대한안과학회지 2009년 제 50 권 제 12 호
J Korean Ophthalmol Soc 2009;50(12):1898-1901
DOI : 10.3341/jkos.2009.50.12.1898

= 증례보고 =

47, XXX 증후군 환자에서의 맥락망막결손증 1예

이나은[1] · 박연정[1] · 유지명[1,2]

경상대학교 의학전문대학원 안과학교실[1], 경상대학교 건강과학연구원[2]

목적: 47, XXX로 염색체 이상을 보이는 환자에서 외사시와 맥락망막결손증이 동반된 증례를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.
증례요약: 1세된 여자 환아가 외사시를 주소로 내원하였다. 제일 눈위치에서 35PD의 외사시를 보였으며 우안 주시가 잘 되지 않았고 안저검사상 우안 아래측에 맥락망막결손이 관찰되었다. 전신검사상 오른손에 합지증을 동반하고 있었고 뇌 자기공명영상에서 우측 소뇌에 낭이 관찰되었다. 염색체검사를 실시한 결과에서 47, XXX 증후군으로 밝혀졌다.
결론: 사시환자의 검사시 전신질환 및 선천 질환의 동반 여부를 확인해야 할 것이다.
〈대한안과학회지 2009;50(12):1898-1901〉

선천성 결손증은 안구조물의 일부가 결여된 상태로 홍채, 수정체, 모양체, 맥락막, 망막, 시신경까지 침범할 수 있는 드물게 보이는 선천성 기형이다.[1] 이는 태생기에 태생열의 폐쇄장애로 인해 오는 전형적 결손증과 다른 요인에 의한 비전형적 결손증으로 분류된다. 이중 전형적 결손증은 유전적으로 우성 유전하는 것으로 알려져 있으며 결손이 홍채나 맥락막의 하비측에 보이게 된다. 기타 환경적 요인으로는 모체의 방사선 조사, 산소 및 엽산의 부족, 비타민 A 부족, 당뇨병 등이 있다.[2-4]

47, XXX 증후군은 감수분열에서의 비분리현상으로 발생하며 빈도는 출생 여아 1000명당 1명이다. 정상이거나 약간 큰 신장을 가지며 심한 정신지체는 드물지만 학습장애 및 언어장애 가능성이 높다.[5,6] 안소견으로는 시신경유두의 결손, 소안구증, 홍채 및 맥락막결손, 양안격리증, 내측 눈구석주름 등이 보고된 바 있다.[7]

저자들은 47, XXX로 염색체 이상을 보이는 환아에서 우안의 외사시 및 맥락망막결손증을 보이는 증례를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

증례보고

1세된 여아가 외사시를 주소로 본원 외래에 내원하였다. 과거력상 환아는 재태주령 40주, 2.1 kg으로 정상분만되었으며 주산기 병력 및 가족력상 특이소견은 없었다. 환아는 상대구심동공운동장애를 보이지 않으나 우안 주시가 잘 되지 않았으며, 제일 눈위치에서 35PD의 우안 외사시가 관찰되었다. 안구운동 장애는 보이지 않았고, 안와 및 안검은 이상소견이 없었다. 전안부검사에서 특이소견 없었으나 안저검사상 우안의 시신경 유두를 포함한 안저 아래측 전반에 걸친 맥락망막결손을 보였다(Fig. 1). 뇌 자기공명영상에서 우측 소뇌에 약 2 cm의 낭이 관찰되었으며(Fig. 2) 오른손에 골결손이 없는 합지증이 관찰되어 우측 3, 4번 수지 분리술을 시행하였다(Fig. 3). 염색체검사를 실시한 결과에서 47, XXX 증후군으로 밝혀졌다(Fig. 4). 5세에 다시 내원했을 때 조절마비굴절검사상 우안 −10.00D sph=−6.00D cyl axis 180, 좌안 +2.00D sph=−3.00D cyl axis 180, 우안 교정시력 0.1, 좌안 교정시력 0.3이었고 25PD 외사시가 관찰되었다. 환아는 약시 교정을 위해 하루 3시간의 좌안 부분가림치료를 시행하였으나 시력호전은 없었다. 6개월이 경과한 현재 교정시력은 우안 0.1, 좌안 0.6이며, 25PD 외사시로 경과관찰 중이다.

