

= 증례보고 =

알포트 증후군과 동반된 양안 장액망막박리 1예

송영빈 · 박성표

한림대학교 의과대학 강동성심병원 안과학교실

목적: Alport 증후군과 동반된 양안 장액망막박리가 적절한 혈압조절 및 전해질 교정으로 호전을 보인 증례를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

증례요약: 양안 앞원추수정체와 양안 장액망막박리를 보이는 50세 남자환자의 내원 당시 나안시력 및 최대교정시력은 오른눈 0.16 (교정불능), 왼눈 0.25 (교정불능)였다. 이에 시행한 조직검사상 Alport 증후군으로 진단받고 내과적인 혈압조절 및 전해질 교정을 받으며 약 2주간 경과관찰을 시행하였다. 시간의 경과에 따라 양안 최대교정시력 0.4까지 회복되었으며 안저검사, 형광안저조영술 등의 검사상에서도 양안 장액망막박리의 호전소견을 관찰할 수 있었다.

결론: Alport 증후군에서 양안 장액망막박리가 발생한 것은 매우 드문 현상으로 아직까지 우리나라에서는 보고된 바 없다. 본 증례에서는 Alport 증후군 환자에서 양안 장액망막박리가 혈압조절과 전해질 교정만으로 호전을 보였기에 이를 보고하고자 한다.

〈대한안과학회지 2010;51(3):463-468〉

Alport 증후군은 유전성, 진행성 질환으로 안구의 구조적 이상, 만성 신부전, 감각신경성 난청을 특징으로 하는 임상 증후군이다.¹ Alport 증후군 때 동반될 수 있는 안구의 구조적 이상에는 크게 수정체이상과 망막이상이 있다.² 특징적인 수정체 이상 소견인 앞원추수정체는 수정체 전면부가 원추모양으로 전방에 돌출된 형태를 말하며 1974년 Webster가 처음 보고하였다.³ 망막이상으로는 황반부색소침착, 망막박리, 망막맥락막병변 등이 보고되고 있다.^{3,4}

저자들은 Alport 증후군으로 진단받은 50세 남자환자에서 임상증상과 양안 앞원추수정체 및 양안 장액망막박리 소견을 발견하였다. 이는 우리나라에서 보고된 적 없는 희귀한 증례이며 적절한 혈압조절 및 전해질 교정만으로 호전을 보였기에 이를 보고하는 바이다.

증례보고

신기능 악화로 신장 내과에 입원하였던 50세 남자환자가 갑작스런 시력저하 및 시야흐림을 주소로 안과에 협의진료 의뢰되었다. 과거력상 당뇨 및 고혈압이 있었으며 만성신부전으로 신장이식을 받은 상태였다. 환자는 20세경부터 점차

진행하는 청력감소가 있어 양측 감각신경성 난청 진단을 받았다. 내원 당시 나안시력 및 최대교정시력은 오른눈 0.16 (교정불능), 왼눈 0.25 (교정불능)를 보이고 있었으며 안압은 정상 범위였다. 세극등현미경검사상 양안 수정체의 전면부가 원추모양으로 돌출되었으며(Fig. 1), 역조명상 동공 중심부에 '기름방울모양(oil-globule)'(Fig. 2)이 관찰되었다. 다른 전안부 특이 소견은 보이지 않았다. 안저검사상 양안 황반부에 백색반점(fleck)들이 보였고 양안 혈관궁 안쪽 부위로 장액망막박리(Fig. 3)로 생각되는 병변을 관찰할 수 있었다.

정확한 평가를 위해 시행한 광학간섭단층촬영(Stratus Optical Coherence Tomography™: OCT, Zeiss)상 양안에서 황반부의 장액망막박리 소견(Fig. 4)을 보였다. 진단 당시 신장기능의 악화로 인해 계획하였던 형광안저조영술은 시행하지 못하였다. 환자의 임상증상 및 전안부 소견에서 Alport 증후군이 의심되어 이의 확진을 위해 신장조직검사를 시행하였다. 조직검사상 혈관벽이 좁아지고 사구체 기저막의 두께가 불규칙적인 부분이 나타나며 foot-process의 소실이 관찰되었다(Fig. 5). 이에 Alport 증후군으로 진단하고 내과적 치료를 시행하였다.

