

# 전신성 단순성 수포성 표피박리증 1예

서울대학교 및 중앙대학교\* 의과대학 병리학교실

송계용\* · 서중석\* · 박성혜 · 지제근

서울대학교 의과대학 피부과학교실

조 광 현

## Epidermolysis Bullosa Simplex Generalisata

Kye Yong Song, M.D.,\* Joong Seok Seo, M.D., Sung Hye Park M.D. and Je G. Chi, M.D.

Departments of Pathology, College of Medicine, Seoul National Univeristy and Chung-Ang University\*

Kwang Hyun Cho, M.D.

Department of Dermatology, College of Medicine, Seoul National University

We report a case of epidermolysis bullosa simplex occurred in a 12-year-old girl, who presented with intractable bullous lesions of the hands and feet after minor traumas ever since her early neonatal period.

The bullous lesions were noted on the 2nd and 4th webs of the fingers and dorsum of the hands as well as on the skin of the ankle. The lesions were healed without scar formation. Family history was not contributory and seasonal pattern was not noted.

Histologic sections revealed intraepidermal bullae just above the well preserved basement membrane. Electron microscopic findings revealed cytolysis of basal cells with preservation of the basement membrane, indicating the epidermal type of epidermolysis bullosa simplex.

(Korean J Pathol 1992 ; 26 : 62~5)

**Key Words:** Epidermolysis bullosa simplex, Mechanobullous disease, Skin

### 서 론

수포성 표피박리증은 사소한 외상에도 쉽게 수포가 발생하는 유전성 기계수포성 질환(mechanobullous disease)으로 약 16가지 유형으로 분류되고 있다<sup>1~4)</sup>.

접 수: 1991년 4월 1일, 게재승인: 1991년 8월 29일  
주 소: 서울특별시 동작구 흑석동 221번지, 우편번호 151-756  
중앙대학교 의과대학 병리학교실, 송 계 용

그 분류가 학자에 따라 다소의 차이는 있으나 형태학적인 변화를 중심으로 할 때는 수포가 형성되는 부위를 기준으로 하여 전신성 단순성 표피박리증의 표피형(epidermal type), 차사성 및 위축성 양성표피박리증의 경계형(junctional type), 그리고 우성 및 열성 이영양성 표피박리증과 후천성 표피박리증의 진피형(dermal type)으로 크게 3가지의 유형으로 분류하고 있으며 임상적 및 유전적인 특성에 따라 다시 세분되고 있다<sup>1~4)</sup>.

국내에서는 단순성 수포성 표피박리증의 유형중 단순성 수포성 표피박리증 3예와<sup>7,8)</sup> Weber-Cockayne 형 1예<sup>9)</sup>가 보고된 바 있다.

저자들은 손과 발에 국한된 수포성 표피박리증을 보인 12세 여아의 피부생검에서, 특징적인 상피형의 병리조직학적소견과 전자현경소견을 관찰하였기에 보고하는 바이다.

### 증 례 보 고

환아는 12세 여아로 외상후에 계속하여 손과 발에 발생하는 피부의 수포성 병변을 주소로 성을대학교병원에 내원하였다. 진찰소견상 환아는 피부병변 외에는 특이한 이상이 없었다. 계절적 영향도 분명치 않았다. 가족력상에도 비슷한 증상을 보이는 사람은 없었다.

환아는 손과 발은 심한 수포성 병변을 보였는데 양손의 외측의 손등과 2, 3, 4째 손가락 사이에 면한 쪽으로 더욱 심하였다(Fig. 1). 양발은 족관절 상부에서부터 그 아래로 여기저기에 수포성 병변이 관찰되었다

(Fig. 2). Nikolsky 징후는 음성이었으며 과거의 병변 부에서 반흔이 보이지는 않았다. 비교적 초기병변이라고 생각되는 곳에서 피부생검이 시행되었다.

생검된 피부조직은 표피내에 비교적 커다란 수포성 병변을 포함하고 있었고 수포의 변연부 및 아래쪽에 위치한 표피의 기저층세포들은 공포성변화를 보이고 있었다(Fig. 3). 또한 수포가 형성되지 않은 부위에도 기저층 세포의 공포성 변성이 있었다. PAS양성인 기저막이 수포 아래쪽, 즉 진피에 붙어있음을 확인할 수 있어 상피형의 수포성 표피박리증임을 알 수 있었다. 약간의 염증세포 침윤을 보이는 것 외에 진피층에 특이한 변화는 관찰되지 않았다. 면역형광검사는 시행하지 못하였다.

