

콜로디온 신생아 1례

대구카톨릭 의과대학 소아과학교실

박 동 일 · 최 도 희 · 황 진 복
한 창 호 · 정 혜 리 · 권 영 대

서 론

콜로디온 신생아(Collodion baby)는 매우 희귀한 유전적 피부질환으로 선천성 어린선의 한 병형이며, 출생 시 피부가 황갈색의 부드럽고 윤기있는 양피지같은 막에 완전히 싸여진 채로 태어나며, 그 긴장력으로 인해 사지는 반굴상으로 고정되고 안면의 안검외반 및 구순외전을 초래한다. 양피지같은 막은 두발에 의해 천공되고 액와 부등의 굴절부는 균열되어 있으며, 생후 1~2주부터 벗겨지기 시작하여 보통 1개월내에 거의 완전히 탈락된다.

1841년 Seligman¹⁾이 처음으로 "epidermal desquamation of the newborn"이라고 명명하여 발표하였으며, 1878년에 Perez²⁾가 처음으로 신생아에서 "collodion skin of the newborn"이라고 명명하였다. 1895년에 Ballantyne³⁾는 "mild type of foetal ichthyosis"라고 하여 발표한 후로 다양한 이름으로 보고되어 왔으며, 이와 유사한 이름으로 국내 문헌상에도 9례^{4~10)}가 보고된 바 있다.

저자들은 임상증상과 병리조직 소견 등으로 아주 드물게 출현하는 전형적인 콜로디온 신생아 1례를 경험하였기에, 이를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 아 : 이○○, 생후 1일, 남아.

현병력 : 환아는 제태기간 39 6/7주, 출생체중 3140g의 정상 질식 분만아였다. 출생시 중등도의 태변착색이 있었으며, 출생후 자극에 의해 곧 호흡을 시작하였고, 우유흡인력은 약간 감소되어 있었다. 출생시 전신의 피

부가 황갈색의 양피지같은 막으로 덮여 있었다(Fig. 1).

가족력 : 조부모 및 외친가에 모두 특기한 만한 사항은 없었고, 양친은 모두 건강하였으며, 근친결혼은 아니다. 환아는 네번째 아이로 태어났으며 손위의 세 아이는 모두 여아로서 건강하며 환아의 임신기간 중 약물 섭취력이나 감염의 기왕력은 없었다.

이학적 소견 : 체온 37.4°C, 맥박 140회/분, 호흡 50회/분, 체중 3140g, 신장 49cm, 두위 35cm, 흉위 33.5cm이며, 외관상 중등도의 태변착색이 있었고, 별다른 선천성 기형은 보이지 않았다. 흡철반사는 약간 감소되



Fig. 1. General appearance. Collodion-like membrane covers the entire skin surface.

접수일자 : 1992년 11월 27일

승인일자 : 1993년 2월 5일

어 있었다. 음낭과 하지부위에 경한 부종이 관찰되었고, 막의 수축력으로 인해 사지는 반굴상 고정자세를 보였다 (Fig. 1).

피부병변 소견 : 전신의 피부는 양피지같은 막에 의해 완전히 덮여 있었으며, 막의 수축으로 안면은 낮은 코에 양안검 및 외이의 외반과 구순외전이 있어 전체적으로 흡사 황갈색의 가면을 쓴 것 같았으며 표정은 없었다. 액와부등의 굴절부는 균열되고 두피부는 모발에 의해 천공되어 막으로 싸여져 있지 않았고, 구강, 비강, 외음부 등의 각 점막과 모발은 정상이었다 (Fig. 1, 2). 또한 안검외반과 구순외전은 각질 탈락후 정상화 되었다.

검사 소견 : 입원시 말초혈액 검사상 혈색소 15.4 g/dl, Hct 47%, 백혈구 21,300/mm³(호중구 66%, 임파구 24%, 단핵구 8%, 호산구 1%, 미숙세포 1%), 혈소판 251,000/mm³, 망상적혈구 1.5%였으며, 혈청 매독검사, 소변검사 및 대변검사는 모두 음성으로 정상소견을 보였으며, 부모에 실시한 혈청 매독검사도 모두 음성이었다.

방사선 소견 : 흉부 및 골격계 방사선 소견은 모두 정상이었다.

