

단안에 국소적으로 발현된 색소정맥염망막맥락막 위축 1예

A Case of Unilateral Focal Pigmented Paravenous Retinochoroidal Atrophy

박효송^{1,2} · 양종윤¹ · 박현주¹

Hyo Song Park, MD^{1,2}, Jong Yun Yang, MD¹, Hyun Ju Park, MD¹

실로암안과병원¹, 연세대학교 의과대학 안과학교실 시과학연구소²

Siloam Eye Hospital¹, Seoul, Korea

The Institute of Vision Research, Department of Ophthalmology, Yonsei University College of Medicine², Seoul, Korea

Purpose: We report a case of unilateral, focal, pigmented paravenous retinochoroidal atrophy (PPRCA).

Case summary: A 46-year-old female visited our clinic in complaint of a vague problem with her right eye identified during a general medical examination. The visual acuity (without correction) of both eyes was 1.0. Slit-lamp examination of both eyes revealed no specific signs. Fundus examination of the right eye revealed focal, bony-spicule-shaped retinochoroidal atrophy with pigmentation along the course of the superior retinal vein. A fundus autofluorescence examination revealed principally hypofluorescence with some hyperfluorescence at the margin of the atrophic retinochoroidal lesion. Optical coherence tomography revealed mixed clumping and atrophy of the retinal pigment epithelium (RPE) layer and thinning of the choriocapillaris layer. Fluorescence angiography revealed a window defect and blockage at the site of the lesion (the fluorescent material did not enter the lesion). The site of the window defect was in correlation with the atrophic RPE region. The site of the blockage at lesion also matched with the site of the regional pigment clumping. No definite leakage was observed.

Conclusions: To the best of our knowledge, this is the first case of unilateral focal PPRCA reported from Korea.

J Korean Ophthalmol Soc 2018;59(12):1190-1194

Keywords: Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy, Retinal pigment epithelium

색소정맥염망막맥락막 위축(pigmented paravenous retinochoroidal atrophy, PPRCA)은 드문 질환으로 대개 양안에 발생하고 망막 정맥을 따라 색소침착을 보이며, 망막색소상피 및 맥락막 모세혈관의 위축을 특징으로 한다.¹ 이러한 소견은 보통 시력에 영향을 주지 않는 것으로 알려져 있으며, 치료 방법은 밝혀지지 않았다.² 발병 원인 역시 명확

히 알려지지 않았으며, 선천성 매독, 홍역, 결핵, 포도막염 등과 같은 다양한 염증성 질환의 결과로 발생한다는 보고 및 유전적 연관성을 시사하는 가족력을 나타낸 증례도 보고된 바 있으나, 대다수의 색소정맥염망막맥락막 위축은 산발적으로 발생하는 것으로 알려져 있다.²⁻⁶

단안에 발생하는 색소정맥염망막맥락막 위축은 현재까지 국외에서 총 6안만 보고되었을 뿐 국내에서는 아직 보고된 바가 없다.^{4,7-10} 더욱이 국외에서 보고된 6안 중에서도 국소적 양상을 보인 증례는 단 1건만 확인되었을 뿐이다.¹⁰ 저자들은 본 증례를 통해 국내에서 발견된 단안에 국소적으로 발현된 색소정맥염망막맥락막 위축을 보고하고자 한다.

■ Received: 2018. 9. 13. ■ Revised: 2018. 10. 23.

■ Accepted: 2018. 11. 30.

■ Address reprint requests to **Hyun Ju Park, MD**
Siloam Eye Hospital, #181 Deungchon-ro, Gangseo-gu, Seoul 07668, Korea
Tel: 82-2-2650-0700, Fax: 82-2-2650-0895
E-mail: hjpeye@siloam.co.kr

* Conflicts of Interest: The authors have no conflicts to disclose.

