

## 등에 국한된 Darier's Disease 증례 1례

연세대학교 의과대학 피부과학교실 및 피부생물학연구소

온혜량·노미령

### Localized Darier's Disease Mimicking Lichen Simplex Chronicus on the Back

Hyerang On, M.D., Mi Ryung Roh, M.D., Ph.D.

Department of Dermatology, Gangnam Severance Hospital, Cutaneous Biology Research Institute, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Darier's disease is an autosomal dominant acantholytic skin disorder. The disease is characterized by symmetric distribution of hyperkeratotic papules in seborrheic regions of the skin and nail changes with potential for exacerbation by ultraviolet light, heat, occlusion, or stress. It presents as generalized (hypertrophic or vesiculobullous type) or localized (linear or zosteriform type) condition. A 53-year-old male patient presented with hyperkeratotic verrucous papules on the back that had an onset in childhood. Clinically, his condition resembled lichen simplex chronicus. The lesions were exacerbated by sun exposure or sweating. A 3-mm punch biopsy specimen revealed prominent acantholysis with hyperkeratosis and parakeratosis. Numerous corps grains and corps ronds were present near the granular layer. We report a case of localized Darier's disease mimicking lichen simplex chronicus on the back. The skin lesion improved following treatment with a topical corticosteroid. Localized Darier's disease should be considered as one of the differential diagnoses of lichen simplex chronicus on the back. (**Korean J Dermatol 2014;52(10):732~734**)

**Key Words:** Darier's disease, Lichen simplex chronicus

### 서론

Darier's disease는 ATP2A2 gene의 변이로 인해 발생하는 autosomal dominant type의 유전성 질환으로 알려져 있으며 모낭각화증(Keratosis pilaris)로도 불리는 질병이다. 가족력을 가지며 주로 청소년기에 처음 발병하여 임상양상은 과각화된 황색이나 갈색의 구진이 사마귀양 양상으로서 이마, 두피, 가슴, 등과 같은 지루 부위에 대칭적으로 나타나며 가려움증을 동반한 피부 양상으로 나타나게 된다. 열, 땀, 광선 노출에 의해 악화되기도 하며, 여성에 있어서는 생리 주기에 관련하여 악화와 호전이 반복되는 모습을 보이는 경우도 있다. 이와 같이 호전과 악화를 반복하면서 만성 질환으로 진행하며, 일부에서는 나이가 들어감에 따

라 지속적인 호전을 보이기도 하지만, 다른 환자군에 있어서는 오히려 악화하는 진행 양상을 보이기도 한다.

가족력을 동반하지 않은 경우에 있어서 유전적인 섞임 증과 연관되어 있다고 알려진바 있으며, 최근 들어 대칭성이 아닌, 편측성으로 나타나는 Darier's disease의 증례 보고가 증가하였다. 가족력이 동반되지 않은 Darier's disease의 경우, 임상 양상이나 조직 소견이 유사한 다른 질환들과의 감별이 필요하며 고찰 부분에서 다루도록 한다.

본 증례에 있어서는 가족력이 동반되어있지 않으면서 등에만 국한되어 있는 Darier's disease에 대해 보고한다.

