

일측성 망막색소상피변성 증례건의 문헌고찰

Unilateral Retinitis Pigmentosa: A Case Series and Literature Review

유승훈¹ · 선해정¹ · 이성진¹ · 운영훈²

Seung Hoon Yoo, MD¹, Hae Jung Sun, MD¹, Sung Jin Lee, MD, PhD¹, Young Hoon Ohn, MD, PhD²

순천향대학교 의과대학 서울병원 안과학교실¹, 순천향대학교 의과대학 부천병원 안과학교실²

Department of Ophthalmology, Soonchunhyang University Seoul Hospital, Soonchunhyang University College of Medicine¹, Seoul, Korea
Department of Ophthalmology, Soonchunhyang University Bucheon Hospital, Soonchunhyang University College of Medicine², Bucheon, Korea

Purpose: We report 4 cases of unilateral retinitis pigmentosa (URP) with a literature review.

Methods: A retrospective, observational case series of 4 URP patients with no signs of bilateral involvement during the follow-up period of up to 5 years.

Results: The subjects were 4 female patients with an average age of 37 years. The mean follow-up period was 7 years. The subjects' blood analysis excluded any infective diseases. History of trauma or any family history of ocular diseases including retinitis pigmentosa was absent. The full-field electroretinograms (ERGs) were normal in the unaffected eyes and the affected eyes showed markedly low or undetectable responses. Computerized visual field examinations were normal in the unaffected eyes, while 3 of the affected eyes had total visual field loss and 1 had concentric narrowing within 20 degrees.

Conclusions: A long term follow-up of at least 5 years is required for diagnosis of URP to exclude a delayed onset in the unaffected eye. ERG is a reliable test to monitor the course of the disease and to confirm the diagnosis when uncertain. The etiology of URP is unknown although several studies regarding genetic causes that resulted in URP have been reported in recent years.

J Korean Ophthalmol Soc 2015;56(4):559-566

Key Words: Electroretinogram, Retinitis pigmentosa, Unilateral

망막색소상피변성(retinitis pigmentosa)은 전형적으로 양측으로 발생하는 진행성의 막대 및 원뿔세포의 변성을 보이는 유전 질환으로 알려졌다.^{1,2} 전 세계적으로 5,000명 중 1명 꼴로 발생하며³ 대부분의 경우 질환의 초기부터 야맹증과 주변 시야의 감소를 주로 호소하나 중심 시력은 잘 보존되다가 말기에 시력이 감퇴한다.⁴ 망막색소상피변성에서 나

타나는 전형적인 안저 소견은 망막 세동맥의 전반적인 협착, 주변부 망막의 뼈 조각(bone spicule) 모양의 색소침착과 시신경 유두의 창백 등이다.^{1,2,5} 이에 반해 일측성 망막색소상피변성(unilateral retinitis pigmentosa)은 전형적인 망막색소상피변성의 특징이 한쪽 눈에만 나타나고 반대쪽은 정상일 때를 말한다.⁶ 이 질환은 1865년 Pedraglia에 의하여 처음으로 보고되었다.⁷⁻⁹ 이후 간헐적으로 몇몇 증례만 보고되던 중 1952년 Francois and Verriest⁶가 일측성 망막색소상피변성의 4가지 진단 기준을 제시하였고 이는 현재까지 사용되고 있다.¹⁰⁻¹³ 단안 망막색소상피변성은 국외에서 여러 차례 보고되었으며^{6,10-17} 현재까지 국내에서는 1996년에 Kim et al⁹이 하나의 증례를 보고한 것이 전부이다.

저자들은 일측성 망막색소상피변성 4예를 통해서 임상예

■ Received: 2014. 11. 8. ■ Revised: 2014. 12. 31.

■ Accepted: 2015. 3. 7.

■ Address reprint requests to **Sung Jin Lee, MD, PhD**
Department of Ophthalmology, Soonchunhyang University
Seoul Hospital, #59 Daesagwan-ro, Yongsan-gu, Seoul 140-743,
Korea
Tel: 82-2-709-9354, Fax: 82-2-710-3196
E-mail: wismile@schmc.ac.kr

서 경험하기 힘든 증례들을 보고하고 관련 문헌 고찰을 통해 일측성 망막색소상피변성의 최신 지견을 나누고자 한다.

