

## 남아에서 발생한 색소실조증 1례

영남대학교 의과대학 소아과학교실

조민정 · 신손문 · 문한구

### 서 론

색소실조증(incontinentia pigmenti)은 여아에게 주로 발견되는 매우 드문 유전성 피부질환으로서, 출생시 또는 출생 직후 나타나는 피부의 불규칙한 선상의 수포병변과 동반된 홍반성 반점, 그리고 수 주 혹은 수 개월이 지나면서 보이는 사지의 사마귀양 병변과 최종적으로 불규칙한 선상, 점상 및 망상의 색소 침착을 남기는 것을 특징으로 한다. 이 질환은 외배엽, 중배엽 기관에서 유래되는 여러 기관의 장애를 동반하는 발달과정의 결함에 의해 초래되는 전신성 질환으로 알려져 있다.

Garrod(1906)에 의해 처음 보고된 이 질환은 Bardach(1925)에 의해 systematized nevus 라 보고된 바 있으며 Sulzberger(1928)에 의해 색소실조증(incontinentia pigmenti)이라 명명되기에 이르렀다. 우리나라에서는 1996년까지 약 26례가 보고되었는데(이종수와 강형제, 1968; 신애라 등, 1970; 이현우, 1970; 서정희와 송준영, 1974; 김종기 등, 1974; 서명수와 국홍일, 1980; 김태윤 등, 1981; 박장환 등, 1982; 박상수와 국홍일, 1982; 구현모 등, 1985; 송광익 등, 1991; 권수영 등, 1992; 정수암 등, 1993; 이윤주 등, 1995; 박남희 등, 1996) 이중 단 2례만 남아였으며(박상수와 국홍일, 1982)

이 경우에는 genetic mosaicism이 관여한 것으로 알려져 있다(Emery 등, 1993).

저자들은 남아에서 가족력이 없이 피부병변과 안구 및 신경계 이상을 동반한 색소실조증 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

### 증 례

환자 : 김○○, 생후 21 일된 남아

병력 : 재태연령 38주 5일에 출생 체중 3,500 gm으로 태어나 비교적 건강한 상태로 지내던 중 생후 21일째 오후부터 1분 정도 지속되는 왼쪽 상하지의 간대성 움직임이 10여차례 반복되어 입원하였다. 환자의 어머니는 이번 임신기간중에 특기할 만한 문제가 없었으며 산과력에도 특이 사항이 없었다. 환아는 출생시부터 사지에 수포성 병변이 있었으며 군집상으로 변화하는 병변을 보였으나 이와 관련하여 검사는 시행하지 않고 있었다.

진찰 소견 : 맥박은 분당 134 회, 호흡수 분당 34회, 체온 36.8℃ 였고, 체중 4.1kg(10-25th percentile), 두위 37cm(10-25 percentile), 신장 54cm(10-25th percentile)였다. 양측 사지와 서혜부에 홍반성 수포(erythematous bullae)가 선상 및 군집상