전자현미경 소견상 표피내 수포는 기저세포의 변성 및 세포질의 용해의 결과로 수포가 형성되고 있었고 기저세포와 기저막을 연결하는 절반부착반(hemidesmosome) 및 유두진피와 기저막의 연결하는 고정섬유사(anchoring fibrils)는 정상으로 유지되고 유지되고 있었다(Fig. 4). 이와 같은 전자현미경 소견은 표

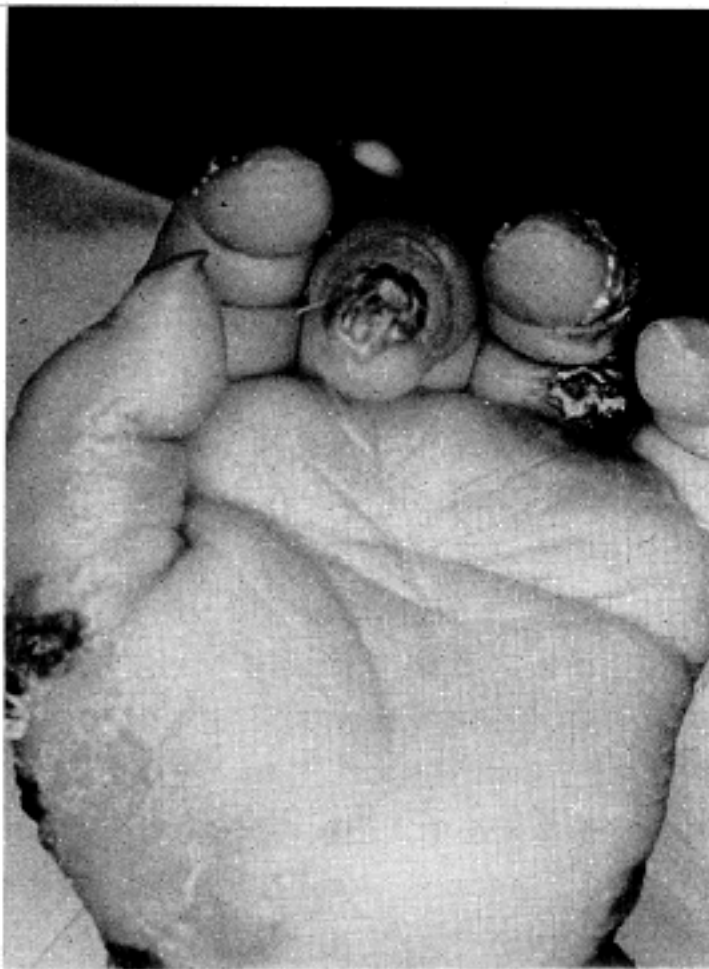


Fig. 1. Mechanobullous lesions of the hand and dystrophic changes of nails.