병리조직 소견 : 피검물은 환자의 우측 서혜부에서 생검한 방추형의 절편(0.7×0.3×0.2 cm)으로 H-E stain 하에 검경하였다. 표피는 뚜렷하고 치밀한 과각화증, 이

상각화증, 극세포증 등이 있었으나, 과립층은 감소되어 있었고, 진피상부에 비특이성의 만성 염증세포가 경미

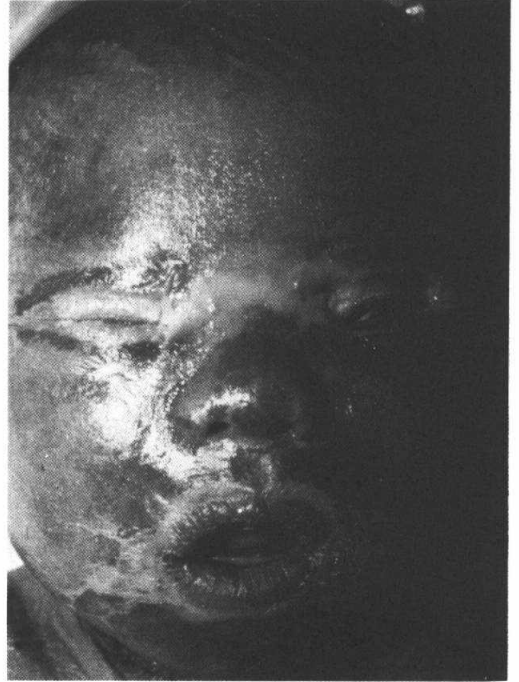


Fig. 2. Close-up of the facial area with remarkable ectropion and eclabion.

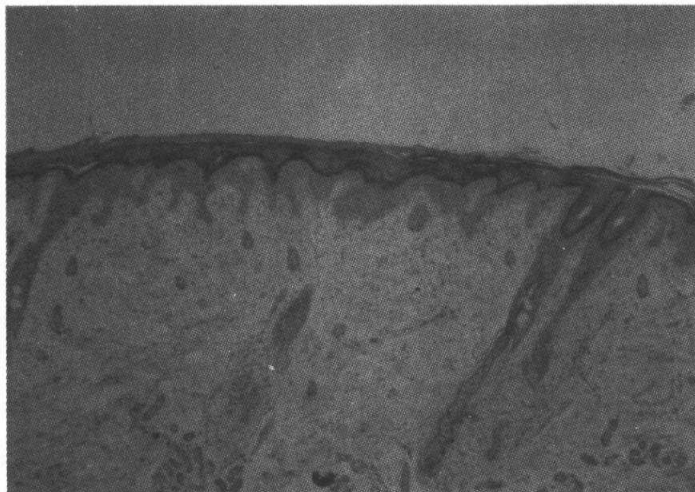


Fig. 3. Biopsy shows marked compact hyperkeratosis, focal parakeratosis, acanthosis, hypogranulosis of the epidermis associated with mild infiltration of atypical chronic inflammatory cells in the upper dermis (H & E stain, x40).

하게 침윤되어 있었다(Fig. 3).

치료 및 경과: 병력, 임상증상, 피부병변 소견, 병리 조직학적 소견 등을 참조하여 선천성 어린선으로 진단하여 입원치료를 하였다. 치료로는 베이비 오일의 단순도포와 보육기에 넣어 적당한 습도유지를 하였으며, 태변 착색과 감염의 위험성이 있어 항생제를 전신투여 하였다. 생후 5일째 고장성 탈수증($\text{Na } 173 \text{ mEq/L}$)을 보여 전해질 교정 및 수액요법을 실시하였다. 생후 7일째부터 점차적으로 양피지양막의 탈락이 하복부부터 시작하여 안면부와 수족부 등의 순으로 보이기 시작하여, 15일째는 거의 호전되어 퇴원하였다(Fig. 4). 1개월 후 외래로 방문하였을 때, 특히 복부에 얽은 회백색의 비늘같은 각질과 경증의 어린선양의 피부를 제외하고는 거의 정상 피부소견과 정상적 발육을 하고 있었으며, 그 후 계속적인 추적관찰에서도 재발하지 아니 하였다(Fig. 5).

고 찰

본증은 선천성 어린선의 한 변형인 매우 희귀한 유전

적 피부질환으로 신생아의 체표면을 둘러싸고 있는 피부의 각질이 두꺼워져 흡사 콜로이온이나 양피지 같으므로 붙여진 이름이다.

