

쇼그렌 격자 모양 망막이상증

Sjögren's Reticular Retinal Dystrophy

노 훈 · 배건호 · 강세웅

Hoon Noh, MD, Kunho Bae, MD, Se Woong Kang, MD, PhD

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 안과학교실

Department of Ophthalmology, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine, Seoul, Korea

Purpose: To report a rare case of Sjögren's reticular retinal dystrophy.

Case summary: A 54-year-old male presented with blurred vision and metamorphopsia in both eyes since a few years prior to his initial visit. There was a bilateral reticular network of yellow deposits throughout the posterior pole on fundus examination, which was hyperautofluorescent in fundus autofluorescence photographs. The pigment alterations were more visible with fluorescein angiography, which showed hypofluorescent lesions with hyperfluorescent borders. Spectral-domain optical coherence tomography showed elevations of the outer retina associated with the presence of subretinal hyperreflective material. Based on the conclusive correlation with clinical features, we diagnosed Sjögren's reticular retinal dystrophy.

Conclusions: Sjögren's reticular retinal dystrophy is characterized by its specific pigment changes at the level of clinical manifestations and the retinal pigment epithelium. In cases of Sjögren's reticular retinal dystrophy, close monitoring is required because it has a lifetime risk of choroidal neovascularization.

J Korean Ophthalmol Soc 2019;60(9):887-891

Keywords: Macular dystrophy, Pattern dystrophy

무늬이상증은 망막색소상피층의 색소 변화를 특징으로 하는 일련의 유전망막이상증으로 색소 변화의 분포에 따라 다양한 아형으로 분류되며 그 임상양상 역시 다양한 것으로 알려져 있다.¹ 다양한 형태의 무늬이상증을 일으키는 원인으로 *PRPH2* 유전자의 돌연변이가 가장 잘 알려져 있고 이러한 돌연변이는 망막색소변성증이나 노란점안저와 같은 다른 종류의 황반이상증의 발병에 관여하기도 한다.² 무늬이상증은 망막색소상피에 일차적 원인이 있는 질환이지

만 대부분의 경우에 망막색소상피세포 기능은 정상이고 광수용체는 영향을 받지 않으므로 망막전위도 및 눈전위도 검사는 정상 소견을 보인다. 많은 환자들이 일생 동안 양호한 시력을 유지하나 맥락막신생혈관이 동반된 경우 시력이 저하될 수 있으며, 이 경우 유리체강 내 항혈관내피세포성장인자 주사가 시력예후에 도움이 된다고 알려져 있다.³

무늬이상증 중 특징적인 격자 모양의 망막색소상피 병변을 보이는 쇼그렌 격자 모양 망막이상증은 Sjögren⁴에 의해 처음 보고되었다. 특징적인 안저 소견은 망막색소상피층에 검은 색소가 경계가 분명한 그물 모양으로 배열되어 보이는 것이다. 초기에는 중심과 부위에 색소과립이 축적되고, 시간이 지나며 이를 중심으로 주위로 연결망이 형성되어 그물과 같은 구조를 형성해 나간다. 현재까지 많은 증례가 보고되어 있지만, *PRPH2* 유전자의 돌연변이가 발생한 경우 Sjögren⁴의 증례와 매우 비슷한 형태의 안저 소견이 나타날 수 있음이 알려져 있다. 저자들은 무늬이상증

■ Received: 2018. 9. 27. ■ Revised: 2019. 1. 5.

■ Accepted: 2019. 8. 16.

■ Address reprint requests to Se Woong Kang, MD, PhD
Department of Ophthalmology, Samsung Medical Center, #81
Irwon-ro, Gangnam-gu, Seoul 06351, Korea
Tel: 82-2-3410-3562, Fax: 82-2-3410-0074
E-mail: kangsewoong@gmail.com

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

© 2019 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.

