

후부다형각막이상증의 임상적 특징과 질병 진행에 관한 연구

김나현 · 김만수

가톨릭대학교 의과대학 서울성모병원 안과 및 시과학교실

목적: 후부다형각막이상증(posterior polymorphous corneal dystrophy, PPCD)으로 진단받은 환자 37명의 증례를 모아 임상 양상 및 결과를 알아보고자 하였다.

대상과 방법: 1995년부터 2012년까지 본원에서 진단 받은 37명(74안)을 대상으로 후향적으로 세극등 검사 병변의 특징, 성별, 발병나이, 증상, 양측성 여부 및 질병의 진행 정도와 내피세포 변화에 따른 관계 양상, 특정 유전자 변이성 유무 등을 분석하였다.

결과: 후부다형각막이상증(PPCD) 환자 37명(74안)들은 세극등검사상 대다수에서 tram-track line appearance 소견을 보였으며, 병변의 양상은 주로 가로로 위치하였다. 진단 당시 각막내피세포 수의 저하 소견을 나타내었으며, 세포 수 감소 및 질병은 천천히 진행하였다. 남녀간 차이는 없었으며 대부분 30대 이후, 우연히 진단되었으며 일측성이 많았다. 공통적인 특정 유전자 변이 소견은 관찰되지 않았다. 합병증으로 1명이 각막이식을 받았으며, 홍채각막유착에 의한 녹내장으로 2명이 본원에서 아메드 밸브관 삽입술을 받았다. 나머지는 무증상으로 외래 경과관찰 소견을 나타내었다.

결론: 후부다형각막이상증(PPCD)은 남녀 차이는 없었고 일측성이 많았다. 또한 모든 환자군에서 공통적인 특정 유전자 소견은 관찰되지 않았다. 양안 각막내피세포의 차이가 있는 경우는 내피세포의 감소가 있는 눈에서 tram track line appearance가 있나 관찰할 필요가 있다. 또한 이차적 합병증으로 각막부전 및 녹내장이 발생할 수 있으나 빈도는 낮았다.

〈대한안과학회지 2014;55(3):368-373〉

후부다형각막이상증(posterior polymorphous corneal dystrophy, PPCD)은 흔히 양측성으로 알려졌으며 후 각막의 여러 형태의 변화와 드물게 홍채와 우각의 변화를 초래하는 질환으로서, 특징적으로 상염색체 우성유전을 하나 드물게 상염색체 열성 유전을 한다는 보고도 있다.¹⁻³

후부다형각막이상증(PPCD)은 보통 양성이며 진행하지 않는다고 알려졌지만 몇몇 환자들은 각막부전이나 녹내장으로 인하여 실명하기도 한다고 기술하였다.^{2,4}

이 질환에서 미세현미경 검사(Ultrastructural exam) 상 각막내피에서 각막 상피세포의 특징을 가지는 비정상적인 각막내피세포들이 관찰되며 이러한 세포들은 풍부한 intermediate filaments, desmosomes 및 microvilli를 가지고 있으며 종종 다층화(multilayered)되어 있다.⁵⁻¹⁴ 그 세포들은 전형적인 상피세포 표지자(epithelial marker)의 분화를

담당하는 cytokeratin intermediate filaments를 가지고 있다. 하지만 많은 각막에서 정상적인 세포들이 관찰되기도 한다.^{6,11-16} 병리학적으로 데스메막에서 비정상적인 내피세포의 발현이나 이동에 따른 이차적 변화에 의해 발생한다. 이는 내피 안에서 외피 세포상 세포들의 증식을 일으키며 정상적인 육각형 각막 내피 세포의 대체를 일으킨다.^{1,14,17,18}

현재까지 후부다형각막이상증(PPCD)에 직접적인 영향을 끼치는 유전자 변이는 아직 확인된 연구는 없으나 몇몇 연구에서 VSX-1, COL8A2, ILB1 등의 유전자 변이가 관찰되어 보고된 바 있다.¹⁹⁻²²