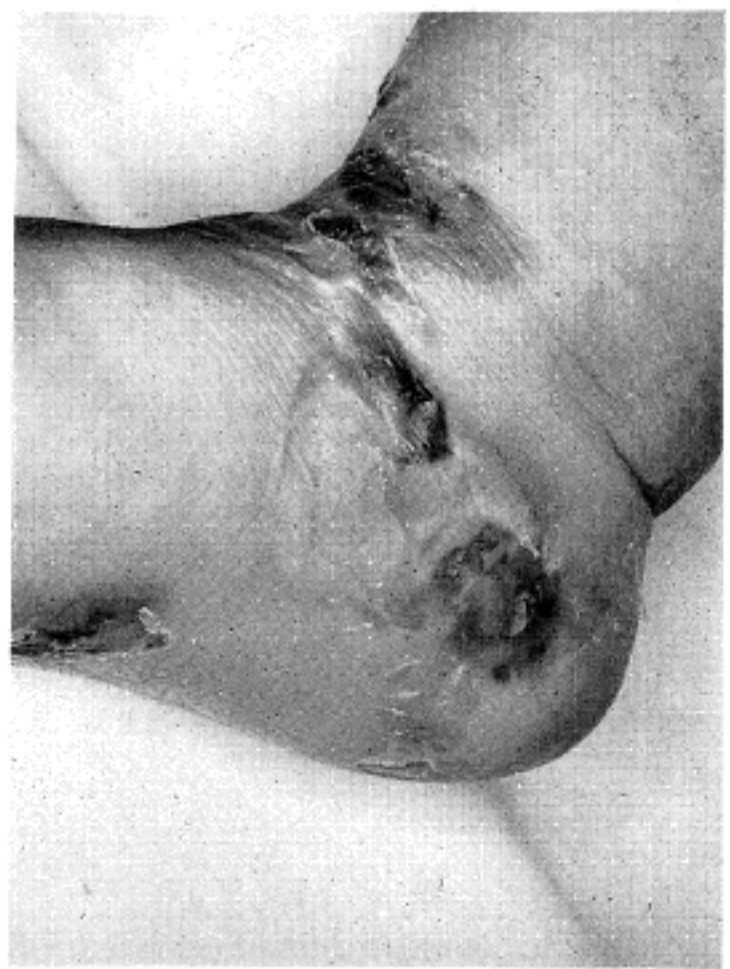


Fig. 2. Mechanobullous lesions of the foot and ankle joint.

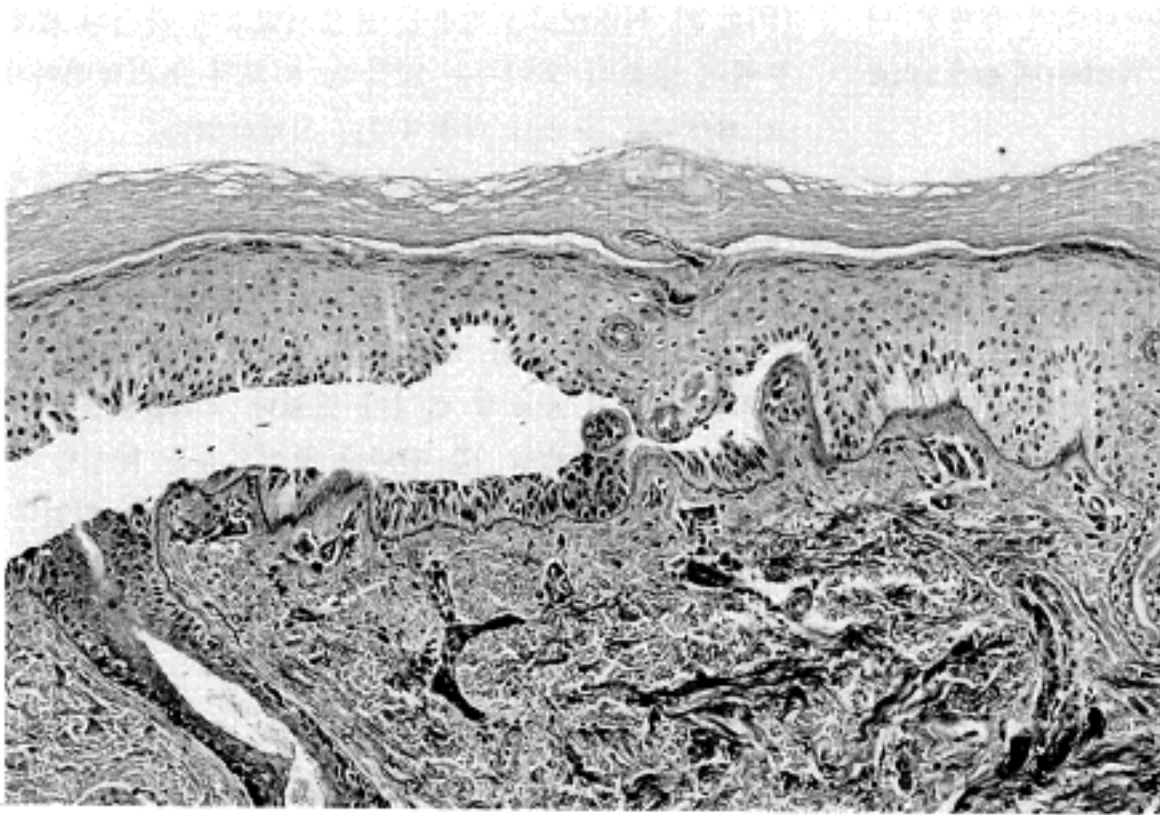


Fig. 3. Intraepidermal bulla formation above the basement membrane(PAS stain).