대상과 방법

2005년 7월부터 2014년 8월까지 본원 안과를 방문하여 일측성 망막색소상피변성으로 진단받아 최소 5.5년, 최대 8.5년의 경과관찰 한 4명의 환자들의 의무기록을 후향적으로 분석하였다. Francois and Verriest⁶는 일측성 망막색소상피변성으로 진단기준으로 다음의 4가지 조건을 모두 만족시켜야 한다고 하였는데 이는 다음과 같다. 1) 이환된 눈은 기능적 변화와 안저 검사상 전형적인 망막색소상피변성의 특징을 보여야 한다. 2) 반대쪽 눈에 망막색소상피변성의 증상이 없으며 망막전위도가 정상이어야 한다. 3) 최소 5년 이상의 충분한 경과관찰을 통해 지연성으로 발생하는 양측성 망막색소상피변성을 배제해야 한다. 4) 이환된 눈의 감염성 원인을 배제해야 한다.

4명의 환자 모두 위의 진단기준을 충족시켰으며 모든 환자에서 가족력과 과거력을 조사하였고 감염성 원인을 배제하기 위한 일반 혈액 및 혈청 검사를 시행하였으며 최대교정시력 및 안압을 측정하였고 전안부 및 안저 검사 등 기본적인 안과 검사를 시행하였으며 시야 검사 및 망막전위도 검사를 시행하였다. 가족력은 가족 중 안과적인 문제가 있

는지를 확인하였으며 감염성 원인을 배제하기 위한 혈액 및 혈청 검사에는 독소플라즈마증, 매독, 풍진, 사상충증, 수두, 홍역 등을 포함시켰다. 안과 검사와 시야 검사 및 망막전위도 검사는 정기적으로 반복하여 이환된 눈의 경과와 반대쪽 눈의 발병 여부를 확인하였다. 시야 검사는 험프리 자동시야계(Humphrey field analyzer, Carl-Zeiss Meditec, Dublin, CA, USA)를 사용하였고 전체 시야 망막전위도 검사는 UTAS E-3000 (LKC technologies, Gaithersburg, MD, USA) system으로 Ganzfeld stimulator를 이용하여 시행하였고 International Society for Clinical Electrophysiology of Vision (ISCEV)에서 정한 5가지 기본 반응인 막대세포 반응(Rod response), 최대 복합 반응(Maximal combined response), 진동소파 전위(Oscillatory potentials), 단일섬광 원뿔세포 반응(Single flash cone response)과 30 Hz 점멸 반응(Flicker response)을 측정하였다.¹⁸

결 과

4명의 환자 모두 여자였고 초진 당시 평균 연령은 37세였으며 평균 7년간 추적 관찰하였다(Table 1). 대상 환자 모두에서 최초 내원하였을 때와 최소 5년의 경과관찰 후 모든 안과 검사와 시야 검사 및 망막전위도 검사를 시행하였다. 4명의 환자 모두에서 이환된 눈의 망막전위도는 무반응

Table 1. Demographic characteristics of the patients in unilateral RP

Patient no.	Sex/Age (years)	Follow-up period (years)	Affected eye		BCVA at first visit	BCVA at last visit
1	F/24	8.5	OD	AE	FC/50 cm	HM
				UE	1.0	1.0
2	F/36	5.5	OD	AE	HM	NLP
				UE	0.04	0.5
3	F/61	8	OD	AE	HM	HM
				UE	1.0	1.0
4	F/28	6	OD	AE	0.9	0.8
				UE	1.0	1.0

RP = retinitis pigmentosa; BCVA = best corrected visual acuity; AE = affected eye; UE = unaffected eye; FC = finger count; HM = hand motion; NLP = no light perception.

Table 2. ERG values in unilateral RP at initial visit

Patient no.		Scotopic (μV)	Mesopic (μV)	Oscillatory potentials (μV)	Photopic (μV)	30 Hz flicker (μV)
1	AE	Undetectable	Undetectable	Undetectable	Undetectable	1.254
	UE	75.4	341.8	80.0	59.8	36.1
2	AE	Undetectable	Undetectable	Undetectable	Undetectable	6.1
	UE	73.2	202.0	146.9	46.4	21.6
3	AE	Undetectable	Undetectable	Undetectable	Undetectable	1.849
	UE	69.6	232.5	119.0	57.6	42.5
4	AE	Undetectable	38.9	Undetectable	26.0	10.7
	UE	111.6	257.6	183.6	149.2	107.1

ERG = electroretinogram; RP = retinitis pigmentosa; AE = affected eye; UE = unaffected eye.

