

한 가족에 발생한 선천성 겹열축소증

김기산 · 서억수 · 조윤애

= Abstract =

The Congenital Blepharophimosis in One Family

Ki San Kim, M.D., Eok Soo Suh, M.D., Yoon Ae Cho, M.D.

Congenital blepharophimosis is a rare, but well documented autosomal dominant disorder which is associated with ptosis, epicanthus inversus and telecanthus in many cases.

In addition, abnormalities of levator palpebrae superioris, facial bone, lacrimal system and movement of extraocular muscle are occasionally encountered.

We have experienced a family with blepharophimosis which is composed of 4 people. Among them, the father, the son and the daughter are affected with blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus, telecanthus, limitation of EOM action, esotropia and amblyopia.

We operated on the eyes of the daughter for blepharophimosis and blepharoptosis and the result was good.

We report these cases with the review of literature.

를 문헌적 고찰과 아울러 보고하는 바이다.

서 론

선천성 겹열축소증은 우성 유전하는 비교적 드문 질환으로 1875년 Galezowski¹⁾에 의해 처음 기술된 이후 많은 보고가 있었으며 특히 Waardenburg²⁾가 많은 예의 겹열축소증을 집중적으로 연구 보고한 바 있다. 1921년 Komoto³⁾는 겹열축소증을 가진 많은 예에서 도성내 안각체피(Epicanthus inversus)와 안검하수가 같이 등반되는 三主徵(triad)으로 나타남을 보고하였고 1971년 Kohn과 Romano⁴⁾는 거의 모든 예에서 원격안각동(telecanthus)도 함께 볼 수 있는 四徵(tetrad)으로 나타난다고 하였다.

저자들은 최근 한 가족의 아버지와 두 자매에서 겹열축소, 도성내 안각체피, 안검하수, 원격안각동을 발견하고 그중 1예에서 수술로써 양호한 결과를 얻었기에 이

증례

증례 1.

환자 : 정 ○○, 5세, 女(Fig. 1)

주소 : 양안의 좁은 겹열과 시력불량

초진일자 : 1983년 2월 8일

과거력 : 특기 사항없음.

가족력 : 환자의 아버지와 오빠가 태어날 때부터 양안의 좁은 겹열과 안검하수를 가지고 있고 그의 친척들에는 이상이 없음.

증례 3. ■ ○

증례 2. ■ ● 증례 1.

■ : 겹열축소가 있는 남자

● : 겹열축소가 있는 여자

○ : 건강한 여자

안소견

시력：우안 0.2($0.3 \times +0.50$ D Sph.)좌안 0.08($0.09 \times +2.00$ D Sph.)

외안부

검열길이 : 16 mm(양안)

각막직경 : 수평 11 mm, 수직 10.5 mm

외안근 : 양안의 상, 하, 상내측, 상외측, 하내측, 하외측의 심한 운동장애와 우안의 외측의 중등도의 운동장애가 있었고 안구진탕이 있었다.

상안검거근 : 양안의 상안검거근의 기능이 전혀 없었고 전두근에 의해 우안검을 2 mm 정도, 좌안검을 1 mm 정도 들어 올리고 있었음.

Hirschberg 검사 : 좌안의 15°내측편위가 있었음.

안저소견 : 정상범위 내였음.

전신소견 : 특기할 사항없이 건강한 편이었음.

검사소견

X선소견 : 흉부 P-A view, Water's view, 두부 A-P & lat. view에서 모두 정상이었음.

혈액소견 및 노검사 : 정상범위 내였음.

증례 2.

환자 : 정○○, 8세, 男, 증례 1의 오빠(Fig. 2)

주소 : 증례 1과同一。

초진일시 : 1983년 3월 2일

과거력 : 특기사항 없음.

가족력 : 증례 1과同一

안소견

시력 : 우안 0.8($0.9 \times +0.05$ D Sph.)좌안 0.9($1.0 \times +0.50$ D Sph.)

외안부

검열길이 : 21 mm(양안)

각막직경 : 수평 및 수직 11 mm

외안근 : 양안의 상하운동과 우안의 하내측, 하외측, 좌안의 하내측, 및 상외측의 중등도의 운동장애가 있었음.

상안검거근 : 양안 2 mm의 기능이 있었고 전두근에 의해 양안검을 3 mm 정도 들어 올리고 있다.

Hirschberg 검사 : 편위 없었음.

안저소견 : 정상범위 내였음.

전신소견 : 특기할 사항없이 양호한 건강상태였음.

검사소견 : 혈액, 노검사 및 흉부 및 두부 X선검사 는 모두 정상이었음.

증례 3.

환자 : 정○○, 37세, 男, 증례 1의 父(Fig. 3)

주소 : 증례 1과 같음.

초진일시 : 1983년 3월 2일

과거력 : 특기사항 없음.

가족력 : 양친과 형제들에게는 안과적 특기사항없이 정상범위 내였음.

안소견

시력 : 우안 0.1(0.2×-11.00 D Sph.)좌안 0.04(0.2×-12.25 D Sph.)

