

= 증례보고 =

A형 사시를 동반한 전반적 선천섬유증증후군 1예

최해원 · 박정민 · 이수정

메리놀병원 안과

목적: 양안의 눈꺼풀처짐과 양안의 하사시 및 A형 내사시를 동반한 전반적 선천섬유증증후군 1예를 경험하였기에 국내 최초로 보고하고자 한다.

증례요약: 6세 여아로 출생 시부터 있었던 양안의 심한 눈꺼풀처짐과 좌안의 내편위를 주소로 내원하였다. 눈꺼풀올림근의 기능은 없었으며 턱을 25° 정도 들고 있었다. 양안에서 수직운동은 전혀 되지 않았으며 외전장애가 있었고 좌안에서 20 프리즘디옵터(PD)의 내사시, 양안에서 35PD의 하사시가 있었다. 상방주시시 눈모음운동이 나타나고 하방주시시 정위를 보이는 A형 사시가 관찰되었다. 양안의 눈꺼풀처짐, 하사시와 A형 내사시를 동반한 전반적 선천섬유증증후군으로 진단하여 하직근 후전술을 시행하였고, 술 후 턱을 드는 것과 양안의 하사시는 교정되었으나 외편위가 증가되어 제 1 안위에서는 정위를 보였고 하방주시시에는 15PD의 외사시가 나타났다.

결론: 저자들은 국내외에서 보고된 적이 없는 A형 사시를 동반한 전반적 선천섬유증증후군을 경험하였고 양안의 하직근 후전술 후 외편위가 증가될 수 있으므로 이를 감안하여 수평사시의 수술량을 결정해야 할 것으로 생각된다.

〈대한안과학회지 2008;49(12):2021-2026〉

선천섬유증증후군(Congenital fibrosis syndrome)은 정상 외안근이 섬유성 조직으로 대체됨으로 인해 안구운동장애 및 사시, 양안의 눈꺼풀처짐, 이상두위 등이 출생 후에 나타나는 비교적 드문 선천성 질환¹으로 1840년 Baumgarten²에 의해 처음 보고된 이후 Brown³이 양안성으로 전외안근의 안구운동장애, 눈꺼풀처짐 및 심한 하사시를 동반한 임상증례를 전반적 섬유증증후군(general fibrosis syndrome)으로 명명하였다. Harley et al⁴은 1978년 선천섬유증증후군을 다섯 형태로 분류하였고 이에 더해 Fells et al⁵이 6번째 형으로 3~5세 사이에 점점 심해지는 A형 사시(Progressive exaggerated A-pattern strabismus with presumed fibrosis of the extraocular muscle) 8예를 제시하였으나 6예에서는 하직근 후전술 후나 수평근 수술 후에 A형 사시가 발생한 것이었으며 양안의 전반적 선천섬유증증후군에서 A형 사시가 발생한 경우는 없었다.

저자들은 전반적 선천섬유증증후군으로 양안의 하방고정, 양안의 눈꺼풀처짐, 두부의 위치이상을 보인 6세 여자 환아에서 양안의 하직근 후전술을 시행하기 전부터 A형 사시가 동반된 1예를 경험하였기에 이를 최초로 보고하는 바이다.

증례보고

6세 여아가 출생 시부터 있었던 양안의 심한 눈꺼풀처짐과 좌안의 내편위를 주소로 내원하였다. 환아의 전신 건강 및 발육상태는 정상이었고 가족력상 환아의 아버지와 오빠는 이상이 없었지만 어머니가 환자와 같은 눈꺼풀처짐과 사시가 있었다. 안과검진상 위눈꺼풀테에서 각막반사점 사이의 거리(Marginal reflex distance1: MRD1)는 -1 mm/-1.5 mm였고, 눈꺼풀올림근의 기능과 벨현상은 양안에서 모두 없었으며 턱을 25°정도 들고 있었다(Fig. 1). 크림스키검사상 양안 35 프리즘디옵터(PD)의 하사시와 20PD의 좌안 내사시를 보였다. 안구운동검사상 우안에서 -2, 좌안에서 -3의 외전장애가 있었고 수직운동은 전혀 되지 않았으며 상방주시시 눈모음운동이 나타나고 하방주시시 정위를 보이는 A형 내사시가 관찰되었다(Fig. 2).