(undetectable response)에 가까운 반응을 보였고 반대쪽 눈은 정상이었는데(Table 2) 이때 무반응의 정의는 5가지 기본 반응에서 암순응 반응 세 가지와 단일섬광 원뿔세포 반응의 소실과 30 Hz 점멸 반응에서 10 μ V 이하의 잡음 수준의 반응을 보여 측정 불가능한 경우로 정의하였다.¹⁸

증례 1

24세 여자 환자로 점차 심해지는 우안의 시력 저하로 내원하였다. 내원 당시 최대교정시력은 우안이 안전수치 50 cm로 교정되지 않았고 좌안은 1.0이었으며 안압은 정상이었다. 병력 청취 상 가족 중 안과적인 문제가 있는 사람은 없었고 외상의 과거력은 없었으며 장기간의 병원 입원이나 수술 등 전신적인 문제도 없었고 혈액 및 혈청 검사에서 감

염의 증거는 없었다. 우안의 시력 저하는 10대부터 시작되었다고 하며 8년 전과 5년 전에 우안의 외사시로 총 두 번의 수술을 받았다고 하였다. 전안부 검사에서 우안의 백내장이 관찰되었고 교대 가림 검사에서 30 프리즘 디옵터의 우안의 외사시를 보였다. 안저 검사에서 우안은 망막 세동맥의 전반적인 협착과 후극부의 중심 일부만 제외한 광범위한 지역의 뼈 조각 모양의 색소 침착 및 맥락망막 변성과 시신경유두의 창백을 보였고 좌안은 정상이었다(Fig. 1). 험프리 시야 검사에서 우안은 전체 시야가 사라진 반면 좌안은 정상이었다. 전체 시야 망막전위도에서 우안은 표준 5개 반응 모두 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다(Fig. 2). 눈전위도에서 좌안(2.18)에 비해 우안(1.69)의 Arden비가 감소되었다. 경과관찰 중 백내장 및 사시 수술을 위하여 시력호전 가능성이 매우 낮음을 설명한 뒤 우안의 초음파 수정체 유화흡인술 및 후방 인공수정체 삽입술을 시행하였고 술 후 우안의 최대 교정시력은 수술 전과 동일한 안전수치 50 cm로 교정되지 않았으며 조금 밝게 보인다는 일부 주관적인 증상의 호전을 보였다. 백내장 수술 2달 후 시행한 교대 가림 검사에서 35 프리즘 디옵터의 우안의 외사시를 보여 외직근 유착박리술을 시행하였으며 술 후 정위에 가까운 경미한 우안 외사시 소견 보였다. 이후 8.5년 동안 경과관찰 중이며 최종 내원 시 최대교정시력은 우안이 안전수동으로 교정 불가능하고 좌안은 1.0이었으며 안저 검사상 우안의 후극부의 중심을 제외한 영역의 광범위한 색소 침착 및 맥락망막변성이 황반부까지 침범하였으나 좌안은 정상이었다. 전체 시야 망막전위도에서 우안은 표준 5가지 반응 모두 변함없이 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다. 이와 같은 소견으로 우안의 일측성 망막색소상피변성을 진단하였다.

