

## 뚜렛 증후군을 가진 15세 소아에서 발생한 양측성 망막박리

권순재 · 이진영 · 신재필

경북대학교 의학전문대학원 안과학교실

**목적:** 뚜렛 증후군을 가진 15세 환아에서 발생한 양측성 망막박리의 증례를 보고하고자 한다.

**증례요약:** 4년 전부터 뚜렛 증후군으로 치료를 받고 있던 15세 환아가 시력 저하를 주소로 내원하였다. 안과적 검사를 진행하는 동안 안구 주위를 손바닥으로 가려하는 운동 틱을 관찰할 수 있었다. 우안은 수정체 혼탁과 홍채 후유착으로 안저를 관찰할 수 없었고, 초음파 소견상 전체 망막박리를 시사하는 깔때기 모양의 고반사 음영을 보이는 소견을 보였다. 좌안의 안저 검사상 박리된 망막이 덮개를 형성하여 아래로 접히면서 후극부를 가리고 있었다. 좌안의 유리체절제술을 시행하는 동안, 360도에 걸친 거대망막열공과 앞 쪽으로 모양체평면부의 박리 소견을 관찰할 수 있었고, 상측 두 사분면의 박리된 망막이 덮개를 형성하며 아래로 접혀 있었다. 과불화 탄소액을 이용하여 망막을 유착시키고 실리콘기를 안내충전술 후 수술을 마무리하였다.

**결론:** 뚜렛 증후군에 의한 자해성의 지속적인 안구주위 외상에 의하여 양측성 망막박리가 발생할 수 있으며, 눈 주변의 자해성 운동 틱이 동반된 뚜렛 증후군 환아의 경우 정기적인 안과 검사가 눈 합병증의 조기 발견에 도움을 줄 수 있겠다.

〈대한안과학회지 2012;53(11):1704-1707〉

뚜렛 증후군은 1885년 프랑스 신경과 의사인 Gerges Gilles de la Tourette에 의해 처음 기술되었는데, 갑작스럽고 짧은 불수의적인 운동 틱과 음성 틱을 특징으로 하는 질환으로, 과잉행동, 강박-충동 행동을 동반하는 특징을 보인다고 하였다.<sup>1</sup> 이 질환에서 동반되는 운동 틱의 형태는 다양하며, Lim et al<sup>2</sup>은 눈을 지속적으로 찌르는 운동 틱에 의해 양측성 망막박리가 발생될 수 있음을 시사한 바 있다. 아직 국내에서는 보고가 없으며, 문헌상 지금까지 25세 성인에서 발생된 한 증례가 보고되었을 뿐, 소아에서는 알려진 바가 없다.<sup>2</sup> 저자들은 4년간 뚜렛 증후군으로 치료한 병력이 있는 15세 소아에서 발생한 양측성 망막박리의 증례를 보고하고자 한다.

### 증례보고

14세 남자 환아가 수일간의 시력저하를 주소로 내원하였다. 환아는 10세 경부터 운동 틱과 음성 틱을 동반한 뚜렛 증후군과 경도의 인지 기능 장애로 정신과 치료를 받고 있

