

갑상샘기능저하증이 동반된 패리-롬버그 증후군 1예

Parry-Romberg Syndrome Associated with Hypothyroidism

이연희 · 이성은 · 김정열 · 김경남 · 이성복

Yeon Hee Lee, MD, PhD, Seong Eun Lee, MD, Jung Yeul Kim, MD, PhD,
Kyoung Nam Kim, MD, PhD, Sung Bok Lee, MD, PhD

충남대학교 의과대학 안과학교실

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

Purpose: We report a case of Parry-Romberg syndrome associated with right enophthalmos, hypotropia, up-gaze limitation, en coup de sabre, morphea, and hypothyroidism.

Case summary: A 41-year-old woman presented with slowly progressive right enophthalmos that started 5 years previous. With a Hertel exophthalmometer, the right eye measured 10 mm, and the left eye 13 mm. Right enophthalmos and atrophy of subcutaneous tissues of right side orbit were observed. Axial scan of computerized tomography shows atrophy of right side orbital subcutaneous tissues without bony abnormality. At primary gaze, 4 prism diopter hypotropia was observed in the right eye. Up-gaze was limited in both eyes. Visual acuity was 1.0 in both eyes. No specific sign was found in her anterior segment. The patient had experienced right side alopecia 20 years prior and had undergone biopsy, which proved morphea. Linear en coup de sabre morphea was found on the right forehead and scalp. Hypothyroidism due to Hashimoto's thyroiditis was diagnosed based on a blood test, which also showed positive antinuclear antibody. Thus, the patient was diagnosed with Parry-Romberg syndrome associated with hypothyroidism.

Conclusions: Clinicians need to consider the rare disease Parry-Romberg syndrome when a patient with ophthalmologic symptoms such as enophthalmos or eye movement disorders is accompanied by dermatologic symptoms such as linear en coup de sabre morphea or alopecia.

J Korean Ophthalmol Soc 2017;58(7):857-861

Keywords: Parry-Romberg syndrome, Progressive facial hemiatrophy

패리-롬버그 증후군(Parry-Romberg syndrome)은 안면의 편측에 진행되는 위축성 병변을 일으키는 질환으로, 피부, 연부조직, 근육, 근막, 연골, 뼈 등을 침범하여 특징적으로 진행성 편측 안면 위축(progressive hemifacial atrophy)을

초래하는 질환이다.¹⁻³ 외상, 바이러스 감염, 자가 면역, 유전, 신경기능 장애 등이 병인으로 보고된 바 있으나 정확한 병인이나 발생원인은 알려져 있지 않으며,^{1,4,5} 동반된 부위에 따라 피부 증상, 신경학적 기능 이상, 안구 이상 등 다양한 증상이 발생할 수 있다. 국소형 피부경화증이 동반되는 경우, 주로 편측으로 이마에서 전두부에 세로방향으로 함몰되며 위축된 선상 피부경화증(linear scleroderma)이 동반되는 경우가 많으며 이를 칼자국상(en coup de sabre)이라고 한다. 피부 병변은 경계가 뚜렷한 경화성 판으로 나타나며 이로 인해 반흔성 탈모를 나타낸다. 안구 이상으로는 각막 미란, 안구함몰, 이색성 홍채, 홍채염, 편측성 동공산대 등이 흔하다.⁵⁻⁸

■ Received: 2017. 3. 30. ■ Revised: 2017. 5. 8.

■ Accepted: 2017. 6. 17.

■ 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: 82-42-280-8433, Fax: 82-42-255-3745
E-mail: sblee@cnu.ac.kr

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

© 2017 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.

지금까지 국내 안과 문헌에서 보고된 패리-롬버그 증후군은 1예에 불과하며, 본 증례와 같이 갑상샘기능저하증이 동반된 경우는 없었다. 저자들은 우측 안구함몰 및 하사시, 상전장애가 있는 환자에서 칼자국상과 국소형 피부경화증의 기왕력, 탈모 소견을 통해 패리-롬버그 증후군을 진단하였기에 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

증례보고

41세 여자가 5년 전부터 서서히 진행되는 우측 안구함몰을 주소로 내원하였다. Hertel 안구돌출계측정에서 우안 10 mm, 좌안 13 mm로 우측 안구함몰과 안구주위조직 위축소견이 있었다. 안면부 전산화단층촬영에서 우측 안와부의 연부조직 위축 및 안구함몰이 관찰되었으며 뼈의 이상소견은 보이지 않았다(Fig. 1).