고 찰

선천성 결손증의 빈도는 1000명 출산에 0.7명으로 보고되어 있다.[8] 선천성 결손증 중 맥락막결손증은 맥락막 조직의 일부 또는 전부와 망막색소상피가 소실된 질환이며 그 발생빈도는 망막질환의 0.14%를 차지하는 것으로 알려져 있다.[9]

수정란이 분할하여 배판(embryonic plate)이 형성되고 외배엽, 중배엽, 내배엽으로 분화해나가게 되는데 홍채의 실질과 내피 및 맥락막은 중배엽에서, 동공근과 시신경 섬유는 신경외배엽에서 발생하게 된다. 태생 4~6주 이상이 되면 안배(optic cup)의 두층인 내측의 감각신경층과 외측의 색소상

■ 접 수 일: 2009년 5월 7일 ■ 심사통과일: 2009년 8월 25일

■ 책 임 저 자: 유 지 명
경남 진주시 칠암동 90번지
경상대학교병원 안과
Tel: 055-750-8164, Fax: 055-758-4158
E-mail: yjm@gnu.ac.kr

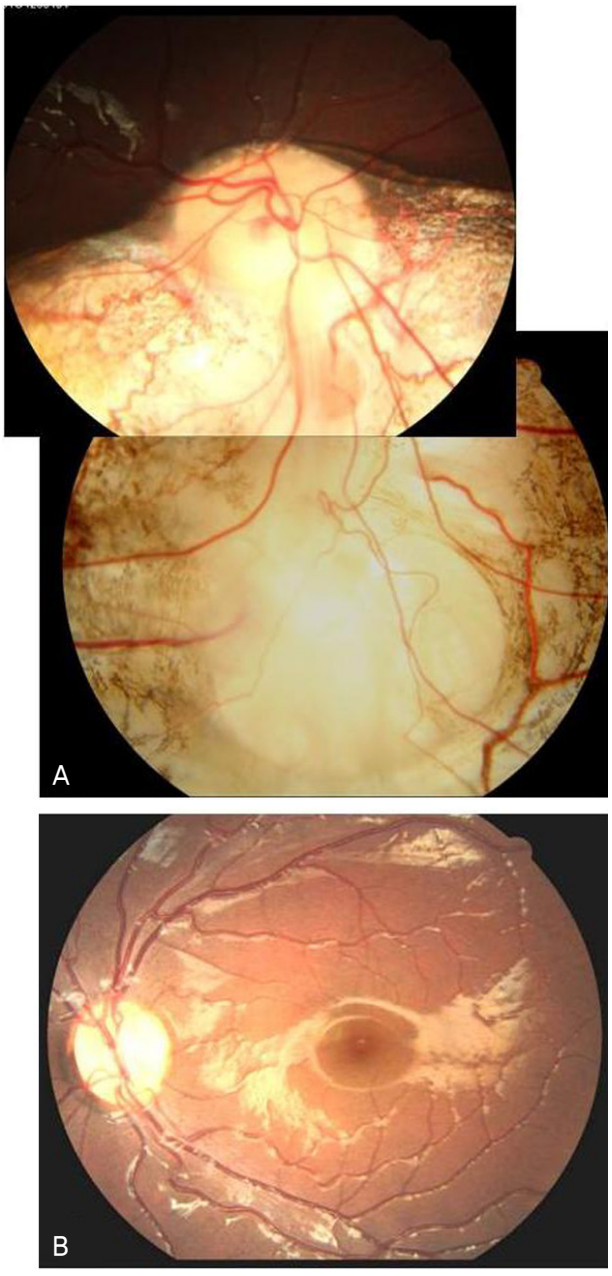

Figure 1. Fundus photograghs show coloboma of choroids and retina involving optic disc in right eye(A) and normal fundus finging of left eye(B).

