

키드증후군의 안과 증상 및 감염각막염 치료와 경과에 대한 증례

Ocular Manifestations, Treatment Outcome and Clinical Course of Infective Keratitis of Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome

손기영¹ · 백동원¹ · 조은혜² · 신대환³ · 우혜안² · 정태영¹ · 임동희^{1,4}

Ki Young Son, MD¹, Dong Won Paik, MD¹, Eun Hye Cho, MD², Daehwan Shin, MD³, Hye In Woo, MD, PhD²,
Tae-Young Chung, MD, PhD¹, Dong Hui Lim, MD, PhD^{1,4}

성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 안과학교실¹, 성균관대학교 의과대학 삼성서울병원 진단검사의학교실², 성균관대학교 의과대학
강북삼성병원 안과학교실³, 가톨릭대학교 의학전문대학원 예방의학교실⁴

Department of Ophthalmology, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine¹, Seoul, Korea

Department of Laboratory Medicine and Genetics, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University School of Medicine², Seoul, Korea

Department of Ophthalmology, Kangbuk Samsung Hospital, Sungkyunkwan University School of Medicine³, Seoul, Korea

Department of Preventive Medicine, Graduate School of Medicine, The Catholic University of Korea⁴, Seoul, Korea

Purpose: To report the ocular manifestations and treatment outcomes of infective keratitis in a patient with keratitis-ichthyosis-deafness (KID) syndrome and to report a newly discovered mutation in the *GJB2* gene in Korea.

Case summary: A 32-month-old boy was referred to the Ophthalmology Clinic for bilateral corneal opacity and glare. The patient showed alopecia, hyperkeratotic skin in both limbs, and hearing loss in both ears. Ocular examination showed loss of eyebrows and eyelashes, hyperkeratotic lesions of the eyelids, mucopurulent discharge in the eyelids, and opacity and scarring with superficial vascularization and conjunctivalization in both corneas. Molecular analysis showed a pathogenic variant in the *GJB2* gene and confirmed the diagnosis of KID syndrome. Superficial keratectomy and amniotic membrane transplantation were performed in both eyes. Corneal opacity recurred in the left eye; treatment with bevacizumab eyedrops was instituted and penetrating keratoplasty was performed in the left eye. Corneal stromal opacity relapsed in the left eye; 5% vancomycin and 5% ceftazidime eyedrops were started and methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* was cultured from a corneal scraping specimen.

Conclusions: A careful observation of ocular manifestations in KID syndrome is needed to prevent infective keratitis and limbal cell deficiency; intensive antibiotic eyedrop treatment is recommended to prevent permanent visual impairment.

J Korean Ophthalmol Soc 2019;60(12):1323-1328

Keywords: Eye manifestations, Keratitis, Keratitis-Ichthyosis-Deafness syndrome

키드증후군(The Keratitis, Ichthyosis, and Deafness syn-

drome)은 1915년 Burn이 진행성 각막 염증성 병변, 광범위한 홍반성피부각화증, 감각신경성 난청을 가진 환자를 보고한 이후,¹ 1981년 Skinner et al²에 의해 신생혈관 각막염, 홍반성피부각화증, 감각신경성 난청의 주요 3징후를 동반하는 선천성 외배엽질환으로 정의되었다. 키드증후군 환자들에게서 상피세포 간 신호 전달에서 중요한 역할을 하는 틈새 이음을 구성하는 Connexin 26 단백질을 발현하는 *GJB2* 유전자의 돌연변이가 보고되었고, 주요 3징후 외에

■ Received: 2019. 6. 20. ■ Revised: 2019. 7. 23.

■ Accepted: 2019. 12. 6.

■ Address reprint requests to Dong Hui Lim, MD, PhD
Department of Ophthalmology, Samsung Medical Center, #81
Irwon-ro, Gangnam-gu, Seoul 06351, Korea
Tel: 82-2-3410-5478, Fax: 82-2-3410-0074
E-mail: ldhlse@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.