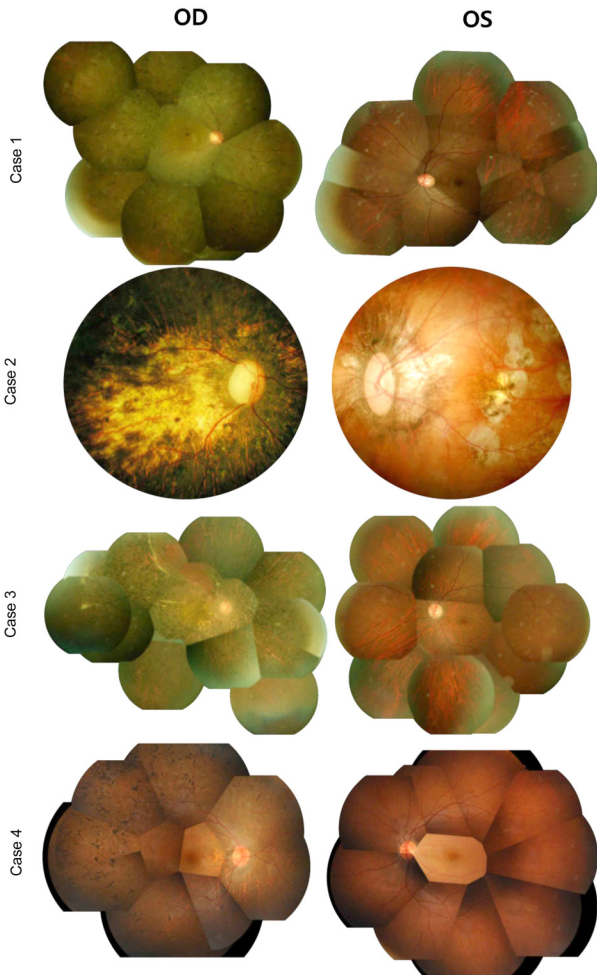


Figure 1. Color fundus photographs of each patient showing typical retinitis pigmentosa abnormalities, including attenuated retinal arterioles, intraretinal clumps of black pigment, and loss of retinal pigment epithelium in the affected eye of each patient while the unaffected eyes are normal (the unaffected eye of patient 2 shows myopic fundus changes including localized chorioretinal atrophy and peripapillary atrophy).

증례 2

36세 여자 환자로 수년 전부터 시작된 양안의 시력저하를 주소로 내원하였다. 내원 당시 최대교정시력은 우안이 안전수동으로 교정되지 않았고 좌안은 0.04이었으며 안압은 정상이었다. 병력 청취상 가족 중 안과적인 문제가 있는 사람은 없었고 외상의 과거력도 없었으며, 담석으로 인해 복강경담낭절제술을 받은 것 외에는 특별한 전신적인 문제는 없었고 혈액 및 혈청 검사에서 감염의 증거는 없었다. 전안부 검사 상 우안에서 아탈구된 수정체와 양안의 백내장이 관찰되었고 안저 검사는 매체 혼탁으로 관찰이 어려워 안구 초음파 검사를 시행하였는데 유리체 혼탁 소견 외 특이소견은 보이지 않았다. 안구직경을 측정한 결과 우안은 35.56 mm, 좌안은 26.72 mm로 측정되었다. 먼저 좌안