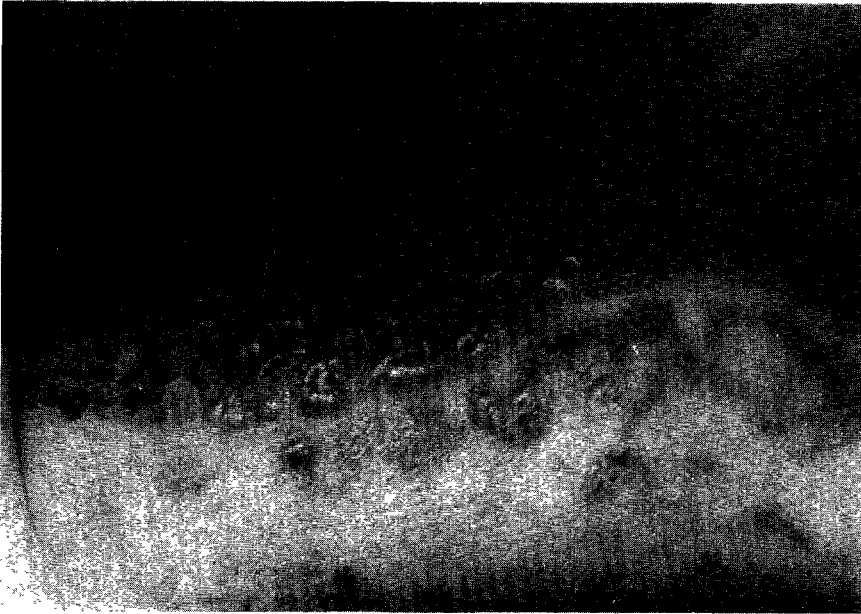


Fig. 1. Grouped and linear erythematous vesicopustular lesions were observed on the patient's thigh(close-up view).



Fig. 2. Microscopic findings of the skin from thigh show multiple vesicle formations, containing eosinophils and hyperkeratosis, and intraepidermal keratinization with singly scattered dyskeratotic cells. Severe eosinophilic infiltration was observed in perivascular area of the dermis. (H&E, X400)



Fig. 3. Irregular patterned whorls and swirls of anomalous epidermal pigmentation were observed at the age of ten weeks.

으로 배열되어 있었고, 동시에 사마귀양 병변(verruous lesion)이 드물게 양측 하지의 내면에서 관찰되었으며, 부분적으로 불규칙한 선상 망상의 흑갈색 색소 침착이 있었다(그림 1). 신경학적 이상 소견은 발견되지 않았으며 청진상 폐음은 깨끗하였고 심음은 정상이었다. 복부 소견상 간 및 비장의 비대는 없었다.

검사소견 : 입원시 말초혈액의 혈색소치는 12.5 g/dL, 헤마토크리트 37%, 백혈구 수 9,900/mm<sup>3</sup>, 호산구 수 3%였고, 혈청 매독검사 및 TORCH검사는 모두 음성이었다. 뇨 및 대변 검사는 정상이었고 전해질 검사와 혈당치도 정상이었으며 척수액 검사도 정상이었다. 뇌 초음파검사 및 자기공명영상검사는 특이한 소견이 없었으며 3 병일째 검사한 뇌파 검사에서는 양측 반구의 중앙부에서 위상역전(phase reversal)이 보였다. 안저 검사를 실시한 결과 좌안 망막에 노란색의 삼출성 병변과 망막출혈이 관찰되었다. 기타 흉부 방사선검사 및 심전

도 소견은 정상이었으며 염색체 검사는 46, XY로 정상 남아의 염색체 소견이었다.

병리조직소견 : 수포성 병변을 보인 대퇴부에서 시행한 피부생검의 병리 조직학적 검사상 과각화증과 호산구를 함유한 다수의 수포들이 산재한 소견을 보였고, 표피내에 각화증과 이각화된 세포가 산재한 소견이 보였으며 진피내에는 혈관 주위를 중심으로 심한 호산구의 침윤이 보였다(그림 2).

경과 및 치료 : 입원후 첫날 경련조절을 위해 페노바르비탈과 디페닐하이단토인을 투여한 후 더 이상의 경련은 없었으며, 피부병변의 수포액을 배양 검사를 위해 채취한 후 항생제를 사용하였다. 제 5 병일째 더 이상의 경련이 없고 영양섭취가 양호하여 퇴원하였으며 퇴원시 환자의 피부병변은 수포성 병변이 균집성 병변으로 이행하는 중이었다. 퇴원하여 1 주일 동안은 양측 손에 수초 정도 짧은 간대성 경련이 5-6 차례 있었으며, 생후 10 주째 외래 방문시 피부의 수포는 사라지

고 갈색 및 검은 색의 색소 침착을 띄는 불규칙한 선상의 사마귀양 반(verrucous plaque)이 양측 하지와 복부에 관찰되었다. 좌안 망막에서 보였던 노란색의 삼출성 병변과 부종은 흡수되고 같은 자리에 망막혈관의 증식소전이 망막에만 국한되어 관찰되었으며, 경련은 더 이상 없었고 이 당시의 수면 뇌파 검사소견은 정상이었다. 눈을 맞추고 소리내 웃고 사회성 미소(social smile)를 보이는 등 전체적인 발육과 성장은 나이에 적합한 상태이나 견인반응(traction response)이 다소 떨어지는 소견이었다.