중 매우 드문 질환으로 알려진 쇼그렌 격자 모양 망막이상증 증례 1예를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

증례보고

54세 남자 환자가 수 년 전에 발생한 변시증 및 물체가 흐려 보이는 증상을 주소로 외래에 내원하였다. 당뇨 외에 다른 전신 및 안과 병력은 없었으며 특별한 안과적 질환의 가족력은 없었다. 초진 당시 굴절이상은 관찰되지 않았으며 최대교정시력은 양안 모두 20/20이었다. 세극등현미경검사 결과 전안부에 특이 소견은 관찰되지 않았으며, 골드만압평안압계로 측정된 안압은 우안 12 mmHg, 좌안 13 mmHg였다. 안저검사서 후극부의 전반에 걸쳐서 격자 모양의 황색 침착물이 관찰되었고, 이는 안저자가형광검사서 과형광으로 보였다(Fig. 1). 격자 모양의 병변은 형광안저혈관조영술검사서 저형광으로 나타났으며 전반적으로 병변의 경계 부위에서는 망막색소상피 위축으로 인한 과형광 소견이 관찰되었으나 형광 누출은 관찰되지 않았다(Fig. 2). 빛간섭단층촬영(Spectralis HRA-OCT, Heidelberg engineering, Heidelberg, Germany) 검사에서는 국소적으로 원추세포외절끝(cone outer segment tips)이 소실된 소견과 함께 외경계막 및 타원체 구역(ellipsoid zone)이 부분적으로 용

기되어 있는 모습을 보였고 해당 위치에 고반사도의 망막하 침착물들이 관찰되었다(Fig. 3). 골드만시야계 및 험프리스시야계검사 결과는 정상이었으며, 망막전위도검사 결과 원뿔세포와 막대세포 모두에서 진폭과 반응도달시간이 정상으로 나타났다(Fig. 4). 임상증상과 특징적인 안저 소견으로 무늬이상증 중 쇼그렌 격자 모양 망막이상증으로 진단하였고 1년마다 경과 관찰하기로 하였다. 최근 시행한 빛간섭단층촬영혈관조영술검사서 맥락막신생혈관이 관찰되지 않아 특별한 치료 없이 경과 관찰 중에 있다(Fig. 3).

고 찰

쇼그렌 격자 모양 망막이상증은 망막색소상피층을 침범하는 무늬이상증 중의 하나인 질환이다. 이 질환을 처음 보고한 Sjögren⁴은 특징적인 격자 모양의 망막색소상피 병변 때문에 병명을 “dystrophia reticularis laminae pigmentosae retinae”라고 하였다. 일반적으로 시력 저하는 드물고 시력이 저하되더라도 경미한 경우가 많다. 안저 소견에서 초기에는 중심와 부위에 색소가 모여 있고 이를 중심으로 그물모양의 색소 침착이 주변으로 뻗어 나간다. 더욱 진행되면 이러한 격자 구조가 불규칙해지고 차츰 그 색이 없어진다. 후기에는 색소가 서서히 사라지기도 한다. 세극등현미경을

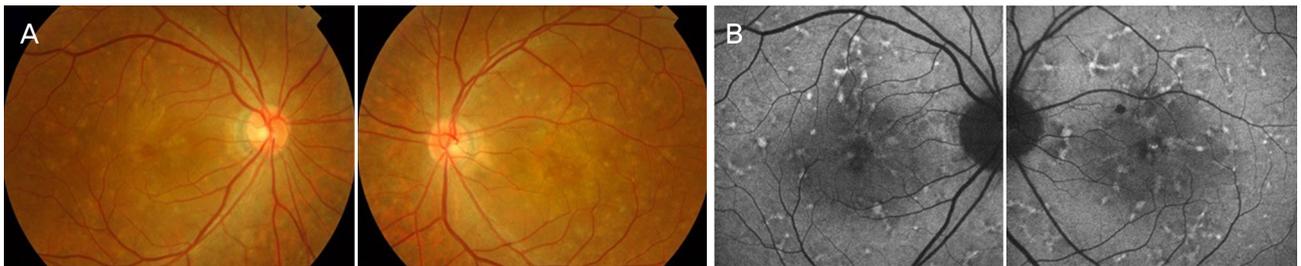


Figure 1. Fundus photograph and fundus autofluorescence photograph of the patient. (A) Fundus photograph presents a reticular network of yellow deposits throughout the posterior pole. (B) Fundus autofluorescence photograph shows the hyperautofluorescent lesions with reticular pattern.

