

Carney 증후군에 동반된 눈꺼풀점액종

Eyelid Myxoma in Carney Syndrome

성재연 · 이연희 · 김경남 · 이성복

Jaeyun Sung, MD, Yeon Hee Lee, MD, PhD, Kyoung Nam Kim, MD, PhD, Sung Bok Lee, MD, PhD

충남대학교 의과대학 안과학교실

Department of Ophthalmology, Chungnam National University College of Medicine, Daejeon, Korea

Purpose: To report a case of eyelid myxoma in Carney syndrome.

Case summary: A 24-year-old male presented with a 4-year history of a slowly growing nodule at the right upper eyelid. The patient underwent surgical excision five times for the eyelid nodule, which recurred at the same site. He was diagnosed with Carney syndrome. The eyelid lesion was pinkish and lobulated, and the surface was firm and soft. The nodule was completely excised and a histopathological examination revealed a myxoid matrix containing spindle- or stellate-shaped cells and many thin-walled vessels. The nodule was diagnosed as myxoma. There was no recurrence at 13 months after surgery.

Conclusions: Myxoma rarely involves the eyelid, but it should be considered in the differential diagnosis of multiple recurrent nodules of the eyelid. Complete excision is important if clinically suspected, and regular follow-up is needed after surgery. In addition, a thorough systemic evaluation, including echocardiography, should be performed to find any evidence of Carney syndrome.

J Korean Ophthalmol Soc 2019;60(10):990-993

Keywords: Carney complex, Myxoma

피부점액종은 진피나 피하지방층에 발생하는 비교적 드문 점액성 연조직 종양으로, 병변 내에 다수의 혈관이 관찰된다는 점을 강조하여 혈관점액종(angiomyxoma)로 불리기도 한다. 성인의 머리, 목, 체간 등에 서서히 자라는 결절 형태로 나타나며 절제술 후에도 국소적으로 재발하는 경향이 있다.^{1,2} 피부점액종은 단발성으로도 나타날 수 있지만 Carney 증후군의 한 형태로 나타날 수 있다.³ Carney 증후군은 점액종(심장, 피부, 유선), 색소성 피부병변, 내분비 기능 이상

(쿠싱 증후군, 성 조숙증, 말단 비대증), 말초 신경종, 고환 종양 등을 특징으로 하며 상염색체 우성으로 유전되는 가족성 종양 증후군이다.⁴

Carney 증후군은 문헌을 통해 널리 알려져 있지만 국내 보고는 드문 실정이다. 지금까지 국내에서 각막,⁵ 결막,⁶ 눈물선,⁷ 안와⁸에 발생한 점액종이 보고된 바 있으나, 눈꺼풀에 발생한 경우는 보고된 적이 없다. 저자들은 Carney 증후군을 진단받은 환자에서 눈꺼풀에 발생한 점액종 1예를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

■ Received: 2019. 4. 18. ■ Revised: 2019. 5. 13.

■ Accepted: 2019. 9. 21.

■ Address reprint requests to Sung Bok Lee, MD, PhD

Department of Ophthalmology, Chungnam National University Hospital, #282 Munhwa-ro, Jung-gu, Daejeon 35015, Korea
Tel: 82-42-280-7604, Fax: 82-42-255-3745
E-mail: sblee@cnu.ac.kr

* Conflicts of Interest: The authors have no conflicts to disclose.

증례보고

24세 남자 환자가 4년 전부터 서서히 커지는 우안 위눈꺼풀 종괴를 주소로 내원하였다. 같은 위치에 재발하는 우안 위눈꺼풀 종괴에 대하여 타 병원에서 5차례 절제술을 받은 수술력이 있었으며, 4년 전 마지막 절제술 이후 6개월

© 2019 The Korean Ophthalmological Society

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

후부터 다시 재발한 상태였다. 이전 수술에 대한 구체적인 내용은 알 수 없었다. 과거력에서 10년 전 심장점액종을 진단받고 재발로 최근까지 3회의 심장수술을 받았다. 또한, 쿠싱 증후군, 말단 비대증 및 부신 종양, 뇌하수체 종양, 고환 종양이 동반되어 Carney 증후군을 진단받은 상태였다.

