

= 증례보고 =

할러만-스트라이프 증후군 1예

박홍재 · 이수정 · 김완수

메리놀병원 안과

목적 : Hallermann-Streiff 증후군으로 진단된 환아에서 양안 360° 홍채후유착과 소동공 및 무수정체안을 동반한 증례를 경험하였기에 보고하고자 한다

대상과 방법 : 5세 여아가 양안의 시력 저하를 주소로 내원하였다. 정신발달지체로 시력검사는 불가능하였으며 소각막, 소안구증, 눈떨림, 내사시가 관찰되었고 360° 홍채후유착 및 소동공으로 인하여 안저는 보이지 않았다. 발달지연, 새모양의 얼굴, 감모증의 소견을 보여 소아과에 의뢰하여 Hallermann-Streiff 증후군으로 진단되었다. 소동공으로 인해 굴절 검사 및 안저 검사가 되지 않아 홍채후유착 해리술을 시행하였다.

결과 : 우안의 홍채후유착을 제거한 후 홍채축을 이용해 동공을 확장시킨 다음 전낭원형절개술을 시행하려 하였으나 수정체낭과는 다른 양상의 막이 존재했으며 수정체와 섬모체소대는 관찰되지 않았다. 후낭원형절개술 역시 시행할 수 없었으며 전낭원형절개 때와 마찬가지로 막이 관찰되었다. 앞유리체절제술을 시행하였고 액화된 유리체가 관찰되어 두 겹의 막을 동반한 무수정체안으로 진단하였다. 2주 뒤 좌안의 수술을 시행하였으며 홍채후유착 제거 후 무수정체안으로 진단하고 홍채후유착 해리술만을 시행하였다.

결론 : 본 증례에서처럼 Hallermann-Streiff 증후군의 경우 무수정체안의 가능성을 염두해 두어야 할 것이다.

〈한안지 48(9):1285-1290, 2007〉

Hallermann-Streiff 증후군은 Hallermann과 Streiff가 기술한 매우 드문 선천성 기형 중의 하나로 새모양의 얼굴을 가진 두개기형, 치아이상, 왜소체구, 감모증, 피부위축, 양안 소안구 및 선천백내장을 특징으로 한다.^{1,2} 현재까지 전세계적으로 약 150예가 보고되고 있으며 국내에서는 소아과에서 2예, 안과에서 4예의 총 6예가 보고되었고 그 중 선천백내장으로 수술을 받은 경우가 1예, 녹내장으로 인해 홍채절제술을 시행받은 경우가 1예 있었다.³⁻⁸ 저자들은 양안 홍채후유착과 소동공 및 무수정체안을 동반한 Hallermann-Streiff 증후군 1예를 경험하였기에 보고하고자 한다.

대상과 방법

5세 여아가 양안의 시력 저하를 주소로 개인의원 방문 후 선천백내장 의심 하에 본원으로 전원되었다. 초진시 세극등검사상 양안의 360°의 홍채후유착이 있었고 산동체를 점안하여도 산동되지 않았으며, 양안 동공의 직경은 각각 1.8 mm, 1.7 mm였다(Fig. 1). 소동공으로 인하여 안저검사는 불가능하였으나 초음파검사상 망막박리는 관찰되지 않았다. A-scan상 양안의 안축장 길이가 각각 17.43 mm, 16.10 mm, 각막직경도 양안 8.5 mm로 소안구증, 소각막의 소견을 나타내었다. 정신발달지체로 시력 검사는 할 수 없었으며 양안 상안검의 덧눈꺼풀, 양안의 자발성 수평성 눈떨림, 내사시 30PD가 관찰되었다.