© 2018 The Korean Ophthalmological Society

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

증례보고

46세 여자 환자가 건강검진상에서 발견된 우안 망막 이상 소견으로 내원하였다. 환자 진술상 특이 과거력 및 가족력은 없었으며, 환자가 호소하는 주관적인 증상도 없었다. 나안시력은 양안 모두 1.0이었고 비접촉성 안압계로 측정된 안압은 양안 12 mmHg였다. 세극등현미경으로 시행한 전안부 검사상 특이 이상 소견은 관찰되지 않았다. 안저검사상 우안의 상측 망막정맥을 따라 국소적으로 분포된 뼈조각(bony spicule) 모양의 색소침착이 동반된 망막맥락막 위축 소견이 관찰되었다(Fig. 1A). 좌안 안저 검사상 특이 이상 소견은 관찰되지 않았다. 자가형광안저촬영상 우안의 망막맥락막위축의 경계에서 다소 과형광을 보이며 병변의 대부분은 저형광 소견을 보였다(Fig. 1B). 빛간섭단층촬영상 해당 병변은 망막색소상피층의 위축(atrophy)과 뭉침(clumping)이 혼재되어 있었고, 맥락막층에서는 맥락막모세혈관층이 위축된 소견을 보였다(Fig. 2). 형광안저촬영상 빛간섭단층촬영에서 관찰된 망막색소상피층의 위축 부위에 상응하는 과형광의 창문비침 및 색소 뭉침 부위에 상응하는 형광차단이 혼재되어 관찰되었으며 뚜렷한 형광 누출 소견은 보이지 않았다(Fig. 3). 시야검사 및 망막전위도 검사는 양안 모두 정상이었다.

고 찰

색소정맥옆망막맥락막 위축은 외망막층, 망막세포상피층, 맥락막의 위축을 보이는 무증상의 주변망막변성을 특

징으로 하는 질환으로, 대개 양안으로 발현되지만 드물게 단안에 발현된 증례들이 보고된 바 있다. Cheung⁷은 52세 남자의 좌안에서, Charbel et al⁸은 43세 환자의 우안에서 관찰된 색소정맥옆망막맥락막 위축을 각각 보고하였다. 또한 Bozkurt et al⁹은 54세 여자 환자 및 그의 딸인 28세 환자에서 각각 단안에 발현한 색소정맥옆망막맥락막 위축을 보고하였다. 그러나 이 증례들은 모두 단안에서 미만성으로 발현한 망막맥락막위축 병변이었으며, 특히 Bozkurt et al⁹의 보고에서는 가족력을 보였다는 점에서 본 증례와 차이가 있다.

색소정맥옆망막맥락막 위축의 병변이 국소적으로 발견된 보고는 더욱 드물다.^{9,10} Bozkurt et al⁹은 28세 남자 환자에서 국소적으로 발현된 색소정맥옆망막맥락막 위축을 보고하였으나, 이 환자는 가족력이 있었고, 양안의 병변을 보였으며 병변의 범위가 황반부까지 포함된 점에서 본 증례와 차이를 보였다. 한편, Ahmad et al¹⁰이 보고한 증례는 단안의 국소적인 병변으로 본 증례와 가장 유사한 임상적 소견을 보였다. 그러나 이 증례에서 망막맥락막위축은 두꺼워진 망막신경섬유층의 낭성 변화를 보였으나, 본 증례에서는 해당 소견은 발견되지 않았다는 점에서 차이가 있다. 또한 본 증례의 경우 빛간섭단층촬영상 망막색소상피층의 위축 및 뭉침이 다발성으로 산재하였으며, 이는 형광안저촬영에서 각각 창문비침 및 형광차단으로 나타난 부위와 일치하였다. 이 병변은 병태생리상 외망막층에서 기원한다는 가설에 따라 색소정맥옆망막맥락막 위축(PPRCA)과 맥락막에서 시작한다는 가설에 따라 색소정맥옆맥락막망막 위축(PPCRA)의 두 가지 용어를 혼용해서 사용하기도 한

