

편집자에게 보내는 글

양안에 발생한 코우츠병 1예에 관한 의견

대한안과학회지 제52권 1호 2011년 1월호에 게재된 증례보고 “양안에 발생한 코우츠병 1예”를 읽고 글을 보내드립니다.

코우츠병은 대개 단안성이며 양안성은 드물지만 5-10% 정도로 보고되고 있습니다.¹⁻³ 그러나 양안성으로 코우츠병의 양상을 보이는 경우에는 전신질환이 동반되는 경우가 많은 점을 생각해야 합니다. 전신질환과 동반된 일부의 경우를 코우츠병에 포함시켜서 기술하는 문헌도 있지만 엄격한 진단 기준을 적용한다면 코우츠병은 삼출성 망막병증을 가지는 특발성 선천성 망막 모세혈관확장증으로 전신질환과 연관이 없는 비유전성 질환에 국한됩니다.¹

이 논문에서 “2001년 Shields et al은 이전에 보고된 양안에 발생한 코우츠병 증례 중 다수에서 코우츠병의 진단 기준에 부합하지 않은 것을 보고한 바 있다.”고 인용했듯이 양안 코우츠병 소견을 보이는 경우에는 다른 안과질환이 아닌지 전신질환이 동반되어 있는지를 면밀하게 살펴봐야 합니다.¹⁻⁴ 코우츠병을 전신질환과 동반되지 않은 특발성인 것으로 좁게 정의하고 양안에서 코우츠병 소견을 보이는 경우에 전신질환에 대해서 충분히 조사를 한다면 양안 코우츠병은 기존의 보고보다 훨씬 희귀할 것으로 생각합니다.

이 논문에서는 “환아는 만삭에 2.9 kg로 출생하였으며, 과거력 및 가족력에서 특이 사항은 없었다” 외에는 전신상태에 대한 기술이 없습니다.⁴ 또한 이 환아의 경우는 5개월 전부터 시작된 양안 내사시로 내원한 생후 19개월의 남아로서 평균 10살 때 진단되는 코우츠병보다 훨씬 빠른 발견을 보여 선천적 전신질환과 동반되어 있을 가능성이 있으며 이 증례가 약간의 비대칭적 소견을 보이기는 하나 기존의 양안 코우츠병으로 보고된 경우는 반대쪽 안은 약간의 혈관이상만 관찰되는 심한 비대칭소견을 보이며 편측성 특징을 여전히 가지고 있는 경우가 많은 것과는 차이가 있습니다.¹⁻³

이상으로 볼 때 이 환아의 경우 전신질환과 동반되었을 가능성이 높으며 양면 견갑 상완 근이영양증(facioscapulohumeral muscular dystrophy), Kabuki make-up syndrome (Niikawa-Kuroki syndrome), 등의 양안 코우츠병 소견을 보이는 전신질환에 대해서 충분한 검사가 없다면 양안에 발생한 코

우츠병이라 할 수 없을 것입니다.

김유철

계명대학교 의과대학 동산의료원 안과학교실

대구시 중구 동산동 194

Tel: 053-250-7702, Fax: 053-250-7705, E-mail: eyedr@dsmc.or.kr

참고문헌

- 1) Shields JA, Shields CL. Review: Coats disease: the 2001 LuEsther T. Mertz lecture. *Retina* 2002;22:80-91.
- 2) Shields JA, Shields CL, Honavar S, Demirci H. Coats disease. Clinical variations and complications of Coats disease in 150 cases. The 2000 Sanford Gifford Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol* 2001;31:561-71.
- 3) Shields JA, Shields CL, Honavar SG, et al. Classification and management of Coats disease. The 2000 Proctor Lecture. *Am J Ophthalmol* 2001;131:572-83.
- 4) Ma DJ, Choi J, Jang JW, et al. Bilateral Coats' disease: A case report. *J Korean Ophthalmol Soc* 2011;52:112-6.

저자의 답변

저희 논문에 대해 부족한 부분을 지적해 주셔서 감사드립니다.

양면 견갑 상완 근이영양증(facioscapulohumeral muscular dystrophy), Kabuki make-up syndrome (Niikawa-Kuroki syndrome) 등의 양안 코우츠병 소견을 보이는 전신질환의 감별을 위한 기술이 부족하다는 점은 저희 또한 공감하고자 하는 바입니다.

기존에는 코우츠병 진단에 주로 임상양상에 근거하여 전신질환을 배제하였던 것과 달리, 최근 분자진단이 임상에 널리 이용되면서 발견되지 않은 유전자의 이상 또한 진단할 수 있게 되었습니다. 이를 고려한다면 양안 코우츠병은 기존의 보고보다 훨씬 더 희귀할 것으로 생각되며, 기존의 보고 중 일부는 양안 코우츠병의 진단에서 제외할 수 있을 것으로 생각됩니다.

본 증례의 경우 분자진단을 수행하지 않아, 임상 양상을 이용한 배제진단을 수행할 수 밖에 없습니다.

본 증례의 경우 만 4세까지 경과관찰 하였으며, 특별한 가족력은 없었고 정상 발달하였습니다. 특징적인 얼굴형태나 근골격계 이상소견은 관찰되지 않았으며, 경과관찰 동안 근위약소견이나 청각저하 및 지체저하 소견 또한 관찰되지 않았습니다.

선생님께서 양안 코우츠병 소견을 보일 수 있는 전신질환으로 감별진단이 필요함을 제시하신 안면 견갑 상완 근이영양증 중, 코우츠병 양상의 망막병변을 보고한 5편 10명의 증례보고를 분석하여 본 증례와 비교해 보았습니다.