조절마비하 굴절력은 우안 +7.75D sph -1.25D cyl Ax180°, 좌안 +8.50D sph -1.75D cyl Ax160°

〈접수일 : 2008년 8월 1일, 심사통과일 : 2008년 11월 24일〉

통신저자 : 이 수 정

부산시 중구 대청동 4-12

메리놀병원 안과

Tel: 051-461-2469, Fax: 051-462-3534

E-mail: kris9352@hanmail.net

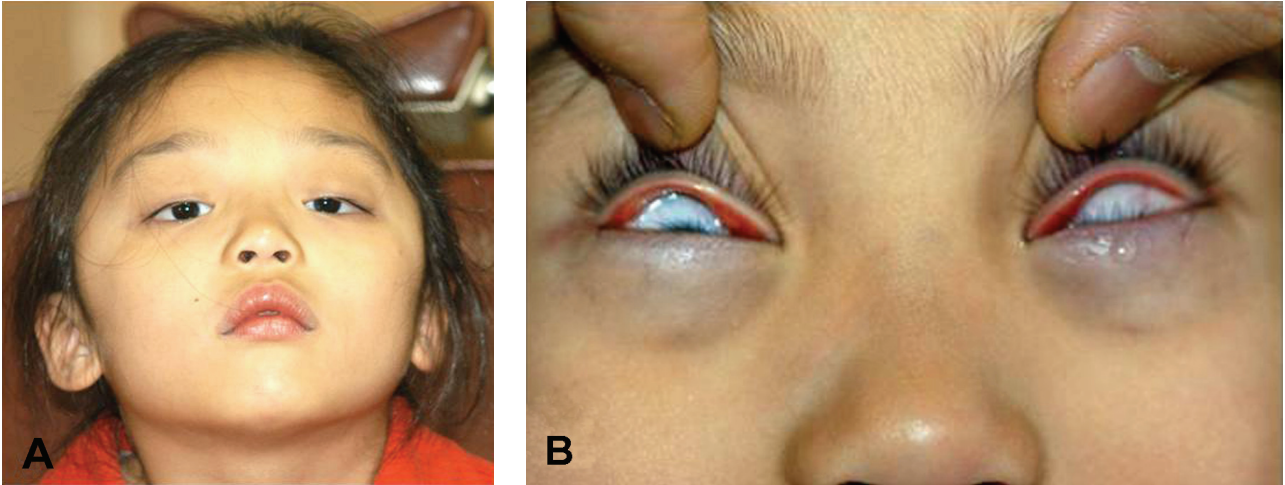


Figure 1. (A) Preoperative photograph shows bilateral ptosis and chin elevation. (B) Bell's phenomenon was absent.