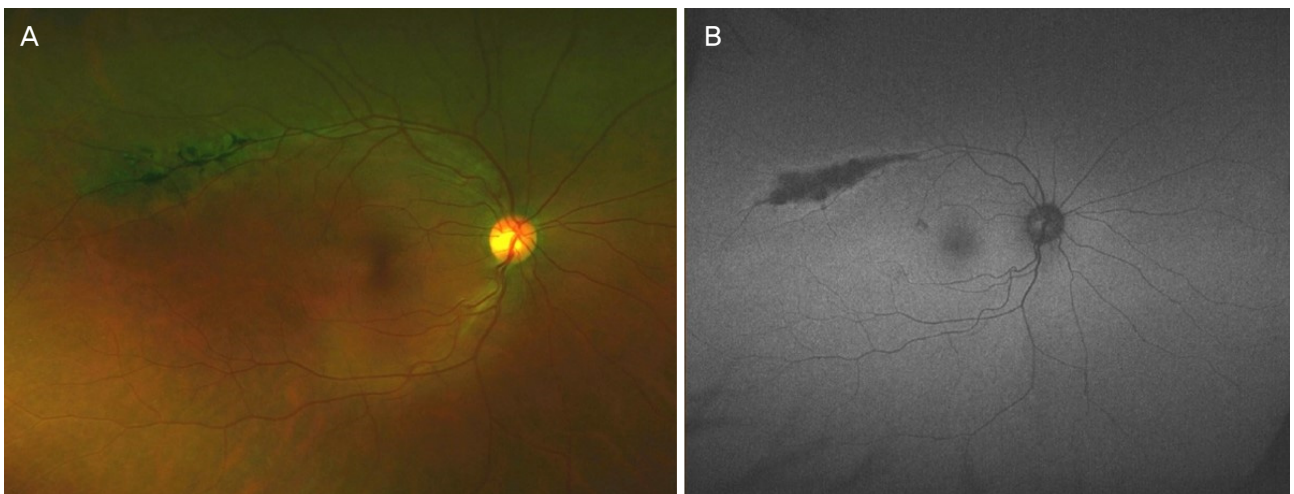


Figure 1. Wide fundus photography and fundus autofluorescence of the patient's right eye. (A) Focal bony- spicule shaped retinochoroidal atrophy with pigmentation along superior retinal vein was noted. (B) Besides some hyperfluorescence at margin of retinochoroidal atrophy, most part of the lesion showed hypofluorescence.

다.¹¹ 본 증례에서 발견된 이러한 소견은 일차적으로 외망막층에서 시작되어 이차적으로 맥락막층의 변화로 이어진다는 PPRCA 가설을 뒷받침할 수 있겠다.¹²

색소정맥옆망막맥락막 위축은 망막색소변성과 여러 유사한 임상 양상을 보이며, 일부 보고에서는 같은 질병의 스펙트럼으로 보기도 한다.¹³ 최근 몇몇 보고들에서 한 눈에는 색소정맥옆망막맥락막 위축, 반대안에는 망막색소변성

을 보이는 환자의 증례를 보고하였으며, 이를 통해 이 두 질환이 유전적 배경을 공유하며 망막색소상피의 손상이 두 질환에서 임상적으로 다른 표현형으로 발현되었을 가능성을 제시하였다.^{2,13} 하지만 망막색소변성과 달리 색소정맥옆망막맥락막 위축은 전형적으로 진행하지 않거나 혹은 매우 느리게 진행되는 특징을 보인다.^{14,15} 또한 야맹증 등의 망막색소변성에서 발현되는 특징적인 증상의 발현 없이 무증상