안과검사에서 최대교정시력은 양안 1.2였고, 안압은 정상이었다. 우안의 위눈꺼풀 병변은 $3.0 \times 2.0 \times 1.0$ mm 크기의 분홍색을 띄는 소엽 모양의 종괴로 우안 위눈꺼풀테에 위치하고 있었으며, 촉진 시 표면은 단단하고 부드러웠으며 동통이나 압통을 동반하지는 않았다(Fig. 1). 이외 안과적 검진에서 기타 이상 소견은 관찰되지 않았다. 우안 위눈꺼풀 종괴에 대하여 부분마취하에 절제 생검술을 시행하였다.

병리조직검사에서 Hematoxylin-Eosin 염색 결과, 종괴는 저배율에서 진피에 위치하였으며 경계가 불명확하였다. 호염기성 점액성 기질 내부에는 방추형 또는 성상세포와 다양한 크기의 얇은 벽을 가진 혈관들이 산재되어 있었다. 고배율에서 기질 내 세포들은 비정형성이나 유사분열이 관찰되지 않는 양성 종괴 소견을 보여 점액종으로 진단하였다(Fig. 2). 이후 외래 추적 관찰을 시행하였으며, 술 후 13개월이 지난 마지막 경과 관찰에서 종괴의 재발은 관찰되지 않았다.

고 찰

점액종은 원시 증배엽과 비슷한 양상을 보이는 드문 양

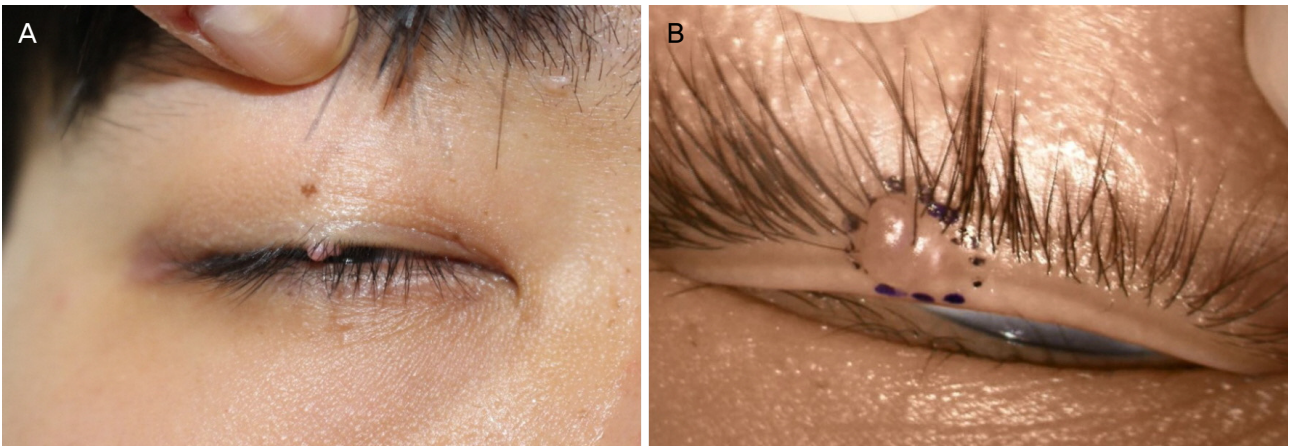


Figure 1. Preoperative photographs. (A, B) Right eyelid showing $3.0 \times 2.0 \times 1.0$ mm sized, pinkish, polypoid, firm, smooth surface, non-tender mass arising from the upper eyelid margin.