반흔성 탈모, 손톱 이상형성, 치아 이상, 편평상피세포암의 위험성 증가, 세균과 진균의 감염 위험 증가와 같은 다양한 전신적 임상양상이 나타날 수 있다.³ 안과적 임상양상은 윤부줄기세포 결핍에 의한 신생혈관 각막염, 판누스 형성, 각막 혼탁, 건성안, 눈꺼풀 과각화, 속눈썹 소실 등이 동반될 수 있다.³

키드증후군은 피부의 임상양상에 대해서는 광범위하게 연구가 이루어졌지만, 안과적 임상양상, 치료, 경과에 대해서는 전 세계적으로 드물게 보고되었다. 국내에서는 눈꺼풀 피부의 과각화, 양안 각막 윤부세포 결핍에 의한 신생혈관, 각막혼탁에 대한 각막절제술 치료 및 단기간 경과에 대한 보고가 있었다.⁴ 그러나 키드증후군환자의 안과적 감염의 취약성 및 감염각막염에 대해 치료와 경과에 대한 보고는 국내에서는 없었다. 이에 본원에서 경험한 36개월 키드증후군 환자의 안과적 증상 및 감염각막염에 대한 치료 경과에 대해 경험을 공유하고 국내에서 새로이 발견된 유전자 변이에 대해 보고하고자 한다.

증례보고

32개월 남아가 1년 전부터 서서히 시작된 눈부심 및 양안 각막혼탁을 주소로 안과 외래에 내원하였다. 환아 평소에도 자주 눈곱이 끼며, 눈물이 많이 흐르고 눈을 자주 비

비는 증상을 호소하였다. 눈부심이 점점 심해지며, 양안 각막이 1년 전부터 서서히 하얗게 변하였다.

환아는 출생 시부터 머리카락 및 눈썹이 없었으며, 유전 손발바닥각질피부증, 전신피부과각화증으로, 피부과에서 아토피 피부염, 광선각화증 진단 후 치료받고 있으며, 난청으로 본원 이비인후과에서 2세경 인공와우수술을 받았다(Fig. 1).

본원 방문 시 환아는 모발, 양쪽 눈썹 및 속눈썹이 모두 없었으며, 눈꺼풀 피부에 각화가 매우 심하였다. 또한 전신 각화증이 동반되었으며 특히, 손과 발바닥에 각화증이 심했다. 세극등현미경검사상 양안 모두 각막 윤부 360° 신생혈관화 및 결막화가 진행되고 있었고, 우안은 중심 각막상피에 국한된 백색 혼탁 부위가 관찰되었으며, 좌안은 중심 각막상피에 국한된 백색 혼탁 부위와 작은 각막미란이 관찰되었지만 명확한 각막침윤 소견은 없었다. 각막혼탁으로 전방 염증 및 수정체 혼탁 여부를 정확히 확인하기 어려웠으며, 눈꺼풀 주위로 화농성 분비물이 관찰되었다(Fig. 2).

환아는 키드증후군 의심하에 *GJB2* 유전자검사를 시행하였으며, 염기 서열 분석 결과 34번째 염기인 G가 C로 치환되는 변이(NM_004004.5:c.34G>C)가 발견되었다.

신생혈관 각막염 의증으로, 양안 prednisolone acetate 1% 점안액(PRED FORTE®, Allergan, Madison, NJ, USA) 4시간 간격, maternal blood를 이용한 혈청안약 2시간 간격, tobramycin 3 mg/mL 점안액(토브라점안액®, Daewoong Co.



Figure 1. Clinical appearance of a 1-year-old boy with Keratitis-Ichthyosis-Deafness syndrome. (A) Facial appearance with hyperkeratotic lid lesions, alopecia. (B) Palmoplantar hyperkeratosis. (C) Back appearance with hyperkeratotic skin.

Ltd., Seoul, Korea) 4시간 간격으로 투여를 시작하였다. B-scan 초음파검사에서 양안 망막은 특별한 이상이 없었으며, 심한 각막혼탁 병변 및 윤부줄기세포 기능부전으로 전신마취하 양안 표층 각막절제술 및 양막이식술을 시행하였고, 수술실에서 최대한 각막혼탁 부위를 변연 절제하였고, 절제한 각막은 조직검사 및 배양검사를 시행하였다.