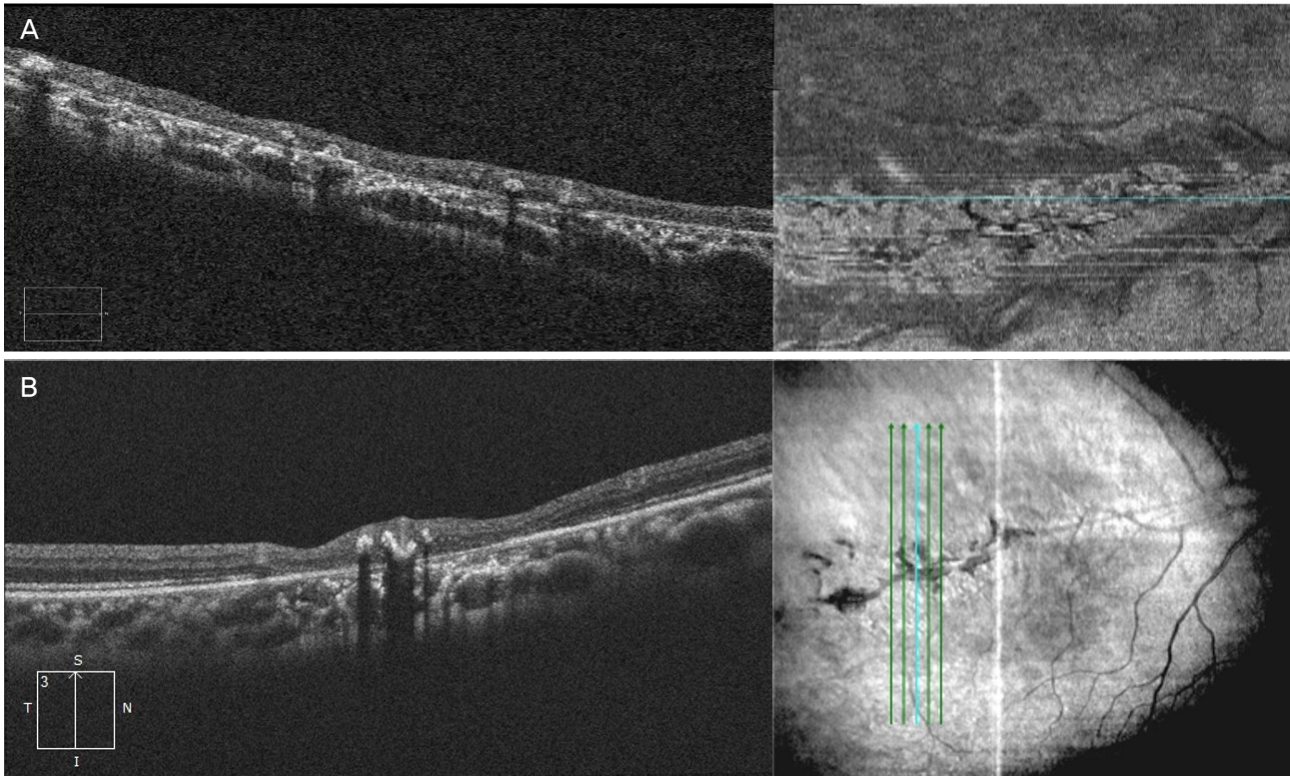


Figure 2. Optical coherence tomography of the patient's right eye. (A) Mixed signals of clumping and thinning of retinal pigment epithelium layer were noted. (B) Thinning of choriocapillaris layer was noted at the lesion site while choriocapillaris layer thickness was within normal range at locations other than the lesion site. S = superior; N = nasal; I = inferior; T = temporal.

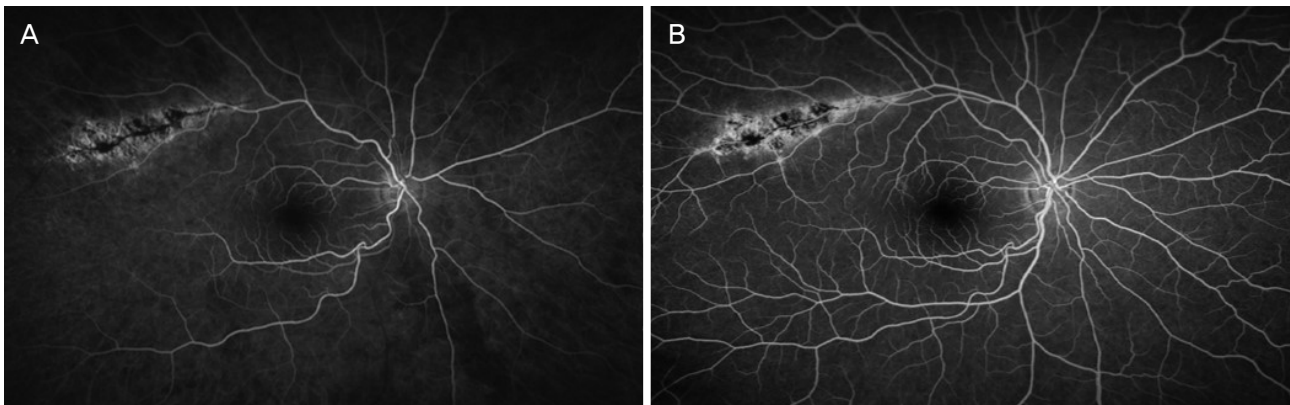


Figure 3. Fluorescence angiography of the patient's right eye. (A) Arterial phase and (B) venous phase shows window defect with hyperfluorescence and blockage of fluorescence at the lesion. No definite leakage was noted.

인 경우가 대부분이다. 본 증례에서도 망막색소변성 등의 가족력 및 야맹증 등의 증상은 없었다. 한편 일부 보고에서처럼 염증성 질환의 결과로 이차적인 색소정맥옆망막맥락막 위축이 발생한 경우를 생각해 볼 수 있으나, 본 증례에서는 전방 염증 혹은 각막침착물, 유리체 혼탁 등 염증성 질환을 의심할 만한 소견도 발견되지 않았기 때문에 염증성 질환이 원인이 되었다고 예단하기 어렵다.^{3,4} 따라서 본 증례에서도 산발적으로 발생하였을 가능성이 높으나, 정확한 발병 원인에 대해서는 추후 연구가 더 필요할 것이다.

색소정맥옆망막맥락막 위축은 대개 양안에 미만성으로 발현하는 병변의 특징을 보이나, 본 증례는 단안에만 발현될 수도 있고 더욱 드물게 국소적으로도 나타날 수 있음을 보여준 국내 최초의 보고이다. 또한 망막색소변성과도 유사한 임상 양상을 보일 수 있어, 그 감별에 유의해야 할 것이다.