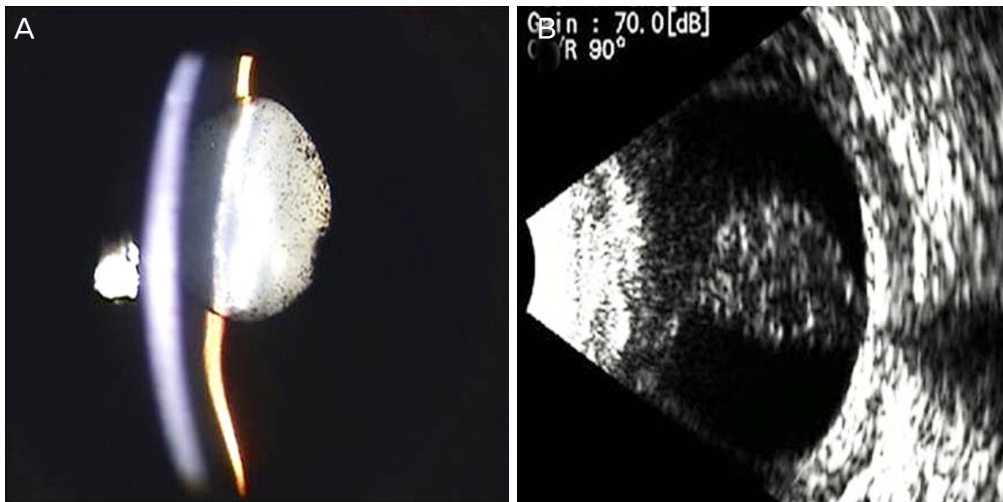
었다. 과거력상 뚜렛 증후군 이외에도 해노흐-원라인 자반병으로 소아과에서 입원치료의 병력을 가지고 있었으며, 그 외의 과거력상에 특이소견은 없었다. 최근의 외상병력이나 망막박리의 가족력 등은 없었으나, 정신과 진료기록을 분석해본 결과, 한쪽 발로 다른 쪽 발이나 다리를 차는 형태 및 머리 및 눈 주위를 손바닥으로 가려하는 형태의 운동 틱을 가지고 있었고, 안과적 검사를 진행하는 과정에도 협조 요청을 하거나 강한 빛 자극과 같은 검사로 인한 스트레스를 받을 때마다, 지속적으로 눈 주위 및 머리를 손바닥으로 가려하는 행동을 보였다. 우안 시력은 안전수동, 좌안 시력은 0.63이었고, 안압은 골드만 안압계 검사상 우안 4, 좌안 8로 저안압 상태를 보였다. 세극등 현미경 검사상 양측 눈 모두에서 망막색소상피로 보이는 2+의 전방 세포를 관찰할 수 있었고, 좌안의 경우 전부 유리체에서도 응축된 망막색소상피로 보이는 2+의 세포를 관찰할 수 있었다. 우안은 홍채 후유착 및 수정체 혼탁으로 안저를 관찰할 수 없었고 (Fig. 1A), 초음파 검사상 시신경과 연결되어 깔때기 모양으로 접혀있는 고반사 음영 부위를 관찰할 수 있었고, 이는 오래된 전체 망막박리의 소견을 시사하였다(Fig. 1B). 좌안에서도 후방 아래의 수정체 혼탁을 보였고, 안저 검사상 상측 두 사분면의 떨어진 망막이 아래로 접혀 후극부를 덮고 있는 덮개를 관찰할 수 있었고, 경미한 유리체 혼탁을 보였다. 뒤집어진 망막 덮개가 후극부를 가리고 있었으나, 황반부는 유착된 상태를 유지하였다. 주변부의 망막은 협조

■ 접수 일: 2012년 3월 2일 ■ 심사통과일: 2012년 7월 1일  
■ 게재허가일: 2012년 9월 27일

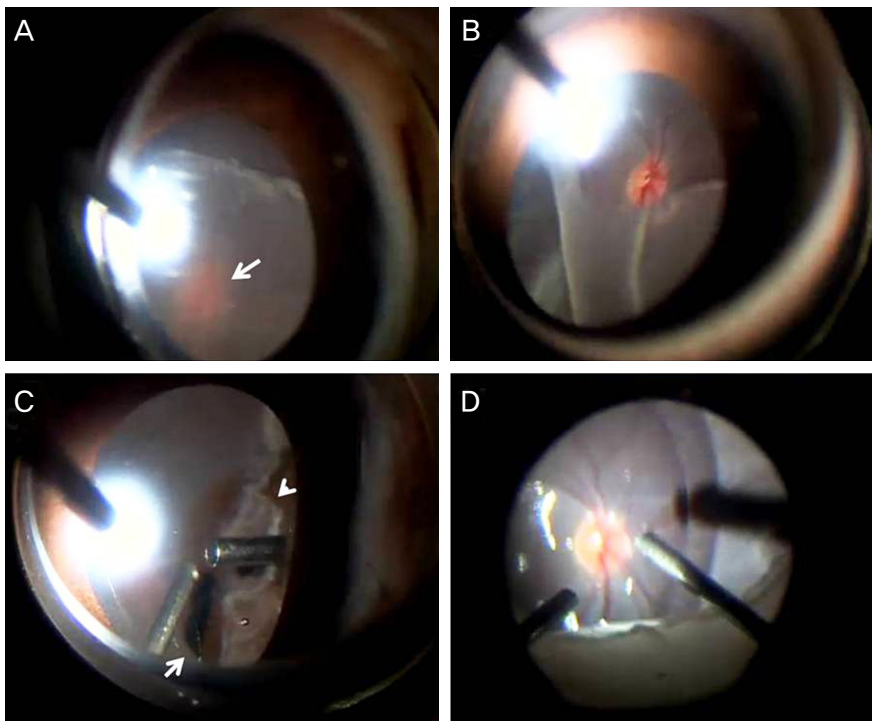
■ 책임저자: 신재필  
대구광역시 중구 동덕로 130  
경북대학교병원 안과  
Tel: 053-420-5817, Fax: 053-420-6552  
E-mail: eyedrshinjp@hanmail.net