## 고 찰

색소실조증(incontinentia pigmenti)은 주로 피부와 피부의 부속기관을 침범하며, 그 외에 외배엽과 중배엽에서 기원하는 다른 조직과 기관에 여러 발생학적인 이상을 동반하는 복합적인 유전성 질환이다.

이는 기저세포층에 변성이 발생하여 색소를 지지하지 못하거나 대사시키지 못해 진피내로 색소 파편이 떨어진다고(dropping down: incontinence)하여 'incontinentia pigmenti'라 명명되었으나(Sulzberger, 1965), 색소침착이 염증반응 후의 현상이 아니라는 점에서 적절하지 못하고, 수포기와 우상기가 색소침착 변화보다 앞서 나타나며, 외배엽과 중배엽 기원의 결합들이 함께 나타날 수 있기에 완전한 명칭이라고 할 수 없다는 주장이 지배적이다.

발생빈도에 있어서 인종간의 유의한 차이는 없는 것으로 보고되고 있으나(Carney, 1976), 성별에 따라서는 여자에서의 발생빈도가 훨씬 높았다. Carney(1976)의 보고에서는 37례 중 33례가 여자였으며, Franklin(1952)의 보고에서도 29례 중 26례, 그리고 Kitamura(1954)의 보고에서는 21례

모두가 여자였다.

이 질환의 원인에 대해서는 바이러스 감염, 면역계 이상, 염증반응 후 변화, 알레르기 반응 등 여러 가지 주장이 있으나 유전적 요인에 의하여 발생한다는 견해가 가장 우세하다.

색소실조증은 대부분 여아에서 발생하는데 성염색체 중 X-염색체와 연관되어 유전(X-linked dominant trait)되는 것으로 보고있다(Carney, 1976).

본 증례에서는 특별한 가족력이 없었지만 보고된 색소실조증 환자의 약 55%는 가족력을 지니며, 돌연변이율(mutation rate)을  $0.6\sim 2.0 \times 10^{-5}$ 으로 추정된다. 색소실조증의 돌연변이 염색체를 가진 male embryo는 이 질환에 의해 치명적 영향을 받아 자궁내에서 소멸되는 것으로 추정되며, 색소실조증 가족에서 자연 유산의 발생율이 23%에 이르는 것이 이런 이유로 생각된다(Jermo와 Eric, 1993). 그러나 드물게 남아에서도 색소실조증이 보고되는데 대부분은 47,XXY 염색체를 가지고 있으며 정상 염색체를 가진 경우는 반염색질 돌연변이(half chromatid mutation)에 의해 나타난다(Jermo와 Eric, 1993).

색소실조증에 관련하여 현재까지 제기된 두 가지 유전자는 Xp11,21 과 Xq28 에 위치하며 각각을 IP 1, IP 2 라 한다. 본 질환의 유전자 결손의 정확한 위치는 확실히 밝혀져 있지 않으나 현재까지 연구로는 Xp11,21 내의 IP 1 X-chromosomal translocation breakpoints 사이 영역에서 10개의 DNA 표지가 mapping되어 있으며, YAC(yeast artificial chromosome) 클론에서 이 영역의 2500 kb 중 60% 정도가 복제되어 있다. IP 1 과 IP 2 는 각각의 유전자 산물(gene product)간에 기능상 상호관계를 가지는 것으로 생각되는데, 즉, 하나의 IP locus는 성장인자(growth factor)를 코드화(encode)하며 나머지 하나는 성장인자 특이 수용체로 작용하는 것이며, 이것은 이미 실험으로 알려

진 mouse의 steel(S)과 white spotting(W) loci 의 상호관계와 유사한 것이다. 또한 이들처럼 IP도 embryonic cell lineages의 발달과 분화에 관여하는 것으로 생각된다 (Jermo와 Eric, 1993).