수술실에서 양안 각막 조직에서 시행한 배양검사서 *Pseudomonas aeruginosa*, *Streptococcus pneumoniae*가 검출되었다. 배양검사 및 항생제 감수성 검사에 따라 tobramycin 3 mg/mL 점안액을 레보플록사신 점안액(Cravit®, Santen pharmaceutical Co., Ltd., Osaka, Japan)으로 변경하였다.

수술 후 환자 증상 및 각막병변 호전이 있어, 혈청안약은

2시간 간격으로 3개월간 유지하였으며, 양안 prednisolone acetate 1% 점안액 6회/일, 레보플록사신 점안액 4회/일로 감량 후, 항생제 안약은 1개월간 사용 후 중단하였다. 이후 혈청안약은 2시간 간격, 티트리오일을 이용한 안검염 치료를 유지하며 외래에서 정기적으로 관찰하였다.

수술 후 4개월 뒤, 환자 양안 각막 신생혈관화 및 혼탁이 다시 악화되었다. 양안 베바시주맵 점안액(Avastin, Genentech Inc., Oceanside, CA, USA; The Roche Group, Basel, Switzerland; 베바시주맵 100 mg/4 mL의 1 mL를 3 mL 정도의 0.9% normal saline에 희석하여 6.25 mg/mL 농도의 점안액을 제조)은 3회/일, prednisolone acetate 1% 점안액을 3회/일, 레보플록사신 점안액을 3회/일 점안하였으며, 환자 눈부심이 감소하였고, 양안 각막 신생혈관화 및 혼탁은

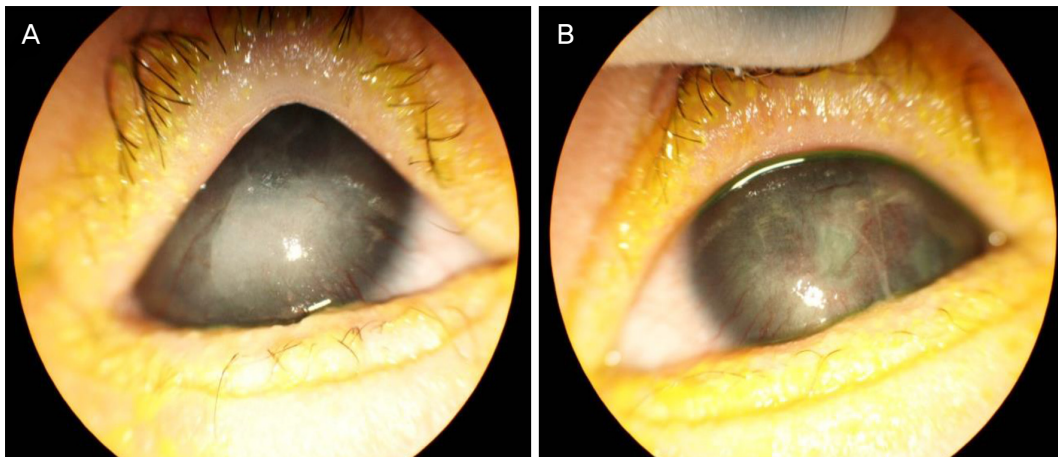


Figure 2. Anterior segment photograph of the both eyes of a patient with Keratitis-Ichthyosis-Deafness syndrome at first presentation. (A) Right eye of the patient showing corneal opacity, conjunctivalization of the corneal surface, (B) left eye of the patient showing aggressive conjunctivalization of corneal surface.

