

# 다발성 식도 협착을 동반한 영양장애성 수포성표피박리증 : 1예 보고<sup>1</sup>

오경승 · 최성탁<sup>2</sup> · 정규식 · 허진도 · 서기석<sup>3</sup> · 조영덕

영양장애성 수포성표피박리증은 수포가 생기는 희귀한 만성 유전성피부질환이다. 이질환은 피부외에 점막, 식도와 항문같은 다른 중층편평상피에도 병변을 야기하며 식도에서는 수포가 자연 치유되거나 반흔을 형성하며 치유되어 협착이 잘 생긴다. 전형적인 피부병변은 마찰이 많은 사지에 발생되고 손, 발톱의 탈락과 손과 발의 관절에 굴곡구축 그리고 병어리장갑모양의 변형이 손에서 관찰되며 손과 발의 단순 X-선 촬영에서 말단 지골에 침상기형(Pointed-shaped deformity)이 보인다.

식도조영검사서 상부식도와 하부식도에 다발성 분절협착과 궤양이 있었으며 풍선카테터를 이용한 식도확장술을 시행하여 증상의 호전을 보인 1예를 보고한다.

영양장애성 수포성표피박리증은 사소한 자극과 외상에 쉽게 수포를 형성하는 드문 만성피부질환이다. 이질환은 상염색체유전을 하며 주로 손과 발을 침범하여 관절의 굴곡구축, 합지증을 일으키고 나중에는 손과 발에 병어리장갑모양의 변형을 초래하는 특징이 있다. 피부외에 점막과 중층편평상피에도 병변을 초래하는데, 식도와 항문의 침범이 가장 흔하다. 식도의 경우 상부와 하부식도에 협착이 많으며 25%정도는 다발성 협착을 보인다(1-3).

저자들은 최근 임상 및 방사선학적으로 진단된 영양장애성 수포성표피박리증에서 근골격계의 이상과 식도에 다발성 분절협착을 보여 풍선카테터를 이용한 식도확장술을 시행한 1예를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증례 보고

40세 남자 환자가 4년동안 고형식에 대한 연하곤란을 주소로 내원하였다. 출생때부터 전신, 특히 손과 발에 미란이 있었으며 3세부터 쉽게 외상을 받는 양측 손, 발, 무릎, 팔꿈치 부위에 수포가 발생하였고 반흔을 남기면서 사라지는 병변이 반복되었다. 피부 소견은 직경 0.5~6cm의 다발성 적자색 위축성반흔과 수포와 미란이 융합하여 불규칙한 경계를 갖고 있었고 인설(scale)과 가피도 동반하였다(Fig. 1A). 환자는 어릴 때 고아가 되어 정확한 가족력은 얻을 수 없었다.

진찰소견에서 양측 손목과 수지의 관절에 굴곡구축이 있었고

손톱과 발톱은 어릴때부터 탈락되어 있었다. 손가락과 발가락 사이에 작은 막양(web) 구조가 형성되어 있었고 양측 수지부에 병어리장갑모양의 기형(mitten like deformity)이 있었으며(Fig. 1A) 양측 제 1, 2 족지는 부분적으로 융합하는 양상을 보였다. 피부 조직소견에서 표피가 탈락된 상태였기 때문에 표피가 진피에서 분리되는 것은 볼 수 없었다. 안면부 수상에 의한 하악골변형으로 인하여 내시경적조직검사는 시행할 수 없었으나 육안적으로 구강내 병변이나 이상 소견은 보이지 않았다.

단순 X-선촬영에서 손과 발의 지절관절, 중수수지관절, 중족지절관절 및 팔목과 발목 관절에 굴곡구축이 보였으며 손가락과 발가락 사이에 막양구조가 관찰되었다. 또한 관절주위의 골감소증 변화와 말단 지골에 침상(pointed-shaped) 혹은 쐐기모양기형(wedge-shaped deformity)을 보였다(Fig. 1B, C). 식도조영검사상 인두식도 직하부위와 위식도접합부에 각각 1.8cm, 1.5cm 길이의 분절협착과 협착상부의 확장 및 궤양이 관찰되었으나 연동운동의 이상 소견은 보이지 않았다(Fig. 1D, G). 유동식만 먹을 수 있는 연하곤란을 치료하기 위해 길이 8cm, 직경 20mm의 풍선카테터(Cook, Bloomington, IN, USA)를 사용하여 식도확장술을 시행하였으며 성공적으로 확장되었다(Fig. 1E, F, H). 시술후 환자는 7개월이 지난 현재까지 고형식을 섭취할 수 있다.