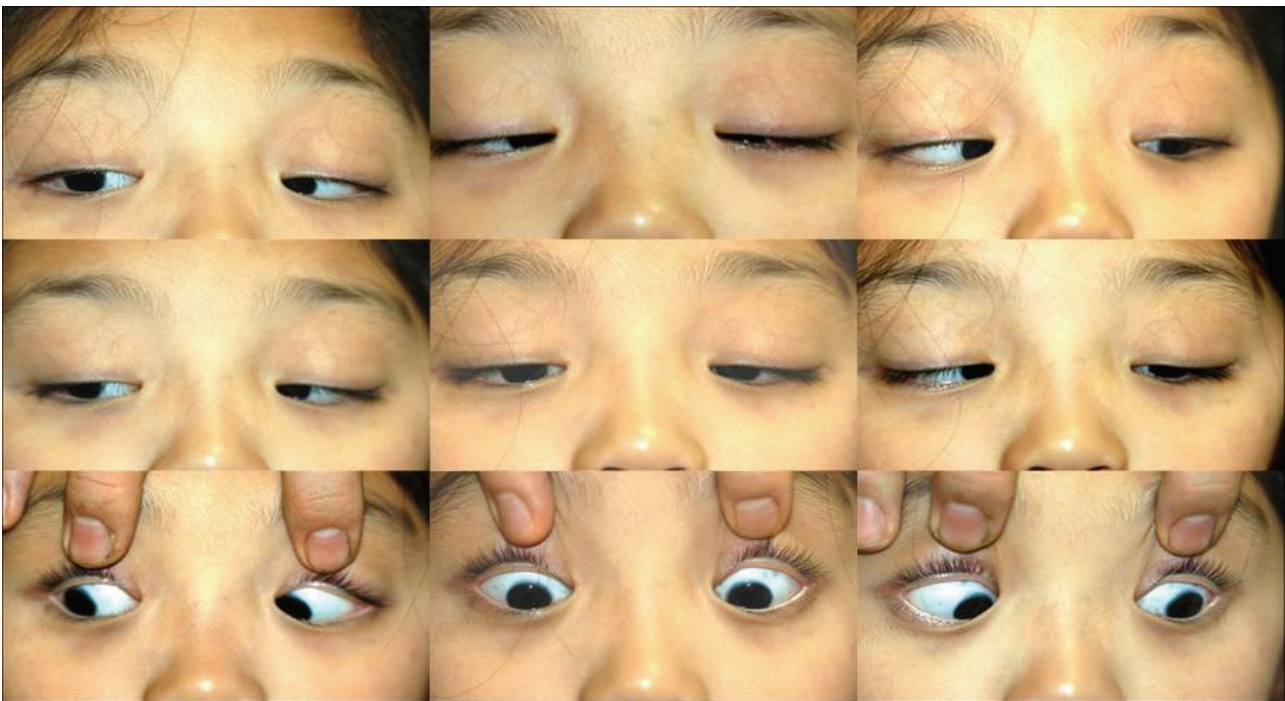


Figure 2. Preoperative photograph shows A-pattern esotropia that presents convergence movements on attempts to look upward, a left esotropia of 20PD in the primary position, and orthotropia on attempts to look downward. Bilateral hypotropia of 35PD with no vertical movement, and abduction defect of both eyes were observed.

이였으며 최대교정시력은 우안 0.6, 좌안 0.4이었다. 동공검사는 정상이었고 이중마독스막대검사 및 안저검사에서 회선편위는 관찰되지 않았고, 안저검사에서 특이소견은 없었다. 티트무스입체시검사 및 란도트입체시검사상 입체시는 400초였으며 워트4등 검사상 근거리 및 원거리에서 좌안 억제를 보였다. 저자들은 이상의 소견을 종합하여 양안의 하사시와 A형 내사시를 동반한 전반적 선천성유증증후군으로 진단하였다.

전신마취 하에서 시행한 견인검사상 양안에서 수직

방향에서 +4, 수평 방향에서 +3의 저항이 있었다. 하사시를 교정하기 위하여 하직근 후전술을 우안은 11 mm 시행하였고 좌안은 수술시야 확보가 힘들어 9 mm 시행하였으며, 양안 결막을 6 mm 후전하였다. 술 후 발생 가능한 아래눈꺼풀 뒤당김의 예방을 위해 양안의 아래눈꺼풀 당김근을 하직근에서 가능한 한 박리해 낸 후 하직근의 원래 부착지점에 봉합하였으며 술 중 좌안 하직근 부착부 후방 4~6 mm 지점에서 하직근을 췌기모양으로 절제하여 조직편을 얻었다.

술 중 채취한 조직편에 대한 검사상 근육의 섬유화 및 지방조직으로의 변화가 관찰되었다(Fig. 3). 술 후 턱을 드는 것은 호전되었고 근거리 및 원거리에서 제1안위는 정위를 보였으나 상방주시시 30PD의 내사시, 하방주시시 15PD의 외사시로 외편위가 증가되었다. 복시와 아래눈꺼풀 뒤당김은 보이지 않았다. 술 후 2개월째에 양안의 이마근걸기술을 시행하였다(Fig. 4).

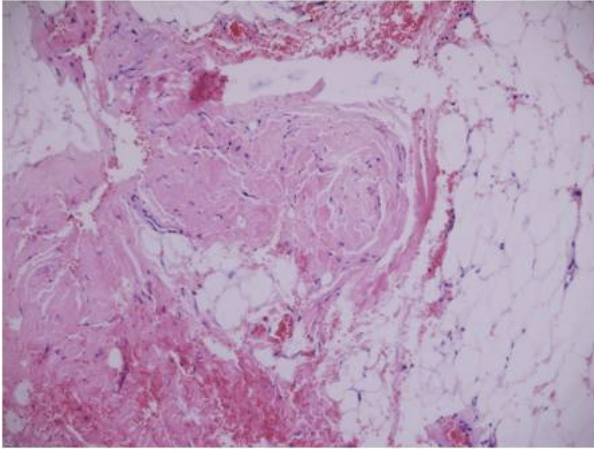


Figure 3. Light microscopic findings of the inferior rectus muscle biopsy shows total displacement of muscle fibers by collagen fibers and fat (Masson-trichrome stain, ×200).