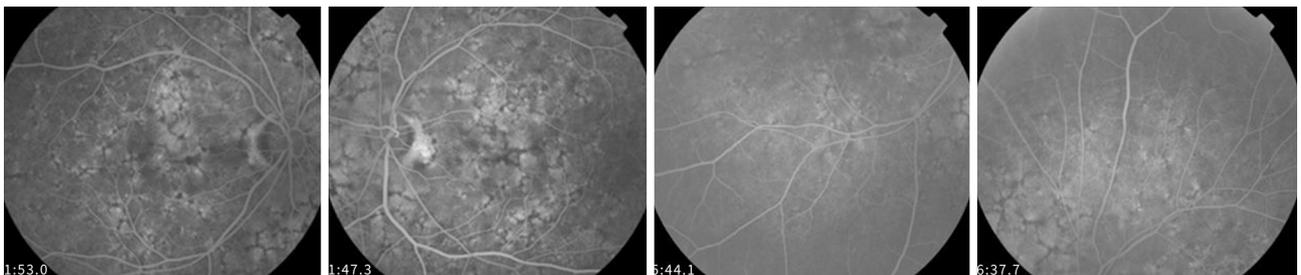


Figure 2. Fluorescein angiography of the patient. Multiple hypofluorescent lesions with hyperfluorescent borders were scattered at the posterior pole and peripheral retina in both eyes.

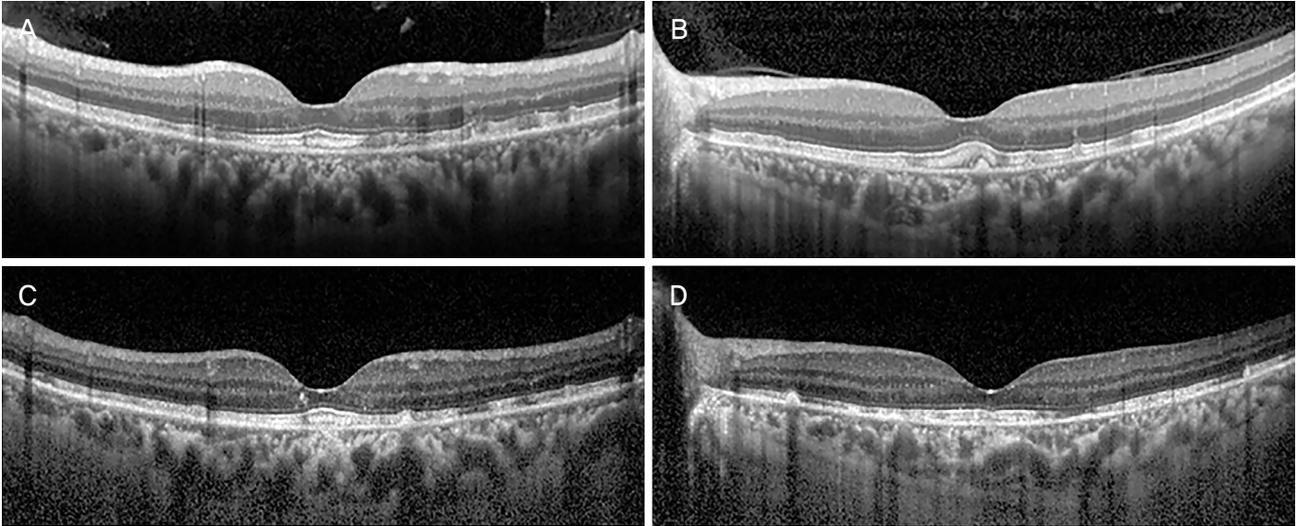


Figure 3. Spectral-domain optical coherence tomography (SD-OCT) of the patient. SD-OCT of the right (A) and left (B) eyes shows subretinal hyperreflective materials, ellipsoid zone and external limiting membrane elevations with multiple focal defects of cone outer segment tips. The elevations of the outer retina are associated with the presence of subretinal hyperreflective material. After 8 years, SD-OCT of the (C) right eye and (D) left eye looks stationary and has no evidence of choroidal neovascularization.