## 고 찰

영양장애성 수포성표피박리증은 출생시 또는 유아기에 시작되며 마찰과 외상이 많은 부위에 수포가 발생하고 위축성 또는 비후성 반흔을 나타낼 수 있으며 수족부 손톱 및 발톱의 심한 기형, 탈락과 함께 합지증, 관절운동장애를 초래한다. 병리 조

<sup>1</sup>고신대학교 의과대학 진단방사선과학교실

<sup>2</sup>마리아 수녀회 구호병원 일반외과

<sup>3</sup>고신대학교 의과대학 피부과학교실

이 논문은 1997년 8월 22일 접수하여 1997년 12월 19일에 채택되었음

직학적으로 수포가 치밀판(기리판; lamina densa) 직하부에 생겨 표피와 진피사이를 분리시키고 반흔을 남기면서 치유되며, 방사선학 변화를 흔히 야기하는 질환이다(1). 이 증례도 어릴때부터 손과 발, 무릎, 팔꿈치에 다발성 미란과 위축성 반흔 및 수포가 보였고 진찰 소견에서 손목과 수지관절에 굴곡 구축이 보였으며 양측 수지부에 병어리장갑모양의 기형이 있었다(Fig. 1A). 그러나 이미 표피가 탈락되어 있어서 병리조직학검사에서 수포가 생긴 부위를 알 수 없었고 표피와 진피사이의 분리도 확인할 수 없었으나 피부 소견 그리고 방사선학소견으로 이질환을 진단할 수 있었다(4, 6).

영양장애성 수포성표피박리증이 전신적으로 침범된 경우 전

형적인 근골격계의 방사선학 소견을 보이는데 손과 발이 가장 흔하게, 가장 심하게 침범되는 부위이다. 섬유화된 띠(band)들과 반흔은 중수지관절, 혹은 지절관절에 심한 굴곡구축을 일으키고 지골 혹은 중수골의 흡수를 야기시킨다(Fig. 1B, C). 그외에 다른 변화로는 하악골과 상악골의 변형과 근육위축 그리고 전반적인 골감소증 소견을 볼 수 있다(1).

영양장애성 수포성표피 박리증은 피부뿐 아니고 편평상피세포로 구성된 내부 장기도 침범하는데 인두와 식도가 흔히 침범된다. 식도의 병변은 대동맥융기부, 기관분기부, 위식도접합부와 같이 음식물이 저류되는 부분에 생긴다. 점막의 수상으로 표피층이 고유판(lamina propria)에서 떨어져 나간 부위에 수포



**Fig. 1.** A 40-year-old male patient with epidermolysis bullosa dystrophica.

**A.** Photograph of the right hand shows erosions, atrophic scars, and contracture on the interphalangeal and wrist joints. A small web of scar tissue has formed between fingers. There are mitten deformities on hand. Fingernails were shed during his early life.

**B, C.** Radiograph of right hand (B) and foot (C) show contractures of the interphalangeal articulations, osteoporosis and pointing of the terminal tufts of the phalanges, most prominent in the thumb (arrow).

**D.** Esophagogram shows strictures and ulceration in the upper esophagus.

**E.** Balloon catheter(20mm/8cm.) is inflated and waist is noted.

**F.** After balloon dilatation, good dilatation of stricture was noted in follow up esophagogram.

**G.** Esophagogram shows stricture and ulceration in the gastroesophageal junction with marked proximal dilatation.

**H.** After balloon dilatation, good passage of barium was noted in follow up esophagogram

가 생기며 반흔을 남기면서 치유될 때 부분 협착이 일어난다.

(1) 식도의 협착은 50%에서 상부 식도에 발생하고, 19-25%는 하부 식도에 발생하며 25-30%에서는 다발성으로 생긴다. 짧고 부분적인 협착으로 보일 수도 있고 긴 협착은 경계가 매끈하며 점점 가늘어지는 소견을 보이기도 한다.(1, 3, 7) 이 증례는 인두식도접합부 직하부와 위식도접합부 두군데에 부분 협착과 협착된 식도의 상부에 확장 소견과 궤양을 보여 고형식의 연하장애를 초래하였다(Fig. 1D, G). 이 질환은 항문의 편평상피도 침범하여 만성적인 변비도 야기할 수 있으며 그외에 구강 점막과 기도, 결막, 그리고 외부 생식기도 침범 할 수 있고 또한 편평세포암이 생겼다는 보고가 있다(5, 8).

내시경검사와 식도확장술은 구강, 인두와 식도의 심한 협착과 변형으로 시술이 어려울 수 있고 그로 인한 점막의 수상으로 새로운 수포가 형성되거나 출혈과 천공을 일으킬 수 있기 때문에 구강이나 식도에 이차적인 질환이 없을 때, 그리고 악성 종양이 의심될 때 조심스럽게 시행할 수 있다(2). 이 증례는 안면 수상으로 인하여 하악골의 변형이 생겨 내시경이 통과하지 않아 내시경검사를 하지 못하였으나 육안적으로 구강내 병변은 보이지 않았다. 겨우 유동식만 할 수 있는 연하곤란을 치유하기 위하여 풍선카테터를 이용한 식도확장술을 시행하여 성공적으로 두군데의 협착을 확장시켰으며 환자는 현재 고형식까지 할 수 있게 되었다.