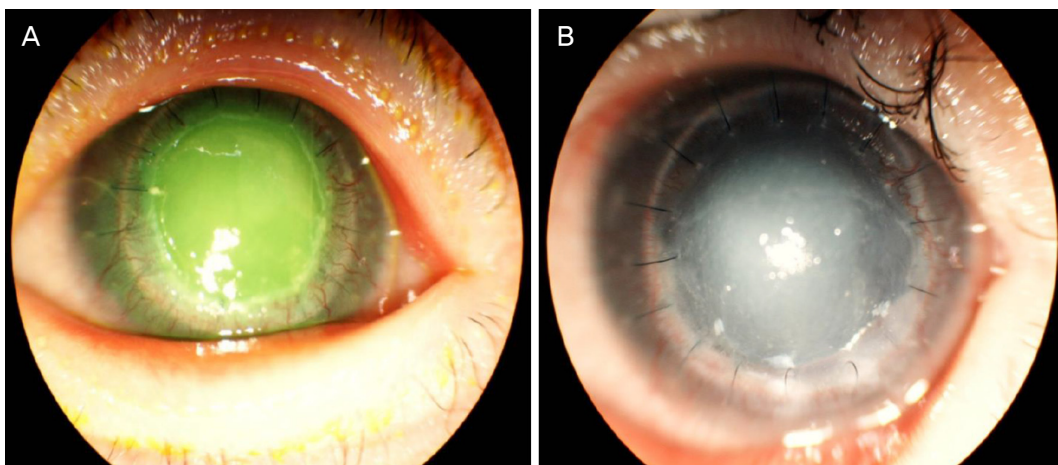


Figure 3. Anterior segment photograph of left eye of the patient with Keratitis-Ichthyosis-Deafness syndrome, 1 month after penetrating keratoplasty. (A) Anterior photograph with fluorescein stain of left eye showing total epithelium. (B) Corneal graft showing diffuse stromal opacity.

더 이상 진행하지 않았다. 베바시주맵 점안액 사용 3개월 후 좌안 전층각막이식술을 시행하였다.

전층각막이식술 후 이식 각막편은 혼탁없이 깨끗하였으나, 술 후 2주가 지나면서 좌안 각막상피 결손이 지속되며, 각막실질에 회백색의 혼탁이 점점 진행하였다(Fig. 3). 배양 검사를 시행하였고, 눈물에서 단순헤르페스바이러스(Herpes simplex virus), 수두-대상포진 바이러스(varicella zoster virus), 거대세포바이러스(cytomegalovirus)에 대해서 중합효소연쇄반응(Polymerase chain reaction)검사를 진행하였다. 예방적으로 치료를 시작하여 acyclovir 200 mg을 하루 5회 복용하고, 3% acyclovir 안연고(Herpecid ointment; Samil Co., Ltd., Seoul, Korea)를 하루 4회 도포하였다. 각막혼탁이 호전되지 않아 감염각막염의 가능성을 고려하여 5% vancomycin (Vancomycin HCL, CJ Healthcare Co., Seoul, Korea) 안약과 5% ceftazidime (Tazime, Hanmi Co., Seoul, Korea) 안약을 2시간 간격으로 투여하였다. 좌안 외래에서 시행한 배양검사서 Methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* (MRSA)가 배양되었고, 바이러스는 검출되지 않았다. Acyclovir와 3% acyclovir 안연고를 감량하고, vancomycin에 감수성이 있어, 5% vancomycin, 5% ceftazidime 안약을 지속 사용하였다. 좌안 각막실질 혼탁은 약간 감소하였으나, 큰 호전은 없어 좌안 전층각막 재이식을 고려하는 중이다.