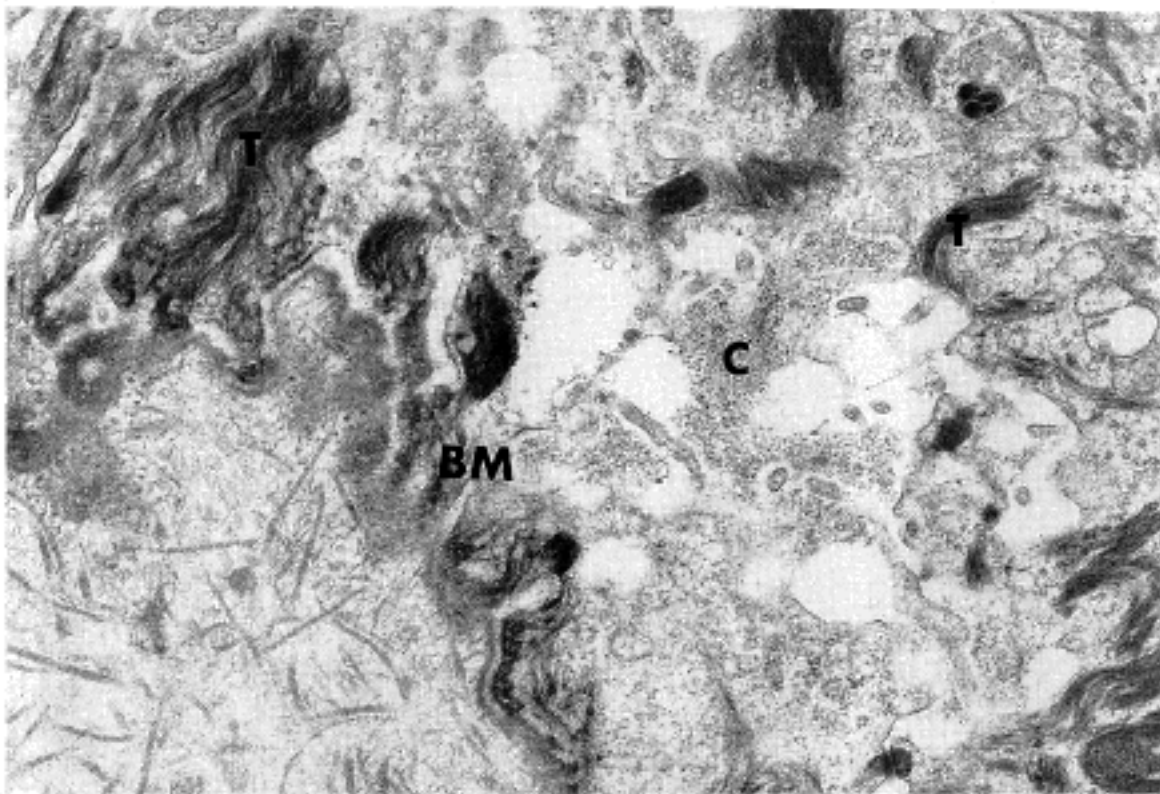


Fig. 4. Intraepidermal bulla formation by cytolysis of the basal cells(C) and tonofilaments(T) attached to the intact basement membrane(BM) (EM,×22,000)

피내 수포형성을 주요 병리학적 소견으로하는 전신성 단순성 수포성 표피박리증에 부합하는 것으로 생각되었다.

### 고 안

수포성 표피박리증은 외상에 의한 피부의 수포형성을 특징으로 하는 유전적 피부질환군으로 반흔의 형성

유무, 유전형, 질환의 임상양상에 따라 분류되고 있다. 특히 최근에는 전자현미경이나 면역형광법을 이용하여 정확한 표피박리부위의 위치는 증명함으로써 그 유형 분류에 도움을 받고있다. 면역형광검사로는 제 4, 7형교원섬유, laminin, 유천포착항체 등을 사용하고 있으며 형성부위에 따라서 진단할 수도 있다<sup>2,4)</sup>. 그러나 단순성일 때는 전자현미경이 가장 중요한 진단수단이다. 따라서 수포성 표피박리증의 정확한 유형별 진

단은 임상정보와 발생 연령 및 가족력 그리고 병리학 적 검색, 특히 면역형광검사와 전자현미경 검색이 필요한 질환이다. 본 예에서는 비교적 전형적인 임상상 과 함께 분명한 표피내 수포형성을 보이는 전자현미경 소견을 바탕으로 전신성 단순성 수포성 표피박리증을 진단할 수 있었다. 피부질환에 있어서의 전자현미경의 활용이 증가함에 따라 이와같은 질병군의 진단이 점차 증가하리라 생각된다. 또 유형에 따라 예후가 다양하 므로 이 질병의 유형을 정확히 감별하는 것은 대단히 중요하다. 표피박리증에서 진피형은 저막과 유두진피 를 연결하는 고정섬유사가 파괴되어 수포를 형성하므 로 반흔을 남기게 되나<sup>10,11)</sup> 본 증례와 같은 단순성 표 피박리증은 표피형으로 기저세포의 세포융해로 인하여 수포가 형성되며 기저막이 정상이므로 상피세포가 재 생되어 반흔을 남기지 않고 치유되어 일반적으로 좋은 예후를 가진다.