고 찰

선천섬유증증후군은 외안근의 일부 또는 전부가 교원섬유로 대체되는 가족력이 있는 드문 선천성 질환으로 1840년 Baumgarten²에 의해 처음 보고된 후 1950년 Brown³이 전반적 섬유증증후군(general fibrosis syndrome)이란 명명하에 양안의 눈꺼풀 처짐과 전외안근 및 눈꺼풀올림근의 마비를 보인 3예를 보고했다. 그 이후 Harley et al⁴은 외안근의 선천 섬유화의 다양한 형태를 전반적 섬유증증후군(general fibrosis syndrome), 눈꺼풀 처짐이 동반된 선천 하직근 섬유증(congenital fibrosis of the inferior rectus with belpharoptosis), 고정사시(strabismus fixus), 외안근섬유증과 눈꺼풀 처짐이 동반된 선천 안구함몰(congenital enophthalmos with ocular muscle fibrosis and belpharoptosis) 그리고 수직 안구후퇴증후군(vertical retraction syndrome)의 다섯가지로 분류하였다. 선천섬유증증후군은 다양한 임상양상으로 나타나지만 이중 양안성으로 눈꺼풀 처짐 및 전외안근의 안구운동 장애가 나타나는 전반적 섬유증증후군이 가장 심한 형태이다. 전반적 섬유증증후군은 외안근중에서 하직근이 가장 많이 침범되고 안구는 20~30도 정도의 하방편위로 고정되어 있어 전방의 물체 주시를 위해서 턱을 올리며 벨현상은 소실되어 있