임상증상은 정도의 각막변화가 있는 경우는 증상이 없으며, 각막부종이 발생하는 경우 시력저하를 주 증상으로 한다. 특징적인 임상양상은 세극등 검사상 후 각막의 소 세포, 데스메막의 비후, 후 각막의 대상 양 병변, 미만성 각막상피 및 실질성 부종, 홍채 주변 전 유착 및 홍채 각막 유착과 포도막 외반 등이 나타난다.^{7,18,23} 임상적으로 주변부 홍채 각막 유착, 홍채 위축 및 동공 편위와 연관될 수 있는 데스메막 및 내피 세포층의 양측성 내피세포 띠(endothelial bands), 수포 그리고 다형성 혼탁(polymorphous opacity)으로 특징이 될 수 있다.^{7,18,23} 또한 드문 유전성 질환으로 주로 각막 부종이 생기기 전까진 보통 무증상으로 지내는 경우가 많으며 젊은 층에서는 라식 검사 위해 우연히 방문

■ Received: 2013. 7. 19. ■ Revised: 2013. 8. 20.

■ Accepted: 2014. 1. 28.

■ Address reprint requests to Man Soo Kim, MD, PhD
Department of Ophthalmology, The Catholic University of Korea, Seoul St. Mary's Hospital, #222 Banpo-daero, Seocho-gu, Seoul 137-701, Korea
Tel: 82-2-2258-1188, Fax: 82-2-2258-1173
E-mail: mskim@catholic.ac.kr

* Submission for free paper-19th congress of the ESCRS 2013.

하여 진단 받은 경우가 많다.²⁴

저자들은 이 질환의 국내외적인 다수 환자의 보고가 없어 1995년부터 2012년까지, 총 17년 동안 본원병원에 내원한 환자들 중 질환이 의심되는 37명(74안)을 대상으로 후향적으로 이 질병에 대한 세극등 검사상의 병변의 특징 및 성별, 발병나이, 증상 및 양측성 여부, 유전자 변이 유무 및 내피세포 변화에 따른 질병의 진행 양상 등을 분석하였다.

대상과 방법

본 연구는 1995년부터 2012년까지 총 17년 동안 본원에서 진단 받은 37명(74안)을 대상으로 후향적으로 조사하였다. 의무기록을 통하여 환자의 나이, 진단명, 성별, 양측성 여부 및 질병의 진행 정도와 내피세포 변화에 따른 관계 양상 및 특정 유전자 변이성 유무 등을 분석하였다. 한 명의 동일한 검사자에 의해 병변이 확인되었으며 진단 당시 세극등 검사에 의한 병변의 특징으로 질환을 진단하였다. 처음 진단 당시 환자의 전안부 사진 및 내피세포 수를 측정하였으며 진단 후 6개월 간격의 경과관찰을 통하여 내원시마다 각막을 재측정하여 의무기록에 첨부하였고, 이 기록을 참고하여 질환의 진행 양상을 분석하였다. 전안부 사진은 세극등 검사기계에 부착된 보조카메라(ZDSLRA-TP-CAN, Canon)를 사용하였으며 내피 세포수 측정시 specular microscopy (NONCON ROBO NSP-9900, Konan medical)를 사용하였다. 후부다형각막이상증(PPCD)은 유전적 질환으로 알려졌다으나 각막 이영양증의 국제 분류(The International Committee for Classification of Corneal Dystrophies (IC3D))에 따르면 Category 3 (아직 chromosomal locus의 mapping이 확립되지 않은 각막이영양증)의 범주에 속하며 확인된 유전자 발견에 대한 보고가 없기에 기존 논문에서 유전자 변이가 보고된 바 있는 VSX-1, COL8A2¹⁹⁻²² 유전자 변이 검사를 시행하였다. 본 유전자 연구에 참여한 모든 환자들에게 연구의 목적을 설명하였으며, 헬싱키(Helsinki) 선언을 준수하였고, 2005년 발효된 생명윤리법에 근거하여 환자의 동의 하에 진행하였으며 동의할 경우 유전자 검체에 대한 검사를 진행하였고 IRB 심사를 통과하였다.

결 과

후부다형각막이상증(PPCD)을 가진 환자들의 증례를 살펴보면 모든 연령층에서 모두 우연하게 발견되었다. 모든 환자들에서 증상을 호소한 경우는 없었으며 30대 이전에 발견된 경우는 라식 수술 위해 우연히 병원 방문하여 시행한 검사상 각막이상으로 정밀검사가 요구되어 이에 대한

검사 시행 도중 진단되는 경우가 대부분이었으며 중년층 이후 또한 시력저하를 주소로 내원하여 양안의 백내장 소견과 함께 우연하게 진단받은 경우가 대부분이었다.