외안부

검열길이 : 22 mm(양안)

각막직경 : 수평 12 mm, 수직 11.5 mm

외안근 : 양안의 심한 상하운동 장애와 경도의 상외측, 상하측 및 하내측의 운동장애가 있었음.

Hirschberg 검사 : 좌안의 15°내측편위.

안저소견 : 호반상 안저를 보이고 있고 중심와반사는 막지 못하였다.

전신소견 : 특기사항없이 비교적 건강한 상태였음.

검사소견 : 모든 검사소견은 정상이었다.

치료 및 경과

1983년 5월 11일 검열축소가 가장 심한 증례 1의 환자를 본 병원에 입원시켜 각종 검사후 5월 17일 전신마취하에 우안에 대하여 Ammon 氏⁵⁾방법의 측면 안작성형술과 Supramid을 사용한 Frontalis sling 방법을, 좌안에는 Fox 氏⁶⁾방법의 측면 안작성형술과 Supramid를 사용한 Frontalis sling 방법을 실시하였다. 술후 21일의 경과는 양호하였으며(Fig. 4) 술후 30일이 경과한 당시 시력은 우안 0.3, 좌안 0.1로 약간의 증진을 보였다.

고 안

선천성 검열축소증은 주로 침범된 남자쪽에 의해 전달되는 Mendel의 우성유전방식²⁾을 취하고 100% penetrance를 나타내는 비교적 드문 질환이다. 男女에서 다 볼 수 있으나 남자에 더 잘 나타나는 편이며 검열축소증에 혼히 안검하수 및 도성내 안작체피가 같이 동반되면 triad라 하며 이에 원격안자이 가해지면 tetrad라고 한다.

1921년 Komoto가 triad 증후군과 함께 눈 사이 거

—김기산 외 : 한 가족에 발생한 선천성 겹열축소증—

리가 넓은 눈, 안검외반, 과다한 윗눈썹, 眉毛間 너비의 증가, 누구와 반달주름의 비후등을 보고한 이래 Dimitry⁶, Owens⁷등 다수의 안과의들이 60여년 동안 많은 예를 발표하여 왔다. Tetrad에서 볼 수 있는 원격안각은 내안각사이의 거리가 증가된 것을 말하며 Mustarde⁸에 의해 처음 명명 기술되었고 1971년 Kohn과 Romano는 대부분의 경우에서 triad 보다는 tetrad로 나타남이 더 많다고 보고하였으며 저자들의 증례들도 tetrad에 속했다. 안검하수는 상안검거근의 기능저하 및 섬유화⁹와 상안검의 안검판의 발달이 저하¹⁰되어 있기 때문에 나타나며 이로 인하여 머리를 뒤로 제끼고 턱을 윗쪽으로 치켜드는 자세를 취하고 있다. 저자들의 경험에 들도 상안검거근의 기능이 거의 없는 심한 안검하수를 보였으며 위와 같은 자세를 취하고 있었다.

이외의 증상으로는 이중안검이 없는 평평한 안검피부, 내안자 인대질이의 증가^{10~12}, 내안각의 정상합물의 소실¹³, S자 모양의 상안검^{7,11}과 아래쪽으로 오목한 형태의 하안검연^{11,12}등이 있고 잔혹 첨모난생증⁹도 나타날 수 있다. 누기에 나타나는 증상으로는 상누점의 내측편위, 하누점의 외측편위¹², 모든 누소관의 협착¹², 수평 누소관의 길이연장^{8,10}, 누점의 reduplication^{8,12}등이 있을 수 있다. 또 소안구¹⁴, 안구진탕, 상직근과 하직근의 운동장애로 상하주시의 장애¹⁵, 하사근의 기능항진으로 인한 내사시, 약시 및 시신경결손¹⁰을 볼 수 있다. 저자들의 경우에는 모든 증례에서 심한 상직근과 하직근의 운동장애가 있었고 증례 1에서는 심한 하사근의 운동장애도 동반하였으며 증례 1과 증례 3에서 내사시 및 약시를 볼 수 있었다.

1971년 Townes¹⁶는 女子환자에서 원발성 무월경증이 흔히 동반되어 불임의 원인이 될 수 있다고 보고하였으며 저자들은 증례 1의 경우 계속적인 경과관찰을 할 예정으로 있다.

그외 안면골의 이상으로 넓고 평평한 비근, 상와안연과 윗눈썹에서의 골 결손¹⁷, 높은 구개弓¹⁷과 얼굴축면으로부터 90°각으로 낮게 달려있는 Cupped ear를 나타내는 경우도 있다. 환자들의 정신상태는 보통 정상이나 미용적인 결함으로 인한 이차적인 정신적 문제가 생길 수 있다^{10,18}. 겹열의 길이의 정상치를 보면 Adler¹⁹는 25 mm, Duke-Elder²⁰는 30mm, Moses는 27~30 mm였고 김²¹등은 27.5 mm, 노²²등은 우안은 24.95 mm, 좌안은 24.92 mm로 발표한 바 있으며 겹열의 수평길이는 10세에서, 높이는 6세 이전에 거의 성인치에 도달된다고 하였다. 그러나 저자들의 경우는

5세의 중례 1은 17 mm, 8세의 중례 2는 21 mm, 37세의 증례 3은 22 mm로 양겹열의 현저한 축소를 보이고 있었다.