선천성 어린선의 병인에 대해서, Frost¹¹⁾는 상피세포 발육의 변화로 세포증식과 각질박리와의 균형이 깨어져 표피가 두꺼워진 것이라 하였고, Ghosh¹²⁾는 불명확하지만 미숙아와 관련이 있다고 하였고, Smeenk¹³⁾는 피부 상피세포의 단백질 대사장애로 설명하였고, Cockayne¹⁴⁾는 처음으로 유전성 요인에 의한 것이라 하였다. 지금까지 병인은 확실치 않으나 표피의 세포분열이 항진되고, 기저층에서 각질층에 이르는 표피세포의 이행시간이 단축되는 것으로 보아 표피세포의 심한 증식이 과도한 인설형성의 부분적인 원인이 될 것으로 생각된다¹⁵⁾. Anton-Lamprecht¹⁶⁾는 전자 현미경에 의한 초미세구조를 연구하여 각질층과 과립층에서 3층 지질막 구조의 존재를 발표하여 지질대사의 이상을 설명하였다.

본증의 분류에 관해, Finlay와 Bound¹⁷⁾는 콜로디온 신생아로 보고된 증례들을 3군으로 분류하였다. 즉 1군

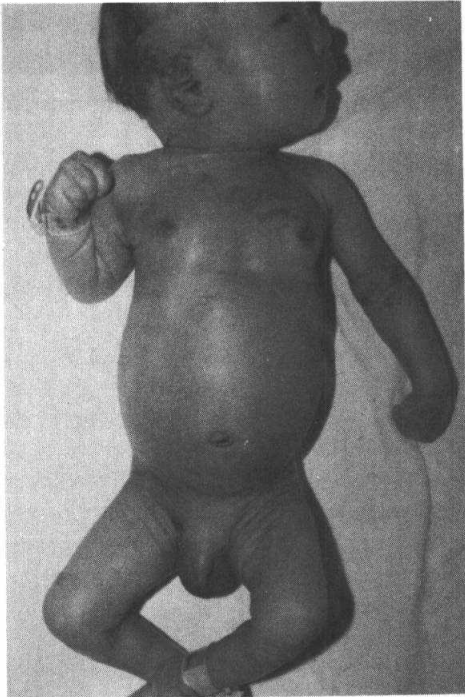


Fig. 4. Marked improvement of the skin with desquamation of parchment-like coverings over generalized area after a 15-day's supportive therapy.

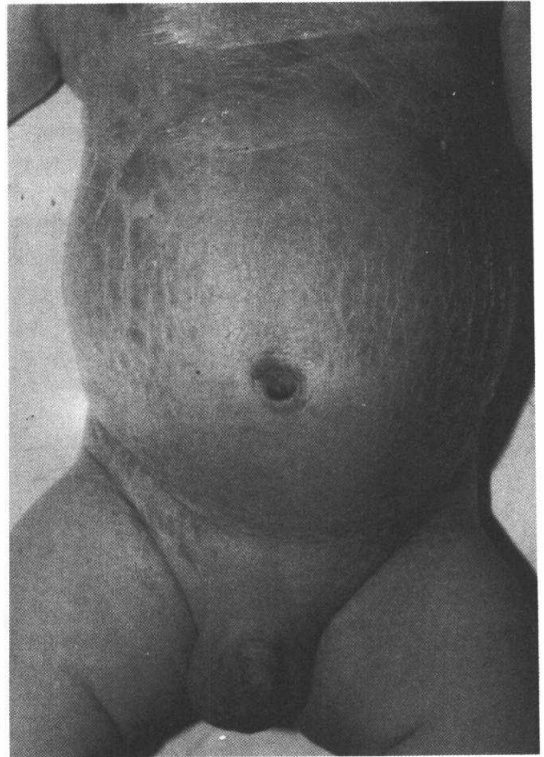


Fig. 5. Mild ichthyosiform scales on the abdomen are observed about 1 month of follow-up.

은 출생시에 만 병변이 있고 성장함에 따라 정상피부로 돌아오는 형과 2군은 선천성 어린선에 의한 것으로 영구적으로 어린선이 남는 형과 3군은 불충분한 관찰 때문에 분류 불가능한 형을 말하였다. 본 증례는 이 분류에 따르면 1군에 속하였다. Gedde-Dahl¹⁸⁾은 최근에 효소학적 연구로 선천성 총판상 어린선을 6군으로 보다 더 세분화하였다. Shwayder와 Frederick¹⁹⁾은 임상증상, 피부병변 소견, 유전학적 등으로 선천성 어린선을 다음 표와 같이 분류하였다(Table 1).

