대한피부과학회지 2004;42(12):1574~1577

선단각화 유탄력섬유증 1예

연세대학교 의과대학 피부과학교실, 아주대학교 의과대학 피부과학교실*

박창욱 · 박준수 · 김유찬* · 이주희

=Abstract=

A Case of Acrokeratoelastoidosis

Chang Ook Park M.D., Junsu Park M.D., You Chan Kim M.D.*, Ju Hee Lee M.D.

*Department of Dermatology, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea Department of Dermatology, Ajou University College of Medicine, Suwon, Korea**

Acrokeratoelastoidosis (AKE) is a rare skin disorder initially described by Costa, which is inherited by autosomal dominant, but also may be sporadic. Clinically, it consists of small, firm papules with occasional keratosis or umbilication, characteristically along the margins of hands and feet. Histopathologically, it shows hyperkeratosis, acanthosis in the epidermis and fragmentation and rarefaction of elastic fibers-elastorrhexis-in the dermis. A 32-year-old man presented with multiple papules along the border of the hands and feet, and from histopathology, AKE was diagnosed. Herein we report a case of acrokeratoelastoidosis and review the clinical and histopathologic features, etiology, differential diagnosis and treatment. **(Korean J Dermatol 2004;42(12):1574~1577)**

Key Words: Acrokeratoelastoidosis, Elastorrhexis

서 론

선단각화 유탄력섬유증 (acrokeratoelastoidosis)은 1953년 Costa[1]에 의해 처음 기술된 질환으로서 임상적으로 수족부의 변연부를 침범하는 과각화성 구진 및 판이 특징적이며, 상염색체 우성으로 유전되거나 산발적으로 발생한다고 알려져 있다[2]. 조직학적상 표피의 과각화증과 극세포증, 진피내 탄력섬유의 숫적 감소 및 절단을 보이는 탄력섬유 손상 (elastorrhexis)을 관찰 할 수 있다. 선단각화 유탄력섬유증은 비교적 드문 질환으로서 저자들은 무증상이고 가족력이 없으며 소아기 때부터 발생한 선단각화 유탄력섬유증 1예를 경험하고 문헌고찰과 함께 보고한다.

증 례

환 자: 강 ○ ○, 32세, 남자

주 소: 양측 수족부의 변연부를 따라 발생한 구진

현병력: 내원 약 20년 전에 양측 수족부에 무증상의 구진이 발생하였고 이후 병변의 형태학적 변화는 없었음.

과거력 및 가족력: 특기 사항 없음.

이학적 소견: 전신 상태는 양호하였고 피부 증상 이외의 전신질환은 없음.

피부소견: 양측 수족부의 변연부를 따라 다수의 연갈색을 띈 침두대에서 미두대 크기의 편평한 구진이 군집된 양상으로 관찰됨 (Fig. 1). 그 외 주먹 결절의 돌출이나 수장, 족저의 병변은 관찰되지 않음.

병리조직학적 소견: 우측 족부의 변연부에서 조직검사를 시행함. H&E 염색상 표피에서 과각화증과 극세포증이 관찰되었으며, Verhoeff-van Gieson 염색상 탄력섬유의 숫적 감소와 절단 소견을 보임 (Fig. 2).

치료 및 경과: 병변 부위에 tretinoin을 3개월간 국소 도포 후 구진성 병변은 많이 호전되 었으나 색소성 병변은 아직 남아 있는 상태임.

고 찰

선단각화 유탄력섬유증은 1953년 Costa[1]가 처음 기술한 질환으로서, 임상적으로 손과 발의 외연 및 배부에 작고 반투명성의 황백색 또는 오렌지 색깔의 사마귀양 구진이 나타나며 병리조직학적상 과각화증과 극세포증, 진피내