REFERENCES

- 1) Huang HB, Zhang YX. Pigmented paravenous retinochoroidal atrophy (review). *Exp Ther Med* 2014;7:1439-45.
- 2) Aoki S, Inoue T, Kusakabe M, et al. Unilateral pigmented paravenous retinochoroidal atrophy with retinitis pigmentosa in the contralateral eye: a case report. *Am J Ophthalmol Case Rep* 2017; 8:14-7.
- 3) Peduzzi M, Guerrieri F, Torlai F, Prampolini ML. Bilateral pigmented paravenous retino-choroidal degeneration following measles. *Int Ophthalmol* 1984;7:11-4.
- 4) Fernandez-Sanz G, Carreño E, Mall S, et al. Unilateral pigmented paravenous retinochoroidal atrophy associated with presumed ocular tuberculosis. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina* 2017;48: 345-9.
- 5) Traboulsi EI, Maumenee IH. Hereditary pigmented paravenous chorioretinal atrophy. *Arch Ophthalmol* 1986;104:1636-40.
- 6) Noble KG. Hereditary pigmented paravenous chorioretinal atrophy. *Am J Ophthalmol* 1989;108:365-9.
- 7) Cheung DS. Pigmented paravenous chorioretinal atrophy. *Am J Ophthalmol* 1984;97:113.
- 8) Charbel Issa P, Scholl HP, Helb HM, et al. Unilateral pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Klin Monbl Augenheilkd* 2007;224:791-3.
- 9) Bozkurt N, Bavbek T, Kazakoğlu H. Hereditary pigmented paravenous chorioretinal atrophy. *Ophthalmic Genet* 1998;19:99-104.
- 10) Ahmad M, Leisy H, Carr RE, Smith RT. A rare case of unifocal, unilateral pigmented paravenous retinochoroidal atrophy (PPRCA). *Am J Ophthalmol Case Rep* 2016;4:41-4.
- 11) Barteselli G. Fundus autofluorescence and optical coherence tomography findings in pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Can J Ophthalmol* 2014;49:e144-6.
- 12) Skalka HW. Hereditary pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Am J Ophthalmol* 1979;87:286-91.
- 13) Ratra D, Chandrasekharan DP, Aruldas P, Ratra V. Concurrent retinitis pigmentosa and pigmented paravenous retinochoroidal atrophy phenotypes in the same patient. *Indian J Ophthalmol* 2016;64: 775-7.
- 14) Choi JY, Sandberg MA, Berson EL. Natural course of ocular function in pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Am J Ophthalmol* 2006;141:763-5.
- 15) Pearlman JT, Heckenlively JR, Bastek JV. Progressive nature of pigmented paravenous retinochoroidal atrophy. *Am J Ophthalmol* 1978;85:215-7.

= 국문초록 =

단안에 국소적으로 발현된 색소정맥염망막맥락막 위축 1예

목적: 단안에 국소적으로 발생한 색소정맥염망막맥락막 위축(pigmented paravenous retinochoroidal atrophy) 1예를 경험하여 이를 보고하고자 한다.

증례요약: 46세 여자 환자가 건강검진상에서 발견된 우안 망막 이상 소견으로 내원하였다. 나안시력은 양안 모두 1.0이었다. 세극등현미경으로 시행한 전안부 검사상 특이 이상 소견은 관찰되지 않았다. 안저검사상 우안의 상측 망막정맥을 따라 국소적으로 분포된 뼈 조각 모양의 색소침착이 동반된 망막맥락막위축 소견이 관찰되었다. 안저자가형광상 우안의 망막맥락막위축의 경계에서 다소 과형광을 보이면서 병변의 대부분은 저형광 소견을 보였다. 빛간섭단층촬영상 해당 병변은 망막색소상피층의 위축 및 뭉침이 혼재되어 있었고, 맥락막층에서 맥락막모세혈관층이 얇아진 소견을 보였다. 형광안저촬영상 병변 내 창문비침 및 형광차단이 혼재되어 관찰되었으며 이는 망막색소상피층의 위축 및 뭉침 부위와 일치하였다.

결론: 단안에 국소적으로 발생한 색소정맥염망막맥락막 위축 1예를 경험하여 이를 국내 최초로 보고하는 바이다.

〈대한안과학회지 2018;59(12):1190-1194〉

박효송 / Hyo Song Park

실로암안과병원
Siloam Eye Hospital