피층이 적도에서 융합하기 시작하고 완전 폐쇄가 일어난다. 이러한 태생열의 융합과정에 문제가 일어나면 결손증이 발생하게 된다. 맥락막과 공막의 분화에는 완전한 망막색소상피가 필수적이므로 외측의 망막색소상피층 대신에 내측의 감각신경층이 대치되어 비정상적인 망막색소상피로 대치된 경우 맥락막 결손이 일어나며 공막은 얇은 막으로 대치된다.[3,10,11] 결손증에 동반될 수 있는 기형으로는 안면의 태생열 폐쇄부전, 하악골의 이골증, 상악골의 형성부전증, 심장결손, 합지증 및 다지증이 있다.[2] 맥락망막결손증에서 다른 전신 기형이

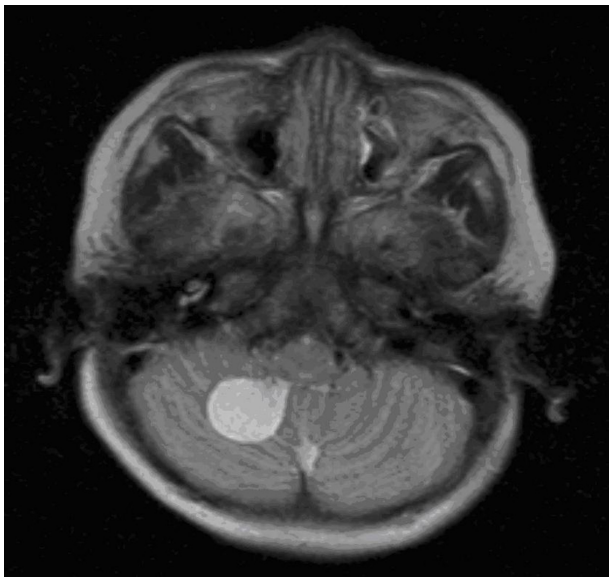

Figure 2. Brain magnetic resonance imaging revealed a 2cm-sized well-defined cyst in the right cerebellum.

Figure 3. Digital photography of right hand of the patient. (A) Before the splitting of the syndactyly. (B) 10 days after operation.

동반된 경우가 38%로 보고된 바[9] 있으며 본 증례에서는 합지증이 동반되어 있었다.

선천성 결손증에서 현재까지 알려진 염색체 이상에는 del 4p, dup 4p, del 5p, r6, dup 8p, dup 9p, dup 10p, del 11q23, r13, del 13q, dup 13q, dup 14q, del 18q, cat-eye syndrome, 13-15 trisomy, trisomy 18, triploidy, XXXXX가 있다.[5]

47, XXX 증후군에서 입술갈림증(cleft lip)과 입천장갈림증(cleft palate)[6] 및 총배설강(cloacal) 기형[12]이 보고되었으며 Dandy-Walker 증후군을 동반한 46, XX/47, XXX 환자에서 양안의 시신경유두의 결손과 홍채실질의 저형성, 비열공성 망막박리가 동반된 예가 보고된 바 있다.[13] 47, XXX 증후군의 현재 알려진 안소견으로는 소안구증, 홍채 및 맥락막

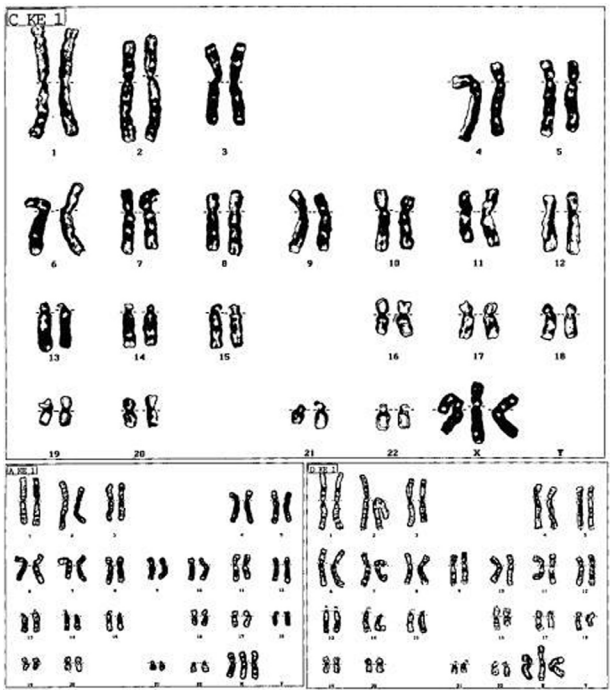

Figure 4. Chromosomal study of the patient. This shows triple X(47, XXX) for karyotype.

결손, 양안격리증, 내측 눈구석주름 등이 있다.[7] 본 증례에서는 외사시와 맥락망막결손증이 동반되어 있었다.