본 질환은 폐용성 약시를 방지하기 위해 수술적 요법을 일찍 실시함이 좋으며⁴ 그 방법에는 여러 가지^{8~11,13}가 있으나 나타나는 증상에 따라 교정하여야 하며 저자들은 증례 1에서 우안에는 Ammon 씨 방법, 좌안에는 Fox 씨 방법을 사용하여 좁은 겹열을 넓혀 주었고 양안의 안검하수에는 Supramid 를 사용하여 Frontalis sling 을 실시하였다.

결 론

한 가족의 父와 두 자매에서 선천성 겹열축소, 안검하수, 도성내안각체외, 원격안각, 안구의 운동장애, 내사시, 약시등을 발견하고 겹열축소 및 안검하수증에 대해 수술요법으로 양호한 결과를 얻었기에 이를 문헌적 고찰과 더불어 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) Galezowski, X.: *Traite des maladies des yeux*, ed. 2, Paris, J.B. Bailliere, 1875.
- 2) Waardenburg, P., Franschetti, A. and Klein, D.: *Genetics and Ophthalmology*, Charles C. Thomas, Springfield, pp. 248, 249, 253, 254, 415, 1961.
- 3) Komoto, J.: *Ptosis operation*, Klin. Mbl. Augenheilk, 66:652, 1921.
- 4) Kohn, R. and Romano, P.E.: *Blepharoptosis, blepharophimosis, epicanthus inversus and telecanthus A syndrome with no name*, Am. J. Ophthalm., 72:625~632, 1971.
- 5) Fox, S.A.: *Ophthalmic Plastic Surgery*, Ed. 5, Grune & Stratton, Inc., New York, pp. 220, 221, 223~225, 1976.
- 6) Dimitry, T.: *Hereditary ptosis*, Am. J. Ophthalm., 4:655~658, 1921.
- 7) Owens, N., Hadley, R. and Kloepfer, R.: *Hereditary blepharophimosis, ptosis and epicanthus inversus*, J. Int. Coll. Surg., 33:558~574, 1960.
- 8) Mustarde, J.: *Epicanthus and telecanthus*, Int. Ophthalm. Clin., 4:359, 1964.
- 9) Spaeth, E.: *Further considerations on the*

- surgical correction of blepharophimosis, Am. J. Ophth., 41:61, 1956.
- 10) Johnson, C.C.: Surgical repair of the syndrome of epicanthus inversus, blepharophimosis and ptosis, Arch. Ophth., 71:510, 1964.
- 11) Johnson, C.C.: Operation for epicanthus and blepharophimosis: Evaluation and method for shortening medial canthal ligament, Am. J. Ophth., 41:71, 1956.
- 12) Garden, J.W.: Blepharophimosis, ptosis, epicanthus inversus and lacrimal stenosis, Am. J. Ophth., 67:153, 1969.
- 13) Hughes, W.: Surgical treatment of congenital palpebral phimosis, Arch. Ophth., 54:586, 1955.
- 14) Fox, S.: Blepharophimosis, Am. J. Ophth., 55: 496, 1963.
- 15) Luo, T.: Bilateral congenital epicanthus inversus and prosis: Report of a case, Chin. Med. J., 48:814, 1934.
- 16) Townes, P.L. and Muechler, E.K.: Blepharophimosis, ptosis, epicanthus and primary amennorrhea, Arch. Ophth., 97:1664~1666, 1979.
- 17) Lewis, S., Arons, M., Lynch, J. and Blocker, T.: The Congenital eyelid syndrome, J. Plast. Reconst. Surg., 39:271, 1967.
- 18) O'Connor, G. and McGregor, M.: Associated congenital abnormalities of the eyelids and appendages(syndrome), K. Plast. Reconst. Surg., 11:348, 1953.
- 19) Adker, F.H.: Physiology of the eye, Ed. 4, Mosby, St. Louis, p. 17, 1965.
- 20) Duke-Elder, S.: System of Ophthalmology, Mosby, St. Louis, Vol. 2, p. 505, 1961.
- 21) 김희준: 조선인 생체안의 인종형태학적 연구, 일본 안과학회잡지, 44:1380, 1940.
- 22) 노세현, 최 억: 한국인 청소년의 겹열형태에 관한 고찰, 대한안과학회잡지, 22:494, 496, 1981.

46

00001738

□ 김·서·조 논문 사진부도 및 설명 □

Fig. 1. 증례 1의 수술전 모습

Fig. 2. 증례 2, 증례 1의 오빠

Fig. 3. 증례 3, 증례 1의 父

Fig. 4. 증례 1의 술후 21일의 모습