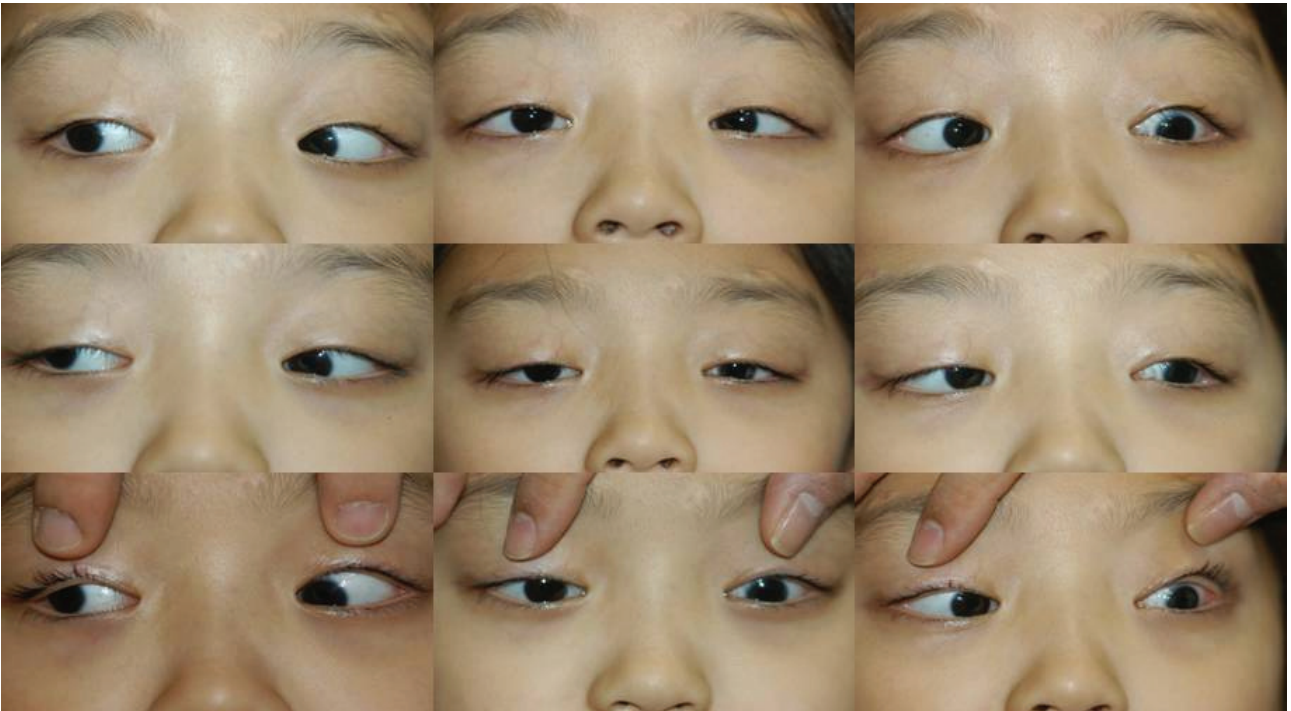


Figure 4. The postoperative 2-month photograph shows A-pattern strabismus that presents orthophoria in the primary position, an esotropia of 30PD in upgaze and an exotropia of 15PD in downgaze by increased postoperative exodeviation.

다.^{4,6-8} 수평 안구운동이 없거나 장애가 있고 안구의 외측 편위가 내측 편위보다 더 흔하고 안근 견인 검사에서 수동운동의 제한을 보이며 상전 제한이 특히 심하다. 흔히 원시성 난시를 동반하며 대부분 약시에 빠진다.⁹ 출생 후부터 임상양상이 나타나고 가족력을 갖는 경우가 많으나 산발적으로도 발생하며 대개 상염색체 우성으로 유전된다.⁴

본 증례에서는 출생 시부터 나타난 양안의 눈꺼풀 처짐과 하방편위, 내편위, 안구운동 장애, 턱을 위로 치켜드는 두부위치 등의 양상을 보였고 상방주시시 눈모임운동이 나타났으며 하방주시시에는 정위를 보이는 A형 내사시가 동반되었다. 상방주시시의 눈모임운동은 상직근의 이차적 작용인 내전에 의해 상방주시시 과도한 내전이 발생하여 생긴다고 보고되나^{10,11} A형 사시에 대해서는 아직 보고된 바가 없다. 하직근의 섬유화는 이론적으로 A형이 아니라 V형 사시를 유발하여야 한다.⁵ Fells et al⁵이 선천성유증증후군의 6번째 형으로 3~5세 사이에 점점 심해지는 A형 사시 8예를 보고하였으나 6예에서는 하직근 후전술 후나 수평근 수술 후에 발생한 A형 사시였고, 수술 전부터 A형 사시가 관찰된 2예 중 하나는 수직안구후퇴증후군이었으며 나머지는 견인검사에서 저항이 관찰되지 않아 선천성유증증후군으로 확진 할 수 없었다.

선천성유증증후군의 원인이 근육 이상인지 신경 이상인지는 아직 불분명하다. Harley et al⁴은 신경은 정상이며, 광학 및 전자현미경 소견에서 근육의 변성 및 섬유조직으로의 변화가 관찰되는 것으로 보아 선천성유증증후군은 근육의 이상이라 주장하였고 Engle et al¹²은 12번 염색체와 관련된 선천성유증증후군의 경우 제 3뇌신경의 상부 분지 및 이와 대응하는 알파운동신경세포가 없는 것을 발견하여 신경학적 이상이 주된 원인이라고 보고하였다. Brodsky et al¹³은 안백색증과 동반된 선천성유증증후군에서 협동성 개산과 마르쿠스건 턱 윙크 현상을 관찰하여 이상신경 지배가 섬유증증후군의 원인으로 작용하였을 것이라고 주장하였다.

선천성유증증후군은 조직학적으로 외안근과 눈꺼풀 올림근의 일부 혹은 전부가 섬유성 조직으로 대체되어 있으며^{4,9} 테논낭의 섬유화와 결막의 비탄력성, 테논낭과 안구사이의 유착을 보인다.¹⁴ Laughlin⁷은 광학현미경을 이용한 조직검사에서 정상 근조직 없이 두터운 섬유성 조직의 증식만 보인다고 하였고 Harley et al⁴은 미토콘드리아 변화, 근원섬유의 변형과 지방의 축적으로 외안근 변성이 나타난다고 하였다. 본 증례에서도 술 중 채취한 하직근의 조직편에 대한 검사상 근육의 섬유화 및 지방조직으로의 변화가 관찰되었다.