선천성 결손증은 보통 양측성으로 오며 결손이 생기는 부위로는 홍채, 맥락막, 망막, 시신경, 수정체, 황반부 순으로 발생한다고 알려져 있다.[2] 하지만 본 증례에서는 맥락망막결손이 우안에 국한되어 있는 것이 차이점이라 하겠다.

저자들은 오른손의 합지증과 우측 소뇌에 낭을 가진 47, XXX 증후군 환아에서 우안의 맥락망막결손증과 외사시를 경험하였다. 사시환자의 검사시 전신질환 및 선천 질환의 동반여부를 확인해야 할 것이다.

참고문헌

1) Duke-Elder S. System of ophthalmology. London: Kimpton, 1964; 456-87.
2) Kim SY, Lee YW, Koo HM, Chung SK. Chromosomal translocation occuring congenital coloboma in both eye. J Korean Ophthalmol Soc 1992;33:1233-7.
3) Moon AR, Moon NJ, Lee WK. A case of treatment of a retinal detachment associated with choroidal coloboma. J Korean Ophthalmol Soc 1996;37:1230-5.
4) Myron Y, Ben SF. Ocular pathology. A text and atlas, 2nd ed. Philadelphia: Harper & Row, 1982;1424.
5) Ginsberg J, Bove K, Nelson R, Englender GS. Ocular pathology of trisomy 18. Ann Ophthalmol 1971;3:273-9.
6) Jagadeesh S, Jabeen G, Bhat L, et al. Triple X Syndrome with Rare Phenotypic Presentation. Indian J Pediatr 2008;6:629-31.
7) Castane E, Peris E, Sanchez E. Ocular dysfunction associated with mental handicap. Ophthal Physiol Opt 1995;15:489-92.
8) Warburg M. Classification of microphthalmos and coloboma. J Med Genet 1993;30:664-9.
9) Daufenbach DR, Ruttum MS, Pulido JS, Keech RV. Chorioretinal colobomas in a pediatric population. Ophthalmology 1998;8:1455-8.
10) Vaughan D, Asbury T, Tabbara K. General ophthalmology, 12th ed. Los Angels: Lange Medical Publications, 1989;13-4.
11) Johnston KM, Nevin NC, Park JM. Cloacal defect in a 23-year-old with 47, XXX karyotype and clinical features of Cat Eye syndrome. Obstet Gynaecol 2002;22:696.
12) Hero I, Farjah M, Scholtz CL. The prenatal development of the optic fissure in colobomatous microphthalmia. Invest Ophthalmol Vis Sci 1991;32:2622-35.
13) Sakurai E, Shirai S, Ozeki H, Majima A. A case of nonrhegmatogenous retinal detachment in Dandy-Walker Syndrome. Nippon Ganka Gakkai Zasshi 1996;10:832-6.

=ABSTRACT=

A Case of Chorioretinal Coloboma in Triple X Syndrome

Na Eun Lee, MD[1], Yeon Jeong Park, MD[1], Ji Myong Yoo, MD[1,2]

Department of Ophthalmology, Gyeong Sang National University, Colleage of Medicine[1], Jinju, Korea
Gyeong Sang Institute of Health Science, Gyeong Sang National University[2], Jinju, Korea

Purpose: To report the case of a child with triple X syndrome presenting with exotropia and chorioretinal coloboma.
Case summary: A one-year-old female infant presented with 35PD exotropia in the primary position. The patient had poor fixation of the right eye, and a fundus examination showed chorioretinal coloboma in the inferior region of her right eye. The patient also exhibited syndactyly of the right hand. Brain magnetic resonance imaging revealed a well-defined 2 cm cyst in the right cerebellum. Upon chromosomal study, the patient's karyotype was found to be 47, XXX.
Conclusions: When infants or children present with ophthalmologic findings such as strabismus and coloboma, systemic conditions and congenital problems should be considered.
J Korean Ophthalmol Soc 2009;50(12):1898-1901

Key Words: Chorioretinal coloboma, Triple X syndrome

Address reprint requests to **Ji Myong Yoo, MD**
Department of Ophthalmology Gyeong Sang National University, Colleage of Medicine
#90 Chiram-dong, Jinju 660-702, Korea
Tel: 82-55-750-8164, Fax: 82-55-758-4158, E-mail: yjm@gnu.ac.kr