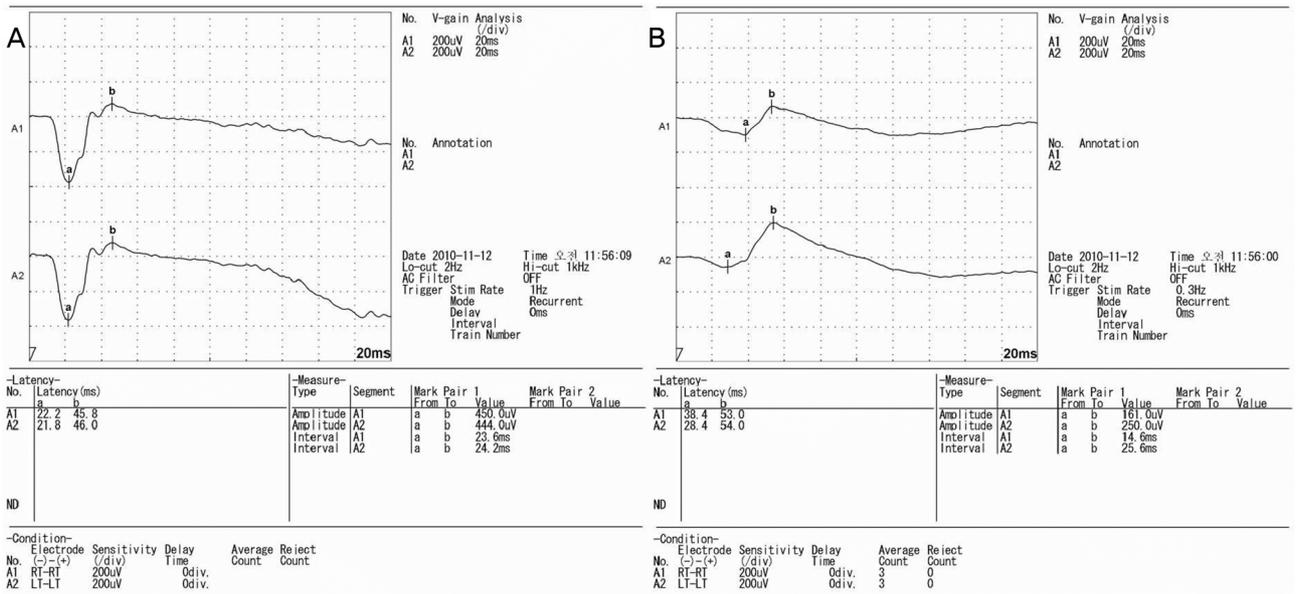


Figure 4. Electrophysiology of the patient. (A) The bright flash and (B) photopic standard electroretinography showed normal amplitude and implicit time in both eyes.

통해 안저를 관찰하면 색소들이 망막색소상피에 국한되어 있다. 형광안저혈관조영술검사를 하면 격자 모양을 더욱 뚜렷이 확인할 수 있으나 형광 누출은 관찰되지 않는다. 시야검사 및 망막전위도 검사는 모두 정상으로 나타난다.

쇼그렌 격자 모양 망막이상증은 망막의 색소 변성을 동반하는 대표적인 질환들 중 하나인 망막색소변성증과 잘 감별하여야 한다. 본 증례에서 양안을 모두 침범하는 망막

의 색소 변성이 관찰되었으나 수 년간의 경과 관찰 중에도 시력이 비교적 잘 유지되었으며 시야 손상의 증거가 없고, 전기생리학적 검사에서 이상 소견이 없었다. 또한 망막색소변성증에서는 특징적으로 주변부 망막색소상피의 탈색소 및 위축, 망막세동맥의 가늘어짐이 나타나나 본 증례에서는 중간 주변부와 주변부 망막은 영향을 받지 않았으며 시신경유두와 혈관들은 정상 소견을 보였다. 또한 쇼그렌

격자 모양 망막이상증은 망막색소상피층에 병변이 나타나는 다른 종류의 황반이상증과 잘 감별하여야 한다. 원뿔세포이상증이나 스타가르트병과는 시력 저하 및 중심암점의 유무, 중심와의 특징적인 위축성 병변으로 감별이 가능하며 노른자 모양 황반이상증 역시 중심와의 둥근 계란 모양을 갖는 전형적인 병변으로 쉽게 감별이 가능하다. Schauwvlieghe et al⁵은 쇼그렌 격자 모양 망막이상증 세 증례를 보고하였는데, 본 증례와 비슷하게 중심와 부위에 그물 모양의 색소 침착을 보였고 형광안저혈관조영술검사서 저형광으로 나타났으며 빛간섭단층촬영에서 역시 본 증례와 비슷한 망막외층의 변화 소견이 관찰되었다. 단 Schauwvlieghe et al⁵은 본 증례와 다르게 어두운 그물 모양의 색소 침착을 보이는 증례들을 보고하였으나, Hsieh et al⁶은 본 증례와 비슷한 형태의 안저 소견을 보이는 쇼그렌 격자 모양 망막이상증을 보고한 바 있고, 이러한 형태의 쇼그렌 격자 모양 망막이상증은 시간이 지나면서 색소가 서서히 사라지며 격자 구조가 불규칙해지고 희어진 형태로 생각된다.