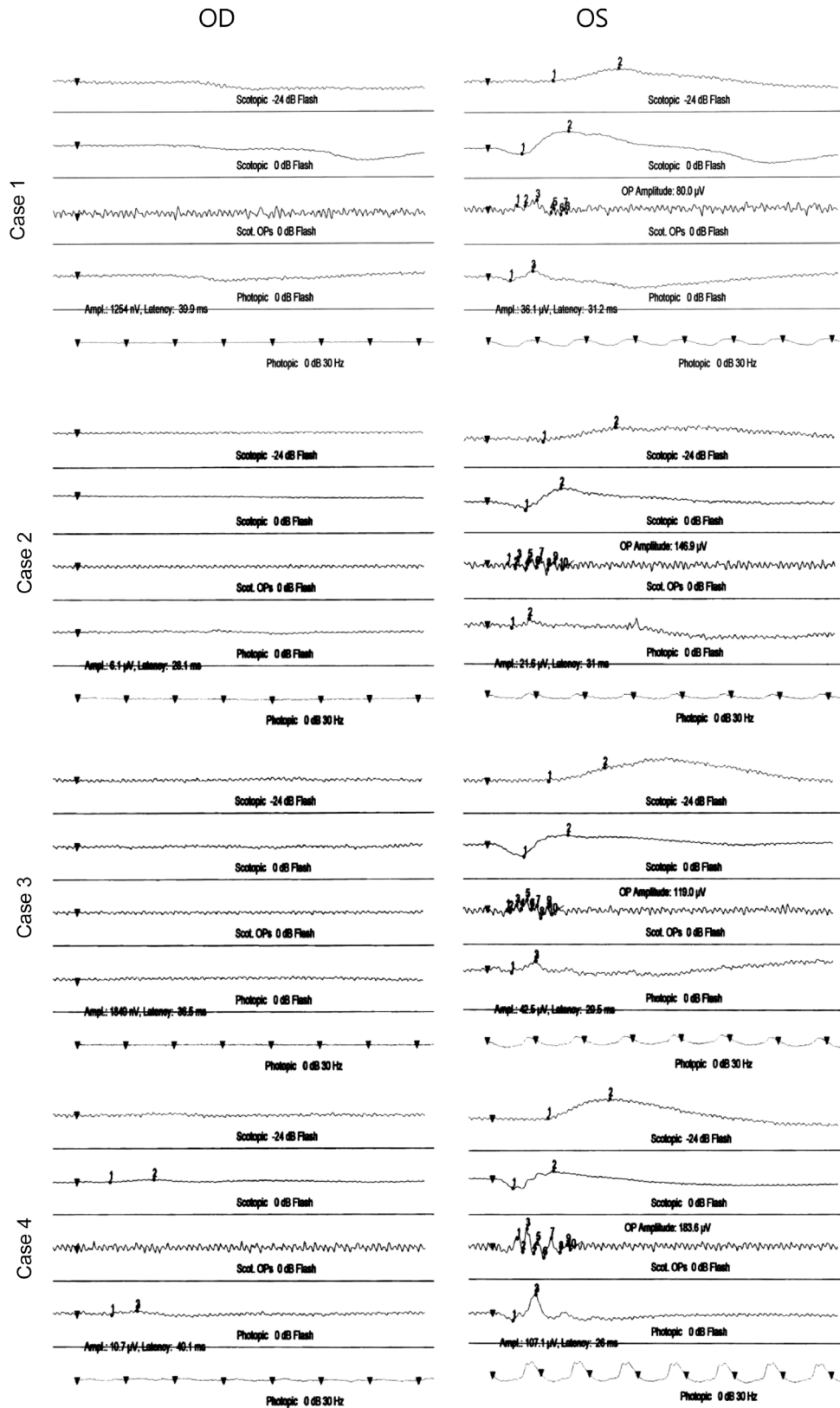


Figure 2. Full-field electroretinograms of each patient showing all 5 standard responses (rod response, maximal combined response, oscillatory potentials, cone response, 30-Hz flicker response). The responses are nearly non-recorded in the affected eyes while the unaffected eyes show nearly normal ERG responses. ERG = electroretinogram.

의 초음파 수정체 유화흡인술 및 후방 인공수정체 삽입술을 시행하였으며 술 후 좌안의 안저 검사상 고도근시로 인한 국소적인 망막망막 변성과 유두주위 망막망막 위축 소견을 확인하였다(Fig. 1). 4개월 이후 우안의 아탈구된 백내장 및 유리체 혼탁으로 유리체절제술, 평면부수정체절제술을 시행하였으며 수술 중 확인한 안저는 망막 세동맥의 전반적인 협착과 후극부를 포함한 광범위한 지역의 뼈 조각 모양의 색소침착 및 망막망막 변성과 시신경유두의 창백을 보였다(Fig. 1). 전체 시야 망막전위도에서 우안은 표준 5개 반응 모두 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다(Fig. 2). 이후 5.5년 동안 경과 관찰 중이며 최종 내원 시 최대교정시력은 우안이 광각 무로 교정 불가였고 좌안은 0.5이었고 우안 안저의 광범위한 색소 침착 및 망막망막 변성은 큰 변화가 없었고 좌안도 고도근시로 인한 국소적인 망막망막 변성과 유두주위 망막망막 위축의 큰 변화는 없었다. 전체 시야 망막전위도에서 우안은 표준 5가지 반응 모두 변함없이 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다. 이와 같은 소견으로 우안의 일측성 망막색소상피변성을 진단하였다.

증례 3

61세 여자 환자로 우안의 시력저하를 주소로 내원하였다. 과거력상 약 20년 전에 우안 망막에 이상이 있다는 말을 들었으나 추가적인 검사 및 치료는 하지 않았었고 10년 전 우안 익상편 절제술을 받았다고 하였다. 내원 당시 최대 교정시력은 우안이 안전수동으로 교정되지 않았고 좌안은 1.0이었으며 안압은 정상이었다. 병력 청취 상 가족 중 안과적인 문제가 있는 사람은 없었고 외상의 과거력은 없었으며 고혈압 외에는 특별한 전신적인 문제는 없었고 혈액 및 혈청 검사에서 감염의 증거는 없었다. 전안부 검사에서 우안의 백내장이 관찰되었고 안저 검사에서 우안은 망막 세동맥의 전반적인 협착이 관찰되었고 시신경 유두 상이측으로 뼈기모양의 정상 망막을 제외한 광범위한 지역의 뼈 조각 모양의 색소 침착 및 망막망막 변성과 시신경유두의 창백이 보였고 좌안은 정상이었다(Fig. 1). 험프리 시야 검사상 우안은 전체 시야 결손을 보였으나 좌안은 정상이었다. 전체 시야 망막전위도에서 우안은 표준 5개 반응 모두 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다(Fig. 2). 이후 8년 동안 경과 관찰 중이며 최종 내원 시 최대교정시력은 우안이 안전수동으로 교정 불가였고 좌안은 1.0이었으며 우안 안저에서 뼈기모양의 정상 망막의 면적이 조금 줄어든 양상을 보였으며 정상 망막을 제외한 광범위한 지역의 뼈 조각 모양의 색소침착 및

망막망막 변성과 시신경유두의 창백은 큰 변화가 없었고 좌안은 정상이었다. 전체 시야 망막전위도에서 우안은 표준 5가지 반응 모두 변함없이 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다. 이와 같은 소견으로 우안의 일측성 망막색소상피변성을 진단하였다.