부족으로 정확한 상태를 확인할 수 없었다. 좌안의 시력 보전을 위하여 유리체절제술을 시행하였다. 중심부 유리체를 절제하면서, 동반된 후유리체박리 소견과 함께 아래로 접혀 있는 망막 덮개를 관찰할 수 있었고, 기구를 이용하여 덮개를 들어올리자 시신경과 유착된 황반부를 관찰할 수 있었다(Fig. 2A, B). 주변부 유리체를 제거하는 동안 360도에 걸친 거상면에 인접한 거대망막열공 소견을 관찰할 수 있었고, 망막열공의 앞쪽으로 모양체 평면부가 모두 박리된 소견을 보였다(Fig. 2C). 9시부터 3시까지 망막열공의 뒤

쪽 망막이 박리되어 덮개가 뒤집혀 아래로 접혀 있는 모습을 보였다. 거대망막열공 및 모양체 평면부 주변의 유리체를 가능한 깨끗이 정리한 후 과불화탄소액을 이용하여 망막을 원래 위치로 유착시켰다(Fig. 2D). 수액-공기 교환술 중 여러 차례 망막 덮개가 후극부 쪽으로 미끄러지는 현상이 발생하였으나 레이저 광응고술과 망막썰개의 실리콘 끝을 이용하여 조심스럽게 원래 위치로 당긴 후 실리콘 기름 충전술로 수술을 마무리하였다. 수술 후 망막은 유착된 상태로 유지되고 있으며, 지속적인 눈 주위 외상에 의한 재발



**Figure 1.** (A) Slit lamp biomicroscopy of the right eye showed whitish lens opacity and posterior synechiae. (B) B-scan revealed the funnel-shaped densely reflective echoes, which suggested total retinal detachment connected to the optic disc.



**Figure 2.** Photographs showing fundus findings captured during vitrectomy. (A) The surgeon could see the optic disc (white arrow) beneath the inverted retinal flap. (B) After lifting the flap, clear optic disc with retinal vessels were seen. (C) During peripheral vitrectomy with indentation, ciliary body detachment (arrow head) anterior to retinal tear (white arrow) was seen. (D) The perfluorocarbon liquid was injected to unfold the inverted flap of the tear.

가능성을 고려하여 환자 및 보호자 교육과 함께 약물치료를 포함한 정신과 치료를 병행하고 있다.

## 고 찰

뚜렛 증후군은 여러 가지의 운동 틱과 한 가지 이상의 음성 틱을 동반하는 특징을 가지고 있으며, 5에서 18세 사이의 소아에서 1%의 유병률을 가지는 것으로 알려졌다.<sup>3</sup> DSM-4의 진단 기준에 따르면, (1) 다양한 운동 틱과 1가지 이상의 음성 틱이 나타나며, 반드시 동시에 나타나는 것은 아니고, (2) 1년 이상 거의 매일 또는 간헐적으로 하루에 몇 차례 일어나며, 3개월 이상 중지되지 않고, (3) 사회적, 직업적 또는 다른 중요한 기능 영역에서 심각한 고통이나 장애를 유발하고, (4) 18세 이전에 발병한 경우로, (5) 자극제 같은 물질이나 일반적인 의학적 상태의 직접적인 생리적 효과로 인한 것이 아닐 경우 진단할 수 있다.<sup>4</sup>