제일눈위치에서 우안 4 프리즘디옵터(prism diopter)의 하사시 및 양안의 상전장애가 있었다(Fig. 2). 시력은 양안

1.0으로 정상이었고 전안부검사에서 특이 소견은 없었다. 20년 전 우측 반흔성 탈모가 있어 시행한 조직검사에서 국소형 피부경화증(morphea)으로 진단받은 기왕력이 있었다. 두피의 탈모 부위에서 조직검사를 재시행하였으며 국소형 피부경화증으로 확진되었다. 우측 안면부에 국한된 편측 위축 소견과 우측 이마쪽과 모발선 상부로 특징적인 칼자국상(en coup the sabre)이 관찰되었다(Fig. 3).

혈액검사에서 antinuclear antibody (ANA) 양성 소견, 하시모토 갑상샘염에 의한 갑상샘기능저하 소견이 있었다. 환자의 임상 양상, 병리조직학적 검사, 피검사, 방사선학적 검사 소견을 종합하여 갑상샘기능저하증이 동반된 패리-롬버그 증후군으로 진단하였다.

고 찰

패리-롬버그 증후군은 피부, 연부조직, 근육, 근막, 연골, 뼈 등을 오랜 기간 침범하여 안면의 불균형 유발을 특징으

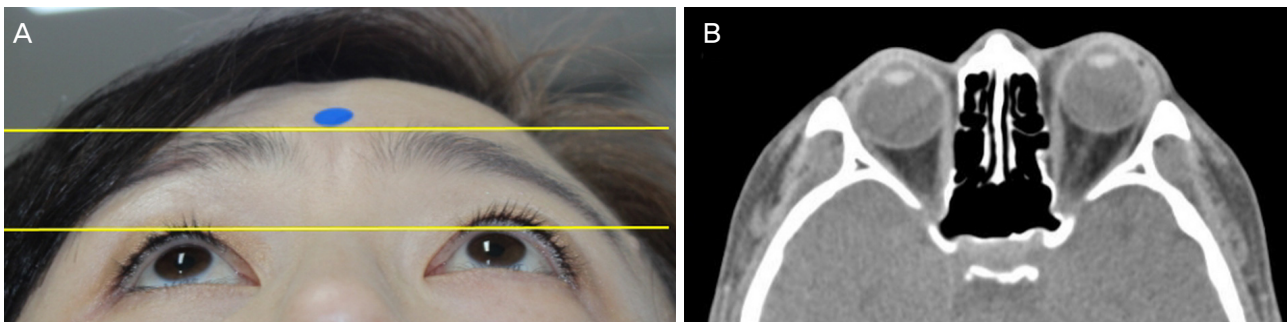


Figure 1. Clinical photograph and Computed tomography showing right enophthalmos. (A) Right enophthalmos was observed at clinical photograph. (B) Axial scan of computed tomography shows right enophthalmos. There was no specific bony abnormality.



Figure 2. At primary gaze, 4 prism diopter hypotropia was observed at right eye. Up-gaze was limited in both eyes.