약 2주간의 적절한 혈압조절 및 전해질 교정으로 혈액학적 안정된 이후 시행한 안과적 검사에서 최대 교정시력은 양안 0.4로 향상되었고 안저검사 및 형광안저조영술에서도 더 이상의 양안 장액망막박리 소견은 관찰할 수 없었다(Fig. 6, 7). 환자는 내과적 치료 이후 안과에서 약 6개월간 경과관찰을 시행하였으나 새로운 병변의 발생이나 시력의 저하 등은 관찰되지 않았으며 안정된 상태를 보였다.

■ 접수 일: 2008년 11월 24일 ■ 심사통과일: 2009년 4월 1일

■ 통신저자: 박 성 표

서울특별시 강동구 길동 445
한림대학교 강동성심병원 안과
Tel: 02-2224-2274, Fax: 02-470-2088
E-mail: sungpyo@hananet.net



Figure 1. Bilateral anterior lenticonus was shown on slit-lamp examination.

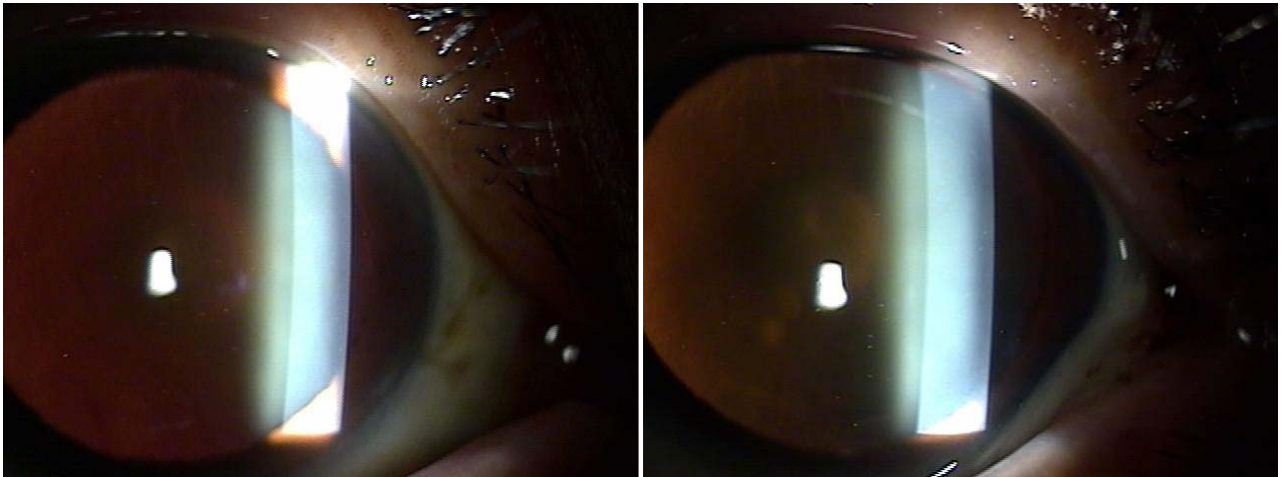


Figure 2. The typical pictures of a drop of oil in water "oil-globule".