증례 4

28세 여자 환자로 1년 전부터 시작된 우안의 광시증을 주소로 내원하였다. 과거력상 7년 전부터 발생한 우안의 비문증 외에는 특이 사항은 없었다. 내원 당시 최대교정시력은 우안이 0.9이었고 좌안은 1.0이었으며 안압은 정상이었다. 병력 청취상 가족 중 안과적인 문제가 있는 사람은 없었고 외상의 과거력은 없었으며 장기간의 병원 입원이나 수술 등 전신적인 문제도 없었고 혈액 및 혈청 검사에서 감염의 증거는 없었다. 전안부 검사에서 특이사항은 없었고 안저 검사에서 우안은 망막 세동맥의 전반적인 협착과 후극부를 제외한 광범위한 지역의 뼈 조각 모양의 색소침착을 보였고 좌안은 정상이었다(Fig. 1). 험프리 시야 검사상 우안은 중심 20도 이내의 시야협착을 보였고 좌안은 정상이었다(Fig. 3). 전체 시야 망막전위도에서 우안은 표준 5개

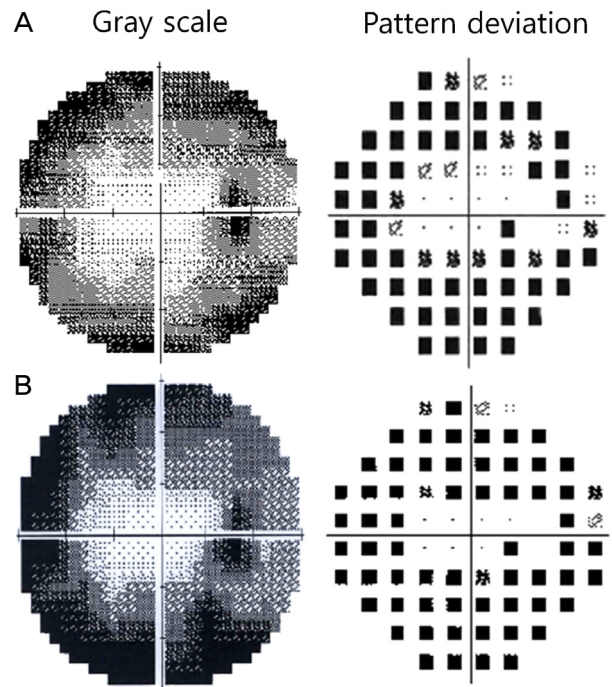


Figure 3. Visual field change of affected eye in case 4. Concentric narrowing of visual field within 20 degrees was noticed at first visit (A). Six years later, the visual field was more narrowed about 5 degrees (B). Visual field using the Humphrey visual field analyzer (Carl-Zeiss Meditec, Dublin, CA, USA; C30-2 program).

반응 모두 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다(Fig. 2). 이후 6년 동안 경과 관찰 중이며 최종 내원 시 최대교정시력은 우안이 0.8, 좌안이 1.0이었고 안저 검사 상 우안의 망막 세동맥의 전반적인 협착과 후극부를 제외한 광범위한 지역의 뼈 조각 모양의 색소침착은 큰 차이 없었고 좌안은 정상이었다. 험프리스야 검사상 우안의 시야협착은 약 5도 정도 증가하였으나 좌안은 정상이었다(Fig. 3), 전체 시야 망막전위도는 우안은 표준 5가지 반응 모두 변함없이 기록되지 않을 정도로 심하게 감소되거나 반응이 없었고 좌안은 정상이었다. 이와 같은 소견으로 우안의 일측성 망막색소상피변성을 진단하였다.