〈접수: 2004년 5월 18일〉

교신저자: 이주희

주소: 120-752 서울특별시 서대문구 신촌동 134
연세대학교 의과대학 피부과학교실

전화: 02)361-5720 Fax: 02)393-9157

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

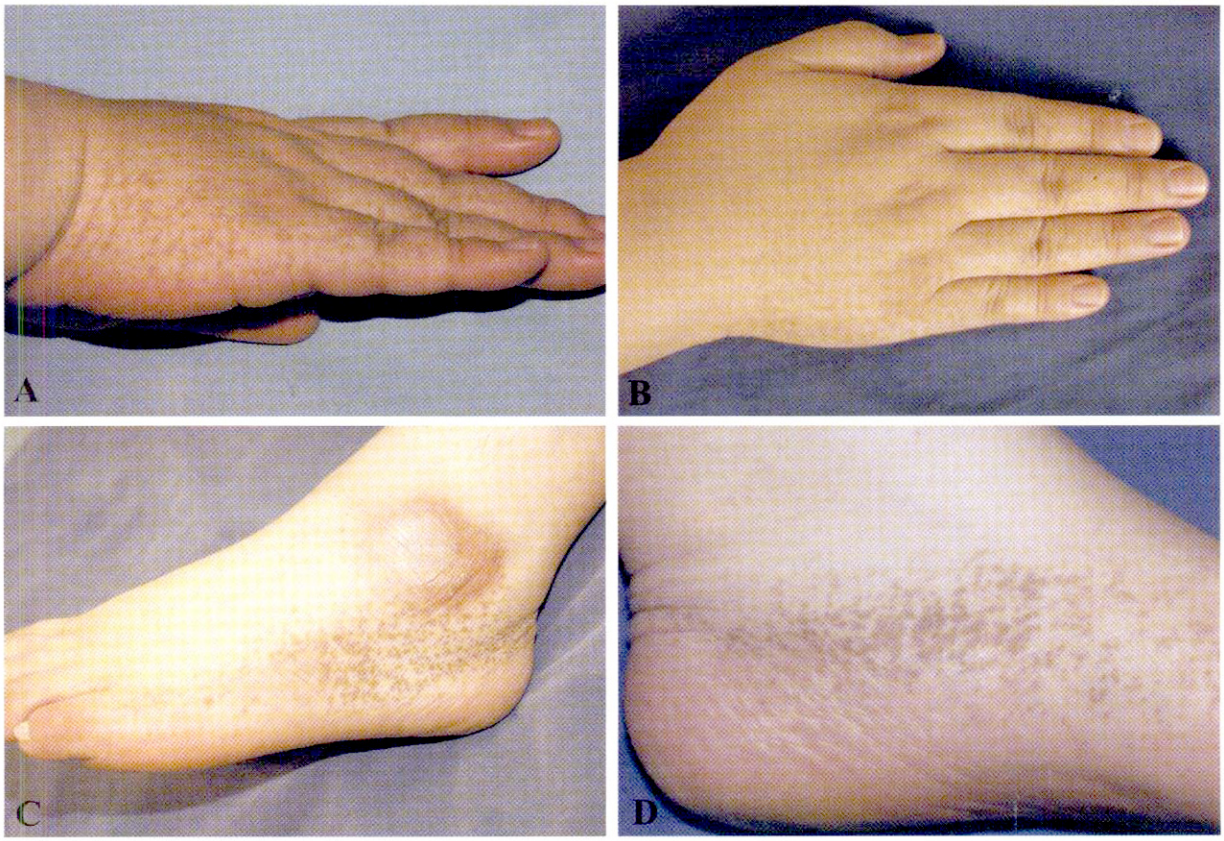

Fig. 1. Multiple pinhead to rice sized, slightly brownish, flat-topped, grouped papules along the border of the hand (A, B) and the foot (C, D)