지금까지 뚜렛 증후군과 관련된 여러 가지 안과적 소견들이 보고되어 있는데 안검연축이 그 빈도가 가장 많고,<sup>5</sup> 그 이외에 지속적인 눈깜빡임, 주시 편위, 급속한 안구운동, 사고로 발생하는 또는 자해성의 눈 손상 등이 있다.<sup>5-8</sup> Margo<sup>7</sup>는 뚜렛 증후군을 가진 환자 두 명에서 눈 검사 중 갑작스런 눈 움직임에 의해 발생한 결막열상과 각막찰과상의 증례를 보고한 바 있고, 최근 눈을 비비는 운동 틱에 의해 유발된 양측성 원추각막의 증례들이 보고되고 있다.<sup>9,10</sup>

뚜렛 증후군에서 보이는 운동 틱은 얼굴 찡그림, 눈깜빡임, 안검연축, 침뱉기, 팔의 갑작스런 움직임 등의 불수의적인 운동으로 나타나게 되고, 이 중에서 안구주위로 가해지는 지속적이고 반복적인 외상은 망막박리를 유발할 수 있을 것으로 생각한다.<sup>1</sup> Lim et al<sup>2</sup>은 7세경부터 뚜렛 증후군의 병력을 갖고 있는 25세 남자 환자에서 양측성의 망막박리를 보고하였고, 이 환자에서는 반복적으로 눈을 찌르는 운동 틱을 가지고 있었고, 이로 인하여 본 증례와 같은 거대망막열공을 동반한 양측성 망막박리가 발생하였다. 이 환자에서도 거상연 해리를 동반한 거대 망막 열공이 관찰되었다. 본 증례에서 망막 박리의 유발과 관련된 운동 틱은 안과 검사 중에서도 수시로 볼 수 있었듯이 심리적인 스트레스에 의해 유발되는 머리와 눈 주변을 손바닥으로 가격하는 행동으로 생각한다.

망막박리가 외상에 의해 유발된 것임을 시사하는 요소로 단안의 망막유리체 소견, 거상연의 해리, 거대망막열공 그리고 40세 미만의 나이 등이 알려졌다.<sup>11</sup> 본 증례의 경우 40세 미만으로 거대망막열공을 동반한 증례이며, 망막박리를 유발할 만한 다른 병력은 가지고 있지 않았다. 하지만 단안이 아닌 양측성 망막박리를 보였는데, 인지 장애가 동

반되거나, 소아와 같이 증상에 대한 자각 능력이 부족한 환자의 경우 진행 정도가 비대칭인 양안의 망막박리가 나타날 수 있을 것으로 생각한다. 즉 단안의 망막박리가 생겼으나 환자의 자각증상이 부족하여 그대로 지나다가 안구주위의 외상이 지속되면서 반대측의 망막박리가 추가로 발생하게 되고, 이로 인한 양측성의 시력 저하가 발생함으로 인해 비로소 병원을 방문하게 되는 경우라고 볼 수 있다.

뚜렛 증후군은 많은 경우 나이가 들수록 호전되는 경향을 보이고, 심하지 않은 경우 스트레스를 줄여주고, 심리적 지지치료를 병행함으로써 호전을 보일 수 있다. 하지만 증상이 심하고 오래가는 경우, 약물치료를 병행할 수 있고, 가장 효과적인 치료법의 하나가 될 수 있다.<sup>1,3</sup> 본 증례에서도 수술 후 정신과 약물치료를 병행하여 운동 틱 증상의 빈도를 많이 감소시킬 수 있었고, 검사에 있어서 협조도도 높일 수 있었다. 장기적으로 이 질환을 치료함에 있어서 안과적인 측면도 고려되어야 하겠는데, 동반된 운동 틱이 눈 또는 눈 주변에 가해지는 자해성 행동이 동반되는지 여부를 확인해야 하겠다. 본 증례와 같이 눈 주위로 가해지는 자해성 운동 틱이 동반된 경우, 수 년의 병력 동안 양측성 망막박리와 같은 심각한 합병증을 초래할 수 있으므로, 약물치료를 병행한 정신과 치료와 함께 안과적 검진이 추가되어야 할 것으로 생각한다.