진단받은 환자들의 시력은 모두 0.63 이상에서 1.0의 시력이 측정되었다. 진단 받은 37명 중 6개월에서 1년 간격으로 경과 관찰 시 시력에 큰 변화를 보인 군은 없었다. 하지만 이러한 시력변화 소견을 보이지 않더라도 내피세포 수는 지속적인 변화양상 소견을 보였다. 문헌에는 양안성으로 알려졌다으나 대부분의 환자는 단안성으로 임상소견이 나타난 각막에서 각막내피세포수의 감소가 관찰되었다. 일단 초기에 진단받았을 때 환자들의 각막 내피 세포수 측정 시 2000 cells/mm² 미만인 경우가 대부분이었다. 후부다형각막이상증(PPCD)을 진단 받은 환자들 중 초기 진단 시 최고 내피세포수는 2010 cells/mm²로 측정되었으며 가장 낮은 내피 세포수를 가진 환자는(단, 이 질환을 진단받기 전 각막 내피세포에 영향을 받았을 만한 수술이나 처치를 받은 적이 없는 환자에 한하여) 519 cells/mm²로 측정되었다. 또한 처음 진단 시 내피세포 감소 소견을 보이지 않았을지라도 6개월에서 1년마다 지속적인 외래 경과관찰 시 추후 각막내피세포수의 지속적인 감소를 나타내었다. 각막내피 세포수의 감소 추이를 살펴보면 대략적으로 약 10년간의 경과관찰 시 가장 많은 변화양상을 보인 세포수 변화는 약 700 cells/mm²의 세포수 감소가 있었으며 이를 제외하고는 대부분 전후를 비교하였을 때 대략적으로 약 100-200개 정도의 세포수 감소를 보였다(Fig. 1).

내원시에 시행한 세극등검사상 특징적인 각막병변 소견을 살펴보면 대다수에서 tram-track line appearance 소견을 나타내었다(Fig. 2). 이들은 주로 linear 혹은 cystic form 소견을 나타내었으며(Figs. 3, 4) 이 병변들의 양상은 1명을 제외(세로로 위치)하고는 모두 가로로 위치하였다. 각막을 4 사분면으로 나누어서(상, 하, 이측 및 비측) 병변의 위치를

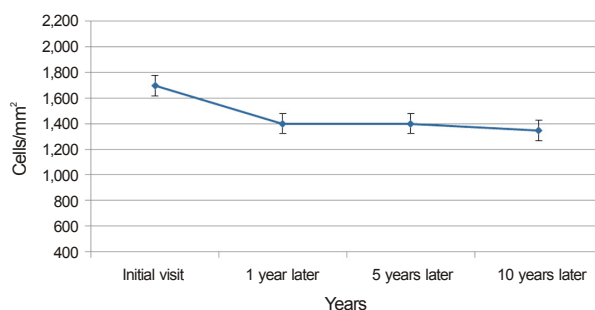


Figure 1. The endothelial cell changes over years in posterior polymorphous corneal dystrophy (PPMD). (37 patients) The graph shows that slowly, progressive loss of endothelial cells was observed over 10 years in 37 patients.

살펴보았을 때 병변은 거의 대부분(37명 중 32명, 86.5%) 하이측에 위치하고 있었다.

성별에 따른 분류를 살펴보면 남자 21명, 여자 16명으로 여자에 비해 남자에서 다소 많이 발견되는 경향이 있었으

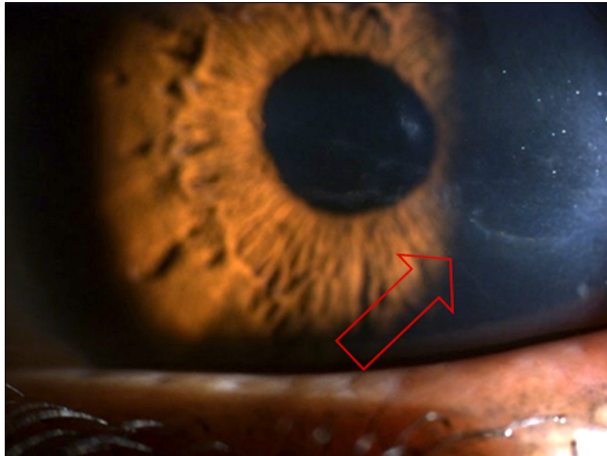


Figure 2. Tram-track line appearance in PPMD on slit lamp exam.