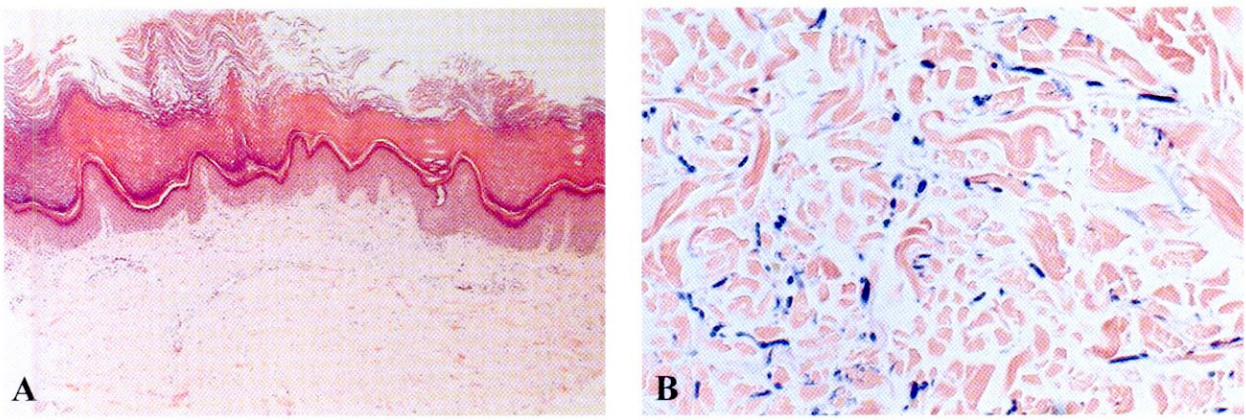

Fig. 2A. A biopsy specimen taken from the border of the right foot reveals hyperkeratosis and mild acanthosis in the epidermis (H&E, ×40). **B.** Elastin stain shows both fragmentation and diminution of the elastic fibers without abnormality of the collagen fibers (Verhoeff-van Gieson, ×400).

탄력섬유증이 관찰된다[2]. 본 증례에서도 임상적으로 양측 수족부의 변연부의 사마귀양 구진이 관찰되었고, 조직검사상 표피에서는 과각화증과 극세포증을 관찰할 수 있었으며 진피에서는 Verhoeff-van Gieson 염색상 탄력섬유 손상 (elastorrhexis)을 확인할 수 있었다. 본 질환은 소아기 또는 청년기에 초발하여 특별한 자각증상 없이 천천히 병변의 주변부로 진행하는 것으로 알려져 있으며 다한증과 연관된 보고가 있으나[3], 본 환자의 경우 다한증은 없

Table 1. Classification of marginal papular acrokeratodermas*

Hereditary	
with elastorrhexis	acrokeratoelastoidosis
without elastorrhexis	focal acral hyperkeratosis
	papulotranslucent acrokeratoderma
	palmoplantar keratoderma punctate-type
	mosaic acral keratosis
Acquired	degenerative collagenous plaques of the hands makginal keratoderma of the palms keratoelastoidosis marginalis of the hands marginal collagen degeneration digital papular calcific elastosis

*modified from Rongioletti, et al[10]

Table 2. Summary of reports of marginal papular acrokeratodermas in Korea

Patient NO.	diagnosis	Age/Sex	Onset	Mode of transmission	site	Treatment	Response
1	DCPH	75/M	Adult	Sporadic	Hands	TA injection	Good
2	DCPH	67/M	Adult	Sporadic	Hands	No treat ment	
3	DCPH	60/M	Adult	Sporadic	Hands	No treat ment	
4	DCPH	52/M	Adult	Sporadic	Hands	No treat ment	
5	PTAK	20/M	Adolescence	AD	Hands and feet	No treat ment	
6	MKP	28/M	Adult	Sporadic	Hands	Oral retinoid&topical salicylic acid	Poor
7	AKE	28/M	Adult	Sporadic	Hands	No treatment	
8	AKE	30/M	Childhood	AD	Hands	Topical tretinoin&oral etretinate	Poor
9	AKE	20/M	Childhood	AD	Hands	Topical tretinoin&oral etretinate	Poor
This case	AKE	32/M	Childhood	Sporadic	Hands and feet	Topical tretinoin	Moderate

DCPH; degenerative collagenous plaques of the hands, AKE; acrokeratoelastoidosis, PTAK; papulotranslucent acrokeratoderma, MKP; marginal keratoderma of the palms, AD; autosomal dominant, TA; triamcinolone acetonide

었다. 현재까지 본 질환이 악성 변화한 보고는 없다.