이 질환에 대한 면역계 관련설로는 Menni 등(1990)이 8명의 색소실조증 환자 중 6명에게서 다형핵구의 화학주성(chemotaxis)의 결함이 나타남을 들어 면역계 이상설의 가능성을 주장한 바 있다. Menni 등(1990)은 다형핵구 화학주성의 결함과 높은 IgE level 사이에 연관성을 주장한 바 있으나, Menni 등(1990)은 우상기에 접어든 6명의 IgE level이 모두 정상이었다는 점을 들어 다형핵구 화학주성 결함은 체액성 면역과 관련된 것이 아니라 세포성 면역의 결함과 관련된 것이라 보고하였다.

Andrew 등(1990)은 이 질환을 Bloch-Sulzberger형과 Franceschetti-Jadassohn형으로 분류하였으며 이 중 Bloch-Sulzberger형은 출생 초기에 주로 여아에서 나타나는데 특징적인 피부병변으로 수포기, 우상기, 색소침착기의 3기가 나타나며 이들은 서로 중복될 수 있으나 비교적 명확히 구분되어 나타나고 증추신경계 등 다른 전신성 병변을 흔히 동반한다. 본 증례의 경우 호산성질을 함유한 다수의 수포성 병변이 과각화증과 함께 보여 수포기와 우상기에 해당하는 조직소견을 나타냈으며 경련과 좌안 망막의 삼출성 병변이 동반되어 Bloch-Sulzberger형에 해당하는 것으로 생각된다.

Franceschetti-Jadassohn형은 상염색체 우성으로 유전되며 발병이 2세 이후로 다소 늦고 선형 염증증상이 없이 회색 내지 갈색의 망상형 색소침착이 체간에서 시작되어 사지로 퍼지며 손, 발바닥의 과각화증, 발한의 장애 외에는 특별한 선천성 이상은 없는 것으로 알려져 있다(Curth와 Warburton, 1965). 이 외에도 Curth와 Warburton(1965)은 이 두 가지형의 임상적 특징을 모두 갖춘 것을 이행형(transitional case)이라 하였다.

무색소성 색소실조증(incontinentia pigmenti achromians)이라 하여 처음 발표된 형은 색소실조증의 과색소침착과 유사한 형태 및 분포로 선상 혹은 소용돌이 모양의 저색소반이 관찰되는 형태인데, 호발 연령, 분포, 나이가 들에 따라 병변의 구분이 어려워지는 점 등에서는 유사하지만, 유전학적, 임상적, 병리학적 소견에서는 큰 차이점이 나는 것으로 미루어 색소실조증과는 무관한 하나의 독립된 질환으로 간주하는 경향이 있다(Jermo와 Eric, 1993; 송광익 등, 1991).

색소실조증의 피부병변은 크게 4 단계를 거치며 변화하는데 이때 모든 단계가 항상 나타나는 것은 아니다.

색소실조증 환자의 90%는 생후 수 주 이내에 주 병변이 발견되며 96.4%에서 적어도 6주 이전에 그 병변이 발견된다. 피부병변으로 볼 경우 수포기 이후에 오는 우상기의 절정은 2주에서 6주 사이에 이루어지며 색소 침착은 12주에서 26주 사이에서 대개 이루어진다(Carney, 1976).

출생 직후 혹은 생후 수 주 이내에 발생하여 수 주일 내지 수 개월간 지속하는 수포기(bullous stage)는 특징적으로 홍반, 소수포, 수포, 농포의 병변을 볼 수 있는데 이때 체간의 측면에서는 횡적으로, 상하지의 굴측부에서는 종적으로 군집해 있으며 분포는 혈관 또는 신경분포와 일치하지 않는다. 이 단계에서 환자의 70% 정도에서 출생 2주 이내에 고도의 호산구증다증(18-50%)을 보인다. 본 증례에서는 말초혈액의 호산구가 3%로 경한 호산구증다증을 보였다. 우상기는 일반적으로 6개월 이내에 발생하며 구진, 태선, 과각화, 사마귀양의 병변이 1단계의 병변부위를 따라 혹은 그 병변부위와 관계없이 단독 또는 불규칙한 선상으로 나타난다. 수 개월후 대부분의 사마귀양 병변 부위는 소실되나, 수 주내지 몇 년간 지속되는 경우도 있다. 색소침착증의 가장 특징적인 단계는 3