환아는 신체적으로 건강한 부모의 1남 1녀 중 둘째로서 제태기간 40주 질식 분만으로 출생하였고 어머니의 산과력에서 유산, 약물복용, 전신질환 등의 특이사항은 없었다. 부모의 가족력에서 전신 질환이나 유전 질환, 안질환은 없었으며 안과적 검사상 정상 안소견을 보였다. 환아의 오빠도 신체검사 및 안과적 검사상 특이 소견을 보이지 않았다. 환아는 안과적 이상 외에도 발달지연, 코끝이 앵무새 부리처럼 가늘고 뾰족한 새모양의 얼굴, 두발(hair)과 미모(eyebrow)의 감모증 소견을

〈접수일 : 2007년 1월 22일, 심사통과일 : 2007년 5월 22일〉

통신저자 : 김 완 수
부산시 중구 대청동 4가 12
메리놀병원 안과
Tel: 051-461-2540, Fax: 051-462-3534
E-mail: wansookim@yahoo.com

* 본 논문의 요지는 2006년 대한안과학회 제96회 추계학술대회에서 포스터로 발표되었음.

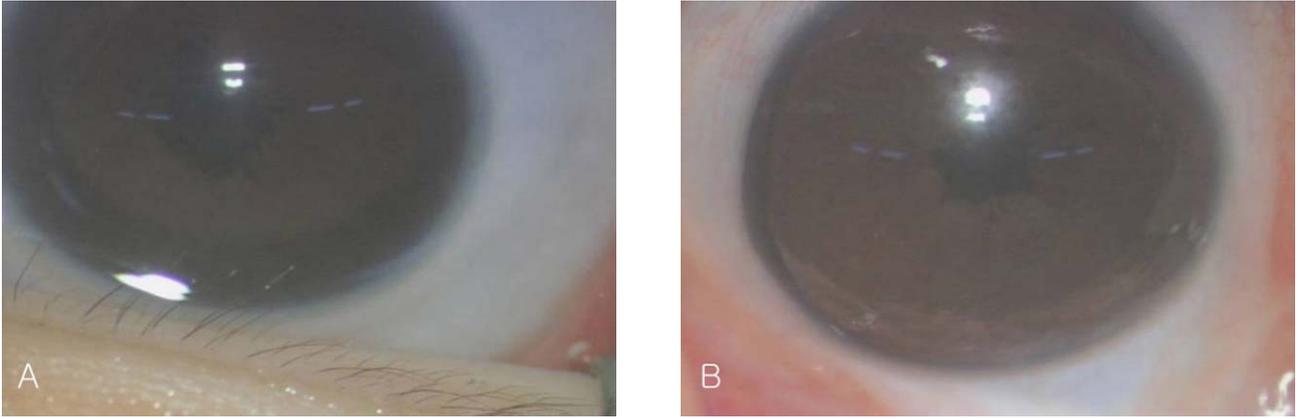


Figure 1. Preoperative findings show a small pupil with 360-degree posterior synechia. (A) Right eye. (B) Left eye.



Figure 2. (A) Frontal view of the face shows a bird-like face with a long nose and microphthalmia. (B) Side view of the face shows frontal bossing and emphasizes the bird-like face with underdevelopment of the mandible.

보여 소아과에 의뢰하여 Hallermann-Streiff 증후군으로 진단하였다(Fig. 2). 신체 검사에서 신장 83.2 cm로 3 percentile 미만, 체중 13 kg으로 3 percentile 미만, 머리둘레길이 48.6 cm로 10에서 25 percentile의 발육지연 소견을 보였으며, 4세 때 혼자서 걷기 시작하는 등 발달지연을 보였다. 얼굴과 턱이 현저히 작았으며 두부 방사선 검사상 두개골의 발육부전 특히

하악골과 안면부의 발육부전이 심하여 두개안면비(Cranio-facial ratio)가 2배로 증가되어 있었고 안와도 정상보다 작았다(Fig. 3). 혈액 및 소변 검사, 심전도, 흉부 방사선 검사상 특이 소견은 보이지 않았다.

소동공으로 인해 굴절검사 및 안저검사가 되지 않아 양안 홍채후유착 해리술을 시행하였다.