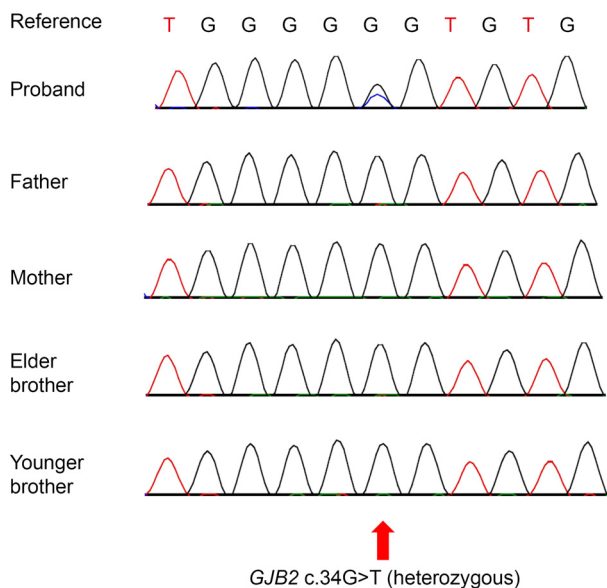


Figure 4. A chromatogram of the patient with Keratitis-Ichthyosis-Deafness (KID) syndrome and family. The patient with KID syndrome molecular analysis showed a pathogenic variant in the *GJB2* gene (c.34G>T). All members of the patient's family showed no pathogenic variant in *GJB2* gene.

고 찰

키드증후군은 드문 선천성 외배엽질환으로 전 세계적으로 60예 정도가 보고되었다.⁵ Wilson et al⁶은 35명의 키드증후군환자들 중 26명 환자들(84%)에서 각막이상 소견이 발견되었다고 보고하였으며, Caceres-Rios et al⁵은 문헌 분석을 통해 키드증후군환자 61명 중 48명 환자들(79%)에서 신생혈관 각막염이 관찰되었다고 보고하였다. 국내에서 보고된 키드증후군환자는 모두 2예로, 모두 양안 신생혈관 각막염, 각막미란 및 혼탁이 동반되었다.^{4,7}

키드증후군환자에서 각막의 신생혈관 각막염, 판누스 형성은 윤부줄기세포 기능저하가 주요한 원인으로 제시되었다.⁸ 또한 가장 특징적인 안구 증상인 건성각결막염으로 인해 각막의 결막화, 판누스 형성, 지속적인 각막미란이 악화되는 것으로 보고되었다.⁹ 인공 누액 점안과 스테로이드를 함유한 항염증 안약 사용으로 성공적인 치료를 시행했다는 보고가 있었으나,^{8,9} 본 증례에서 안약 점안으로 충분한 치료 효과를 얻지 못하여, 양안 각막절제술 및 양막이식술을 시행하였다. 술 후 각막 증상 호전이 있었으나, 4개월 후 각막 신생혈관 및 혼탁이 다시 악화되었다. 각막 신생혈관 악화를 막기 위해 베바시주맵 점안약을 사용하였다. Amano et al¹⁰은 쥐의 각막에서 혈관내피세포성장인자가 각막의 염증성 신생혈관이 발생하는 데에 중요한 역할을 한다는 것을 발견하였고, 이후 항혈관내피세포성장인자 제제들이 각막 신생혈관 치료에 사용되었다. 그러나 본 증례에서 베바시주맵 점안약을 사용하고, 신생혈관 각막염의 악화는 없었으나, 호전은 보이지 않았다. 이는 항혈관내피세포성장인자 제제가 이미 발생한 혈관을 억제하기보다, 새로이 발생하는 혈관에 주로 작용하는 특징으로 인해 이미 발생한 신생혈관의 감소에는 효과가 없는 것으로 생각된다.¹⁰ 키드증후군환자에서 신생혈관 각막염 치료를 위해 베바시주맵 점안약을 사용한 보고는 해외, 국내 모두 아직 없어 추가적인 연구가 필요할 것으로 생각된다.

다양한 보고에서 키드증후군환자는 바이러스, 세균, 진균에 대한 감염의 위험성이 증가한다고 하였다. Gilliam and Williams¹¹에 따르면 가장 흔히 보고된 병원체는 *Staphylococcus aureus*, *Escherichia coli*, *Pseudomonas aeruginosa*, *Trychophyton rubrum*, *Candida albicans* 순이었으며, 신생아, 영아는 침습적이고, 전신적인 감염이 흔한 반면, 어린이 및 성인의 경우 감염이 피부에 국한된 경우가 대부분이었다. Shiraishi et al¹²에 따르면 12살 남아의 몸과 다리에서 *Staphylococcus aureus*, *Streptococcus pyogenes*, *Proteus mirabilis*, *Corynebacterium*, *Enterococcus avium*, *Candida albicans*가 동정되었고, Skinner et al²에 따르면 24살