본 질환의 병인에 대해서는 아직 확실히 밝혀지지 않았으나, 상염색체 우성으로 유전되지만 산발적으로도 발생하는 것으로 알려져 있다. Greiner 등[4]은 2번 염색체와의 연관성을 제시하였으며 상염색체 열성 유전 양식을 나타낸다고 보고하였다[5]. Masse 등[6]은 병변의 전자현미경 소견상 섬유모세포 세포막 주변의 비정상적인 진한 과립의 존재와 탄력섬유의 감소가 관찰되므로 이 질환의 병리기전으로 탄력섬유의 분비 또는 배출의 결함을 제시하였다. Paula 등[7]은 PCR 검사에서 인간 유두종 바이러스(human papilloma virus)의 DNA 검출이 안됨을 확인하여 감염에 의한 것이 아님을 밝혔다.

선단각화 유탄력섬유증과 임상적으로 감별해야 할 질환은 편평 사마귀, 우췌양 선단각화증(acrokeratosis verruciformis of Hopf), 비립종, 황색종 등이 있으며 이들은 임상과 조직학적 소견에 의해 쉽게 구별된다.

선단각화 유탄력섬유증의 치료로 액화질소, salicylic acid 국소도포, tretinoin 제제 국소도포, prednisolone, methotrexate, dapsone, tar, silver nitrate 및 Grenz X-ray, 항생제 요법 등이 있으나 그 결과는 만족스럽지 않다[3,8]. 최근 etretinate (50 mg/일)을 6개월간 투여하여 뚜렷한 병변의 호전을 보인 예가 보고된 바 있으나 용량 감소시 다시 병변의 재발이 관찰되었다[9]. 본 증례의 경우 국소 tretinoin을 3개월간 도포하여 구진성 병변은 많이 호전되었으나 색소성 병변은 아직 남아 있는 상태이며, 현재 추적 관찰 중이다.

Costa가 처음으로 이 질환을 기술한 후, 유사한 임상양상과 병리학적 특징을 가지는 질환들이 매우 다양한 질환명[10,11]으로 보고 되었으며, 선단각화 유탄력섬유증에 대한 명확한 정립이 되지 않아 다양한 분류가 보고되었다. 초기에 Highet 등[2]은 선단각화 유탄력섬유증을 가족형과 degenerative collagenous plaques of the hands, 탄력섬유 변화를 동반하지 않은 형의 세가지 군으로 나누었으며 Dowd 등[12]은 선단각화 유탄력섬유증을 focal acral hyperkeratosis와 동일한 질환으로 보고하는 등 그 개념이 명확하지 않았다. 후에 Rongioletti 등[10]은 처음으로 이런 수족부의 변연부를 특징적으로 침범하는 질환을 총칭하여 변연 구진상 선단각화증 (marginal papular acrokeratoderma)

으로 명명하고 크게 유전형과 후천형으로 나누었다(Table 1). 유전형의 경우 탄력섬유의 변화가 있는 acrokeratoelastoidosis와 탄력섬유의 변화가 없는 focal acral hyperkeratosis, papulotranslucent acrokeratoderma, palmoplantar keratoderma punctate-type, masaic acral keratosis로 구분하였고, 후자의 경우 여러 질환명으로 보고되었지만 하나의 동일 질환군으로 보았다. 후천형의 경우도 degenerative collagenous plaques of the hands, marginal keratoderma of the palms, keratoelastoidosis marginalis of the hands, marginal collagen degeneration, digital papular calcific elastosis 등으로 다양하게 보고되었지만 동일 질환군으로 간주하였다. Rongioletti 등은 유전형을 탄력섬유의 변화 여부에 따라 둘로 구분하여 다른 질환으로 보고하였지만, Abulafia 등[11]은 유전형을 하나의 동일군으로 보고 다양한 유전적 표현의 정도에 의해 탄력섬유의 변화가 있는 경우와 없는 경우가 발생한다고 주장하였다. 또한 변연 구진상 선단각화증과 knuckle pad syndrome과의 연관성을 보고하였으나 본 증례에서는 knuckle pad 침범 소견은 보이지 않았다. 선단각화 유탄력섬유증을 포함하는 변연 구진상 선단각화증은 아직까지 확실한 분류가 이루어지지 않은 상태로 논란의 여지가 남아 있어, 앞으로 이 질환에 대한 연구가 활발히 진행되어 정확한 질환의 분류가 이루어져야 하리라 생각된다.