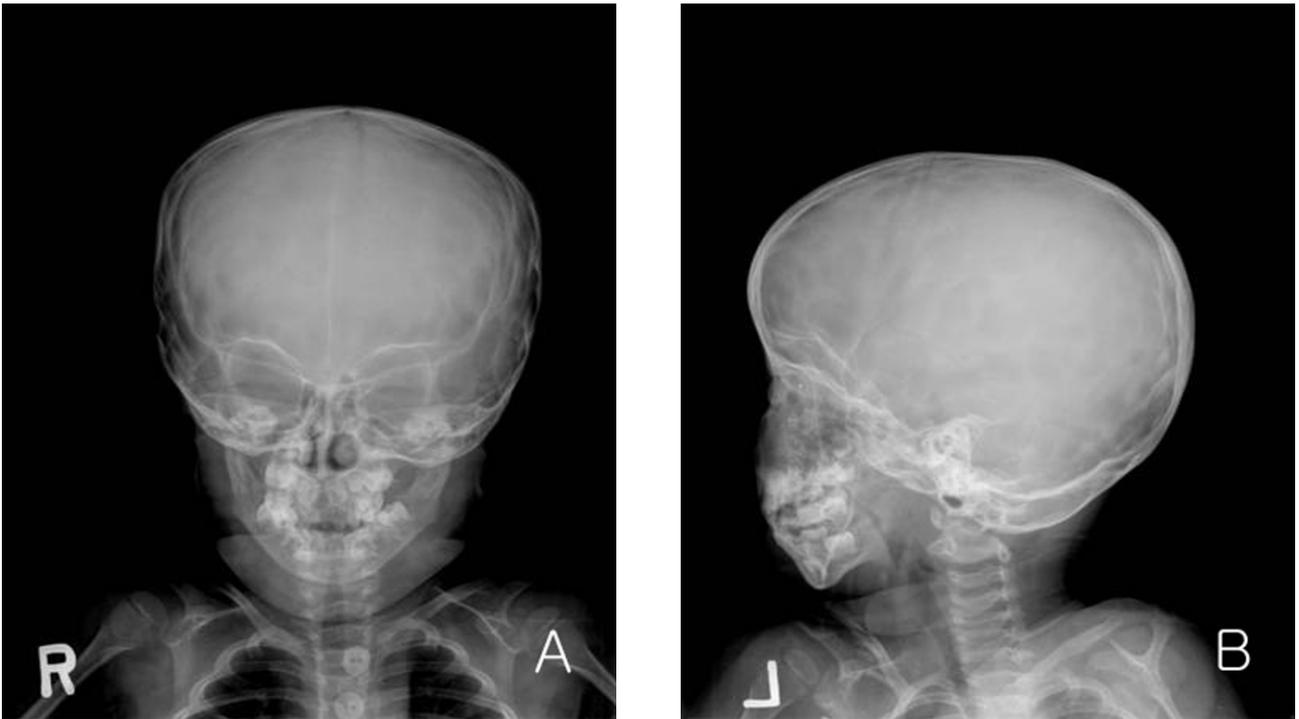


Figure 3. X-ray findings of the skull show a hypoplastic mandible and small orbits. Cranio-facial ratio increased twofold. (A) The antero-posterior view. (B) The left lateral view.

결 과

우안을 먼저 수술하였다. 각막 공막 터널을 만든 후 이를 통해 홍채후유착 해리술을 시행하고 동공연과 홍채괄약근 주위에 부착된 섬유막(fibrous band)을 제거하였다. 연속곡선수정체낭원형절개를 시행하려 하였으나 완전한 연속곡선수정체낭원형절개가 되지 않고 수정체낭이 찢어져 일반적인 수정체낭과 다른 양상을 보였으며, 수정체와 섬모체소대는 관찰되지 않았다. 술 후 후발성백내장을 예방하기 위해 후연속곡선수정체낭원형절개를 하였으나 전낭원형절개 때와 마찬가지로 완전한 후연속곡선수정체낭원형절개가 되지 않았다. 앞유리체절제술을 시행하였으며, 액화된 유리체가 관찰되었다. 저자들은 두 겹의 막을 동반한 무수정체안으로 진단하였다. 소안구로 인해 환아의 눈에 맞는 인공수정체 도수를 구할 수 없었으며, 술 후 합병증으로 녹내장 등이 예상되어 인공수정체 삽입술은 시행하지 않았다.