고 찰

망막색소상피변성은 임상적으로 유사한 표현형(phenotype)을 보이는 다양한 유전자 변이를 묶어놓은 하나의 질환군이다. 유병률은 전 세계적으로 5,000명 당 1명 꼴이며 세부적으로 미국은 5,200명 당 1명, 스위스는 7,000명 당 1명, 중국은 4,016명 당 1명, 이스라엘은 4,500명 당 1명, 나바호 인디언(Navajo indians)은 1,878명 당 1명이라는 연구가 있다.¹⁸ 일반적으로 초기에 야맹증을 호소하고 이후 중간주변부의 시야 협착을 느끼다 점차 중심 쪽으로 시야가 줄어들면서 터널 시야(tunnel vision)를 보이는 경과를 밟는다. 세포학적인 측면에서 초기에는 주로 막대세포의 변성으로 시작되지만 병이 진행하면 원뿔세포의 변성이 발생하고 점차 실명에 이르게 된다.¹² 유전 형태는 대부분의 경우 상염색체 열성 유전이며 그 외 상염색체 우성 유전, 그리고 X염색체 관련 유전 형태를 보이는데 현재까지 망막색소상피변성과 관련된 유전자는 40여 가지 이상이 알려져 있다. 가장 특징적인 안저 소견은 주변부 망막색소상피의 탈색소 및 위축, 뼈 조각 모양의 색소 침착, 망막 세동맥의 가늘어짐, 약삭 모양의 시신경 유두 창백 등이다.^{1,2,5} 그 밖에 동반될 수 있는 소견으로 백내장, 원추각막, 근시, 난시, 개방각 녹내장 등이 있다.¹⁸ 진단을 위한 검사로는 망막전위도 및 눈전위도, 형광 안저 혈관조영술, 시야 검사, 대비 감도, 내과적 병력 조사 및 임상병리검사, 가족력 조사 등이 있으며 진단은 망막색소상피변성의 전형적인 안저 소견과 대부분의 경우에서 초기부터 측정 불가로 나타나는 망막전위도, 그리고 시야 검사에서 시야의 협착을 보일 때 진단할 수 있다. 특히 망막전위도 및 눈전위도는 증상이나 증후가 모호한 경우 진단에 도움이 된다.^{10,16} 감별 진단으로는 풍진, 매독, 독소플라즈마, 헤르페스 등의 감염으로 인한 염증성 망막 질환, 약성 종양과 관련된 부종양망막병증, chloroma-

zine, chloroquine 등에 의한 약물 독성, 외상성 망막병증, Pigmented Paravenous Retinochoroidal Atrophy (PPRCA), Diffuse unilateral subacute neuroretinitis (DUSN), 원뿔-막대 및 원뿔세포 이상증 등이 있다.¹⁸

일측성 망막색소상피변성은 1865년 Pedraglia⁷에 의하여 처음으로 보고되었고 이후 간헐적으로 몇몇 증례가 보고되던 중 1952년 Francois and Verriest⁶는 일측성 망막색소상피변성의 4가지 진단 기준을 제시하였고 이는 현재까지 사용되고 있으며 외국에서는 여러 차례 보고되었으나 국내에서는 1996년 Kim et al⁹이 하나의 증례를 보고한 것이 전부이다.

발병 원인으로 과거 대부분의 문헌에서 일측성의 발병 형태, 양측성에 비해 더 늦은 발병 나이, 가족력이 없는 점 등을 이유로 일측성 망막색소상피변성은 유전과 관련되어 있지 않을 것이라고 발표하였다.^{10,11,19,20} 그 외에 1968년 Svěrák et al²¹은 일측성 망막색소상피변성 환자에서 망막순환장애를 확인하였고 1968년 Kandori et al²²은 일측성 망막색소상피변성이 안동맥 분지의 만성 허혈에 의해 이차적으로 유발된다고 보고하였다. 최근 연구에서 이와는 다르게 유전적인 원인으로 발병할 수 있다는 주장과 함께 관련 유전자가 규명되고 있는데 먼저 2009년 Farrell²³은 272명의 망막색소상피변성 환자 중 총 14명(5%)의 일측성 망막색소상피변성을 찾아내 이를 대상으로 가족력을 조사한 결과 이중 5명이 가족력이 있었는데 4명은 상염색체 우성, 1명은 상염색체 열성 유전의 형태를 보였으나 유전검사 결과 원인 유전자는 규명하지 못 하였다. 그리고 2011년 Mukhopadhyay et al²⁴은 처음으로 일측성 망막색소상피변성과 동반되는 생식계열 돌연변이를 확인하였는데 이는 상염색체 우성으로 유전되는 망막색소상피변성의 가장 흔한 원인 유전자 중 하나로 RPI 유전자의 이형접합성 넌센스 돌연변이(heterozygous nonsense mutation) p.R677X이었다. 2012년 Marsiglia et al¹⁶은 5명의 일측성 망막색소상피변성 환자를 대상으로 유전자 검사를 시행해 1명에서 USH2AW4149R 돌연변이를 확인하였고 이 또한 양측성 망막색소상피변성의 흔한 원인 돌연변이 중 하나였다. 따라서 일측성 망막색소상피변성이 의심된다면 양측성 망막색소상피변성에서와 마찬가지로 유전자 검사를 시행하는 것이 진단 및 치료에 도움이 될 수 있겠다.