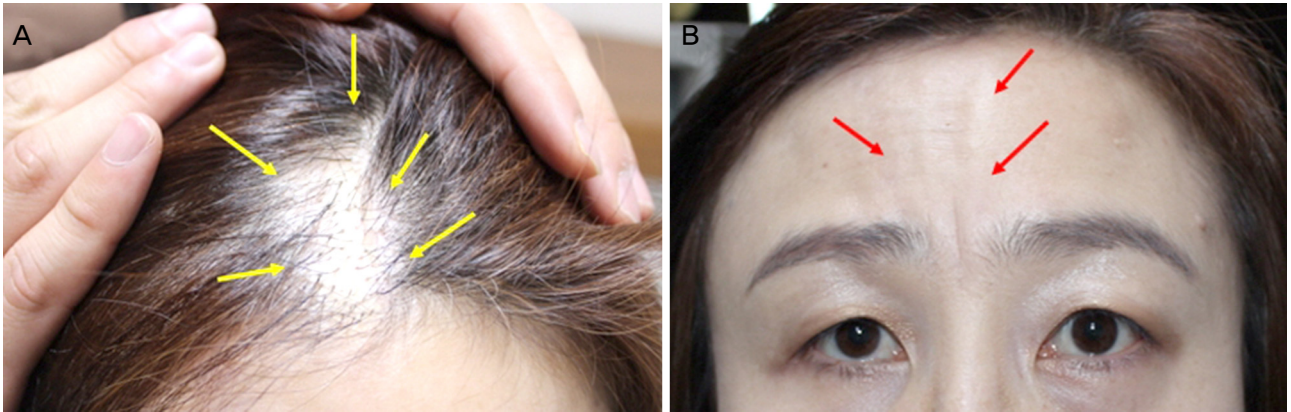


Figure 3. Clinical photographs showing alopecia and linear scleroderma. (A) Linear hair loss was observed on patient's right scalp (yellow arrows). (B) Clinical photograph shows linear scleroderma (en coup de sabre, red arrows) on patient's forehead with mild hemifacial atrophy on right side.

로 하는 드문 질환으로,⁵ 지금까지 외상, 바이러스 감염, 자가 면역, 유전, 신경기능 장애 등이 병인으로 보고된 바 있으나 아직 정확한 발생 기전은 알려지지 않았다.^{1,9} 안면 불균형이 주요 증상이지만, 두개골의 성장은 3세경에 완성되므로 두개골의 위축은 거의 없으며, 안면골의 성장이 끝난 20대 이후에 발생한 경우에는 안면골의 위축도 관찰하기 어려울 수 있다.^{5,9,10} 그 외에 동반되는 증상으로 탈모, 과다 색소침착, 백반 등의 피부 질환이 흔하다고 보고되어 있다.^{2,7,11,12}

동반 질환으로는 뇌전증, 편두통, 중추신경 이상 등의 신경학적 질환이 가장 빈번하다.^{7,8,13} 또 자가면역질환인 하시모토 갑상샘염, 갑상샘기능항진증, 염증성장질환, 류마티스관절염, 경피증, 백반증 등이 동반된 경우가 보고된 바 있다. 특히 경피증은 진피에 교원질의 과다침착으로 인한 피부의 경화성 변화를 특징으로 하는 질환으로 병변이 선상인 경우를 선상 경피증(linear scleroderma)으로 하나의 아형(subtype)으로 구분하며, 이마나 두부의 함몰되고 위축된 선상 경피증을 칼자국상(en coup the sabre)이라고 한다. 패리-롬버그 증후군에서 선상 경피증이 흔하게 동반되며,⁹ 이 증례에서 보이는 칼자국상은 패리-롬버그 증후군의 주요 특징으로 알려져 있다.⁷

그 밖의 안과적 이상으로는 안구함몰, 3번뇌신경 마비로 인한 안구운동장애, 복시, 가성 눈꺼풀처짐, 눈꺼풀위축, 포도막염, 녹내장, 망막 혈관염, 망막박리, 호르너증후군, 이색성 홍채, 홍채염 등이 보고되어 있다.^{3,4,6-8} 이 환자에서는 우측 안구함몰, 하사시, 상전장애가 관찰되었다.

패리-롬버그 증후군은 매우 드문 질환으로, 국내 안과 문헌에는 1979년에 Kim et al¹이 보고한 1예가 유일하다. 이 보고에서는 안과적인 증상으로 안구함몰, 포도막염이 있었으나, 본 증례에서는 안구함몰, 하사시, 상전장애가 나타났

으며 포도막염과 관련된 증상이나 증후는 보이지 않았다. 또 이전 보고는 흑백의 사진자료가 첨부되어 특징적인 피부 병변을 명확하게 관찰하기 어렵고, 전산화 단층촬영 등의 영상자료가 없어 패리-롬버그 증후군의 특징을 파악하기 쉽지 않다. 본 증례에서는 안면부 전산화단층촬영을 통하여 안와골의 이상소견 없이 안와 연부조직 위축에 의한 안구함몰을 확인할 수 있었다. 또 본 증례에서는 이전 보고와 달리 자가항체 검사를 시행하여 경피증과 연관성이 알려져 있는 ANA 양성 소견과 함께 갑상샘기능저하증을 확인할 수 있었다.