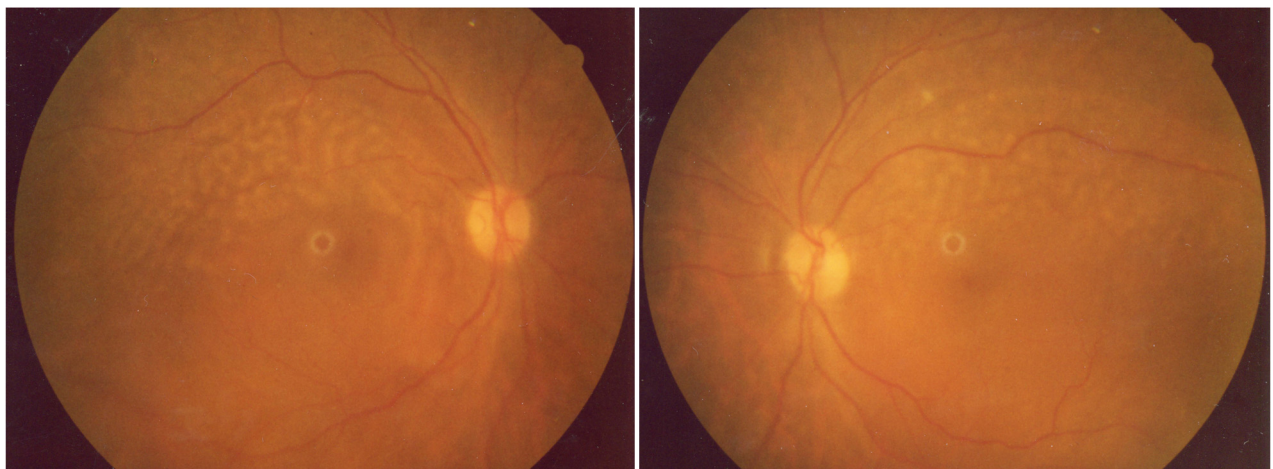


Figure 3. Bilateral perimacular flecks with serous retinal detachment were shown.

고 찰

Alport 증후군은 신장 관련된 대표적인 유전성 임상증후

군으로 1927년 Alport가 한 가족에서 유전성 출혈성 신장염과 신경성 난청이 동반된 예를 보고한 뒤로 여러 학자들에 의해 연구되었다.¹ Alport 증후군은 상염색체 우성 또는

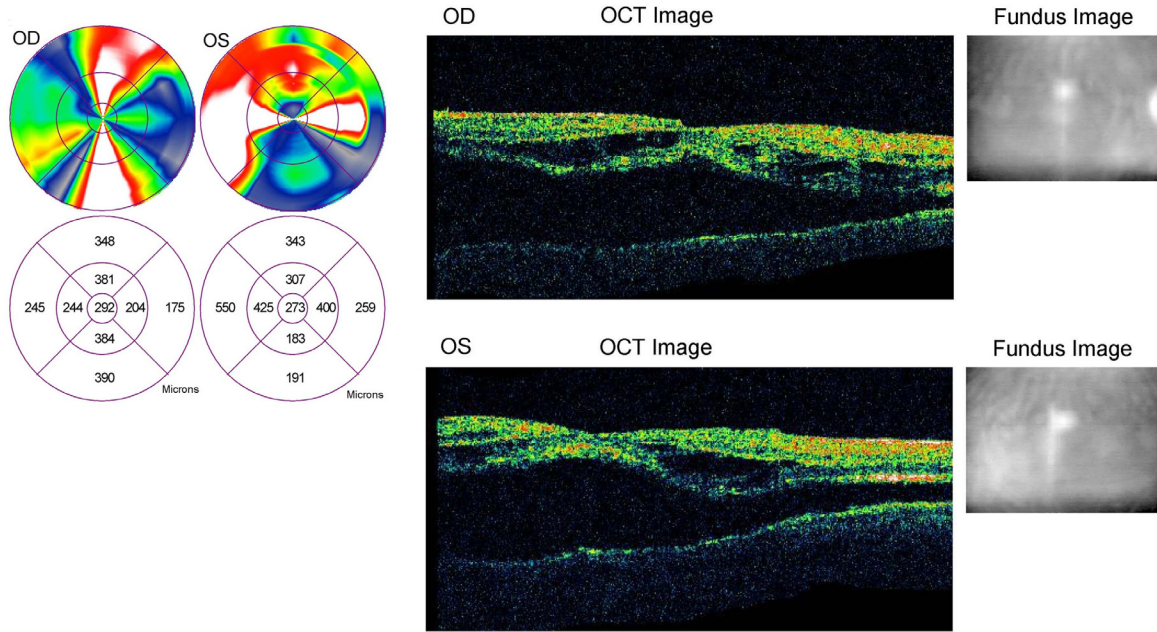


Figure 4. Bilateral serous retinal detachment was found on OCT.