여자 환자에서 전신 농피증에서 *Trichophyton rubrum*이 동정되었다고 보고하였다. 키드증후군환자에서 피부 감염 위험성 증가의 기전은 병원체의 침입을 막는 장벽 역할의 피부에 발생한 과각화로 인해 균열이 발생하여 병원체의 침입 가능성이 높아지는 것과 비정상적인 상피세포로 인한 과각화된 피부가 병원체가 서식하기 좋은 환경이라는 주장이 있다.¹³

피부를 통한 감염에 대해서는 그동안 수많은 보고가 있었으나, 안과적 감염에 대해서는 보고된 적은 없었다. Sonoda et al⁹은 각막결양 및 전방축농이 동반된 64세 키드증후군 남자 환자에서 세균 및 진균 배양검사를 시행하였으나, 배양된 균은 없었으며, 혈청검사에서도 병원체 특이 항체는 발견하지 못하였다고 보고하였다. 본 증례에서 초진 시 각막에 명확한 각막침윤 소견이 보이지 않았고, 각막 혼탁도 상피에 국한되어, 감염각막염을 나타내는 소견은 없었으나, 수술실에서 시행한 양안 각막 조직 배양검사에서 모두 그람 음성 호기성 간균인 *Pseudomonas aeruginosa*와 그람 양성 쌍구균인 *Streptococcus pneumoniae*가 모두 동정된 것으로 보아, 전형적인 감염각막염을 시사하는 각막침윤 소견이 없더라도, 비전형적 감염각막염이 동반될 수 있다는 것을 보여주며, 조기에 적극적인 항생제 안약 치료가 필요할 것으로 생각된다. 그동안 키드증후군환자에서 감염각막염이 동반된 사례는 전 세계적으로 진균각막염이 발생한 1예¹⁴ 외 다른 보고는 없었다. Sonoda et al⁹에 따르면 키드증후군환자에서 윤부줄기세포 기능부전으로 인한 각막상피세포의 재생률 감소로 각막상피세포층의 취약성이 증가하고 이는 세균의 각막침윤 위험을 증가시키므로, 항상 감염각막염에 대해 주의 깊게 경과 관찰하고 적극적인 항생제 치료가 필요할 것으로 생각된다.

국내에서는 키드증후군환자에서 전충각막이식술을 시행한 보고는 없었다. 해외에서 전충각막이식술을 시행한 증례도 드물게 보고되었으며, 저자는 현재까지 문헌 자료에서 3개의 증례를 확인할 수 있었다. 3명 중 1명은 전충각막이식술 후 각막상태가 비교적 안정적이었던 반면 Brown et al¹⁵은 5살 키드증후군 여아에서 좌안에 3차례 전충각막이식술 후 이식편생착실패로 인공각막이식술을 시행한 증례를 보고하였으며, Djalilian et al¹⁶은 전충각막이식술 후 이식편생착실패로 각막윤부동종조직이식술을 시행한 증례를 보고하였다. Cheung et al¹⁷은 키드증후군환자에서 전충각막이식술 후 이식생착실패의 가장 큰 원인은 이식거부반응보다, 윤부줄기세포 기능저하로 인한 각막표면의 악화로 인해 발생한다고 보고하였다. 하지만 전충각막이식술 후 감염각막염이 발생한 사례는 그동안 보고되지 않았다. 본 증례에서는 좌안 전충각막이식술 후 각막이식편에 전형적

인 감염각막염의 소견은 보이지 않았으며, 각막실질 혼탁이 발생하였다. 하지만 배양검사에서 MRSA가 배양되어, 키드증후군환자에서 전형적 감염각막염 소견은 아니더라도 항상 감염 취약성을 생각하고, 비전형적 감염각막염의 발생 가능성에 대해서 항상 염두해두어야 할 것으로 생각된다. 전충각막이식술 후 윤부줄기세포 기능부전으로 인한 건성각결막염에 대한 지속적이고, 집중적인 관리뿐만 아니라, 감염의 취약성에 대해서 항상 고려를 하며, 전형적인 감염각막염 소견이 없더라도, 감염각막염에 준한 적극적인 항생제 치료가 필요할 것으로 생각된다.