나 남녀간의 유의한 차이를 보이지는 않았다. 연령대는 10대 이전 발견된 경우는 1건(9세), 10대는 1건, 20대는 6건, 30대는 7건, 40대는 3건, 50대는 6건, 60대 이후에는 13건으로 관찰되었다.

진단받은 환자들(37명)에게서 유전자 검사를 시행하였으며 그 중 2명에게서 COL8A2, VSX1 gene에서 mutation 발견되었으며 이들 가족들(어머니)에게도 동일한 유전자 결과 및 각막 병변을 확인할 수 있었다.

흔히 이 질환은 양측성으로 알려졌으나 양안 또는 단안의 발생여부를 보면 초기 진단 시 양측성인 경우가 7건, 일측성인 경우가 30건으로 흔히 양측성이라고 알려졌던 것과는 달리 초기 진단 시 일측성 빈도가 월등히 높은 것으로 관찰되었다. 단안에서 양안으로 발전하는 경우는 1건 관찰되었으며 이 경우 처음 진단 시 세극등 검사상 좌안에만 병변이 관찰되었으며 당시 내피세포 수는 우안 2127 cells/mm², 좌안 994 cells/mm²이었다. 지속적인 외래 경과 관찰 시 약 10년 후 우안에도 같은 병변이 발생하였으며 내피세포 수는 우안 1972 cells/mm², 좌안 832 cells/mm²로 반대측 눈에도 서서히 병이 진행되는 양상으로 보였다.

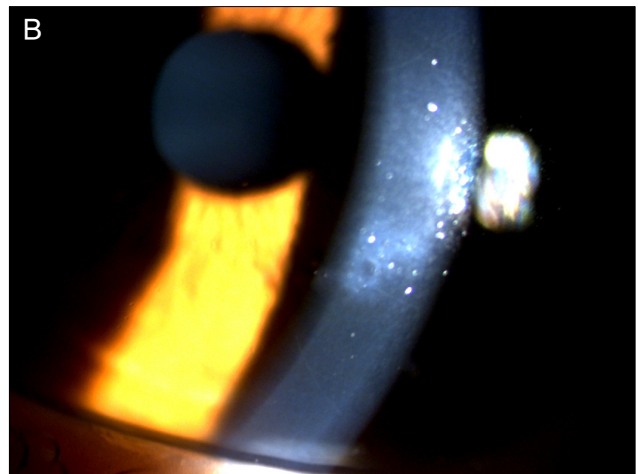
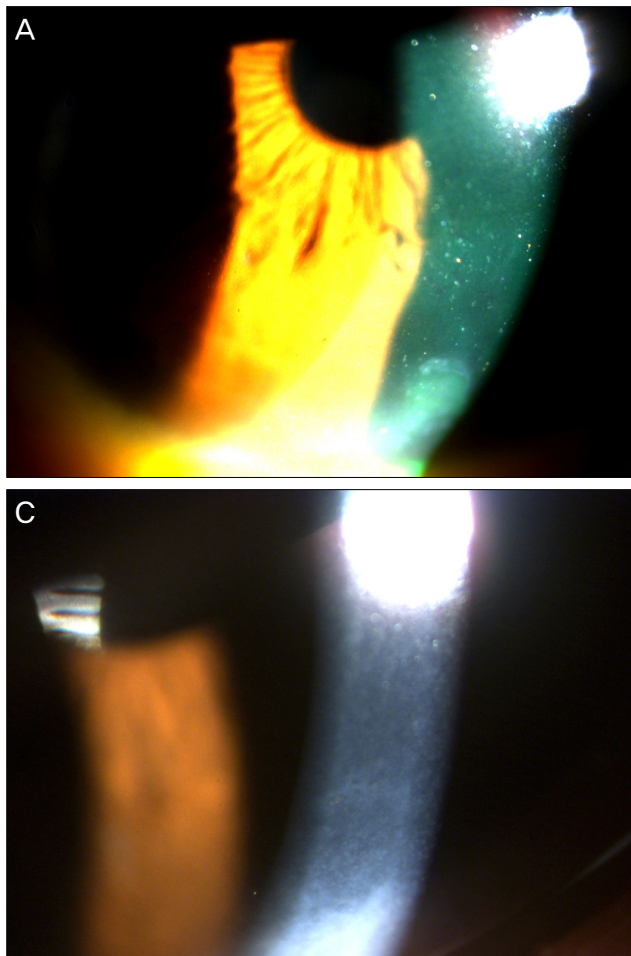


Figure 3. Cystic form in PPMD on slit lamp exam.