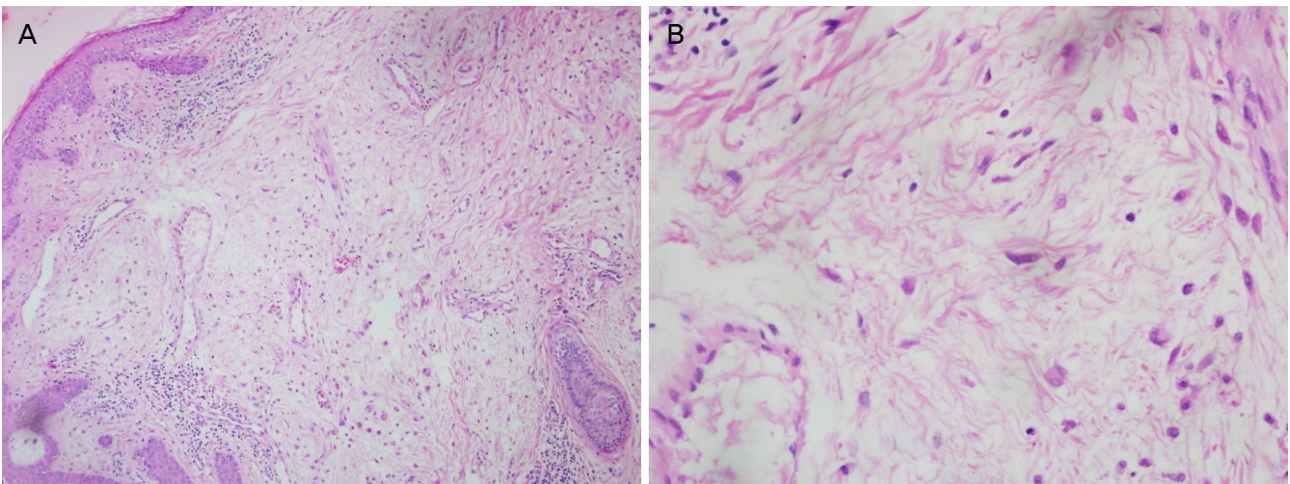


Figure 2. Histopathological images. (A) Ill-defined myxoid matrix containing spindle or stellate-shaped cells and many thin-walled vessels in the dermis (Hematoxylin-Eosin [H & E stain], $\times 100$). (B) Spindle or stellate-shaped cells without atypia or mitotic figures in the myxoid stroma (H & E stain, $\times 400$).

성종양으로 신체 어디에나 발생할 수 있으나 주로 근골격계나 심장, 피부, 비뇨생식계에 발생하며 안와, 눈꺼풀, 결막에 발생하는 경우는 드물다.⁹ 피부점액종은 단발성 또는 다발성으로 Carney 증후군의 한 형태로 나타날 수 있다. 단발성으로 나타난 눈꺼풀점액종은 해외에서 드물게 보고된 바 있다. Yuen et al¹⁰은 47세 남자 환자의 우안 위눈꺼풀에 발생한 단발성 표재혈관점액종 증례를 보고하였는데, 추가 전신검사를 시행하였지만 Carney 증후군을 시사하는 다른 소견은 없었다. Pai et al¹¹은 9세 남자 환자의 우안 아래눈꺼풀에 발생한 점액종 증례를 보고하였다. 2년 전 절제술을 한 차례 받았으나 2달 뒤 같은 위치에 재발하여 크기가 서서히 커지는 양상이었으며 절제술 후 점액종을 진단하였고, Carney 증후군을 의심할 만한 다른 소견은 없었다. Carney 증후군은 상염색체 우성으로 유전되는 가족성 종양 증후군으로 점액종(심장, 피부, 유선), 색소성 피부병변, 내분비 기능 이상(쿠싱 증후군, 성 조숙증, 말단 비대증), 말초 신경종, 고환 종양 등을 특징으로 한다.⁴ Carney 증후군에서 보이는 피부점액종은 젊은 나이에 1 cm 미만의 크기로 발생하며, 눈꺼풀, 귀, 유두에 호발하는 것으로 알려져 있다.^{3,12} Carney 증후군과 관련된 안과적 소견으로는 눈꺼풀과 얼굴의 흑색점, 결막 및 눈물언덕의 색소 침착, 눈꺼풀점액종이 포함된다. Kennedy et al¹³은 63명의 Carney 증후군 환자 중 70%에서 눈꺼풀과 얼굴에 흑색점, 27%에서 결막이나 눈물언덕에 색소침착, 16%에서 눈꺼풀점액종이 발견되었다고 하였다. 또한, 4달 전부터 발생한 우안 눈꺼풀처짐을 주소로 내원한 23세 남자 환자에서 안와 및 눈꺼풀점액종을 진단하고 추가로 심초음파검사를 시행하여 무증상 심장점액종을 진단한 증례를 보고하며, 심장점액종에 의한 증상이 나타나기 전 안과적 소견이 먼저 발현될 수 있기 때문에 위와 같은 안과적 소견을 발견한 경우 Carney 증후군과의 연관성에 대한 인식이 필요하며 추가적인 전신검사가 중요하다고 강조하였다. 본 증례는 이미 Carney 증후군을 진단받은 환자에서 눈꺼풀점액종을 진단한 경우였으나, 특별한 과거력이 없는 환자에서 눈꺼풀점액종을 진단한 경우에는 심장초음파를 포함한 전신검사를 통하여 Carney 증후군의 한 형태로 발현되었는지 확인하는 것이 필요하겠다.