위 보고들의 가장 큰 특징은 임상양상의 발현이 쌍봉형의 형태를 띠고 있다는 점입니다. 즉, 어렸을 때부터 중한 임상양상이 나타나 이른 시기에 진단된 경우와 경한 증상만 보여 늦은 시기에 진단되는 경우로 구분할 수 있습니다.¹⁻⁵

이 중 코우츠병 양상의 망막병변이 일찍 발현된 증례의 경우, 평균 13개월의 연령에 망막병변이 진단되었고, 이와 비슷한 시기에 근력저하가 발견되거나(평균 17개월), 이른 시기에 청력감소가 진단되었습니다(평균 45.5개월).^{2,4,5}

이 외의 증례에서는 임상양상의 발현이 경하거나 없었으며, 안저소견 또한 양안 주변부의 실핏줄확장증 정도의 경한 병변이 관찰되었습니다.^{1,3}

따라서 19개월에 망막병변이 진단된 본 증례의 경우, 4세까지 경과관찰 하였음에도 불구하고 근력저하나 청력저하 소견이 관찰되지 않았던바, 안면 견갑 상완 근이영양증과 임상양상이 일치하지 않는다고 할 수 있겠습니다.

또한 안면 견갑 상완 근이영양증의 특이적 돌연변이 유전자가 밝혀지지 않았다는 점을 고려할 때, 안면 견갑 상완 근이영양증은 임상양상이 일치하지 않을 경우 돌연변이 유전자만으로 단독 진단하기 어렵습니다. 따라서 본 증례와 같이 안면 견갑 상완 근이영양증의 특징적인 임상양상이 발현되지 않을 경우에는 안면 견갑 상완 근이영양증이 아니라고 진단할 수 있겠습니다.¹

더불어 선생님께서 양안 코우츠병 소견을 보일 수 있는 전신질환으로 감별진단이 필요성을 제시하신 가부키 증후군(Kabuki make-up syndrome, Niikawa-Kuroki syndrome)의 경우 코우츠병 소견을 보이는 증례가 2005년 Anandan et al⁶에 의하여 1예 보고된 바 있으며, 특유의 얼굴 생김새와 경도의 정신지체, 출생 후 성장지연, 골격계 이상 등의 특징을 가짐에 반하여 본 증례에서는 이러한 소견이 관찰되지 않아 가부키 증후군이 아니라고 진단할 수 있겠습니다.

결론적으로 본 증례는 정상적인 전신상태를 보여, 선생님께서 가능성을 제시하신 안면 견갑 상완 근이영양증과 가부키 증후군은 아니라고 진단할 수 있으며, 따라서 양안에 발생한 코우츠병으로 진단할 수 있겠습니다.

다음으로 본 증례가 코우츠병에 대한 기존의 보고에 비

하여 훨씬 빠른 발견을 보이며, 양안 비대칭 정도가 덜하다는 지적에 대하여 답변을 드리고자 합니다.

선생님께서도 인용하신 문헌에도 나와 있는 바와 같이 Coats disease의 평균 진단 시 나이는 11세이나, 1개월부터 63세까지 다양한 분포를 보임을 보고한 바 있어, 19개월에 진단받은 본 증례가 기존의 보고와 일치하지 않는다고 보기 어렵습니다.⁷

또한 본 증례의 경우 우안 전체 망막의 심한 삼출망막박리 및 망막표면의 실핏줄확장증이 관찰되었고, 좌안 망막하층의 삼출망막박리가 관찰되어, 기존의 보고와 차이가 있음을 본문에도 기술한 바 있습니다. 이는 진단 시점과 관련이 있는 것으로 생각합니다. 2001년 Shields et al⁷의 보고는 초진 시 가장 흔한 주소가 시력저하(43%)였습니다. 이는 사시를 주소로 내원한 본 증례에 비하여 진단 시점이 더 빠름을 의미하며, 따라서 반대쪽 눈의 병변 소견이 본 증례에 비하여 덜 진행되어 있음을 설명할 수 있다고 생각합니다. 감사합니다.

마대중 · 김정훈 · 김성준 · 유영석

서울대학교 의과대학 안과학교실
서울시 종로구 연건동 28
Tel: 02-2072-2431, Fax: 02-741-3187
E-mail: ysyu@snu.ac.kr

참고문헌

- 1) Bass SJ, Sherman J, Giovinazzo V. Bilateral Coats' response in a female patient leads to diagnosis of facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Optometry* 2011;82:72-6.
- 2) Bindoff LA, Mjelle N, Sommerfelt K, et al. Severe facioscapulohumeral muscular dystrophy presenting with Coats' disease and mental retardation. *Neuromuscul Disord* 2006;16:559-63.
- 3) Gurwin EB, Fitzsimons RB, Sehmi KS, Bird AC. Retinal telangiectasis in facioscapulohumeral muscular dystrophy with deafness. *Arch Ophthalmol* 1985;103:1695-700.
- 4) Shields CL, Zahler J, Falk N, et al. Neovascular glaucoma from advanced Coats disease as the initial manifestation of facioscapulohumeral dystrophy in a 2-year-old child. *Arch Ophthalmol* 2007;125:840-2.
- 5) Taylor DA, Carroll JE, Smith ME, et al. Facioscapulohumeral dystrophy associated with hearing loss and Coats syndrome. *Ann Neurol* 1982;12:395-8.
- 6) Anandan M, Porter NJ, Nemeth AH, et al. Coats-type retinal telangiectasia in case of Kabuki make-up syndrome (Niikawa-Kuroki syndrome). *Ophthalmic Genet* 2005;26:181-3.
- 7) Shields JA, Shields CL, Honavar SG, Demirci H. Clinical variations and complications of Coats disease in 150 cases: the 2000 Sanford Gifford Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol* 2001;131:561-71.