2주 뒤 좌안에 대한 수술을 시행하였다. 우안에서와 마찬가지로 방법으로 홍채후유착 해리술을 시행하였다. 수정체 유무를 알기 위해 평형염액을 전방 내로 주입하였으며, 이 때 홍채가 뒤쪽으로 오목한 모양을 보여 수정체가 없는 것으로 판단하고 다른 시술은 시행하지 않았다.

술 중 도상감안경을 이용하여 안저 검사를 시행하였으나 양안 모두에서 특이 소견은 보이지 않았다.

술 후 시행한 세극등검사상 전방 내 염증은 관찰되지 않았으며 Tonopen으로 측정된 양안 안압은 약 17~20 mmHg 이었고 안저검사상 정상 소견을 보였다. 술 후 2주째 시행한 조절마비굴절검사상 우안 +10.5D sph -3.00D cyl Ax 180°, 좌안 +13.5D sph -3.00D cyl Ax 180° 였으며 안경을 처방하였다. 술 후 1개월째 30PD의 내사시가 지속되었으며, 주시 및 따라보기 검사 결과는 우안이 좌안에 비해 불량하였다. 양안 문양 시유발전위검사서 P100의 잠복기가 연장된 소견 보였으며, 섬광 시유발전위검사상 P1 파의 잠복기가 증가된 소견을 보였다(Fig. 4).

고 찰

Hallermann-Streiff 증후군은 새모양의 얼굴을 가진 두개기형, 치아이상, 왜소체구, 감모증, 피부위축, 양안 소안구 및 선천백내장 등 7가지 특이한 기형을 동반하는 증후군으로서 1948년 Hallermann¹이 처음으로 2예를 보고하였다. 그 후 1958년 Francois⁹는 이제까지 발표된 21예에 자신의 1예를 추가하여 총 22예를 비교 분석하여 "A New Syndrome"이라고 보고하면서 위 7가지 특징을 열거하였다.

