중이강에 붙어 있는 상태로 발견되었다. 이전에 폐쇄형과 개방형이 동시에 발생한 선천성 진주종의 예<sup>14)</sup>와 양측 귀에 동시에 발생한 선천성 진주종의 예<sup>15)</sup>가 국내에 보고된 바 있으나, 한쪽 귀에 완전한 폐쇄성 낭종형의 진주종이 각각 따로 떨어진 형태로 동시에 발견된 경우가 보고된 것은 처음이다. 선천성 진주종의 발생 기전을 앞서 기술한 다섯 가지 기전 중 한 가지 가설로 명확하게 설명하기에는 아직 한계가 있어 대부분 다른 가설들과 함께 설명하고 있다. 본 증례를 뒷받침해 줄 수 있는 가설로는 '표피양 형성설'과 '상피 화생설'이 좀 더 적합하다고 여겨지지만, 명확한 발생 기전으로 발견

하기에는 향후 직접적인 조직학적 또는 실험적 연구가 필요할 것으로 여겨진다.

선천성 진주종은 대부분 하나의 덩어리로 이어지면서 발생하지만, 완전히 분리된 두 개가 독립된 위치에서 발생할 수 있으므로, 술 전에 면밀한 이경 검사와 영상검사를 통해 진주종의 범위를 정확히 파악하고, 술 중에도 고실 내에 다른 잔존물이 남아 있는지 주의 깊은 관찰이 필요하겠다.

## REFERENCES

- 1) Levenson MJ, Michaels L, Parisier SC, Juarbe C. Congenital cholesteatomas in children: an embryologic correlation. *Laryngoscope* 1988;98(9):949-55.
- 2) Teed RW. Cholesteatoma verum tympani: its relationship to the first epibranchial placode. *Arch Otolaryngol* 1936;24:455-74.
- 3) Liang J, Michaels L, Wright A. Immunohistochemical characterization of the epidermoid formation in the middle ear. *Laryngoscope* 2003; 113(6):1007-14.
- 4) Aimi K. Role of the tympanic ring in the pathogenesis of congenital cholesteatoma. *Laryngoscope* 1983;93(9):1140-6.
- 5) Northrop C, Piza J, Eavey RD. Histological observations of amniotic fluid cellular content in the ear of neonates and infants. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1986;11(2):113-27.
- 6) Cvorović L, Djerić D, Vlaski L, Dankuc D, Baljosević I, Pavićević L. Congenital cholesteatoma of mastoid origin--a multicenter case series. *Vojnosanit Pregl* 2014;71(7):619-22.
- 7) Sadé J, Babiacki A, Pinkus G. The metaplastic and congenital origin of cholesteatoma. *Acta Otolaryngol* 1983;96(1-2):119-29.
- 8) Tos M. A new pathogenesis of mesotympanic (congenital) cholesteatoma. *Laryngoscope* 2000;110(11):1890-7.
- 9) McGill TJ, Merchant S, Healy GB, Friedman EM. Congenital cholesteatoma of the middle ear in children: a clinical and histopathological report. *Laryngoscope* 1991;101(6 Pt 1):606-13.
- 10) Michaels L. Origin of congenital cholesteatoma from a normally occurring epidermoid rest in the developing middle ear. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1988;15(1):51-65.
- 11) Schuknecht HF. Congenital cholesteatoma of the middle ear. In: Schuknecht HF, editor. *Pathology of the Ear*. 2nd ed. Philadelphia, PA: Lea and Febiger;1993. p.165-7.
- 12) Bacciu A, Di Lella F, Pasanisi E, Gambardella I, Saccardi MS, Bacciu S, et al. Open vs closed type congenital cholesteatoma of the middle ear: two distinct entities or two aspects of the same phenomenon? *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2014;78(12):2205-9.
- 13) Lee SH, Jang JH, Lee D, Lee HR, Lee KY. Surgical outcomes of early congenital cholesteatoma: minimally invasive transcanal approach. *Laryngoscope* 2014;124(3):755-9.
- 14) Kim HO, Kim YJ, Kim BS, Lee SH. A case of simultaneous presentation of closed and open type of congenital cholesteatoma. *Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg* 2009;52(7):608-11.
- 15) Choi AY, Shim HJ, Kim SK, Yoon SW. A case of bilateral congenital middle ear cholesteatoma. *Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg* 2009;52(2):193-6.