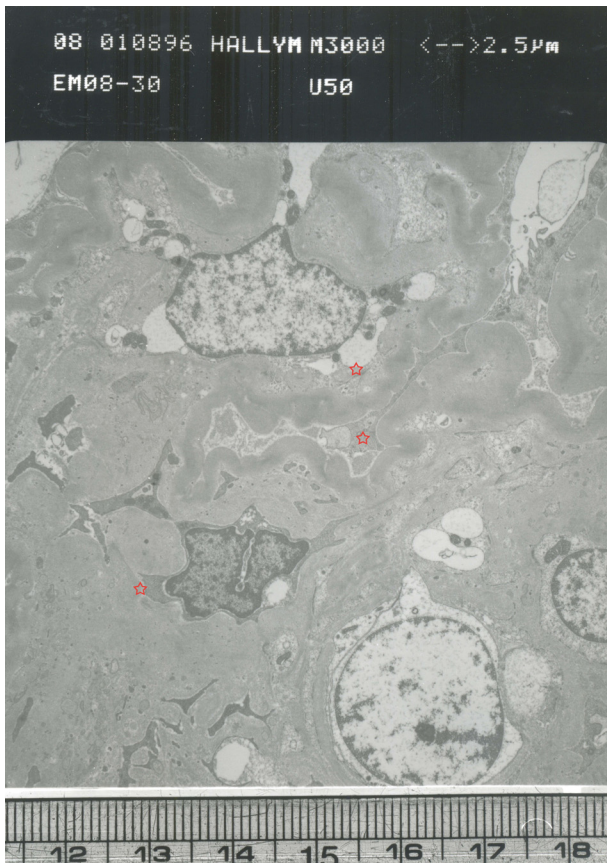


Figure 5. The following kidney biopsy revealed it to be Alport's syndrome; Stars indicate, from above, diffuse foot process effacement, compressed glomerular capillary lumina and GBMs increased in thickness and irregular wrinkled contours, respectively.

X 연관 우성으로 유전되며, X 염색체에 연관된 억제 유전자가 존재한다고 알려져 있다.^{5,6} 이러한 X 염색체에 연관된 억제 유전자는 Alport 증후군에서 기저막의 구성성분인 type IV collagen을 변형시킨다.⁷

Alport 증후군의 임상 증상으로 유전성 출혈성 신장염이 나타날 수 있으며 심한 신기능장애를 초래하게 되는데 어릴 때부터 무증상 혈뇨와 단백뇨가 나타나고, 병이 진행되면 고혈압과 신부전에 이르게 된다.¹ Alport 증후군의 신장은 조직학적으로 광학현미경상에는 거의 변화가 없고 전자현미경상 사구체 기저막의 두께가 불규칙적으로 두꺼워져 있고, lamina densa의 분열이 나타나며, 과립을 포함한 lucent area가 lamina densa 속에서 발견된다.^{3,8,9} 본 증례에서도 만성신부전으로 신장이식을 받은 상태였으며 신장조직 전자현미경 검사에서 상기소견을 보였다. 또한 본 환자는 이 비인후과 검사상 양측의 감각신경성 난청을 진단 받은 바 있는데 Alport 증후군에서도 청각이상을 보이게 되며 중등도의 감음성 난청 및 누가현상이 있는 고음영역의 감각신경성 난청을 보인다.¹⁰

Alport 증후군에서 동반될 수 있는 안구의 구조적 이상은 크게 수정체이상과 망막이상으로 분류할 수 있다.² 특징적인 수정체 이상소견인 앞원추수정체는 수정체의 형태상 변성의 일종으로서, 수정체 전면부가 원추 모양으로 돌출된 것을 말한다.³ 세극등검사상 수정체전면의 돌출과 역조명상 동공 중심부에 검은 유두가 보여, 마치 수면에 '기름방울모양(oil-globule)'이 떠있는 형태를 나타내는데, 이것은 과도하게 굴곡된 수정체 전면부에 프리즘반사로 인해 안저로