본 질환의 원인에 대해서는 특별히 밝혀진 바는 없지만 산발적인 돌연변이에 의한다고 알려져 있으며,¹⁰

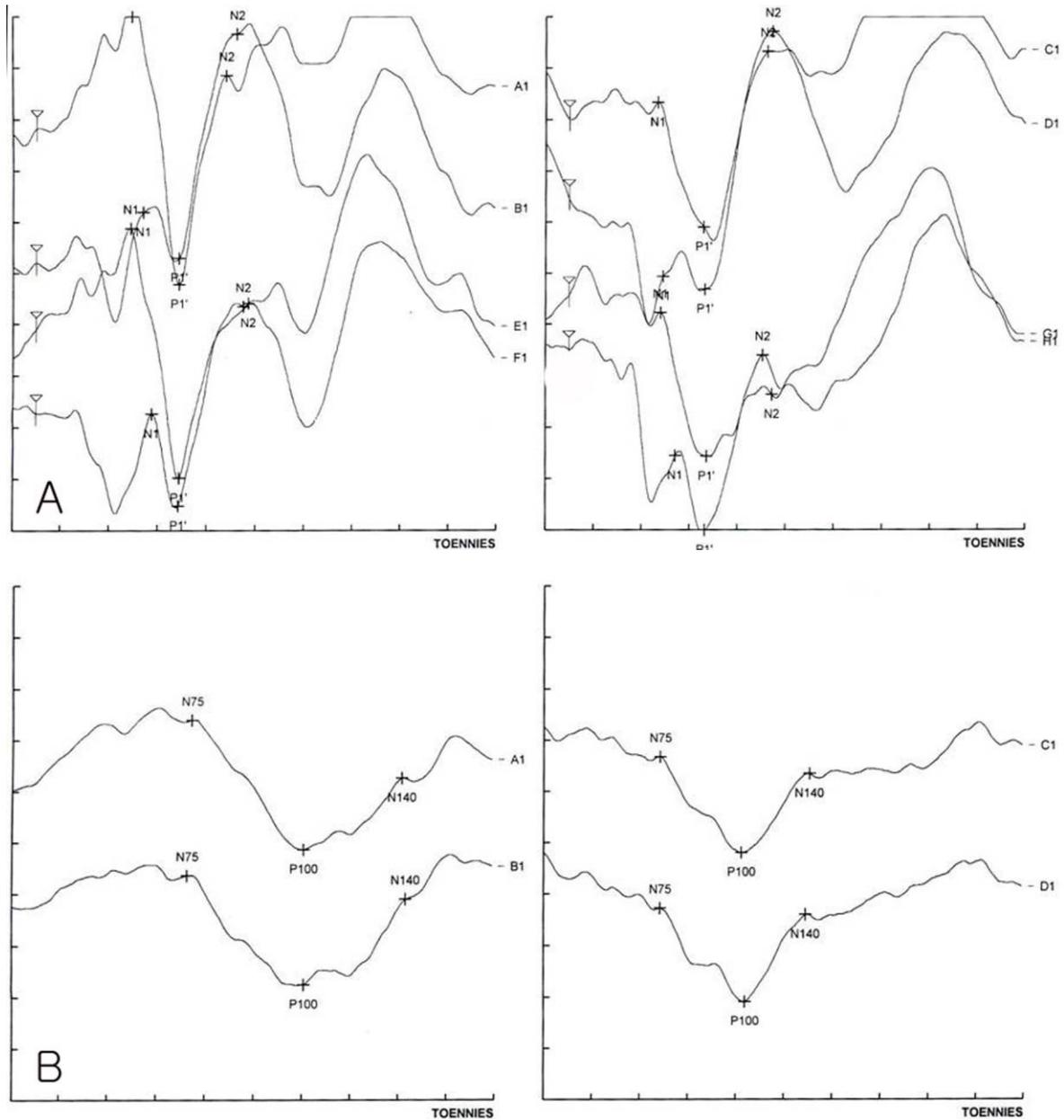


Figure 4. (A) Latencies of P1 wave were prolonged in right and left flash visual evoked potential (VEP). (B) Latencies of P100 value were prolonged in right and left pattern VEP.

elastin에서 결합조직의 변화와 glycoprotein 대사 과정의 장애가 병인이라는 보고도 있다.⁹ 가족적인 보고도 있어 상염색체 우성유전이 추측되어지기도 하나 모두 전형적이지 않은 예로 기록이 미흡하며 염색체 검사 상 정상인 것이 대부분이었다.^{7,8,11-14} 자궁 내 감염 및 기형 유발 인자나 환경 인자에 의한 가능성도 의심을 하고 있으나 확인되지는 못한 실정이다.¹⁵

본 증후군은 Francois⁹가 기술한 7가지 주증상 외에도 여러 가지 안 이상을 동반할 수 있다. 여러 보고들에 따르면 홍채후유착, 홍채위축, 구상각막, 백내장의 자연용해에 의한 무수정체안 혹은 막성백내장, 초자체

혼탁, 포도막염, 시신경위축, 눈떨림, 사시 등의 소견이 발견된다고 하였다.^{5-8,11,12,16-18}

본 증례에서는 양안의 소안구증과 홍채후유착, 무수정체안 및 사시 등의 안과적 이상을 관찰할 수 있었다. A-scan 상 안축장이 우안 17.43 mm, 좌안 16.10 mm로 매우 짧았는데 이는 Cho et al¹⁹이 발표한 신생아의 평균 안축장인 17.54±0.68 mm와 거의 비슷하였다. 각막 직경 또한 양안 8.5 mm로 Kim and Lee²⁰가 보고한 정상 신생아의 평균 각막 직경 10.0±0.4 mm과 비교하면 매우 작은 것을 알 수 있다.