본 증례 보고의 환자에서 전충각막이식술 외 윤부줄기세포 기능부전으로 동충각막윤부이식술(Keratolimbal Allograft) 또는 동충결막피판이식(Allograft conjunctival transplantation)을 고려할 수 있으나, 환자 나이가 많이 어리고, 높은 용량의 면역억제제를 장기간 사용해야 하므로, 환자의 시력발달(visual rehabilitation)을 위해 우선적으로 전충각막이식술을 시행하였다. 동충각막윤부이식술의 높은 거부 반응도 고려하였으며 키드증후군환자 3명에서 동충각막윤부이식술의 수술 경과를 보고한 연구에서 3명 모두 이식편생착실패가 발생하였으며, 반복적인 동충각막윤부이식술이 필요하였다고 보고하였다.¹⁷

본 증례 환자는 염기 서열 분석 결과 34번째 염기인 G가 C로 치환되는 변이(NM_004004.5:c.34G>C)가 발견되었다(Fig. 4). 이 변이는 12번째 아미노산인 glycine을 arginine으로 치환시킬 것으로 예상되는 변이(p.Gly12Arg)로서 2015 American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology guidelines에 따라 병원성 변이(pathogenic variant)로 해석되어, 분자유전학적으로 키드증후군이 확진되었다. 이 변이는 기존에 키드증후군 환자에서 보고된 바 있는 변이지만,¹⁸ 한국인에서 발견된 것은 이번이 처음이다. 증상이 없는 환자의 어머니, 아버지, 형, 동생에게서 해당 변이에 대한 검사를 시행한 결과 변이는 발견되지 않아, 본 변이는 환자에서 *de novo*로 발생한 것으로 판단하였다.

키드증후군은 상피 세포의 과각화로 유전손발바닥각질 피부증, 전신과각화, 난청을 특징적으로 나타내는 선천성 외배엽질환으로, 다음과 같은 증상을 나타내는 환자들에게 유전학적 검사 및 안과적 검사, 이비인후과적 검사를 시행해 조기에 적절한 진단을 내리고 비전형 감염각막염, 윤부줄기세포 기능부전과 건성각결막염의 합병증에 대해서 조기에 치료를 시행하여 영구적인 시력손실을 예방할 수 있을 것으로 생각된다. 또한 국내에서 처음 발견된 유전자 변이에 대해 보고하여 키드증후군의 진단과 치료에 도움이 되고자 한다.