감별해야할 질환은 경피증(scleroderma)이나 수포와 반흔을

남기는 피부병변, 식도협착, 말단지골의 침상 변화와 연부조직의 막양구조등으로 쉽게 감별할 수 있다.

## 참 고 문 헌

1. Mauro MA, Parker LA, Hartley WS, Renner JB, Mauro PM. Epidermolysis bullosa: radiographic findings in 16 cases. *AJR* 1987; 149: 925-927
2. Tishler JM, Han SY, Helman CA. Esophageal involvement in epidermolysis bullosa dystrophica. *AJR* 1983; 141: 1283-1286
3. Orlando RC, Bozyski EM, Briggaman RA, Bream CA. Epidermolysis bullosa: gastrointestinal manifestations. *Ann Intern Med* 1974; 81: 203-206
4. 오송, 임성춘, 한을남, 김낙인, 허충림. 영양장애성 수포성 표피박리증 1예. *대한피부과학회지* 1985; 23(3): 387-3915.
5. Shackelford GD, Bauer EA, Graviss ER, McAlister WH. Upper airway and external genital involvement in epidermolysis bullosa dystrophica. *Radiology* 1982; 143: 429-432
6. Schreiber MH, Cavallo FM, Dominguez VE, et al. Image interpretation session: 1992. *RadioGraphics* 1993; 13: 169-192
7. Wong WL, Entwisle K, Pemberton J. Gastrointestinal manifestations in the Hallopeau-Siemens variant of recessive dystrophic epidermolysis bullosa. *The British Journal of Radiology* 1993; 66: 788-793
8. Martinez Lisa, Goodman Philip, Crow WN. Squamous cell carcinoma of the maxillary sinus and palate in epidermolysis bullosa: CT demonstration. *J Comput Assist Tomogr* 1992; 16(2): 317-319

J Korean Radiol Soc 1998; 38: 297-299

## Epidermolysis Bullosa Dystrophica Associated with Multiple Esophageal Strictures : A Case Report<sup>1</sup>

Kyung Seung Oh, M.D., Sung Tack Choi, M.D.<sup>2</sup>, Gyoo Sik Jung, M.D.  
Jin Do Huh, M.D., Ki Seok Suh, M.D.<sup>3</sup>, Young Duk Joh, M.D.

<sup>1</sup>Department of Diagnostic Radiology, Gospel Hospital, Medical College of Kosin University

<sup>2</sup>Department of General Surgery, Mariawhe Mercy Hospital

<sup>3</sup>Department of Dermatology, Gospel Hospital, Medical College of Kosin University

Epidermolysis bullosa dystrophica is a rare skin disease characterized by milia, nail dystrophy, and blistering of the skin and mucous membranes in response to minimal trauma.

A forty years old man had typical skin lesions on the extremities, and the presence of distal phalangeal wedge deformity with soft tissue webbing was noted. multiple segmental strictures and ulceration involved the cervical and distal esophagus. Esophageal balloon dilatation was therefore performed and dysphagia was relieved. The authors describe a case involving multiple esophageal strictures and musculoskeletal lesion, with clinically and radiologically documented epidermolysis bullosa dystrophica.

**Index words:** Skin, abnormalities  
Esophagus, stenosis obstruction

## 아시아 지역 방사선과 의사의 국내 수련병원 Fellowship 안내

새로운 국제질서가 만들어지고 급변하는 국제관계속에 아시아 태평양시대의 구조적 역할을 하는 현재의 우리 나라는 경제, 사회 등 모든 분야에 그 위상이 크게 달라져 있습니다. 그중 의학 학술 분야에서는 어느 선진국 못지 않은 세계적인 수준이라 자부할 수 있으며 이제는 배우는 나라에서 배움을 주는 나라로 발전하였습니다.

이에 대한방사선의학회에서는 중국을 포함한 아시아 각국 방사선과 의학도들을 선발하여 학문적 수준과 시설이 나은 우리 나라 연수기관에서 6개월에서 1년 동안 수련시켜 우리 나라 방사선의학의 수준을 세계 여러 나라에 과시하고 나아가 아시아 국가간 협력과 우호증진 및 학술교류에도 기여하고자 합니다. 이에 소요되는 제반 비용은 삼성 GE의료기기의 후원으로 이루어집니다.

여러 수련병원에서는 학회에서 주관하는 이 프로젝트에 적극 참여하시어 대한방사선의학회의 국제화 노력에 협조하여 주시기 바랍니다.

- 참여 희망 신청 :

학회 사무국 또는 대한방사선의학회 국제협력위원회

- 문의사항 :

문의사항은 대한방사선의학회 국제협력위원회(울산의대 서울중앙병원 진단방사선과 소재

Tel. (02)224-4362, FAX:(02)476-4719, E-mail: chyoon@www.amc.seoul.kr)로 문의하시기

바랍니다.