피부점액종의 발생기전은 명확하지 않으나 Carney et al³은 유전적으로 기능 이상이 결정된 일부 중배엽 세포가 증식하고 proteoglycan을 과다하게 생산하여 결과적으로 종괴를 형성한다고 생각하였다. 조직학적으로 피부점액종은 진피나 피하지방층에 위치한 비교적 경계가 불명확한 종괴로 관찰이 되며 호염기성 점액질과 기질 내에는 방추형 또는 성상세포로 구성되어 있다. 얇은 벽을 가진 혈관이 다양한 크기로 관찰되며 일부에서 다핵세포들이 관찰될 수 있으나

비정형성이나 유사 분열은 관찰되지 않는다.^{2,3} 치료로는 수술적 절제가 추천되며 절제술 후에도 국소 재발하는 경향이 있으나 악성 변화는 하지 않는 것으로 알려져 있다. 완전 절제가 중요하며, 지속적인 추적 관찰이 필요하겠다. Allen et al¹은 피부점액종의 약 30%에서 종괴 내 상피 구조가 관찰되었는데 이 경우 절제술 후 재발이 증가한다고 보고하였다. 상피가 포함되지 않은 점액종의 절제술 후 재발률은 23%, 상피가 포함된 경우 재발률은 63%였다. 본 증례에서는 조직 소견상 상피 구조물은 관찰되지 않았으며 13개월간의 추적 관찰에서 재발이나 전이 등의 소견은 없었다.

본 증례는 Carney 증후군을 진단받은 환자에서 5차례 절제술 후에도 재발한 우안의 위눈꺼풀 종괴에 대하여 점액종을 진단하였으며, 수술적 제거 13개월 후 시행한 검사에서 종양의 재발 소견은 없는 상태로 추적 관찰 중이며, 국내에서는 보고된 바가 없어 본 증례를 보고하는 바이다. 본 연구는 눈꺼풀점액종에 대한 첫 번째 증례 보고라는 점에서 의의가 있으며 이러한 질환을 가진 환자들은 다발성, 재발성의 특징을 가질 수 있기 때문에 수술 시 철저한 절제와 술 후 정기적인 추적 관찰이 중요하겠다. 또한 눈꺼풀점액종으로 내원한 환자의 경우에는 Carney 증후군의 동반 가능성을 염두에 두고 철저한 전신 조사를 하는 것이 중요하겠다.