### 증례

#### 1. 증례 1

**환자:** 김○○, 53세, 남자

**주소:** 등에 발생한 과각화성 사마귀양 구진

**현병력:** 환자는 어렸을 적부터 하얀 반점이 있던 자리에 최근 6달 전부터 가려움증 동반하며 발생한 피부병변 주소로 피부과 외래 내원함.

**과거력:** 특이 사항 없음.

<접수: 2013. 11. 20, 수정: 2014. 5. 2, 게재허가: 2014. 5. 7.>

교신저자: 노미령

주소: 135-720 서울시 강남구 도곡동 146-92

강남세브란스병원 피부과

전화: 02)2019-3360, Fax: 02)3463-6136

E-mail: karenroh@yuhs.ac

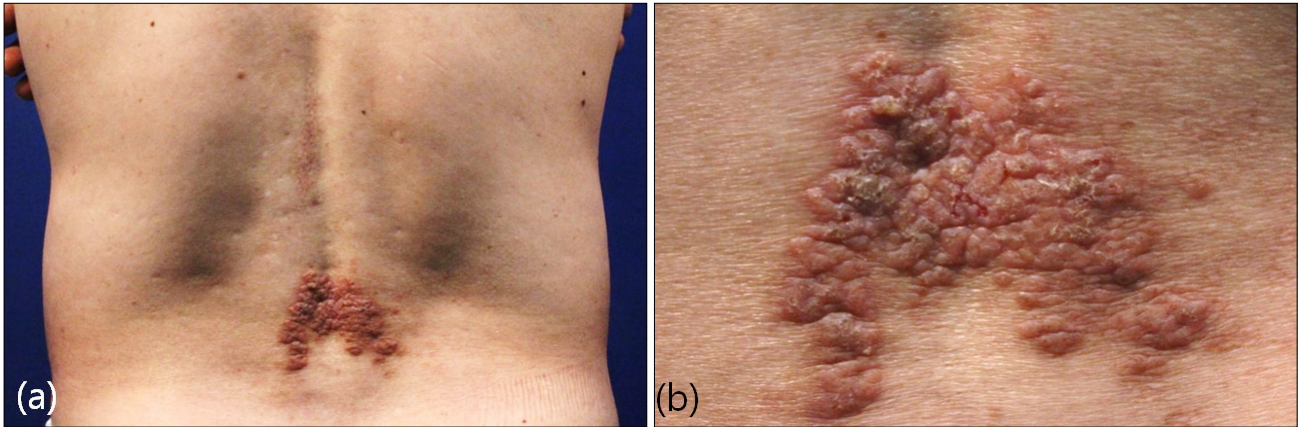


Fig. 1. (a, b) Erythematous verrucous plaque with scales on lower back

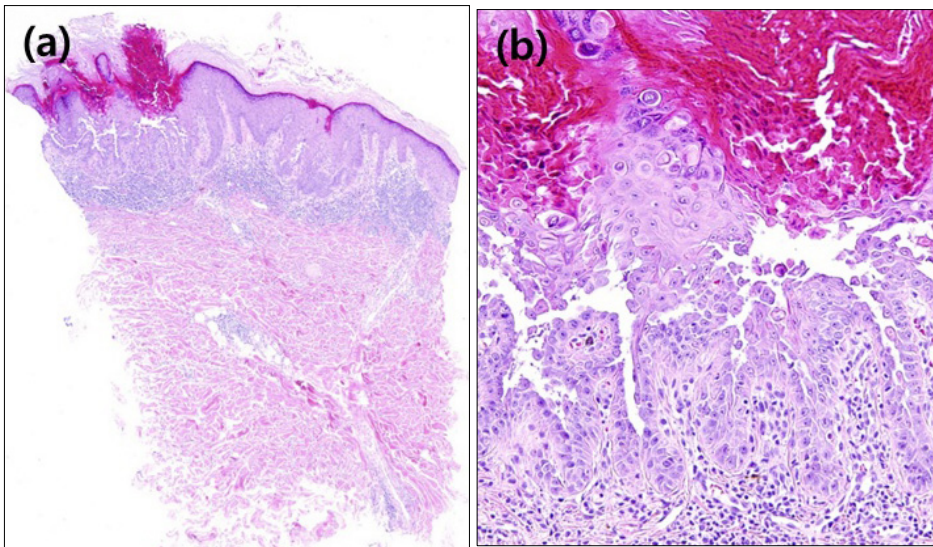


Fig. 2. (a) Histologic findings of the verrucous plaque showed hyperkeratosis, papillomatosis and suprabasal acantholysis with large keratotic plug (H&E,  $\times 40$ ) (b) Dyskeratotic keratinocytes consist with corps ronds and grains in the suprabasal cleft (H&E,  $\times 200$ )