선천성유증증후군 치료의 가장 중요한 점은 시각적으로 미성숙한 어린이의 경우 철저한 굴절 검사를 통해 굴절 이상 및 약시를 교정하는 것이다. 수술적 치료의 목적은 미용적, 기능적으로 머리 위치, 사시, 눈꺼풀 처짐의 개선으로 von Noorden¹⁵은 이를 위해 하직근의 완전한 건절단술(tenotomy)을 해야 하며, 예측하기 힘든 눈 위치 때문에 눈꺼풀 처짐 수술은 2차적으로 시행하되 별현상이 없어 수술 후 각막 합병증을 유의해야 하므로 술 후 조정 가능한 비흡수성 봉합사를 이용한 이마근결기술을 시행하고 동공만 노출되도록 저교정하는 것이 좋다고 하였다.

Parks⁶는 하직근 후전술을 8 mm 이상해야 하고 눈꺼풀 처짐 교정술도 함께 시행할 수 있다고 하였으며, Harley et al⁴은 하직근을 최대한 후전시켜야 한다고 하였다. 하지만 선천성 섬유증증후군은 외안근의 섬유화 뿐만 아니라 결막, 테논낭, 안와근막, 제어인대 등의 섬유화도 동반되므로 Ferrer¹⁶은 테논낭의 절제와 결막 후전을 외안근의 수술과 함께 시행해야 함을 주장하였다. 또한 Laughlin⁷은 근육과 테논낭, 안구간의 유착이 심해 하직근 수술시에 25 mm 이상 철저한 박리가 필요하고 술 후 나타날 수 있는 아래눈꺼풀 뒤당김을 막기 위한 아래눈꺼풀 당김근 절제술을 동시에 시행할 것을 권했다. 저자들도 양안의 하직근 및 결막을 최대한 후전하였으며 아래눈꺼풀 당김근을 하직근에서 최대한 박리한 후 하직근의 원래 부착지점에 봉합하였고, 수술 전 양안 35PD의 하사시가 수술 후에 제1안위에서 정위로 호전되었으나 상방주시시 30PD의 내사시와 하방주시시 15PD의 외사시가 발생하였다.

하방주시시에는 하직근과 상사근이 각각 내전과 외전의 균형을 이루는 데 하직근 후전으로 내전이 약화되고 외전만이 남아서 아래를 볼 때 눈이 외전되는 A형 사시가 발생한 것으로 생각된다. 그러므로 이와 같은 하직근 후전시에는 하직근의 이차적인 작용인 내전기능 약화로 인한 외사시 양의 증가를 감안하여 수평사시 수술 양을 결정하여야 할 것이다. 본 증례에서도 양안의 하직근 후전술만으로 제1안위에서 내사시가 정위로 교정되었다.

저자들은 국내외에 보고된 바가 없는 A형 사시를 동반한 전반적 선천성유증증후군 1예를 경험하였고 양안의 하직근 후전술을 시행하여 제 1안위에서 양안의 하사시 뿐만 아니라 내사시도 교정되는 성공적인 수술 결과를 얻었기에 이를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다. 하지만 많은 양의 하직근 후전술시에는 하직근의 내전기능 약화에 의해 하방주시시 외사시가 발생할 수 있음을 염두에 두어야 할 것으로 생각된다.