뚜렛 증후군은 눈 또는 눈 주변을 자해하는 운동 틱이 동반된 경우, 망막박리와 같은 심각한 눈 합병증을 초래할 수 있었다. 이러한 환자의 경우, 정신과적인 치료와 함께 시력 검사를 포함한 정기적인 안과 검진이 망막박리와 같은 합병증의 조기 발견에 도움을 줄 수 있을 것으로 생각한다.

## 참고문헌

- 1) Jankovic J. Tourette's syndrome. N Engl J Med 2001;345:1184-92.
- 2) Lim S, Rezai KA, Abrams GW, Elliott D. Self-induced, bilateral retinal detachment in Tourette syndrome. Arch Ophthalmol 2004;122:930-1.
- 3) Du JC, Chiu TF, Lee KM, et al. Tourette syndrome in children: an updated review. Pediatr Neonatol 2010;51:255-64.
- 4) American Psychiatric Association. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th ed. Washington DC: American Psychiatric Association, 1994;100-5.
- 5) Tatlipinar S, Iener EC, Ilhan B, Semerci B. Ophthalmic manifestations of Gilles de la Tourette syndrome. Eur J Ophthalmol 2001;11:223-6.
- 6) Jung HY, Chung SJ, Hwang JM. Tic disorders in children with frequent eye blinking. J AAPOS 2004;8:171-4.
- 7) Margo CE. Tourette syndrome and iatrogenic eye injury. Am J Ophthalmol 2002;134:784-5.
- 8) Robertson MM, Trimble MR, Lees AJ. Self-injurious behaviour and the Gilles de la Tourette syndrome: a clinical study and review

- of the literature. Psychol Med 1989;19:611-25.
- 9) Kandarakis A, Karampelas M, Soumplis V, et al. A case of bilateral self-induced keratoconus in a patient with tourette syndrome associated with compulsive eye rubbing: case report. BMC Ophthalmol 2011;11:28.
- 10) Mashor RS, Kumar NL, Ritenour RJ, Rootman DS. Keratoconus caused by eye rubbing in patients with Tourette Syndrome. Can J Ophthalmol 2011;46:83-6.
- 11) Goffstein R, Burton TC. Differentiating traumatic from non-traumatic retinal detachment. Ophthalmology 1982;89:361-8.

**=ABSTRACT=**

## Bilateral Retinal Detachment in a 15-Year-Old Child with Tourette Syndrome

Soon Jae Kwon, MD, Jin Young Lee, MD, Jae Pil Shin, MD

*Department of Ophthalmology, Kyungpook National University School of Medicine, Daegu, Korea*

**Purpose:** To report a case of bilateral retinal detachment in a 15-year-old child with Tourette syndrome.

**Case summary:** A 15-year-old child treated for Tourette syndrome for 4 years presented with decreased visual acuity of several days in duration. The fundus of the right eye was not observed due to lens opacity and posterior synechiae. The B-scan of the right eye showed funnel-shaped densely reflective echoes connected to the optic disc, suggesting a total retinal detachment. Fundus examination of the left eye revealed an inverted retinal flap, which covered the posterior pole. During vitrectomy of the left eye, a ciliary body detachment anterior to a giant retinal tear extending 360 degrees was observed. In addition, an inverted flap covering 2 superior retinal quadrants was observed. A perfluorocarbon liquid was injected to unfold the tear's inverted flap, and silicone oil tamponade was performed.

**Conclusions:** Self-induced and repeated periocular trauma induced by motor tics of Tourette syndrome can result in bilateral retinal detachment. Regular ophthalmic examinations are helpful for early detection of ocular complications including periocular trauma induced by motor tics of Tourette syndrome.

J Korean Ophthalmol Soc 2012;53(11):1704-1707

**Key Words:** Bilateral retinal detachment, Tourette syndrome, Traumatic retinal detachment

---

Address reprint requests to **Jae Pil Shin, MD**  
Department of Ophthalmology, Kyungpook National University Hospital  
#130 Dongdeok-ro, Jung-gu, Daegu 700-721, Korea  
Tel: 82-53-420-5817, Fax: 82-53-420-6552, E-mail: eyedrshinjp@hanmail.net