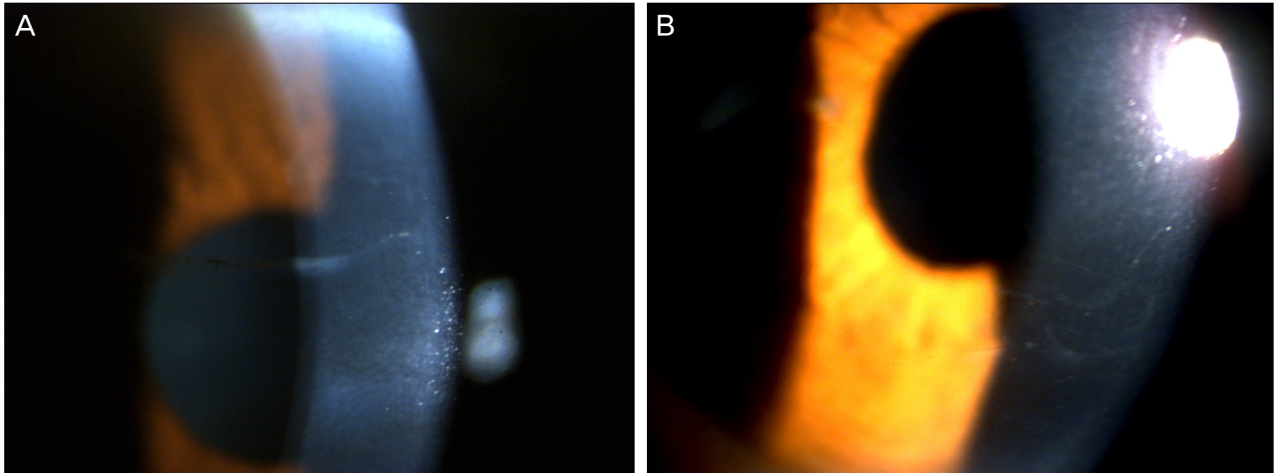


Figure 4. Linear form in PPMD on slit lamp exam.

이 질환에 의한 각막부전으로 각막이식을 시행 받은 경우는 1건이었다. 이 환자의 경우(61세, 남) 이전 특이한 안과적 병력이나 수술 과거력을 가지고 있지 않았으며 우연한 외래 방문에 의하여 진단 받은 뒤 지속적인 외래 경과관찰 시 진행되는 내피세포 수 감소에 의한 각막부전에 의한 것이었다. 각막이식을 받을 당시 시력은 0.04로 측정되었으며 1995년부터 진단받아 경과관찰 해오던 중 각막 병변의 악화로 각막부전이 발생하였으며 마지막 측정되었던 내피세포수는 587 cells/mm²로 측정되었다. 또한 이 질환에 의한 이차적 홍채각막유착에 의한 녹내장 발병 2건으로 이들은 모두 본원에서 아메드 벨브관 삽입술을 시행 받았다. 이후 나머지는 무증상으로 외래 경과관찰 소견을 나타내었다.

고 찰

후부다형각막이상증(PPCD)은 1916년 Grayson³에 의해 처음 소개된 질환으로서, 당시 후 각막 표면에 “bullous” lesion을 가진 여섯 명의 환자들을 보고하면서 알려졌다.⁹ 이 질환은 임상양상의 다양성으로 인해 grouped vesicles, Schynder’s posterior herpes, hereditary corneal edema 등 서로 다른 각막내피 이영양증으로 기술되었다.^{23,24} 병리학적인 연구에서 1974년 Grayson³은 처음으로 전자현미경에 의해 각막내피의 비정상적인 세포를 보고하였으며, 이후 여러 전자현미경 연구에 의해 두 종류의 각막세포가 밝혀지게 되었다.^{11-13,23}

