

## 두부 단순 감모증 1예

연세대학교 의과대학 피부과학교실, 피부생물학연구소,  
연세대학교 원주의과대학 피부과학교실, 모발 및 코스메틱 의학연구소<sup>1</sup>

박창욱 · 오세웅 · 이원수<sup>1</sup> · 김수찬

### A Case of Hypotrichosis Simplex of the Scalp

Chang Ook Park, M.D., Se-Woong Oh, M.D., Won-Soo Lee, M.D.<sup>1</sup>, Soo-Chan Kim, M.D.

Department of Dermatology and Cutaneous Biology Research Institute, Yonsei University College of Medicine, Seoul,  
Department of Dermatology, Yonsei University Wonju College of Medicine,  
and Institute of Hair and Cosmetic Medicine<sup>1</sup>, Wonju, Korea

We report a sporadic case of hypotrichosis simplex of the scalp, a rare genotrichosis, characterized by sparse or absent scalp hair with no structural defect of the hair shaft, in the absence of other ectodermal or systemic abnormalities. A 9-year-old girl had normal-looking hair at birth but subsequently lost the hair on her scalp after she turned 3 years of age. However, her eyebrows and eyelashes remained normal. Skin, nails and teeth were also normal except for malocclusion. No other family member had a similar hair defect. Hair shaft examination did not reveal any structural abnormalities. Microscopic examination of a scalp biopsy specimen showed a reduced number of hair follicles. (*Korean J Dermatol* 2006;44(2):212~215)

**Key Words:** Congenital disorder, Hypotrichosis simplex of the scalp

### 서 론

두부 단순 감모증(hypotrichosis simplex of the scalp)은 외배엽성 이상소견이나 신체기형의 동반 없이 두부에 국한되어 감모증이 나타나는 유전성 피부질환이다<sup>1</sup>. 본 질환은 주로 소아기부터 탈모가 시작되어 청소년기에 심해지기 시작하여 20대 초반에 거의 완전히 탈모가 되는 임상경과를 가지며, 두피의 탈모 외에 미모(eyebrow), 첩모(eyelash), 액모(axillary hair)나 치모(pubic hair)의 소실은 나타나지 않는다<sup>2</sup>. 조직학적으로 모낭의 감소 외 특징적인 소견은 없으며, 탈모 부위 모발의 광학 및 전자현미경 소견상 특별한 구조적인 이상은 관찰되지 않는다<sup>3</sup>.

저자들은 가족력이 없는 두부 단순 감모증 1예를 경험하고 아직 국내 보고가 없는 드문 예로 생각되어 보고한다.

### 증 례

본 9세 여아는 출생 시 모발은 정상이었으나 3세 이후 두피의 모발이 감소하는 양상을 보여 내원하였다(Fig. 1). 과거력상 특이사항은 없었고, 본인 외에 다른 가족들은 특별한 이상 소견은 없었다. 이학적 검사에서 전신의 건강상태와 발육은 정상이었으며 두피의 모발 수는 전체적으로 감소되어 있었다. 미모나 첩모는 정상소견 보였고 치아의 부정교합 외에 조갑의 이상이나 땀분비 장애 등의 다른 외배엽성 이상소견은 관찰되지 않았다. 모발 당겨보기 시험에서 모발은 잘 뽑히지 않았다. 또한 모발의 굵기도 0.03 mm 이하로 비교적 얇았다. 환자는 약 1세경에 머리를 깎은 이후 한번도 이발을 하지 않았으나 모발의 길이도 8 cm 이상 자라지 않았다. 두피의 모발에서 시행한 광학현미경 소견상 특별한 구조적인 이상은 없었으며(Fig. 2A), 두피에서 시행한 병리조직학적 검사상 비특이적인 모낭의 감소 외에 특이 소견은 관찰되지 않았다(Fig. 2B, 2C). 환자는 두부 단순 감모증 진단하에 현재 minoxidil 국소도포하며 추적 관찰 중이다.

<접수: 2005년 3월 31일>

교신저자: 김수찬

주소: 135-720 서울특별시 강남구 도곡동 146-92

영동세브란스병원 피부과

전화: 02)3497-3360, Fax: 02)3463-6136

E-mail: kimsc@yumc.yonsei.ac.kr



Fig. 1. (A, B) Diffusely sparse and short hairs on the scalp.