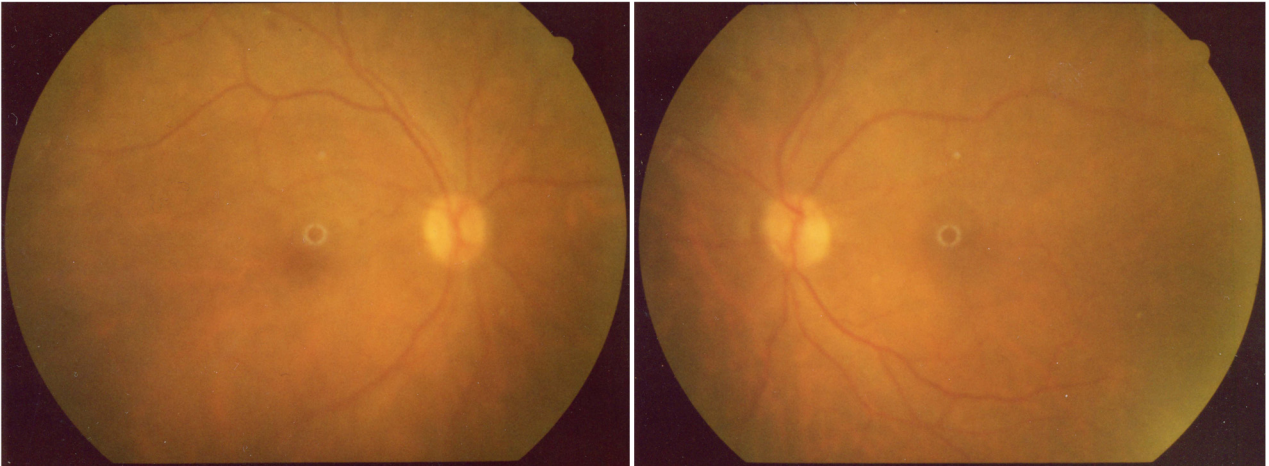


Figure 6. The serous retinal detachment resolved and the vision recovered following intensive blood pressure control and electrolyte imbalance correction.