참고문헌

- 1) Apt L, Axelrod RN. Generalized fibrosis of the extraocular muscles. *Am J Ophthalmol* 1978;85:822-9.
- 2) Baumgarten M. Erfahrungen über den Strabismus und die Muskeldurchschneidung am Auge in physiologischpathologischer und therapeutischer Beziehung. *Monatsschr Med Augenheilkd Chir* 1840;3:447-99.
- 3) Brown HW. Congenital structural muscle abnormalities. In : Allen JH, ed. *Strabismus Ophthalmic Symposium*, St. Louis, CV Mosby, 1950;205-36.
- 4) Harley RD, Rodrigues MM, Crawford JS. Congenital fibrosis of the extraocular muscles. *J Pediatr Ophthalmol strabismus* 1978;15:346-58.
- 5) Fells P, Waddell E, Rodrigues M. Progressive, exaggerated A-pattern strabismus with presumed fibrosis of the extraocular muscles. In : Reinecke RD, ed. *Strabismus II. Proceedings of the Fourth Meeting at the International Strabismological Association*, Oct. 25-29, 1982, Asilomar, CA. Orlando: Grune & Stratton, 1984; 335-42.
- 6) Parks MM. *Ocular Motility and Strabismus, Fibrosis syndrome*. Hagerstown: Harper & Low, 1975;170-2.
- 7) Laughlin RC. Congenital fibrosis of the extrocular muscles. *Am J Ophthalmol* 1956;41:432-8
- 8) Von Noorden GK. Congenital hereditary ptosis with inferior rectus fibrosis. *Arch Ophthalmol* 1970;83:378-80
- 9) Sugawara M, Awaya A, Makima A, et al. Studies on seven cases of general fibrosis syndrome. Anatomical anomaly of the extrocular muscle and their surgical correction. *Nippon Ganka Gakkai Zasshi* 1982;86:657
- 10) Traboulsi EI, Jaafar MS, Kattan HM, et al. Congenital fibrosis of the extraocular muscles: Report of 24 cases illustrating the clinical spectrum and surgical management. *Am Orthopt J* 1993;43:45-53.
- 11) Rosenbaum AL, Santiago AP. *Clinical strabismus management*. Philadelphia: Saunders, 1999;364.
- 12) Engle EX, Goumnerov BC, McKeown CA, et al. Oculomotor nerve and muscle abnormalities in congenital fibrosis of the extraocular muscles. *Ann Neurol* 1997;41:314-25.
- 13) Brodsky MC. Hereditary external ophthalmoplegia, synergistic divergence, jaw winking, and oculocutaneous hypopigmentation: a congenital fibrosis syndrome caused by deficient innervation to extraocular muscles. *Ophthalmology* 1998;105: 717-25.
- 14) Hartle RW, Katowitz JA, Young TL, et al. Congenital unilateral fibrosis, blepharoptosis, and enophthalmos syndrome. *Ophthalmology* 1992;99:347-55.
- 15) Von Noorden GK. *Binocular vision and Ocular motility*, 6th ed. St. Louis: CV Mosby, 2002;476.
- 16) Ferre J. Congenital fibrosis of the extraocular muscles. *Ophthalmology* 1996;103:1517-9.

=ABSTRACT=

A Case of General Congenital Fibrosis Syndrome With A-pattern Strabismus

Hae Won Choi, M.D., Jung Min Park, M.D., Soo Jung Lee, M.D., Ph.D.

Department of ophthalmology, Maryknoll Hospital, Pusan, Korea

Purpose: To report a case of general congenital fibrosis syndrome with A-pattern strabismus, bilateral ptosis and hypotropia.

Case summary: A six-year-old girl was presented with severe bilateral ptosis and esodeviation of the left eye since birth. No levator action was presented and her chin was elevated at an angle of 25 degrees. In both eyes, an abduction defect was observed, and no vertical movement was presented. There was a left esotropia of 20 prism diopters (PD) and bilateral hypotropia of 35PD. There was an A-pattern strabismus that presents convergence movements during attempts to look upward, and orthotropia during attempts to look downward. Diagnosed as general congenital fibrosis syndrome with A-pattern esotropia, bilateral ptosis and hypotropia, bilateral inferior rectus muscle recessions were performed.

After the operation, chin elevation and hypotropia in both eyes were corrected and exodeviation increased. Thus, orthotropia was observed in the primary position, and an A-pattern strabismus occurred with an exotropia of 15PD on the downgaze.

Conclusions: A congenital fibrosis syndrome with an A-pattern strabismus was reported for the first time by the authors. On decisions concerning surgical amounts of horizontal deviation, exodeviation should be considered to increase after bilateral inferior rectus muscle recessions.

J Korean Ophthalmol Soc 2008;49(12):2021-2026

Key Words: A-pattern strabismus, Congenital fibrosis syndrome, Inferior rectus muscle recession

Address reprint requests to **Soo Jung Lee, M.D., Ph.D.**

Department of Ophthalmology, Maryknoll Hospital

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

Tel: 82-51-461-2469, Fax: 82-51-462-3534, E-mail: kris9352@hanmail.net