한 종류의 세포는 전형적인 정상 각막내피세포로서 한 층의 육각형 배열을 하며, 소수의 microvilli, 풍부한 mitochondria, apical gap junction을 특징으로 하는 반면, 다른 종류의 세포는 다층으로 배열을 하며, 다수의 microvilli, 소수의 mitochondria, 현저한 desmosomal junctions, ker-

atin에 대한 염색을 특징으로 하는 각막상피세포이다.^{11-14,23}

감별해야 할 가장 중요한 질환으로서, 홍채각막내피증후군(Chandler 증후군, 진행성 홍채 위축(progressive iris atrophy, PIA), the iris nevus (Cogan-Reese) 증후군)은 증상의 발현이 10-20대에 시작되며 편측성으로 여자에 많이 발생하고, 유전적 성향이 없이 진행성으로 100%에서 홍채각막유착과 녹내장을 동반하는 반면, 후부다형각막이상증(PPMD)은 증상의 발현이 어떤 연령에서도 시작될 수 있으며, 양측성으로 발생하며, 주로 상염색체 우성으로 유전되고 비진행성으로 드물게 홍채각막유착과 녹내장을 동반한다.^{3,18,23,25,26}

후부다형각막이상증(PPCD)은 드문 유전성 질환으로 주로 각막 부종이 생기기 전까진 보통 무증상으로 지내는 경우가 많으며 젊은 층에서는 라식 검사 위해 우연히 방문하여 발견되거나 주로 각막 부종에 의한 시력 저하로 안과에 내원하여 진단받게 되는 경우가 많다. 병리학적으로 데스메막에서 비정상적인 내피세포의 발현이나 이동에 따른 이차적 변화에 의해 발생한다.^{5,17} 이는 내피 안에서 외피세포상 세포들의 증식을 일으키며 정상적인 육각형 각막내피세포의 대체를 일으킨다.^{5,17}

이러한 각막 및 홍채의 변화는 양측성이라는 교과서 보고가 있었으나, 변화 정도는 비대칭적으로 오는 경우가 많기 때문에 편측성 질환으로 오진되기 쉽다.²³

현재까지 후부다형각막이상증(PPCD)과 관련된 유전자로 VSX-1, COL8A2, IL1¹⁹⁻²² gene 등의 다형성이 보고된 바 있으나 이 질환의 유전자 표현형(phenotype)의 변이를 확실히 분류할 수 있는 동일성을 가진 sequence variants는 알려져 있는 바가 없으며,¹⁹⁻²² 각막 이영양증의 국제 분류(The International Committee for Classification of Corneal Dystrophies [IC3D])에 따르면 Category 3 (아직 chro-

mosomal locus의 mapping이 확립되지 않은 각막이영양증)의 범주에 속해있다.²⁷

저자들은 본 연구에서 후부다형각막이상증(PPCD)도 같은 각막 이영양증의 범주에 속한다는 점에서 유전성 각막 이영양증에 영향을 미치는 변이 유전자로 알려진 TGFBI (Tissue growth factor beta inducible) 검사를 시행하여 후부다형각막이상증(PPCD)과의 관련성을 비교하였으며 37명에서 모두 TGFBI (Tissue growth factor beta inducible) 변이 소견은 나타나지 않았다. 이 결과로 보아 후부다형각막이상증(PPCD)은 여러 형태의 각막 이영양증과는 다른 유전적 변이에 의한 각막 변성이 발생한다고 알 수 있다. 또한 2명에서 VSX-1, COLA82 유전자 변이가 나타났으나 빈도가 낮아 정확한 연관성을 짓기는 어려우며 이 질환을 일으키는 공통 유전자 변이에 대한 연구가 더 활발히 이루어져야 할 것이다.

후부다형각막이상증(PPCD)은 발병률에 있어서 남녀 차이는 없으며 초기 진단 시 양측성보다는 편측성으로 진단되었다. 또한 병변이 있는 눈의 세포감소는 있으나 각막부전까지 초래한 경우는 드물었다. 이 질환에 의해 각막부전, 각막혼탁 및 녹내장이 발생할 수 있으나 빈도는 높지 않은 것으로 나타나 공격적인 치료보다는 지속적인 외래 경과관찰을 하는 보존적 방법을 시행하였다. 저자들의 연구에서 후부다형각막이상증(PPCD)은 특별한 임상증상을 가지고 있지 않아 우연히 발견되므로 실제 발병률과 양안성 유무는 정확하게 알 수 없으나 본 연구에서는 문헌에 보고된 바와 달리 편측성이 더 많았다. 그러므로 각막 내피 세포수 검사에서(백내장 수술 시 또는 굴절 수술 시) 양안 내피 세포수의 차이가 있을 경우 자세하고 정기적인 각막 내피 세포 검사가 필요하다.