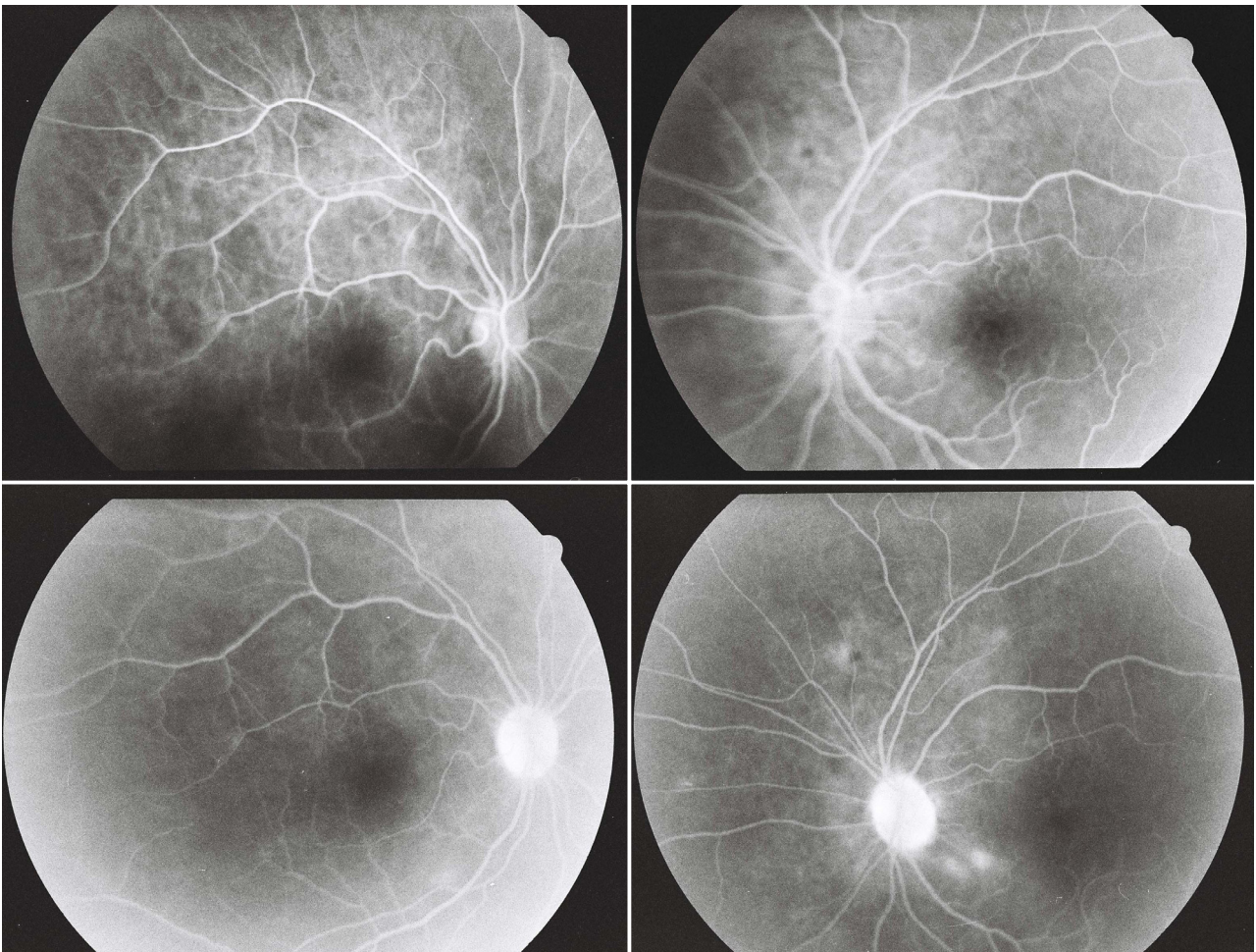


Figure 7. Fluorescein angiogram findings were nearly normal after the serous retinal detachment resolved.

부터 나오는 어떤 광선도 관찰자의 눈에 도달하지 않기 때문에 나타난다.¹¹ 본 증례에서도 양안에서 앞원추수정체 및 ‘기름방울모양(oil-globule)’소견이 관찰되었다.

Alport 증후군의 망막이상으로는 많은 백색 망막반점들이 특징적이며, Gehrs et al¹²에 의하면 이러한 백색반점들은 망막의 내경계막과 맥락막의 브루크막의 주요 구성물인

type IV collagen의 비정상적 아형인 alpha 5로 이루어져 있다고 하였다.^{12,13} 또한 Alport 증후군에서 장액망막박리가 보일 수 있으며, 이때의 장액망막박리는 신부전과 고혈압에 의한 장액망막박리 발생 기전과 유사한 것으로 알려져 있다.⁴ 신부전에서 망막혈관의 반복적인 부종은 혈관벽의 비대, 동맥내피세포 소실, 기저막의 변성을 초래한다.¹⁴ 이러한 변화는 Alport 증후군의 비정상적인 type IV collagen에 의해 가속화될 수 있는데, 혈관벽의 변화로 인하여 전해질 이상으로 인한 삼투압이나 고혈압에 취약하게 되어 망막하액의 분비가 증가되며 망막색소상피 기저막에 존재하는 collagen 성분의 변성이 망막색소상피의 펌프기능을 저하시켜 장액망막박리가 발생된다고 알려져 있다.¹³ 본 증례에서도 양안에서 많은 백색망막반점들이 동반된 장액망막박리가 관찰되었다.

Kenjiro et al⁴는 2000년 Alport 증후군에서의 양안 장액망막박리 증례를 보고하였는데, 고혈압과 만성 신부전이 있는 14세 여자 Alport 증후군 환자에서 발생한 양안 장액망막박리가 매일 4회에 걸친 집중적인 복막투석으로 요독성과 전해질 이상을 교정하고 혈압조절이 되면서 양안 장액망막박리가 호전됨을 확인하였다.⁴

본 증례에서는 복막투석 없이 약 2주간의 혈압조절과 전해질 교정만으로 혈액학적 호전을 보였으며 이와 더불어 양안 장액망막박리의 호전 소견을 관찰할 수 있었다. 이러한 Alport 증후군에서의 양안 장액망막박리는 국내에서 아직 보고된 바가 없으며 양안 앞원추수정체와 함께 동반된 증례는 매우 희귀하다. 또한 혈압조절과 전해질 교정만으로 양안 장액망막박리가 호전을 보여 치료에 좋은 결과를 얻은 점은 특이할 만한 경우로 저자들이 이를 경험하였기에 관련문헌의 고찰과 더불어 보고하는 바이다.