심상선 어린선은 상염색체 우성으로 유전되며 어린선 질환 중 가장 흔하고 가벼운 형으로 출생시는 정상아로 분만되나 학동기가 되면 증상이 나타난다. 어린선은 주로 사지에 크게 나타나고 굴곡부에는 나타나지 않는 것이 특징이며, 발바닥과 손바닥에도 병변이 나타나며, 여름철에는 호전되고 atopy와 잘 동반된다.

반성 열성 어린선은 남성에서만 나타나는 것으로 조기 발병 및 전신침범이 특징이다. 인설은 크고 두터우며 갈색이나 검은색을 띠는데 경부후면, 체간의 전면과 사지의 신측면에 특히 뚜렷하나 굴곡부도 흔히 침범된다. 피부병변은 생후 3개월 이내에 84% 정도에서 나타나며 출생시에도 약 17% 정도에서 보인다. 20~30대가 되면 심재성 간질성 각막혼탁이 잘 동반되며^{15,20)} 환자의 약 25%에서 잠복고환을 보인다²¹⁾. 병인은 steroid sulphatase의 결핍으로 생각되며 여성 유전보인자는 임신시 placental steroid sulphatase의 결핍으로 인한 fetal estrogen 생산이 저하되어 지연분만을 초래한다²²⁾.

총판상 어린선, 비수포성 선천성 어린선양 홍피증은 주로 상염색체 열성으로 유전되며, 가장 심한 형태인 사피양 어린선 태아(Harlequin fetus)는 출생전 또는 그 직후에 사망한다. 나머지 환아는 출생시 두꺼운 각질층이 양수에 담겨져 있었기 때문에 피부가 부드러우나 피부에 덮혀있던 양수가 증발되면서 양피지양막의 피부로 변하기 때문에 일명 콜로디온 신생아라 한다. 콜로디온 신생아는 보통 1~2주가 되면 그 막을 벗기 시작하여, 전체 표면의 각질층의 탈락 후에는 정상아의 피부로 돌아가서 재발하지 않고 완전히 회복되는 것이 특징이다. 본증은 여기에 속하였으며, 콜로디온 막의 긴장력으로 인한 사지의 반굴상 자세, 안검외반 및 구순외전이 특징적으로 관찰된다. 각질층의 박리로 인한 수분손실의 과도로 본증에서처럼 고장성 탈수증이 동반되며^{23,24)} 피부

감염과 흡인성 폐렴의 위험성이 높다²⁴⁾.

수포성 어린선은 상염색체 우성으로 유전되는 가장 심한 형으로 병소발현은 출생시나 그 이후에 보통 시작되나 때로는 생후 6개월까지 지연될 수 있다. 피부병변은 체표면 전체에 보이고 특히 굴곡부위에 더 심하며, 연령에 관계없이 직경 1~2mm의 작은 소수포에서부터 직경 20cm가 넘는 큰 수포도 나타난다. 희유하게는 콜로디온 신생아로 태어난 뒤 곧 두터운 갑옷 모양의 비늘로 덮이는 경우도 있다.

콜로디온 신생아로 나타날 수 있는 질환으로는 선천성 어린선양 홍피증, 총판상 어린선, Netherton 증후군, Conradi 증후군, 심상선 어린선, 반성 열성 어린선, Sjögren-Larsson 증후군 등이 있으므로 이들과의 감별을 요한다^{15,19,24)}. 그 외 감별 질환으로는 사피양 어린선 태아, 회선 선상 어린선, Rud 증후군, Refsum 증후군, Chanarin-Dorfman 증후군, KID(keratitis, ichthyosis, deafness) 증후군, IBIDS(ichthyosis, brittle hair, intellectual impairment, deafness, short stature) 증후군, CHILD(congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma and limb defects) 증후군 등이 있다^{19,24)}. 이중 선천성 어린선양 홍피증의 비수포성 형은 본증과의 임상적 감별이 어렵다¹⁵⁾.

최근에는 양수천자 및 태아 내시경을 이용한 태아 피부 조직검사로 반성 열성 어린선, 표피박리성 과각화증, Refsum 증후군, 총판상 어린선, 사피양 어린선 태아, Sjögren-Larsson 증후군 등을 임신 24주내에 진단할 수 있다^{25,26)}.