**가족력:** 특이 사항 없음.

**피부 소견:** 등의 하부에 위치한 판상형태의 과각화성 사마귀양 구진(Fig. 1a, b)

**이학적 소견:** 덩거나 땀을 흘렸을 때 더 가려운 양상이며 긁으면 진물이 나오는 때도 있었다.

**병리조직 검사 소견:** 병리조직학적 검사상 표피에서 이상각화증과 표피 상부의 과다각화증이 특징적으로 관찰된다. 가시세포해리로 인해 이상각화 세포인 원체(Corps ronds)와 곡물세포(grain)가 표피의 상부에서 보이며, 상부 진피에는 염증세포의 침윤이 관찰되었다(Fig. 2a, b).

**진 단:** 조직학적 결과와 임상을 종합하고 가족력이 동반되지 않는다는 점과 국소적으로 나타나는 임상양상은 유전적인 쉬임증으로 인한 Localized Darier's disease로 진단하였다.

**치료 및 경과:** 국소 스테로이드 제제 사용 후 병변 및 증상 호전 되나, 땀을 많이 흘린 경우에는 악화되는 양상 보여, 국소 스테로이드 제제로 지속적인 치료 중이다.

## 고 찰

전형적인 Darier's disease는 1889년에 처음 보고된 질환으로 유전성으로 알려져 있으며, 각질형성세포에서 발현되는 Sarco-endoplasmic reticulum calcium ATPase type 2 isoform (SERCA2)에 대한 유전자인 ATP2A2의 돌연변이가 원인으로 알려져 있다<sup>1</sup>. 가족력 없이 발생하는 경우에 있어서 유전적인 쉬임증을 보이는 것으로 알려져 있다<sup>1</sup>. 대칭적인 양상을 보이는 일반적인 Darier's disease와는 다른 양상의 Localized Darier's disease는 1906년 Kreibich에

의해 블라스코 선(Blaschko's line)을 따라 편측성의 과각화성 구진양상을 보이는 증례가 처음 보고되었다. 이러한 Localized Darier's disease의 경우 유전적인 섞임증으로 인해 나타나는 것이 보고되었다<sup>1,2</sup>.

Darier's disease와 감별해야 할 질환으로는 단순만성태선, 지루성 피부염, 일과성 가시세포 분리증, 단순만성태선이 있다<sup>3</sup>. 본 환자에서는 가려움증으로 인한 긁음으로 인해 습진 후 나타난 단순만성태선으로 생각해볼 수도 있다. 단순만성태선은 소양증을 동반하는 원발성 질환에 2차적으로 긁음과 문지르는 행동의 반복에 의해 생기는 질환이다. 아토피 피부염을 가진 환자에서 26~75%까지 동반된 것으로 보고되었다<sup>4</sup>. 두피가 가장 흔하게 침범되는 부위이며, 목과 성기부위도 흔하게 침범된다<sup>5,6</sup>. 임상적으로 태선화된 각질이 있는 판이 보인다. H&E 염색으로 보았을 때, 표피에는 다양한 정도의 과각화증, 이상각화증을 보일 수 있으며 진피에는 두꺼워진 콜라겐을 관찰할 수 있다<sup>7</sup>. 지루성 피부염은 임상 양상에서도 홍반 위에 발생한 건성 혹은 기름기가 있는 노란 비늘이 특징이며 호전과 악화를 반복하며 전신 침범도 가능하나, 국한된 발진으로 나타나는 경우가 흔하다. 지루성 피부염은 특징적인 소견으로 털집 구멍주위에 인접해서 국소적으로 나타나는 비늘과 딱지가 있다는 점에서 본 환자의 소견과는 다르게 나타난다<sup>7</sup>. 병리 조직 소견으로는 건선과 해면상 피부염의 소견이 복합되어 나타난다는 점에서 본 증례와는 감별이 가능하다.