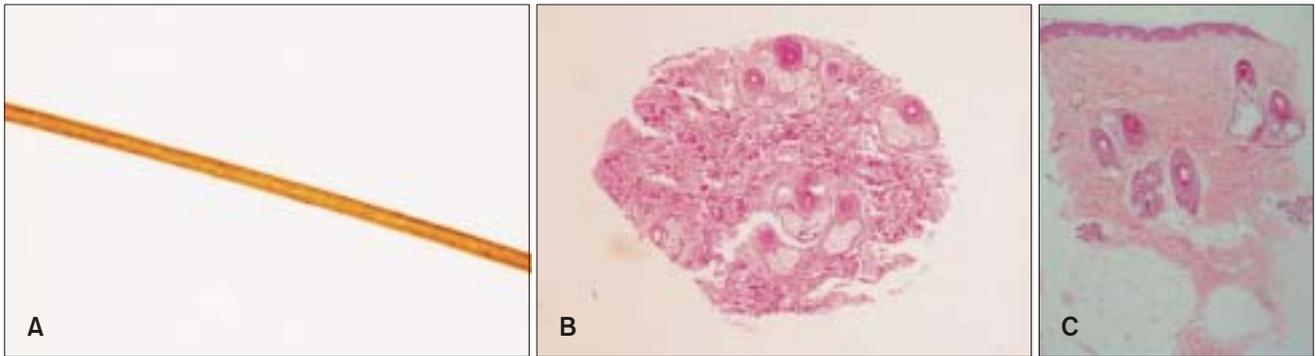


Fig. 2. (A) Light microscopic examination shows normal hair shaft without structural abnormalities. (B) A horizontal section from a biopsy specimen of hypotrichotic patch of the scalp shows decreased number of hair follicles (H&E,  $\times 40$ ). (C) A vertical section from a biopsy specimen of hypotrichotic patch of the scalp shows decreased number of hair follicles (H&E,  $\times 40$ ).

## 고 찰

감모증은 외배엽성 이상이나 신체기형을 동반한 여러 유전성 질환에서 흔히 나타나는 임상 증상이다. 그러나 다른 이상 소견 없이 감모증만 나타날 수 있는데, 이 경우 염주모(monilethrix)나 염전모(pili torti), 죽상 모간(bamboo hair) 같은 모간(hair shaft)의 형태학적 이상이 있는 경우 뿐만 아니라 모간이 정상적인 경우도 나타날 수 있다. 후자를 따로 단순 감모증(hypotrichosis simplex)이라 부르며, 이는 두피의 모발 외에 미모, 첩모, 액모나 치모를 침범할 수 있는 전신형과 두부에 국한된 국소형으로 나누어진다<sup>4</sup>. 국소형인 두부 단순 감모증의 경우, 전신형의 한 변형인지 아니면 독립된 하나의 질환인지는 아직 확실하지 않다<sup>3</sup>.

두부 단순 감모증은 1974년 처음으로 보고된 이후<sup>1</sup> 출생 시 정상적인 두피의 모발이 소아기부터 모발의 성장이 감

소하기 시작하여 청소년기에 심해져서 20대 초반에 거의 완전히 탈모가 되는 특징적인 임상 경과를 취하는 것으로 알려져 있다. 본 질환은 남녀 모두 똑같은 비율로 발생하며, 주로 상염색체 우성으로 유전하나 본 증례처럼 가족력 없이 산발적으로 발생한 경우도 있었다<sup>5</sup>. 이 질환의 병인으로는 모발 성장기의 지속적인 감소가 하나의 원인으로 제시되었지만 아직 확실하게 알려진 것은 없다<sup>1</sup>. 최근 6번 염색체와 연관성이 알려져 있으며<sup>6</sup> 각질형성세포 부착분자인 corneodesmosin을 encoding하는 CDSN 유전자의 non-sense mutation이 이 질환에서 밝혀져<sup>7</sup> 이 분자가 모발의 정상 기능에 중요한 역할을 할 것으로 생각된다. 광학 및 전자현미경 소견상 초기 병변의 모발에서는 모발의 형태학적 이상이 관찰되지 않지만 많이 진행된 병변의 모발에서는 국소적인 모각피(hair cuticle) 구조의 손상이 관찰될 수 있다<sup>1</sup>. 병리조직소견상 본 증례같이 모발의 감소가 흔히 관찰되며 염증반응이나 반흔은 일반적으로 관찰되지

Table 1. Differential diagnosis of hypotrichosis in the absence of physical abnormalities

Condition	Age at onset	Clinical picture	Important features
Loose anagen hair syndrome <sup>8</sup>	Early childhood	Diffuse or patchy hair loss can improve with age	Easy-to-pull-out anagen hairs. Distorted bulbs and ruffled cuticles
Atrichia with papular lesions <sup>9</sup>	First months to years of life	Normal hair at birth and shed almost completely a few weeks after birth with no regrowth	Multiple follicular papules from approximately 2 years of age
Marie-Unna hypotrichosis <sup>10</sup>	Birth	Sparse or absent hair at birth. Regrowth in childhood. Progressive loss of hairs in teen years	Not limited to the scalp. Wiry, coarse, twisted hair with increased diameter, longitudinal ridging and twisting of the shafts
Hypotrichosis simplex of the scalp	First decade	Hair present at birth, increasing hypotrichosis in adolescence, complete by early third decade	Limited to the scalp without structural abnormalities

않는다.