번째 단계인 색소침착단계이다. 이는 생후 수 주에서 수 개월에 이환되어 전단계와 겹쳐질 수도 있으며 일찍 소실되기도 하지만 30-40대에 점차 소실되기도 한다. 회갈색 내지는 회청색의 색소반이 대칭적으로 사지나 체간에 불규칙한 선상 혹은 나선모양으로 나타나는데 선행병소의 모양이나 위치를 꼭 따르지는 않는다. 마지막 단계는 저색소성 단계로 색소실조증의 피부병변 중 유일하게 성년이 되어서도 관찰할 수 있는 병변이다. 본 증례에서는 출생시 근집상의 홍반성 수포와 부분적으로 사마귀양 병변이 섞여 있는 피부병변을 보이다가 생후 10주경부터는 갈색 및 검은색의 색소침착을 나타내 수포기와 우상기에서 색소침착기로 이행하는 전형적인 피부소견을 보였다.

색소실조증의 피부 외 병변은 치아, 안구, 모발, 중추신경계, 골격계 등 전신에 걸쳐있다. Carney(1976)는 428례 중 79.8%에서 이러한 피부 외 병변이 동반된다고 보고한 바 있다. 이 중 치아 이상은 65-80%에서 볼 수 있는데 부분적 무치가 가장 흔하고 기타 생치 지연, 원추 모양의 기형 치아 등이 있을 수 있다. 다음으로 흔히 나타나는 기형은 모발 기형으로 38-50%에서 볼 수 있으며 탈모증이 흔하다. 안구기형은 약 30% 정도에서 나타나는데 망막혈관과 아래의 색소세포층의 이상으로 초기에는 망막의 주변부에서 비정상적으로 동정맥의 연결(arteriovenous connection)과, 동시에 표피층의 미세혈관기형을 볼 수 있으며 차차 망막 이생성증(retinal dysplasia)과 증식성 망막증(proliferative retinopathy)으로 진행된다. 이 때 병변은 대개 한 쪽에 국한된 양상을 보인다. 본례에서도 좌안에만 국한된 삼출성 망막병변이 관찰되었다. 망막의 허혈성 병변과 이에 따르는 신생혈관증식이 미숙아 망막증에서의 기전과 동일하여 일부에서는 이 경우 망막 냉동응고술로 치료하려는 시도를 하고 있으며, 실제로 진행성 신생혈

관 증식단계에서 조기에 냉동치료를 함으로써 반흔성 망막증(cicatricial retinopathy)을 막을 수 있었음을 보고한 이도 있다(Rahi 등, 1990).

Carney(1976)는 색소실조증에서 중추신경계 질환을 동반할 확률을 30.5%라고 보고하였다. 이 중 가장 흔한 질환은 경련성 질환으로 13.3%를 차지하며 이때 뇌파소견상 이상 소견을 보이는 경우가 약 6.5%에 이르는 것으로 보고하였다. 기타 임상 증상으로는 경련성 마비, 전신 쇠약, 소두증, 수두증 등이 있을 수 있다. 본 증례에서 환자의 머리 둘레는 37cm(10-25th percentile)로 소두증이나 수두증의 소견은 보이지 않았다.

여러 연구에서 이 질환의 중추신경계 증상의 기전을 소혈관의 폐색에 의한다고 보고하였으며, 이는 망막질환의 기전과 같은 것이다(Andrew 등, 1995). 이때 방사선학적으로는 뇌량(corpus callosum)의 저생성증(hypoplasia), 신경변형(neuronal heteropias), 뇌실 주위 백질의 손상 등의 소견이 있을 수 있으며(Margano와 Barbaggio, 1993), 해부병리학적으로는 micropolygyria, 국소 피사와 신경 손상 등을 볼 수 있다. 또한 일차적으로 뇌백질을 침범하는 급성 피사성 뇌증이 올 수도 있는데 이에 관해 Yang 등(1995)은 뇌 단층 촬영에서 다수의 저음영 부위와 대뇌 피질의 위축, 그리고 뇌실의 확장 소견을 보이면서 치명적인 예후를 보이는 증례를 보고한 바 있다.