또한 유전성 질환으로 알려져 있는 것만큼 관련 유전자 연구가 활발히 이루어져 이에 대한 정확한 원인 유전자를 찾아낸다면 특정 유전자 치료를 통하여 병의 완치를 기대하여 볼 수 있을 것이다.

REFERENCES

- 1) Kaufman HE, Barron BA, McDonald MB, Waltman SR. The cornea. 1st ed. New York: Churchill Livingstone, 1988;432-8.
- 2) Cibis GW, Krachmer JA, Phelps CD, Weingeist TA. The clinical spectrum of posterior polymorphous dystrophy. Arch Ophthalmol 1977;95:1529-37.
- 3) Grayson M. The nature of hereditary deep polymorphous dystrophy of the cornea: its association with iris and anterior chamber dygenesis. Trans Am Ophthalmol Soc 1974;72:516-59.
- 4) Bourgeois J, Shields MB, Thresher R. Open-angle glaucoma associated with posterior polymorphous dystrophy. A clinicopathologic study. Ophthalmology 1984;91:420-3.
- 5) Babu K, Murthy KR. In vivo confocal microscopy in different types of posterior polymorphous dystrophy. Indian J Ophthalmol 2007;55:376-8.
- 6) Cibis GW, Tripathi RC. The differential diagnosis of Descemet's tears (Haab's striae) and posterior polymorphous dystrophy bands. A clinicopathologic study. Ophthalmology 1982;89:614-20.
- 7) Krachmer JH. Posterior polymorphous corneal dystrophy: a disease characterized by epithelial-like endothelial cells which influence management and prognosis. Trans Am Ophthalmol Soc 1985;83:413-75.
- 8) Henriquez AS, Kenyon KR, Dohlman CH, et al. Morphologic characteristics of posterior polymorphous dystrophy. A study of nine corneas and review of the literature. Surv Ophthalmol 1984;29:139-47.
- 9) Hanna C, Fraunfelder FT, McNair JR. An ultrastructure study of posterior polymorphous dystrophy of the cornea. Ann Ophthalmol 1977;9:1371-8.
- 10) de Felice GP, Braidotti P, Viale G, et al. Posterior polymorphous dystrophy of the cornea. An ultrastructural study. Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol 1985;223:265-71.
- 11) Polack FM, Bourne WM, Forstot SL, Yamaguchi T. Scanning electron microscopy of posterior polymorphous corneal dystrophy. Am J Ophthalmol 1980;89:575-84.
- 12) Boruchoff SA, Kuwabara T. Electron microscopy of posterior polymorphous degeneration. Am J Ophthalmol 1971;72:879-87.
- 13) Rodrigues MM, Sun TT, Krachmer J, Newsome D. Epithelialization of the corneal endothelium in posterior polymorphous dystrophy. Invest Ophthalmol Vis Sci 1980;19:832-5.
- 14) Rodrigues MM, Waring GO, Laibson PR, Weinreb S. Endothelial alterations in congenital corneal dystrophies. Am J Ophthalmol 1975;80:678-89.
- 15) Threlkeld AB, Green WR, Quigley HA, et al. A clinicopathologic study of posterior polymorphous dystrophy: implications for pathogenetic mechanism of the associated glaucoma. Trans Am Ophthalmol Soc 1994;92:133-65.
- 16) Goldman RD, Zackroff RV, Steinert PM. Intermediate filaments: an overview. In: Goldman RD, Steinert PM, eds. Cellular and Molecular Biology of Intermediate Filaments. New York, NY: Plenum Press; 1990:3-17.
- 17) Patel DV, Grupcheva CN, McGhee CN. In vivo confocal microscopy of posterior polymorphous dystrophy. Cornea 2005;24:550-4.
- 18) Cibis GW, Krachmer JH, Phelps CD, et al. Iridocorneal adhesions in posterior polymorphous corneal dystrophy. Trans Am Ophthalmol Soc 1976;81:770-7.
- 19) Aldave AJ, Yellere VS, Principe AH, et al. Candidate gene screening for posterior polymorphous dystrophy. Cornea 2005;24:151-5.
- 20) Héon E, Greenberg A, Kopp KK, et al. VSX1: a gene for posterior polymorphous dystrophy and keratoconus. Hum Mol Genet 2002;11:1029-36.
- 21) Biswas S, Munier FL, Yardley J, et al. Missense mutations in COL8A2, the gene encoding the alpha2 chain of type VIII collagen, cause two forms of corneal endothelial dystrophy. Hum Mol Genet 2001;10:2415-23.
- 22) McCartney AC, Kirkness CM. Comparison between posterior polymorphous dystrophy and congenital hereditary endothelial dystrophy of the cornea. Eye (Lond) 1988;2(Pt 1):63-70.
- 23) Park IC, Chung SK, Myong YW, Rhee SW. A case of posterior polymorphous dystrophy. J Korean Ophthalmol Soc 1991;32:1020-3.