쇼그렌 격자 모양 망막이상증을 포함하는 질환군인 무늬 이상증을 일으키는 가장 흔한 원인으로 *PRPH2* 유전자의 돌연변이가 가장 잘 알려져 있고 이 유전자의 돌연변이는 중심원형맥락막이상,⁷ 망막색소변성증,² 노란점안저⁸의 발병에도 기여할 수 있음이 보고되었다. *PRPH2* 유전자의 돌연변이는 상염색체 우성 유전의 형태로, 동일한 점돌연변이가 다양한 황반이상증으로 발현될 수 있다. Gutman et al⁹은 한 환자에서 우안은 노른자 모양 이상증, 좌안은 나비 모양 무늬이상증이 나타난 증례를 보고하였고, 쇼그렌 격자 모양 망막이상증 환자의 가족들에서 노른자 모양 이상증 또는 나비 모양 무늬이상증이 나타난 증례들이 그간 수 차례 보고되었다.¹⁰ Sjögren⁴이 쇼그렌 격자 모양 망막이상증을 처음 보고한 환자의 유전자형은 밝혀지지 않았지만 *PRPH2* 유전자의 돌연변이를 가진 환자들에서 쇼그렌 격자 모양 망막이상증의 안저 소견과 매우 비슷한 형태의 무늬이상증이 나타나는 경우가 있어 *PRPH2* 유전자의 돌연변이와 쇼그렌 격자 모양 망막이상증과의 연관성에 관한 연구가 추후 필요할 것으로 보인다. 쇼그렌 격자 모양 망막이상증은 맥락막신생혈관을 간혹 동반하기도 한다. Taillanter-Francoz et al¹¹은 맥락막신생혈관이 동반된 쇼그렌 격자 모양 망막이상증 증례를 최초로 보고하였으며, Marano et al¹²은 좌안의 시력 저하 및 변시증을 주소로 내원한 36세 여자가 맥락막신생혈관이 동반된 쇼그렌 격자 모양 망막이상증으로 진단되었으며, 특별한 치료 없이 망막하액이 흡수되며 시력도 같이 호전되었다고 보고하였다. Parodi et al³은 맥락막신생혈관이 동반된 무늬이상증 환자에서 유리체강내 항혈관내피세포성장인자 주사를 시행한 후 시력 호전

및 중심황반두께가 감소하는 결과를 보고하기도 하였다.

변시증은 여러 황반질환에서 동반되는 증상으로 쇼그렌 격자 모양 망막이상증도 망막 외층의 구조적 이상을 수반하기 때문에 변시증이 발생할 것으로 추정된다. 변시증이 있는 경우 Amsler grid나 M-chart 등의 검사를 정기적으로 시행하여 증상의 변화가 있으면 즉시 안과검사를 받아야 하며, 이를 통해 질환의 진행이나 맥락막신생혈관의 발생 등을 조기에 확인할 수 있다. 본 증례의 경우에도 초기 증상으로 변시증을 호소하였으나, 이후 악화나 호전 없이 경과 관찰 중에 있다.

본 증례는 무늬이상증 중에서도 매우 드문 질환인 쇼그렌 격자 모양 망막이상증으로 진단되고 경과 관찰한 예로, 저자들이 파악하기에는 아직 국내에서는 보고된 바가 없다. 쇼그렌 격자 모양 망막이상증은 특징적인 안저 소견 및 임상양상으로 진단할 수 있으며, 확진된 경우 정기적인 진료를 통해 맥락막신생혈관의 발생을 확인하여야 한다. 또한 유전자검사가 가능하다면 환자와 보호자에게 가족력 확인 및 유전에 대한 상담이 도움이 될 수도 있겠다.