단순성 수포성 표피박리증은 다시 5가지 유형으로 임상적으로 분류되고 있다. 즉 전신형(Koebner ty- pe), 수족형(Weber-Cockayne type)<sup>7)</sup>, 포진형(Dow- ling-Meara type)<sup>8,9)</sup> Oagna형(Gedde-Dahl type)<sup>1)</sup> 등으로 세분화되고 있다<sup>1,4-6)</sup>. 수족부를 주로 침범하는 Weber-Cockayne형 표피박리증은 한국성 단순성 수 포성 표피박리증의 한 유형으로 알려져 있으며 수포는 소아기에 발생할 수도 있으나 사춘기나 성인이 되어 무거운 신이나 구두를 착용할 때 비로소 발에 병소가 시작되는 경우가 드물지 않다. 환자에 따라서는 수포 가 발에만 국한되는 경우도 있지만 손까지 다 침범될 수도 있다. 수포는 반흔을 남기지 않고 치유되는 것이 보통이다<sup>2,4)</sup>.

본 증례는 주로 손과 발에 수포가 주로 관찰되어 표 피형의 표피박리증 중에서 손과 발을 침범하는 Cock-ayne형과 감별해야되나 계절적 및 온도의 영향이 없 고 수포의 발생부위가 다르기 때문에 전신성 단순성 수포성 표피박리증이라고 생각되었다. 일반적으로 단 순성표피박리증은 상염색체 우성으로 유전되고 있어 국내보고 3례중에서도 가족력이 있었으나 본 증례에서 는 가족력이 없었다는 점이 전형적인 증례와 다른 점 이라고도 할 수 있다.

## 결 론

손과 발에 전신성 단순성 수포성 표피박리증을 보인 12세 여아의 피부생검에서 특징적인 병리조직학적 및 전자현미경소견을 관찰하였기에 보고하는 바이다.

## 참 고 문 헌

- 1) Gedde-Dahl T. Editorial. Clinical heterogeneity in epidermolysis bullosa. *J Invest Dermatol* 1986; 86: 91-1.
- 2) Lever WF, Schaumberg-Lever G. *Histopathology of the skin*, 7th ed. Philadelphia, J. B. Lippincott Co. 1989, pp 77-9.
- 3) Yaoita H, Briggaman RA, Lowley TJ, et al. Epidermolysis bullosa acquisita: Ultrastructural and immunological studies. *J Invest Dermatol* 1981; 76: 288-92.
- 4) Hintner H, Single G, schuler G, et al. Immunofluorescence mapping of antigenic determinants within the dermal-epidermal junction in mechanobullous diseases. *J Invest Dermatol* 1981; 76: 113-18.
- 5) 변주현, 국홍일. Epidermolysis bullosa simplex의 2예. 대한피부과학회지 1978; 16: 507-11.
- 6) 최락용, 손숙자, 신실. 단순성 수포성 표피박리증 1예. 대한피부과학회지 1981; 19: 117-21.
- 7) 천영일, 장인성, 박상수, 최병문, 안규중, 이유신. Weber-Cockayne형 수포성 표피박리증으로 사료되는 1예. 대한피부과학회지 1985; 23: 503-06.
- 8) Anton-Lamprecht I, Schnyder UW. Epidermolysis bullosa herpetiformis Dowling-Meara. *Dermatologica* 1982; 164: 221-35.
- 9) Buchbinder LH, Lucky AW, Ballard E, et al. Severe infantile epidermolysis bullosa simplex Dowling-Meara type. *Arch Dermatol* 122; 122: 190-98.
- 10) Driggaman RA, WEheeler CE Jr. Epidermolysis bullosa dystrophica recessive: A Possible role of anchoring fibrils in the pathogenesis *J Invest Dermatol* 1975; 65: 203-11.
- 11) Gibbs RB, Minus HR. Epidermolysis bullosa acquisita with electron microscopic studies. *Arch Dermatol* 1975; 111: 215-20.