본 증례는 변연 구진상 선단각화증 중 탄력섬유의 변화와 함께 가족력이 없이 산발적으로 발생한 경우로 선단각화 유탄력섬유증으로 진단하였다. 국내에서 수족부의 변연부를 침범한 경우는 9예로, Rongioletti 등에 의한 변연 구진상 선단각화증의 분류에 의하면 5예[13,14]는 후천형이었으며 4예[15-17]는 유전형이었다 (Table 2). 국내보고의 경우도 선단각화 유탄력섬유증 뿐만 아니라 다른 여러 질환들이 혼용되어 사용되어져 보다 정확한 분류가 필요함을 알 수 있다.

저자들은 무증상이며, 가족력이 없고, 소아기부터 발생한 선단각화 유탄력섬유증 1예를 경험하고 드문 예로 사료되어 보고한다.

참 고 문 헌

1. Costa OG, Horizonte B. Acrokeratoelastoidosis. Dermatologica 1953;107:164-168
2. Highet AS, Rook A, Anderson JR. Acrokeratoelastoidosis. Br J Dermatol 1982;106:337-344
3. Anderson BL, Bierring F. Acrokeratoelastoidosis: a case report. Acta Derm Venereol 1981;61:79-82
4. Greiner J, Krüger J, Palden L, Jung EG, Vogel F. A linkage study of acrokeratoelastoidosis. possible mapping to chromosome 2. Hum Genet 1983;13:222-227
5. Boudghene-Stambouli O, Merad-Boudia A, Benkalfat MR, Khedim A. Acrokeratoelastoidose de Costa. Ann Dermatol Venereol 1993;120:539-541
6. Massé R, Quillard A, Héry B, Toudic L, Leher G. Acrokerato-élastoidose de Costa: Etudeen microscopie electronique. Ann Dermatol Venereal 1997;104:441-445
7. Paula NA, Susan BM, Craig L, Robert L. Acrokeratoelastoidosis of Costa. Int J Dermatol 1995;34: 431-433
8. Korc A, Hansen RC, Lynch PJ. Acrokeratoelastoidosis of Costa in North America. J Am Acad Dermatol 1985;12:832-836
9. Handfield-Jones S, Kennedy CTC. Acrokeratoelastoidosis treated with eretinate. J Am Acad Dermatol 1987;17: 881-882
10. Rongioletti F, Betti R, Crosti C, Rebora A. Marginal papular acrokeratodermas: a unified nosography for focal acral hyperkeratosis, acrokeratoelastoidosis and related disorders. Dermatology 1994;188:28-31
11. Abulafia J, Vignale RA. Degenerative collagenous plaques of the hands and acrokeratoelastoidosis: pathogenesis and relationship with knuckle pads. Int J Dermatol 2000;39:424-432
12. Dowd PM, Harman RRM, Black MM. Focal acral hyperkeratosis. Br J Dermatol 1983;109:97-103
13. 김한욱, 곽은희, 서재일, 임철완. 선단각화 유탄력섬유증 4예. 대피지 1986;36:570-573
14. 박윤기, 백승언, 김동건. 수장 변연 각화증 1예. 대피지 1985;23:72-76
15. Lee BG, Yoon TY. A case of acrokeratoelastoidosis. Ann Dermatol 2001;13:126-128
16. 함상희, 하석준, 박영민, 조상현, 조백기. 상염색체 우성 유전양식을 보인 선단각화 유탄력섬 유증 2예. 대피지 1998;36:946-949
17. 최병문, 이정복, 이성낙. Hereditary papulotranslucent acrokeratoderma 1예. 대피지1982;20:177-181