REFERENCES

- 1) Allen PW, Dymock RB, MacCormac LB. Superficial angiomyxomas with and without epithelial components. Report of 30 tumors in 28 patients. *Am J Surg Pathol* 1988;12:519-30.
- 2) Calonje E, Guerin D, McCormick D, Fletcher CD. Superficial angiomyxoma: clinicopathologic analysis of a series of distinctive but poorly recognized cutaneous tumors with tendency for recurrence. *Am J Surg Pathol* 1999;23:910-7.
- 3) Carney JA, Headington JT, Su WP. Cutaneous myxomas: a major component of the complex of myxomas, spotty pigmentation, and endocrine overactivity. *Arch Dermatol* 1986;122:790-8.
- 4) Carney JA, Gordon H, Carpenter PC, et al. The complex of myxomas, spotty pigmentation, and endocrine overactivity. *Medicine* 1985;64:270-83.
- 5) Lee BT, Lee JH, Kim SH, Cho MY. One case of corneal myxoma. *J Korean Ophthalmol Soc* 1994;35:202-5.
- 6) Park SJ, Lee MJ, Sung MS, et al. A case of conjunctival myxoma. *J Korean Ophthalmol Soc* 2008;49:1676-9.
- 7) Baek JW, Jung SK, Paik JS, Yang SW. A case of conjunctival myxoma invading the caruncle. *J Korean Ophthalmol Soc* 2013;54:954-7.
- 8) Shin JH, Jung JH, Choi HY. A case of an orbital myxoma. *J Korean Ophthalmol Soc* 2010;51:1142-5.
- 9) Purdy Stout A. Myoxma, the tumor of primitive mesenchyme. *Ann Surg* 1948;127:706-19.

- 10) Yuen HK, Cheuk W, Luk FO, et al. Solitary superficial angiomyxoma in the eyelid. Am J Ophthalmol 2005;139:1141-2.
- 11) Pai VH, Prathvi Pai MP, Mathew M. A rare case of isolated eyelid myxoma. J Pakistan Ass Dermatol 2013;23:240-2.
- 12) Kennedy RH, Waller RR, Carney JA. Ocular pigmented spots and eyelid myxomas. Am J Ophthalmol 1987;104:533-8.
- 13) Kennedy RH, Flanagan JC, Eagle RC Jr, Carney JA. The Carney complex with ocular signs suggestive of cardiac myxoma. Am J Ophthalmol 1991;111:699-702.

= 국문초록 =

Carney 증후군에 동반된 눈꺼풀점액종

목적: 눈꺼풀에 발생한 점액종 1예를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

증례요약: 24세 남자 환자가 4년 전부터 서서히 커지는 우안 위눈꺼풀 종괴를 주소로 내원하였다. 수술력으로 같은 위치에 재발하는 눈꺼풀 종괴에 대하여 5차례 절제술을 받았으며, 과거력으로 Carney 증후군으로 진단 받았다. 눈꺼풀 병변은 분홍색을 띄는 소엽 모양의 종괴로, 촉진 시 표면은 단단하고 부드러웠다. 절제 생검술을 시행하였으며 조직검사에서 점액성 기질 내에 방추형 및 성상세포와 다양한 크기의 얇은 벽을 가진 혈관들이 관찰되고 점액종으로 진단하였다. 수술 13개월 후 경과 관찰에서 종괴의 재발은 없었다.

결론: 점액종이 눈꺼풀에 발생하는 경우는 드물지만 다발성, 재발성의 특징을 가지는 눈꺼풀 종괴의 경우에는 감별진단으로 점액종을 고려해야 한다. 임상적으로 의심되는 경우 완전한 절제가 중요하며 술 후에는 정기적인 추적 관찰이 필요할 것으로 사료된다. 또한, Carney 증후군 확인을 위하여 심장초음파를 포함한 철저한 전신검사가 필요하다.

〈대한안과학회지 2019;60(10):990-993〉

성재연 / Jaeyun Sung

충남대학교 의과대학 안과학교실
Department of Ophthalmology, Chungnam
National University College of Medicine