REFERENCES

- 1) Burns FS. A case of generalized congenital keratoderma, with unusual involvement of the eyes, ears, and nasal and buccal mucous membranes. *J Cutan Dis* 1915;33:255-60.
- 2) Skinner BA, Greist MC, Norins AL. The keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome. *Arch Dermatol* 1981;117:285-9.
- 3) Messmer EM, Kenyon KR, Rittinger O, et al. Ocular manifestations of keratitis-ichthyosis-deafness (KID) syndrome. *Ophthalmology* 2005;112:e1-6.
- 4) Jeong JH, Chun YS, Lee SH, et al. ocular manifestations and histologic characteristics of keratitis-ichthyosis-deafness (KID) syndrome. *J Korean Ophthalmol Soc* 2008;49:1532-8.
- 5) Caceres-Rios H, Tamayo-Sanchez L, Duran-Mckinster C, et al. Keratitis, ichthyosis, and deafness (KID syndrome): review of the literature and proposal of a new terminology. *Pediatr Dermatol* 1996;13:105-13.
- 6) Wilson GN, Squires RH Jr, Weinberg AG. Keratitis, hepatitis, ichthyosis, and deafness: report and review of KID syndrome. *Am J Med Genet* 1991;40:255-9.
- 7) Kim L, Lee DH. A case of keratitis, Ichthyosis and Deafness (KID) Syndrome. *J Korean Peiatr Soc* 2003;46:1135-8.
- 8) Gicquel JJ, Lami MC, Catier A, et al. Limbal stem cell deficiency associated with KID syndrome, about a case. *J Fr Ophthalmol* 2002;25:1061-4.
- 9) Sonoda S, Uchino E, Sonoda KH, et al. Two patients with severe corneal disease in KID syndrome. *Am J Ophthalmol* 2004;137:181-3.
- 10) Amano S, Rohan R, Kuroki M, et al. Requirement for vascular endothelial growth factor in wound- and inflammation-related corneal neovascularization. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 1998;39:18-22.
- 11) Gilliam A, Williams ML. Fatal septicemia in an infant with keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome. *Pediatr Dermatol* 2002;19:232-6.
- 12) Shiraishi S, Murakami S, Miki Y. Oral fluconazole treatment of fungating candidiasis in the keratitis, ichthyosis and deafness (KID) syndrome. *Br J Dermatol* 1994;131:904-7.
- 13) Grob JJ, Breton A, Bonafe JL, et al. Keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome. Vertical transmission and death from multiple squamous cell carcinomas. *Arch Dermatol* 1987;123:777-82.
- 14) Bermúdez-Ruiz MP, Gómez-Moyano E, Sainz-Rodríguez R, Garín-Ferreira R. Infectious keratitis in a patient with KID syndrome. *Enferm Infecc Microbiol Clin* 2019;37:56-7.
- 15) Brown C, Rowlands M, Lee D, et al. Keratoprosthesis in pediatric keratitis-ichthyosis-deafness syndrome. *J AAPOS* 2016;20:73-5.
- 16) Djalilian AR, Kim JY, Saeed HN, et al. Histopathology and treatment of corneal disease in keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome. *Eye (Lond)* 2010;24:738-40.
- 17) Cheung AY, Patel S, Kurji KH, et al. Ocular surface stem cell transplantation for treatment of keratitis-ichthyosis-deafness syndrome. *Cornea* 2019;38:123-6.
- 18) Richard G, Rouan F, Willoughby CE, et al. Missense mutations in GJB2 encoding connexin-26 cause the ectodermal dysplasia keratitis-ichthyosis-deafness syndrome. *Am J Hum Genet* 2002;70:1341-8.

= 국문초록 =

키드증후군의 안과 증상 및 감염각막염 치료와 경과에 대한 증례

목적: 키드증후군(The Keratitis, Ichthyosis, and Deafness syndrome) 환자에서 동반된 안과적 증상 및 감염각막염 치료 경과와 국내에서 처음 발견된 *GJB2* 유전자 변이에 대해 보고하고자 한다.

증례요약: 유전선발바닥각질피부증, 전신과각화, 난청으로 치료 중인 32개월 남아가 내원하였다. *GJB2* 유전자의 염기 서열 분석 결과, 유전자 변이가 발견되어 분자유전학적으로 키드증후군이 확진되었다. 양안 각막 윤부 360° 신생혈관화 및 결막화, 양안 중심각막 혼탁이 동반되어 있었다. 양안 표층 각막절제술 및 양막이식술을 시행하였고 좌안 각막혼탁이 재발하여 베바시주맙 점안제 사용 및 전층각막이식술을 시행하였다. 전층각막이식술 후 각막실질혼탁이 진행되어, 5% 반코마이신, 5% 세프트지덤 항생제 안약을 점안하였고, 배양검사서 Methicillin-resistant *Staphylococcus aureus* 배양되었다.

결론: 키드증후군환자에서 윤부줄기세포 기능부전과 감염 취약성에 대해 주의 깊게 관찰하고, 시력손상을 예방하기 위해 적극적인 항생제 안약 치료가 필요할 것으로 생각된다.

〈대한안과학회지 2019;60(12):1323-1328〉

손기영 / Ki Young Son

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