두부 단순 감모증은 주로 임상 증상과 현미경 소견만으로 진단하고 모간의 구조적 이상이 관찰되지 않기 때문에 감모증이 나타나는 여러 다른 질환을 배제하는 것이 진단에 있어 매우 중요하다(Table 1). 성장기 모발 탈락 증후군(loose anagen hair syndrome)의 경우 두부 단순 감모증처럼 소아에서 발생하여 모발이 짧아져 있지만 노는 도중에 자꾸 모발이 빠지면서 손질하기 어려운 지저분한 모발 상태를 보이며 성장기 모발들이 힘주어 뽑지 않고 당기기만 하여도 쉽게 빠지는 것이 특징으로 뽑힌 모발을 관찰하면 모구(hair bulb)는 꼬이거나 꺾여 있고 각피는 매끄럽지 못하고 물결모양의 결이 나 있어 쉽게 구별이 된다<sup>8</sup>. 구진성 병변을 동반한 무모증(atrichia with papular lesions)은 출생 시 두피 모발은 정상이지만 대개 첫 3개월 내에 전두 탈모와 영구 탈모가 발생하고, 특징적인 소견으로 안면, 경부, 두피 등에서부터 점차적으로 체간과 사지로 퍼지는 많은 각질성 구진들이 나타난다는 점에서 감별이 가능하다<sup>9</sup>. Marie-Unna형 유전성 감모증은 출생 시 모발이 감소된 경우가 흔하며 두피에 국한되지 않고 미모, 첩모, 액모 및 치모에서 전반적인 탈모증상이 나타나며, 이후 말꼬리 털이나 치모와 같은 모발이 재성장하게 되고 사춘기 이후 영구성 탈모증으로 진행되는 특징적인 임상 경과를 보인다. 또한 모발의 주사 전자현미경 소견상 모발이 불규칙하게 비대해지거나 감소하여 다양한 각도로 회전하는 양상을 보이며, 모간은 편평해지거나 장축을 따라 홈이 나타난다는 점에서 두부 단순 감모증과 감별할 수 있다<sup>10</sup>.

본 환자는 현재 미모나 첩모의 소실 없이 감모증이 두피에 국한되어 두피에 국한된 단순 감모증으로 생각되지만, 아직 액모나 치모의 발생이 없어 전신형 단순 감모증을 완전히 배제하기는 불가능한 상태이다. 따라서 지속적인 추

적 관찰을 통해 액모나 치모의 침범 여부를 보는 것이 단순 감모증의 아형을 결정하는데 필요할 것으로 생각된다. 저자들은 두부에 국한된 단순 감모증이 가족력 없이 발생한 1예를 경험하고 문헌고찰과 함께 보고한다.

## 참 고 문 헌

- Toribio J, Quinones PA. Hereditary hypotrichosis simplex of the scalp. Evidence for autosomal dominant inheritance. *Br J Dermatol* 1974;91:687-696
- Vazquez MR, Rodriguez RR, Tapia AG, Diez LI. Hereditary hypotrichosis simplex of the scalp. *Ped Dermatol* 2002; 19:148-150
- Al Aboud K, Al Hawsawi K, Al Aboud D, Al Githami A. Hereditary hypotrichosis simplex: report of a family. *Clin Exp Dermatol* 2002;27:654-656
- Just M, Ribera M, Fuente MJ, Bielsa I, Ferrandiz C. Hereditary hypotrichosis simplex. *Dermatology* 1998;196: 339-342
- Cambiaghi S, Barbareschi M. A sporadic case of congenital hypotrichosis simplex of the scalp: difficulties in diagnosis and classification. *Ped Dermatol* 1999;16:301-304
- Betz RC, Lee YA, Bygum A, Brandrup F, Bernal AI, Toribio J, et al. A gene for hypotrichosis simplex of the scalp maps to chromosome 6p21.3. *Am J Hum Genet* 2000;66: 1979-1983
- Levy-Nissenbaum E, Betz RC, Frydman M, Simon M, Lahat H, Bakhan T, et al. Hypotrichosis simplex of the scalp is associated with nonsense mutations in CDSN encoding corneodesmosin. *Nat Genet* 2003;34:151-153
- Tosti A, Peluso AM, Misciali C, Ventura N, Patrizi A, Fanti

- PA. Loose anagen hair. Arch Dermatol 1997;133:1089-1093
9. Henn W, Zlotogorski A, Lam H, Martinez-Mir A, Zaun H, Christiano AM. Atrichia with papular lesions resulting from compound heterozygous mutations in the hairless gene: a lesson for differential diagnosis of alopecia universalis. J Am Acad Dermatol 2002;47:519-523
10. Kim HS, Kim SC, Lee WS. Marie Unna hypotrichosis in an Asian family. J Dermatol 2001;28:149-152
-