선천백내장은 본 증후군의 80~90%에서 나타나는

특징적인 안과적 증상이다. 하지만 백내장의 자연 용해로 인해 막성백내장 또는 드물게는 무수정체안이 보고되었으며,^{2,18,21,22} 국내에서도 양안의 무수정체안을 동반한 경우가 1예 보고된 바 있다.⁸

Hallermann-Streiff 증후군에서 백내장 수술에 대해서는 많은 논란이 있다. 상기도 폐쇄 때문에 마취가 위험하며, 술 후 합병증이 발생할 가능성이 높고 백내장의 자연 용해도 가능하므로 조기 수술이 좋지 않다는 보고도 있고,^{17,21,23} 자연 용해는 녹내장과 실명을 유발할 수 있으므로 조기 수술이 낫다는 보고도 있다.²⁴ 저자들은 시력 증진 및 약시 발생을 줄이기 위해 성인이 되어서 혹은 언제 일어날지 모르는 자연 용해를 기다리는 것보다 조기 수술을 하는 것이 더 낫다고 생각한다. Sato et al²²에 의하면 Hallermann-Streiff 증후군에서 수정체낭의 혼탁이나 소동공으로 인해 수정체의 자연 용해 유무를 알기 힘든 경우 초음파생체현미경이 도움이 된다고 하였으며, 술 전 초음파생체현미경을 통한 검사가 불필요한 마취나 수술을 줄일 수 있다고 하였다. 하지만 수정체의 혼탁이나 소동공 때문에 초음파생체현미경을 사용해야 진단이 될 정도로 시축을 가리는 경우에는 조기 수술을 하는 것이 시력 발달에 도움이 된다고 생각한다.

본 증례의 경우 수술 전에는 홍채후유착에 의한 소동공으로 무수정체안의 여부를 알기 어려웠으며, 수술을 통해 무수정체안임을 알 수 있었다. 술 후 검사상 특이 소견은 보이지 않았으며, 현재 무수정체안에 대한 안경 처방 후 경과 관찰 중이다.

Hallermann-Streiff 증후군의 경우 무수정체안의 가능성을 항상 염두에 두어야 하며, 시력증진 및 약시를 예방하기 위해 조기 수술 및 안경이나 콘택트렌즈를 이용한 시력 교정을 해야 할 것으로 사료된다.

참고문헌

- 1) Hallermann W. Vogelgeschit und Cataracta Congenita. Klin Monatsbl Augenh 1948;113:315-8.
- 2) Striff EB. Dysmorphie Mandibulfaciale (tefed' Oiseall) et alterations oculaire. Ophthalmologica 1950;120:79-83.
- 3) Son JS, Hwang HY, Moon HK, Hah JO. A Case of Hallermann-Streiff Syndrome. J Korean Pediatr Soc 1987;30: 691-4.
- 4) Kim SY, Kim YM, Yoon HS. A Case of Hallermann-Streiff Syndrome with Intra-Uterine Growth Retardation. J Korean Pediatr Soc 2003;46:926-9.
- 5) Koo BS, Rhee SU. A Case of Hallermann-Streiff Syndrome. J Korean Ophthalmol Soc 1967;8:55-60.
- 6) Shim WS, Kim KR. A Case of Hallermann-Streiff Syndrome. J Korean Ophthalmol Soc 1976;17:297-9.
- 7) Lee HB, Kim JH. A Case of Hallermann Streiff Syndrome. J Korean Ophthalmol Soc 1978;19:455-8.
- 8) Ryoo MH, Kim SS, Yi KP. A Case of Hallermann-Streiff Syndrome. J Korean Ophthalmol Soc 1990;31:831-6.
- 9) Francois J. A New Syndrome: dyscephalia with bird face and dental anomalies, nanism, hypotrichosis, cutaneous atrophy, microphthalmia and congenital cataract. AMA Arch Ophthalmol 1958;60:842-62.
- 10) Schanzlin DJ, Goldberg DB, Brown SI. Hallermann-Streiff Syndrome associated with sclerocornea, aniridia, and a chromosomal abnormality. Am J Ophthalmol 1980;90:411-5.
- 11) Hoefnagel D, Benirschke K. Dyscephalia mandibulooculofacialis (Hallermann-Streiff syndrome). Arch Dis Child 1965;40:57-61.
- 12) Ide CH, Webb RW. Hallerman-Streiff syndrome. Am J Ophthalmol 1969;67:151-3.
- 13) Steele RW, Bass JW. Hallermann-Streiff syndrome. Am J Dis Child 1970;120:462-5.
- 14) Golomb RS, Porter PS. A distinct hair shaft abnormality in the Hallermann-Streiff syndrome. Cutis 1975;16:122-8.
- 15) Kurlander GJ, Lavy NW, Campbell JA. Roentgen differentiation of the oculudentodigital syndrome and the Hallermann-Streiff syndrome in infancy. Radiology 1969;86:77-85.
- 16) Caspersen I, Warberg M. Hallermann-Streiff Syndrome. Acta Ophthalmol 1968;46:385-90.
- 17) Wright KW, Spiegel PH. Pediatric Ophthalmology and Strabismus, 2nd ed. New York : Springer, 2002;725-7
- 18) Hopkins DJ, Horan EC. Glaucoma in the Hallermann-Streiff Syndrome. Br J Ophthalmol 1970;416-22
- 19) Cho KS, Shin YB, Kim BC. Interrelationship between Axial Length and Refractive States, and Anterior Chamber Depth in the Newborn. J Korean Ophthalmol Soc 1990;31:215-9.
- 20) Kim JH, Lee SH. Intraocular Pressure, Corneal Diameter and C/D Ratio in Normal Newborns. J Korean Ophthalmol Soc 1996;37:115-8.
- 21) Wolter JR, Jones DH. Spontaneous Cataract Absorption in Hallermann-Streiff Syndrome. Ophthalmologica 1965;150:401-8.
- 22) Sato M, Amano E, Okamoto Y, Miyake Y. Ultrasound Bimicroscopic Findings in Hallermann-Streiff Syndrome. Jpn J Ophthalmol 2002;46:451-4.
- 23) Aracena T, Sanguesa P. Hallermann-Streiff-Francois syndrome. J Pediatr Ophthalmol 1977;14:373-8.
- 24) Belkin M, Ticho U, Susal A, Levinson A. Ultrasonography in the refraction of aphakic infants. Br J Ophthalmol 1973;57: 845-8.