국내 피부과 문헌에는 지금까지 3예의 패리-롬버그 증후군이 보고되었다. 1예는 좌측 협부의 위축이 점차 좌측 안면부 및 경부까지 진행되는 것을 주요 증상으로 보고하였으며 안과적 증상은 언급되지 않았다.¹² 다른 1예는 편측 안면 위축이 있는 환자에서 발생한 두정부에 횡단하는 머리띠 형태의 탈모를 동반하였으나 역시 안과적인 증상은 보고되지 않았다.² 또 다른 1예는 전신증상을 동반한 패리-롬버그 증후군을 보고하였는데, 편측 안면 위축과 동측의 하지 단축과 위축이 동반되었다고 하였다.¹¹ 이와 같이 3예 모두 본 증례와 같이 갑상샘기능저하증은 없었으며 안과적인 증상에 대한 기술이 없었다.

패리-롬버그 증후군의 근본적인 치료는 알려진 바가 없으며 증상 개선을 목표로 한다. 병의 진행이 안정화된 이후에 위축 부위의 재건 및 안면 비대칭의 수술적 개선을 고려해야 한다. 안면 윤곽을 재건하기 위해 실리콘 보형물을 이용한 수술적 재건, 뼈와 연골 및 지방이식, 필러 삽입술 등을 고려할 수 있다.^{3,5,7,14-16} 안면부 연부조직 위축에 대하여 유리 피판술을 시행할 수 있으나 상대적으로 긴 수술시간이 걸리고, 얼굴신경 마비 가능성, 장기적으로 피판 늘어짐 등의 제한점이 있어 최근에는 지방세포에서 추출한 줄기세

포와 함께 미세지방이식술이 시도되고 있다.^{4,15}

동반된 탈모에 대하여는 병변내 스테로이드 주사 치료를 시도할 수 있다.² 선상 피부경화증(linear scleroderma)이 동반된 경우 경구 스테로이드제제, D-penicillamine, 말라리아 치료제(hydroxychloroquine), cyclophosphamide, methotrexate 등을 사용해 볼 수 있다.^{10,17}

안과적 증상으로 눈꺼풀위축, 토끼눈증 등이 있을 경우 눈꺼풀올림근후전술을 시도할 수 있다. 포도막염이 동반된 경우 스테로이드 점안제와 산동제를 사용할 수 있다. 망막하 삼출물(subretinal exudate)과 망막 모세혈관 확장성 혈관(retinal telangiectatic vessel)을 동반한 환자에서 레이저 광응고술(photocoagulation) 또는 유리체절제술을 시행하기도 하였다.^{18,19} 본 증례에서 저자들은 환자에게 안구함몰을 주소로 내원하였기에 이러한 치료 방침을 설명하였으나, 수술을 원하지 않아 경과 관찰만을 하기로 하였다.

저자들은 감상샘기능저하증 환자에서 특징적인 칼자국상과 함께 안구함몰, 하사시, 상전장애의 안과적 증상을 보이는 패리-롬버그 증후군을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