- 24) Koepe L. Klinische Beobachtungen mit der Nernstspaltlampe und dem Hornhautmikroskop. Albrecht von Graefes Arch Klin Exp Ophthalmol 1916;91:375-9.
- 25) Waring GO 3rd, Rodrigues MM, Laibson PR. Corneal dystrophies. II. Endothelial dystrophies. Surv Ophthalmol 1978;23:147-68.
- 26) Shields MB. Progressive essential iris atrophy, Chandler's syndrome, and the iris nevus (Cogan-Reese) syndrome: a spectrum of disease. Surv Ophthalmol 1979;24:3-20.
- 27) Weiss JS, Møller HU, Lisch W, et al. The IC3D classification of the corneal dystrophies. Cornea 2008;27 Suppl 2:S1-83.

=ABSTRACT=

The Clinical Features and Progression of the Disease in Posterior Polymorphous Corneal Dystrophy (PPCD)

Na Hyun Kim, MD, Man Soo Kim, MD, PhD

Department of Ophthalmology and Visual Science, Seoul St. Mary's Hospital, The Catholic University of Korea College of Medicine, Seoul, Korea

Purpose: To analyze the clinical features and the relationship between endothelial cell changes and progression of posterior or polymorphous corneal dystrophy (PPCD) disease by evaluating a case series of 74 eyes in 37 patients.

Methods: From 1995 to 2012, patients were selected from those referred with a probable clinical diagnosis of PPCD to a special study group. Selection was based on the slit-lamp appearance of each case. A total of 37 patients who were diagnosed as PPCD were assessed with respect to gender, age of onset, genetic influences, and affected eyes (unilateral or bilateral). Additionally, we observed the relationship between the changes of the patients' lesions, progression of disease and the rate of loss of corneal endothelial cells.

Results: On slit lamp examination, a tram-track line appearance of posterior corneal surface was detected in a majority of patients. Most lesions lied horizontally except for 1 patient (vertically located). At the time of initial diagnosis, the patients' endothelial cell count was under 2,000 cells/mm², a slow unilateral progressive loss of endothelial cells was observed over 10 years and there was no associated gender differences. Most patients were diagnosed after their 30's during incidental visits. No specific gene mutations were found in screening of the coding sequence of genes for mutations. Most patients were asymptomatic, although 1 patient underwent penetrating keratoplasty (PKP) due to bullous keratopathy and 2 patients had glaucoma surgery because of iridocorneal adhesion.

Conclusions: In PPCD, there was no gender difference and most lesions were unilateral. Additionally, no remarkable gene mutations were observed. When significantly different endothelial cell counts between patient's eyes were detected, a tram-track line appearance on a patient's cornea surface was observed. Some patients had corneal dysfunction and glaucoma, but the frequency was lower.

J Korean Ophthalmol Soc 2014;55(3):368-373

Key Words: Bilaterality, Endothelial cells, Gender, Posterior Polymorphous Dystrophy, Progression

Address reprint requests to **Man Soo Kim, MD, PhD**

Department of Ophthalmology, The Catholic University of Korea, Seoul St. Mary's Hospital

#222 Banpo-daero, Seocho-gu, Seoul 137-701, Korea

Tel: 82-2-2258-1188, Fax: 82-2-2258-1173, E-mail: mskim@catholic.ac.kr