위의 피부 외 기형 외에도 발육 및 성장장애, 만곡족, 사지의 반위축증, 조갑이영양증, 합지증, 선천성 심질환 등이 동반기형으로 보고되어 있다(권수영 등, 1991). 본 환자의 경우는 외견상 근골격계 기형은 찾을 수 없었으며 청진상 심잡음은 들리지 않았다.

진단에 관련해 Carney(1976)는 이 질병은 너무나 전형적이기 때문에 사실상 생검은 필요하지 않다고 할만큼 특징적인 피부병변을 포함한 임상증

상이 필수적이고 절대적이지만 피부생검 소견 역시 중요하다.

제 1기는 수포기로 표피에 표피 부종과 함께 수포가 나타나며 수포내에 많은 호산성질을 볼 수가 있으며, 제 2기인 우상기에는 표피 비후와 표피 각화가 생기며 유두종증을 볼 수 있다. 색소침착기인 제 3기에는 진피 상부에 멜라닌 색소 침착이 심해지고 기저층의 멜라닌양은 감소하는 소견을 볼 수 있다(권수영 등, 1992).

이 질환의 초기에는 혈액과 조직의 호산구 증다증을 볼 수가 있는데, Carney(1976)가 보고한 165례에서는 25.5%가 정상치를 보였으며 18.8%에서는 5-14%의 증다증을, 16.4%에서는 15-29%의 증다증을 보였으며 15.2%에서는 30-44%, 18.8%에서는 45%이상의 높은 증다증을 보였다. 이에 관해 Epstein(1952)은 생후 첫 2개월 동안 말초혈액에서 18-50% , 수포액에서 90-94%의 호산구 증다증을 보고한 바 있다.

중추신경계 합병증의 진단에는 뇌 백질의 병변과 반구기형을 잘 볼 수 있는 자기공명영상에 유용하다. 본 증례에서는 뇌 자기공명영상에 특이 소견이 없었지만 다른 연구자에 의하면 뇌량의 저생성증, 신경변형, 뇌실주위 백질 손상 등의 소견이 나타날 수 있는데 Margano와 Barbagallo(1993)는 이러한 점을 들어 중추신경계가 형성되기 시작한 태생기부터의 허혈성 병적 기전이 작용함을 주장하였다. 중추신경계 합병증의 진단에는 망막검사도 유용한데 이는 두 병변 모두 소혈관 폐색이라는 공통된 기전으로 야기되기 때문에 망막에서의 혈관의 변화가 중추신경계 합병증의 잠재적 표지가 될 수 있다는 보고에 근거한다(Andrew 등, 1995). 때때로 이러한 망막 질환은 신생아에 진행성 병변이 될 수 있으므로 첫 2-3개월간은 한 달에 한 번 정기적으로 안검진이 필요하다고 한다.

최근에는 DNA 분석에 의하여 Xq28 부위와

Xp11,21 부위의 IP 1 과 IP 2 유전자를 이용한 산전 진단도 가능하다(Jermo와 Eric, 1993). 본 증례에서는 유전자 검사는 실시하지 못하였으며 염색체 검사에서는 46,XY로 정상 남아의 핵형을 보여 반염색질 돌연변이(half chromatid mutation)로 생각된다.

본 증례의 환아에게는 부신피질 호르몬제의 국소 도포를 시행하였는데, 피부 병변 치료에 대해 일부 보고에서는 전신성 스테로이드와 sulfapyridine을 사용하였으나 효과가 없었다고 하며, 시간이 경과함에 따라 자연적으로 소실되어 성인이 되면 완전히 없어지는 것으로 알려져 있다. 망막증에 대하여는 망막냉동응고술이 시도되고 있다.