REFERENCES

- Kim YJ, Hong YJ, Kim HB. Romberg's syndrome. J Korean Ophthalmol Soc 1979;20:567-71.
- Choi SI, Yang JH, Park YL, et al. Parry-Romberg syndrome with band-like linear alopecia. Korean J Dermatol 2012;50:456-9.
- Kini TA, Prakash VS, Puthalath S, Bhandari PL. Progressive hemifacial atrophy with ciliary body atrophy and ocular hypotony. Indian J Ophthalmol 2015;63:61-3.
- Bucher F, Fricke J, Neugebauer A, et al. Ophthalmological manifestations of Parry-Romberg syndrome. Surv Ophthalmol 2016;61:693-701.
- Madasamy R, Jayanandan M, Adhavan UR, et al. Parry Romberg syndrome: a case report and discussion. J Oral Maxillofac Pathol 2012;16:406-10.
- Hakin KN, Yokoyama C, Wright JE. Hemifacial atrophy: an unusual cause of enophthalmos. Br J Ophthalmol 1990;74:496-7.
- El-Kehdy J, Abbas O, Rubeiz N. A review of Parry-Romberg syndrome. J Am Acad Dermatol 2012;67:769-84.
- Fea AM, Aragno V, Briamonte C, et al. Parry Romberg syndrome with a wide range of ocular manifestations: a case report. BMC Ophthalmol 2015;15:119.
- Duymaz A, Karabekmez FE, Keskin M, Tosun Z. Parry-Romberg syndrome: facial atrophy and its relationship with other regions of the body. Ann Plast Surg 2009;63:457-61.
- Mazzeo N, Fisher JG, Mayer MH, Mathieu GP. Progressive hemifacial atrophy (Parry-Romberg syndrome). Case report. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1995;79:30-5.
- Won TH, Park SD, Seo PS. A Case of Parry-Romberg syndrome with shortening of ipsilateral lower extremity. Korean J Dermatol 2008;46:1216-20.
- Jo HY, Hong SH, Oh CH. A case of Romberg syndrome. Korean J Dermatol 1995;33:349-52.
- Longo D, Paonessa A, Specchio N, et al. Parry-Romberg syndrome and Rasmussen encephalitis: possible association. Clinical and neuroimaging features. J Neuroimaging 2011;21:188-93.
- Asai S, Kamei Y, Nishibori K, et al. Reconstruction of Romberg disease defects by omental flap. Ann Plast Surg 2006;57:154-8.
- Koh KS, Oh TS, Kim H, et al. Clinical application of human adipose tissue-derived mesenchymal stem cells in progressive hemifacial atrophy (Parry-Romberg disease) with microfat grafting techniques using 3-dimensional computed tomography and 3-dimensional camera. Ann Plast Surg 2012;69:331-7.
- Avelar RL, Göelzer JG, Azambuja FG, et al. Use of autologous fat graft for correction of facial asymmetry stemming from Parry-Romberg Syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 2010;109:e20-5.
- Tollefson MM, Witman PM. En coup de sabre morphea and Parry-Romberg syndrome: a retrospective review of 54 patients. J Am Acad Dermatol 2007;56:257-63.
- de Crecchio G, Forte R, Strianese D, et al. Clinical evolution of neuroretinitis in Parry-Romberg syndrome. J Pediatr Ophthalmol Strabismus 2008;45:125-6.
- Park DH, Kim IT. Patient with Parry-Romberg syndrome complicated by Coat's syndrome. Jpn J Ophthalmol 2008;52:520-2.

= 국문초록 =

갑상샘기능저하증이 동반된 패리-롬버그 증후군 1예

목적: 우측 안구함몰 및 하사시, 상전장장애 있는 갑상샘기능저하증 환자에서 칼자국상과 국소형 피부경화증의 기왕력, 탈모 소견을 통해 패리-롬버그 증후군을 진단하여 이를 보고하고자 한다.

증례요약: 41세 여자가 5년 전부터 서서히 진행되는 우측 안구함몰을 주소로 내원하였다. 안구돌출측정법에서 우안 10 mm, 좌안 13 mm로 우측 안구함몰과 안구주위조직 위축소견이 있었고, 안면부 전산화단층촬영에서 우측 안와부의 연부조직 위축 및 안구함몰이 관찰되었으며 뼈의 이상소견은 보이지 않았다. 제일눈위치에서 우안에 4프리즘디옵터(prism diopter)의 하사시 및 양안에 상전장장애(-2)가 있었다. 시력은 정상이었고 전안부검사에서 특이소견은 없었다. 20년 전 우측 반흔성 탈모가 있어 시행한 조직검사에서 국소형 피부경화증(morphea)으로 진단받은 기왕력이 있었고, 우측 이마쪽과 모발선 상부로 특징적인 칼자국상이 관찰되었다. 혈액검사에서 antinuclear antibody 검사 양성 소견, 하시모토 갑상샘염에 의한 갑상샘기능저하 소견이 있어, 갑상샘기능저하증이 동반된 패리-롬버그 증후군(Parry-Romberg syndrome)으로 진단하였다.

결론: 안구함몰 및 상전장장애 등의 안구 이상이 있는 환자에서 칼자국상과 국소형 피부경화증의 기왕력, 탈모 소견 등의 피부증상이 동반될 때, 드문 질환인 패리-롬버그 증후군을 고려해야 할 것으로 생각된다.

〈대한안과학회지 2017;58(7):857-861〉