치료는 과도한 인설을 제거하기 위해 습화촉진과 윤활제의 사용이 필수적이고 각질 용해제로 6% salicylic acid을 사용하며 혈청 요소 농도를 올리기 위해 습화제 및 각질용해제인 Calmurid®(10% urea, 5% lactic acid)를 사용한다²⁷⁾. 국소 외용약으로 retinonic acid (0.05~0.1% cream)^{24,28)}, vitamin A, corticosteroid cream¹²⁾을 사용하며, 때로는 methotrexate^{15,29)}, cyclosporine³⁰⁾ 같은 약이 효과적일 수도 있다. 수분손실로 인한 고장성 탈수증의 동반시는 수액요법 및 전해질 교정치료를 실시하고, 감염의 증거가 있으면 항생제를 투여하고, 악취가 있으면 중탄산 나트륨으로 목욕시킨다. 심한 안검외반은 안과적 치료^{24,31)}와 때로는 성형외과적 치료²⁴⁾가 요구되기도 한다. 예후는 어린선의 중증도와 질병의 유형에 따라 다르며^{15,24)}, 유전적 질환인 만큼 보

Table 1. The Major Ichthyoses

Disorder	Inheritance	Incidence	Onset	Natural course	Scale	Distribution	Associated features
Ichthyosis vulgaris	Autosomal dominant	1 : 250	3—12 months	Improves with age	Fine, bran flakes, mostly adherent	Predom extensor Flexors spared Hyperlinear palms and soles	Atopy Keratosis pilaris
RXLI*	X-linked recessive	1 : 2—6,000 men	0—3 months	Persistent	Dark, adherent	Generalized Lateral face and neck Variable in flexures	Corneal opacities Placental sulfatase deficiency Delayed onset labor Dirty look
Lamellar ichthyosis	Autosomal recessive, rare dominant	1 : 300,000	Birth	Persistent	Large, thick, platelike Raised borders	Generalized Hyperkeratosis palms and soles	Ectropion, eclabion Collodion baby Hyperpyrexia
CIE**	Autosomal recessive	1 : 300,000	Birth	Persistent	Fine white scale	Generalized	Erythroderma Collodion baby
Bullous ichthyosis	Autosomal dominant	1 : 300,000	Birth	May improve with age	Verrucous, thick, dark	Generalized with blisters Accentuated in flexures Relative facial sparing Thick palms and soles Clear islands	Generalized bacterial overgrowth Foul odor

* RXLI : Recessive X-linked Ichthyosis, ** CIE : Congenital Ichthyosiform Erythroderma.

인자의 검출 및 유전적 상담이 절실히 요구되며 예후가 아주 나쁜형은 자궁내 진단 및 선택적 임신중절이 요망된다¹⁹⁾.

결 론

생후 1일된 남아에서 병력, 임상증상, 피부병변 소견 및 병리조직 소견 등으로 확진한 선천성 어린선의 한 변형인 전형적인 콜로디온 신생아 1례를 경험하였기에 이를 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- 1) Seligman E: *De epidermidis imprimis neonatorum desquamatione. Inaugural Dissertation. Berlin, 1841, p22, cited from Ref 7*
- 2) Perez M: *Observaciones Clinicas. Rev Med Child 6: 459-460, 1878, cited from Ref 12*
- 3) Ballantyne JW: *The diseases and deformities of the foetus. Congenital diseases of the subcutaneous tissue and skin. Edinburgh, Oliver and Boyd, 1895, vol 2, p130, cited from Ref 7*
- 4) 박민화, 정택환, 김영표: 선천성 어린선 1례. 소아과 14:37-41, 1971
- 5) 길동수, 여영구, 김정규, 양만규: 선천성 어린선 1례. 소아과 17:299-301, 1974
- 6) 주백연, 문형로: Collodion baby 1례. 소아과 20: 907-910, 1977
- 7) 김애란, 윤화중, 용환극, 안승일: Collodion baby 2례. 소아과 23:494-499, 1980
- 8) 이정복, 이승현, 이성락, 김성숙: Collodion baby의 전자현미경적 관찰. 대한피부과학회지 19:93-98, 1981
- 9) 류제계, 엄홍인, 이상철, 이정희: 선천성 어린선 1례. 소아과 26:1115-1119, 1983
- 10) 임연성, 한상주, 박원일, 이경자: 선천성 어린선 1례. 소아과 33:1018-1023, 1990
- 11) Frost P, Von Scott EJ: *Ichthyosiform dermatoses. Classification based on anatomic and biometric observations. Arch Dermatol 94:113-126, 1966*
- 12) Ghosh TK: *Collodion baby. Arch Dermatol 100:39-41, 1969*
- 13) Smeenk G: *Two families with collodion baby. Br J Dermatol 78:81-86, 1966*
- 14) Cockayne EA: *Inherited abnormalities of the skin and its appendages. Oxford university, London,*