이 질환의 유전학적 상담에서는 다음을 강조해야 한다. ① 색소실조증 증상이 있는 여성은 4 번의 임신 중 적어도 한 번의 자연유산이 발생할 수 있고, 이때 자연유산으로 인한 합병증도 고려해야만 한다. ② 통계학적으로 볼 때 색소실조증이 있는 여성의 신생아에게 질병이 이환될 확률은 50%이며 모체보다 병변의 정도가 더욱 심할 수도 있고, 그 반대일 수도 있지만 대부분의 경우(94.2%) 병변의 정도가 비슷하다. ③ 색소실조증의 증상이나 가족력이 없는 산모가 증상이 있는 환아를 분만한 경우는 자연적 돌연변이(spontaneous mutation)일 가능성이 높으며 따라서 이 경우는 통계적으로 자연유산이나 증상이 있는 환아를 낳을 가능성이 적다. ④ 선천적으로 나타날 수 있는 비정상적인 전신증상의 가능성과 그것이 정상생활에 미칠 수 있는 영향과 치료 가능성에 대한 설명이 있어야 한다(정수암 등, 1993).

## 요 약

저자들은 출생시부터 균집상의 홍반성 수포와

부분적으로 사마귀양 병변이 섞여 있는 피부병변을 보인 남아에서 생후 10주부터 갈색 및 검은 색의 색소 침착이 나타나 Bloch-Sulzberger 형의 색소실조증(incontinentia pigmenti)이 의심되어 시행한 피부 생검소견으로 호산성질을 함유한 다수의 수포성 병변이 과각화증과 함께 관찰되는 수포기(bullous stage)와 우상기(verrucous stage)에 속하는 색소실조증으로 확진되고 동반된 증상으로는 경련과 좌안 망막의 삼출성 병변이 관찰된 증례를 경험하였다.

이에 저자들은 지금까지 우리 나라에서는 2례 밖에 소개된 바 없는 남아에서 발생한 색소실조증을 문헌고찰과 함께 보고하였다.

## 참 고 문 헌

- 곽남희, 이정호, 김용섭, 조종대: 색소실조증 2례. 대한신생아학회지 3: 148-154, 1996.
- 구현모, 김춘동, 최병렬, 문한구, 박용훈, 전진곤, 하정옥: Incontinentia pigmenti 1례. 소아과 28: 92-95, 1985.
- 권수영, 최현주, 김경희: 안구 이상을 동반한 색소실조증 1례. 소아과 35: 417-420, 1992.
- 김종기, 조길연, 우태하: Incontinentia pigmenti. 대한피부과학회지 12: 143-147, 1974.
- 김태윤, 오영진, 조백기, 김정원, 허원: 색소실조증 2례. 대한피부과학회지 10: 741-744, 1981.
- 박상수, 국홍일: A case of incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger type) in male. 대한피부과학회지 20: 487-489, 1982.
- 박장환, 권오진, 서정희: 수포형 색소실조증 1례. 대한피부과학회지 20: 771-775, 1982.
- 서명수, 국홍일: A case of Incontinentia pigmenti. 대한피부과학회지 18: 169-172, 1980.
- 서정희, 송준영: Incontinentia pigmenti 1례. 대한피부과학회지 12: 301-303, 1974.
- 송광익, 김효정, 황진복, 한창호, 정혜리, 권영대: 색소실조증 1례. 소아과 34: 1446-1450, 1991.
- 신애라, 홍용우, 이병훈, 홍창의: 색소실조증 1례. 소아과 13: 601-603, 1970.
- 이윤주, 임이석, 서성준, 홍창권, 노병인: 망막이상을 동반한 색소실조증 1례. 한국 의과학 27: 46-50, 1995.
- 이종수, 강형제: Incontinentia pigmenti 1례. 대한피부과학회지 6: 35-38, 1968.
- 이현우: Incontinentia pigmenti 1례. 대한피부과학회지 8: 51-54, 1970.
- 정수암, 김원래, 남형근, 노진삼, 박정희: 색소실조증 1례. 소아과 36: 428-433, 1993.
- Andrew GL, Morton FG, Jonathan HG, Peter BB, Bryan RN: Intracranial assessment of incontinentia pigmenti using magnetic resonance imaging, angiography, and spectroscopic imaging. Arch Pediatr Adolesc Med 149: 573-580, 1995.
- Bardach M: systematisierte Naevusbildungen bei einem einerligen Zwillingpaar, I kinder heilk 39: 542-550, 1925 cited from Curth HO, Warburton D: The genetics of incontinentia pigmenti. Arch Dermatol 92: 229-235, 1965.
- Carney RG: Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis. Arch Dermatol 112: 535-542, 1976.
- Curth HO, Warburton D: The genetics of incontinentia pigmenti. Arch Dermatol 92: 229-235, 1965.
- Emery MM, Siegfried EC, Stone M.S, Stone EM, Patil SR: Incontinentia pigmenti. Transmission from father to daughter. J Am Acad Dermatol 29: 368-372, 1993.