=ABSTRACT=

A Case of Hallermann-Streiff Syndrome

Hong-Jae Park, M.D., Soo Jung Lee, M.D., Ph.D., Wan-Soo Kim, M.D., Ph.D.

Department of Ophthalmology, Maryknoll Hospital, Pusan, Korea

Purpose: We report a case of Hallermann-Streiff syndrome with 360° posterior synechiae, small pupils and aphakia.

Methods: A five-year-old female presented with decreasing visual acuity of both eyes. Visual acuity was not checkable due to mental retardation. Microcornea, microphthalmia, nystagmus and esotropia were found, and a fundus examination was not available due to 360° posterior synechiae and small pupils. She had developmental delays, bird-like face and hypotrichosis. A pediatric physician was consulted who diagnosed her with Hallermann-Streiff syndrome. Refraction and fundus examinations were impossible due to her small pupils, so synechiolysis was done.

Results: After synechiolysis and pupil dilatation in right eye with iris retractors, continuous curvilinear capsulorhexis (CCC) was attempted. However, the anterior capsule was unusually fragile and fibrotic. Therefore, the CCC failed. In addition, the crystalline lens and the zonule were not found. The posterior capsule was fragile similar to the anterior capsule. Complete posterior CCC (PCCC) was impossible. We could not find any formed vitreous in the vitreous cavity during anterior vitrectomy. We diagnosed the condition as aphakia with only two layers of membranes. Two weeks later, synechiolysis in the left eye was done. The left eye was also diagnosed with aphakia, and only synechiolysis was performed.

Conclusions: The possibility of aphakia must be always considered in cases of Hallermann-Streiff syndrome. J Korean Ophthalmol Soc 48(9):1285-1290, 2007

Key Words: Aphakia, Hallermann-Streiff Syndrome, Posterior synechiae, Small pupil

Address reprint requests to **Wan Soo Kim, M.D., Ph.D.**

Department of Ophthalmology, Maryknoll Hospital

#4-12 Daechung-dong, Chung-gu, Pusan 600-730, Korea

Tel: 82-51-461-2540, Fax: 82-51-462-3534, E-mail: wansookim@yahoo.com