본 증례에서는 그 동안 보고된 Localized Darier's disease와는 다르게 가족력도 없이 등에만 국한되어 있어, 임상 양상만으로 Darier's disease를 추정하기는 어렵다. 임상 경과에서 유년기부터 있었던 피부 병변에서 시작하였다는 점에서 주로 장년층에 처음으로 나타나는 일과성 가시세포 분리증의 임상 경과와 차이를 보이며, 임상 양상에서는 일과성 가시세포 분리증은 심한 소양증을 호소하며, 주로 산재된 구진과 물집 형태를 띠는 것에 비해 본 환자의 경우 경한 정도의 간헐적인 소양증을 호소하였다는 점과 임상 양상에서도 밀집된 사마귀양 구진들로 나타났다는 점에서 Darier's disease의 임상 양상과 더 유사하다고 볼 수 있다<sup>4,7</sup>. 본 증례에서 병리 조직학적으로 보았을 때, 과각화증과 이상각화증이 나타나며, 표피 위층에서 원체와 곡물에 해당하는 세포들이 보이며, 표피내 기저세포 위에서 극세포 분리증을 보이며 유두 진피는 한 층의 기저세포층으로만 덮여 있다. 일과성 가시세포 분리증은 Darier's disease, 보통 천포창, 낙엽상 천포창, 가족성 양성 만성 천포창에서 보이는 다양한 조직소견을 보일 수 있으나 본 환

자에서는 두가지 이상의 조직학적 소견이 같이 보이지 않으며 진피 내 호산구 침윤이 보이지 않는다는 점에서 이러한 조직학적 소견을 보았을 때, Darier's disease에 합당하다고 생각된다<sup>7</sup>. 성인에서 처음 나타나며 수 주내에 급격히 발생하는 Adult onset Darier-like dermatosis도 본 환자와의 조직소견과는 유사하나 임상양상에서 등에 일부에만 국한되어 나타나는 점과 병변이 나타나고 증상이 지속되는 기간이 어릴 적부터 있었던 병변에서 현재 나이까지 지속되는 것으로 보아 급속하게 나타나는 Adult onset Darier-like dermatosis와는 감별할 수 있을 것으로 사료된다. 현재까지, 선상 분포가 아닌 등에 국한된 분포를 보이는 Darier's disease의 증례는 보고된 바가 없기에 이와 같은 임상양상을 가진 환자들이 내원하였을 때, 추정 진단으로 지루성 피부염, 일과성가시세포분리증, 만성단순태선과의 감별이 필요하다. 따라서 본 증례에서는 등에만 국한되어 나타나는 증례를 보고함으로써 가족력 없이, 국소분포를 보이는 Darier's disease가 반드시 선상 형태가 아닐 수도 있음을 알리고자 하였다.

## 참 고 문 헌

1. Sanderson EA, Killoran CE, Pedvis-Leftick A, Wilkel CS. Localized Darier's disease in a Blaschkoid distribution: two cases of phenotypic mosaicism and a review of mosaic Darier's disease. *J Dermatol* 2007;34:761-764.
2. Milobratovic D, Vukicevic J. Localized Darier's disease. *Acta Dermatovenerol Alp Pannonica Adriat* 2011;20:213-215.
3. Schwartz JL, Clinton TS. Darier's disease misdiagnosed as severe seborrheic dermatitis. *Mil Med* 2011;176:1457-1459.
4. Textbook Compilation Committee of Korean dermatological association, *Textbook of dermatology, Sixth Edition: The Medbook, Inc.*, 2014.
5. Salopek TG, Krol A, Jimbow K. Case report of Darier disease localized to the vulva in a 5-year-old girl. *Pediatr Dermatol* 1993;10:146-148.
6. Abe M, Yasuda M, Yokoyama Y, Ishikawa O. Successful treatment of combination therapy with tacalcitol lotion associated with sunscreen for localized Darier's disease. *J Dermatol* 2010;37:718-721.
7. Lowell Goldsmith SK, Barbara Gilchrist, Amy Paller, David Leffell, Klaus Wolff Fitzpatrick's *Dermatology in General Medicine, Eighth Edition: The McGraw-Hill Companies, Inc.*, 2012.