- Epstein S, Vedder JS, Pinkus H: Bullous variety of incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger). Arch Dermatol Syph 65: 557-567, 1952 cited from Carney RG: Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis. Arch Dermatol 112: 535-542, 1976.
- Franklin AW: Incontinentia pigmenti Brit Med J 1: 75, 1952 cited from 이종수, 강형제: Incontinentia pigmenti 1례. 대한피부과학회지 6: 35-38, 1968.
- Garrod AE: Peculiar pigmentaton of the skin of an infant. Trans Clin Soc Lond. 39: 216, 1906 cited from Andrew GL, Morton FG, Jonathan HG, Peter BB, Bryan RN: Intracranial assesment of incontinentia pigmenti using magnetic resonance imaning, angiography, and spectroscopic imaging. Arch Pediatr Adolesc Med 149: 573-580, 1995.
- Jermo LG, Eric NB: The molecular genetics of incontinentia pigmenti. Semin Dermatol 12: 255-265, 1993.
- Kitamura K: Incontinentia pigmenti in Japan. Arch Dermatol Syph 69:667, 1954 cited from Curth HO, Warburton D: The genetics of incontinentia pigmenti. Arch Dermatol 92: 229-235, 1965.
- Margano S, Barbagallo A: Incontinentia pigmenti and neuroradiological features. Brain Dev. 15: 362-366, 1993 cited from Rahi J, Hungerford J: Early diagnosis of the retinopathy of incontinentia pigmenti successful treatment by cryotherapy. Br J Ophthalmol 74: 377-379, 1990.
- Menni S, Picconno R, Biolchini A, Plebani A: Immunologic investigations in eight patients with incontinentia pigmenti. Pediatr Dermatol 7: 275-277, 1990.
- Rahi J, HJ: Early diagnosis of the retinopathy of incontinentia pigmenti successful treatment by cryotherapy. Br J Ophthalmol 74: 377-379,1990.
- Sulzberger MB: Uber eine bisher nicht beschirebene congeitale pigmentanomalie. Arch Dermatol Syph 154: 19-32, 1928 cited from Curth HO, Warburton D: The genetics of incontinentia pigmenti. Arch Dermatol 92: 229-235, 1965.
- Yang JH, Ma SY, Tsai CH: Destructive encephalopathy in incontinentia pigmenti, a case report. J Dermatol 22: 340-343, 1995.

– Abstract –

## A Case of Incontinentia Pigmenti Developed in a Male Newborn Infant

Min Jeong Cho, Son Moon Shin, Han Ku Moon

*Department of Pediatrics*  
*College of Medicine, Yeungnam University*  
*Taegu, Korea*

Incontinentia pigmenti is characterized by irregular linear blisters with erythematous lesions which are developed from birth or later, verrucous papules on the extremities which are noted after a few weeks or months, and the appearance of streaks, spots and swirls of hyperpigmentation.

This disorder is known as a systemic disorder caused by a defect at the developmental stage of organs originated from ectoderm or mesoderm.

We experienced an incontinentia pigmenti in a male newborn infant who did not have any family history and had cutaneous lesions, which were in bullous and verrucous stages, ophthalmic problems, and neurologic abnormalities.

**Key Words:** Incontinentia pigmenti, male