참고문헌

- 1) Alport AC. Hereditary familial congenital hemorrhagic nephritis. *Brit Med J* 1927;1:504.
- 2) Gass JD. *Stereoscopic Atlas of Macular Diseases, Diagnosis and Treatment*, 4th ed. St Louis: Mosby Co., 1997;303.
- 3) Duke-Elder S. *System of Ophthalmology*. St. Louis: Mosby Co., 1969;696.
- 4) Kenjiro Y, Soh F, Motohiro K, et al. Bilateral Serous Retinal Detachment Associated with Alport's Syndrome. *Ophthalmologica* 2000;214:301-4.
- 5) Yoshikawa N, White RH, Cameron AH. Familial hematuria : clinicopathological correlations. *Clin Nephrol* 1982;17:172-82.
- 6) Mayers JC, Jones TA, Pohjolainen ER, et al. Molecular cloning of $\alpha 5(IV)$ collagen and assignment of the gene to the region of the X chromosome containing the Alport syndrome locus. *Am J Hum Genet* 1990;46:1024-33.
- 7) Hostikka SL, Eddy RL, Byers MG, et al. Identification of a distinct type IV collagen alpha chain with restricted kidney distribution and assignment of its gene to the locus of X chromosome-linked Alport syndrome. *Proc Natl Acad Sci USA* 1990;87:1606-10.
- 8) Gubler M, Levy M, Brover M, et al. Alport's syndrome, A report of 58 cases and a review of the literature. *Am J Med* 1981;70:493.
- 9) Singh DS, Bisht DB, Kapoor S, et al. Lenticonus in Alport's syndrome, A family study. *Acta Ophthalmol* 1977;55:164.
- 10) Choi J, Na K, Bae S, Roh G. Anterior lens capsule abnormalities in Alport syndrome. *Korean J Ophthalmol* 2005;19:84-9.
- 11) Johnstone WW. Anterior lenticonus. *Am J Ophthalmol* 1963; 56:991.
- 12) Gehrs KM, Pollock SC, Zilkha G. Clinical features and pathogenesis of Alport retinopathy. *Retina* 1995;15:305-11.
- 13) Usui T, Ichibe M, Hasegawa S, et al. Symmetrical reduced retinal thickness in a patient with Alport syndrome. *Retina* 2004;24: 977-9.
- 14) Inomata H, Oka Y. Ultrastructural alterations of retinal blood vessels in renal retinopathy, Two cases who had undergone and not undergone hemodialysis, and pathogenesis for metastatic calcification in the vessel walls. *Nippon Ganka Gakkai Zasshi* 1972; 76:1079-88.

=ABSTRACT=

Bilateral Serous Retinal Detachment Associated With Alport's Syndrome

Young Bin Song, MD, Sung Pyo Park, MD

Department of Ophthalmology, Kangdong Sacred Heart Hospital, Hallym University College of Medicine, Seoul, Korea

Purpose: To report a case of bilateral serous retinal detachment associated with Alport's syndrome that resolved following intensive blood pressure control and electrolyte imbalance correction.

Case summary: A 50-year-old male patient presented with bilateral lenticonus and bilateral serous retinal detachment. Bilateral serous retinal detachment with retinal flecks characteristic of Alport's syndrome appeared along with the development of chronic renal failure and hypertension. The following kidney biopsy revealed Alport's syndrome. After 14 days, the serous detachment resolved and vision recovered following intensive blood pressure control and electrolyte imbalance correction. Fundus and FA results were nearly normal.

Conclusions: In this case, bilateral serous retinal detachment in Alport's syndrome resolved with intensive blood pressure control and electrolyte imbalance correction. To the author's knowledge, this is the first case in South Korea with documentation of the onset and resolution of bilateral serous retinal detachment in Alport's syndrome.

J Korean Ophthalmol Soc 2010;51(3):463-468

Key Words: Alport's syndrome, Serous retinal detachment

Address reprint requests to **Sung Pyo Park, MD**

Department of Ophthalmology, Kangdong Sacred heart Hospital, Hallym University College of Medicine

#445 Gil-dong, Gangdong-gu, Seoul 134-701, Korea

Tel: 82-2-2224-2274, Fax: 82-2-470-2088, E-mail: sungpyo@hananet.net