- 1933, cited from Ref 6
- 15) 대한피부과학회: 피부과학, 4판, 여문각, 1986, p447-451
- 16) Anton-Lamprecht I: *Pränatale Dignostik von Genodermatosen. Vortrag 35. Tagung der Deutschen Dermatologischen Gesellschaft. München, Hautarzt suppl VIII:16-20, 1988*
- 17) Finlay HVL, Bound JP: *Collodion skin of the neonate due to lamellar ichthyosis. Arch Dis Child 27:438-441, 1952*
- 18) Traupe H: *The Ichthyoses. A guide to clinical diagnosis, genetic counseling and therapy. Heidelberg, Springer-Verlag, 1989, p111-134*
- 19) Shwayder T, Frederick O: *All about ichthyosis. Pediatr Clin North Am 38:835-857, 1991*
- 20) Sever RJ, Frost P, Weinstein G: *Eye changes in ichthyosis. JAMA 206:2283-2286, 1968*
- 21) Lykkesfeldt G, Hoyer H, Lykkesfeldt AE, Skakkebaek NE: *Steroid sulphatase deficiency associated with testis cancer. Lancet 2:1456, 1983*
- 22) Harkness RA, Tayler NF, Crawford MA, Rose FA: *Recognizing placental steroid sulphatase deficiency. Br Med J 287:2-3, 1983*
- 23) Garty BB, Metzker A, Nitzan M: *Hypernatremia in congenital lamellar ichthyosis (Letter). J Pediatr 95: 814, 1979*
- 24) Behrman RE, Nelson WE, Kliegman RM, Vaughan III VC: *Textbook of Pediatrics. 14th ed. Philadelphia, WB Saunders Co, 1992, p1656-1658*
- 25) Arnold ML, Anton-Lamprecht I: *Prenatal diagnosis of epidermal disorders. Curr Probl Dermatol 16:120-128, 1987*
- 26) Sybert VP, Holbrook KA: *Prenatal diagnosis and screening. Dermatol Clin 5:17-41, 1987*
- 27) Beverley DW, Wheeler D: *High plasma urea concentrations in collodion babies. Arch Dis Child 61: 696-698, 1986*
- 28) Mirrer E, McGuire J: *Lamellar ichthyosis. Response to retinoic acid. Arch Dermatol 102:548-551, 1970*
- 29) Esterly NB, Maxwell E: *Nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma. Treatment with methotrexate. Pediatrics 41:12-15, 1968*
- 30) Ho VC, Gupta AK, Ellis CN, Cooper KD, Nickoloff BJ, Voorhees JJ: *Cyclosporine in lamellar ichthyosis. Arch Dermatol 125:511-514, 1989*
- 31) Oestreicher JH, Nelson CC: *Lamellar ichthyosis and congenital ectropion. Arch Ophthalmol 108:1772-1773, 1990*

= Abstract =

A Case of Collodion Baby

**Dong Il Park, M.D., To Hyi Choi, M.D., Jin Bok Hwang, M.D., Chang Ho Han, M.D.
Hye Li Chung, M.D. and Young Dae Kwon, M.D.**

Department of Pediatrics, Taegu Catholic College of Medicine, Taegu, Korea

This is a rare typical case of collodion baby. The patient is a one-day-old newborn male who has been suffering from the tightly collodion or parchment-like coverings over the entire skin surface with ectropion, eclabion, fixed semiflexion position of the limbs and fissures on the flexural area. The family history was noncontributory with no consanguinity. This patient was desquamated from collodion-like membrane and returned to normal looking skin from the seventh day of life to one month. Diagnosis of collodion baby was established by clinical features and histopathological study. A brief review of literature was made.

Key Words:

Collodion baby