REFERENCES

- 1) Marmor MF, Byers B. Pattern dystrophy of the pigment epithelium. *Am J Ophthalmol* 1977;84:32-44.
- 2) Farrar GJ, Kenna P, Jordan SA, et al. A three-base-pair deletion in the peripherin-RDS gene in one form of retinitis pigmentosa. *Nature* 1991;354:478-80.
- 3) Parodi MB, Iacono P, Cascavilla M, et al. Intravitreal bevacizumab for subfoveal choroidal neovascularization associated with pattern dystrophy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2010;51:4358-61.
- 4) Sjögren H. Dystrophia reticularis laminae pigmentosae retinae, an earlier not described hereditary eye disease. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1950;28:279-95.
- 5) Schauwvlieghe PP, Torre KD, Coppieters F, et al. High-resolution optical coherence tomography, autofluorescence, and infrared reflectance imaging in Sjögren reticular dystrophy. *Retina* 2013;33:2118-25.
- 6) Hsieh RC, Fine BS, Lyons JS. Patterned dystrophies of the retinal pigment epithelium. *Arch Ophthalmol* 1977;95:429-35.
- 7) Hoyng CB, Heutink P, Testers L, et al. Autosomal dominant central areolar choroidal dystrophy caused by a mutation in codon 142 in the peripherin/RDS gene. *Am J Ophthalmol* 1996;121:623-9.
- 8) Weleber RG, Carr RE, Murphey WH, et al. Phenotypic variation including retinitis pigmentosa, pattern dystrophy, and fundus flavimaculatus in a single family with a deletion of codon 153 or 154 of the peripherin/RDS gene. *Arch Ophthalmol* 1993;111:1531-42.
- 9) Gutman I, Walsh JB, Henkind P. Vitelliform macular dystrophy and butterfly-shaped epithelial dystrophy: a continuum? *Br J Ophthalmol* 1982;66:170-3.
- 10) Giuffrè G, Lodato G. Vitelliform dystrophy and pattern dystrophy of the retinal pigment epithelium: concomitant presence in a family. *Br J Ophthalmol* 1986;70:526-32.

- 11) Taillanter-Francoz N, Remy C, Bonnet M, Baserer T. Choroidal neovessels associated with reticular dystrophy of the pigment epithelium (case report). Bull Soc Ophthalmol Fr 1981;81:539-41.
- 12) Marano F, Deutman AF, Pinckers AJ, et al. Reticular dystrophy of the retinal pigment epithelium and choroidal neovascularization. A fluorescein and ICGV study. Acta Ophthalmol Scand 1997;75:22-7.

= 국문초록 =

쇼그렌 격자 모양 망막이상증

목적: 무늬이상증 중 하나인 쇼그렌 격자 모양 망막이상증 증례를 경험하였기에 이를 보고하고자 한다.

증례요약: 54세 남자가 수 년 전에 발생한 변시증 및 물체가 흐려 보이는 증상을 주소로 내원하였다. 안과적 질환의 가족력은 없었다. 안저검사서 후극부에 격자 모양의 황색 침착물이 관찰되었고, 이는 안저자가형광검사서 과형광으로 보였다. 병변은 형광안저혈관 조영술검사서 저형광으로 나타났으며 전반적으로 병변의 경계 부위에서는 망막색소상피 위축으로 인한 과형광 소견이 관찰되었으나 형광 누출은 관찰되지 않았다. 빛간섭단층촬영검사에서는 국소적으로 원추세포외절골이 소실된 소견과 함께 외경계막 및 타원체 구역이 부분적으로 융기되어 있는 모습을 보였고 해당 위치에 고반사도의 망막하 침착물들이 관찰되었다. 임상증상과 특징적인 안저 소견으로 쇼그렌 격자 모양 망막이상증으로 진단하였고 1년마다 경과 관찰하기로 하였다. 최근 시행한 빛간섭단층촬영혈관조영술상 맥락막신생혈관이 관찰되지 않아 치료 없이 경과 관찰 중이다.

결론: 쇼그렌 격자 모양 망막이상증은 특징적인 안저 소견 및 임상양상으로 진단할 수 있으며, 양호한 예후를 보이거나 정기적인 진료를 통해 맥락막신생혈관의 발생을 확인하여야 한다.

<대한안과학회지 2019;60(9):887-891>

노 훈 / Hoon Noh

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 안과학교실
Department of Ophthalmology,
Samsung Medical Center,
Sungkyunkwan University School of Medicine