Francois and Verriest⁶는 최소 5년 이상의 경과관찰을 통해 지연성으로 발생하는 양측성 망막색소상피변성을 배제해야 한다는 진단 기준을 제시하였고 이는 그 후 많은 문헌에서 인용되고 있다. 이와 관련하여 2012년 Kato et al¹⁵은 8년의 경과관찰을 통해 일측성 망막색소상피변성으로 진단 받은 환자에서 2년 뒤 반대쪽 눈을 침범한 지연성으로 발

생한 양측성 망막색소상피변성을 보고하였고 2014년 Weller et al¹⁷은 30년의 경과관찰을 하여 반대쪽 눈을 침범하지 않았던 일측성 망막색소상피변성 1예를 보고하였다. 이렇듯 진단에는 최소 5년 이상의 경과관찰이 필요하나 가능하다면 지속적으로 반대쪽 눈의 침범 여부를 확인하는 것이 좋겠다.

망막전위도의 진폭이 남아있는 망막의 기능을 뜻하고 이는 망막색소상피변성의 자연경과에 대한 연구에서 중요하게 여겨지는데 1985년 Berson et al²⁵은 망막색소상피변성에서 잔여 망막전위도의 진폭의 연간 감소율을 16-18.5%라고 하였으며, 2011년 Potsidis et al¹³은 15명의 일측성 망막색소상피변성 환자를 대상으로 골드만 시야 검사와 전체 시야 망막전위도를 시행하여 정상 눈과 반대쪽 이환된 눈의 시간에 따른 시기능의 감소율을 비교하였고 정상 눈과 비교하였을 때 이환된 눈의 Visual field area (VFA), 단일섬광원뿔세포반응 및 30 Hz 점멸반응 진폭의 감소율이 유의하게 더 컸으며 특히 단일섬광 원뿔세포 반응의 반응도달시간(Implicit time)이 40 millisecond 이상인 경우 그렇지 않은 경우보다 VFA, 단일섬광 원뿔세포 반응 및 30 Hz 점멸 반응의 진폭의 감소율이 더 유의하게 컸고 초진 시 35세 이상이었던 경우 더 빠른 시력의 감소를 보였다고 보고하였다. 이처럼 망막전위도는 질병의 자연 경과를 판단하는데 도움을 줄 수 있겠다.

일측성 망막색소상피변성은 임상에서 흔히 접하기 어려운 질환으로 원인은 명확하게 밝혀지지 않았지만 최근 유전인자에 대한 연구가 진행되고 있는 상황이다. 임상에서 환자를 직접 접한다면 반대쪽 눈의 발병 가능성이 적고 반대쪽 눈의 시기능은 정상 눈과 차이가 없음을 설명해 안심시키고 그 외 가족력 조사 및 유전상담 등을 통해 다른 가족의 이환 여부 및 발병 가능성을 확인하는 것이 필요하며 5년 이상의 충분한 경과관찰이 필요함을 설명해야 할 것이다.

REFERENCES

- 1) Carr RE, Noble KG. Retinitis pigmentosa. *Ophthalmology* 1981; 88:169-72.
- 2) Grover S, Fishman GA, Anderson RJ, et al. Visual acuity impairment in patients with retinitis pigmentosa at age 45 years or older. *Ophthalmology* 1999;106:1780-5.
- 3) Bunker CH, Berson EL, Bromley WC, et al. Prevalence of retinitis pigmentosa in Maine. *Am J Ophthalmol* 1984;97:357-65.
- 4) Frank MH, Sayegh MH. Immunomodulatory functions of mesenchymal stem cells. *Lancet* 2004;363:1411-2.
- 5) Noble KG, Carr RE. Peripapillary pigmentary retinal degeneration. *Am J Ophthalmol* 1978;86:65-75.
- 6) Francois J, Verriest G. Retinitis pigmentosa unilateral. *Ophthalmologica* 1952;124:65-88.
- 7) Pedraglia C. Retinitis pigmentosa. *Klin Monbl Augenheilkd* 1865; 3:113-7.
- 8) Brill TF. Marcus Gunn pupil in a possible case of unilateral retinitis pigmentosa. *Am J Optom Physiol Opt* 1979;56:252-8.
- 9) Kim KH, Park YH, Hahn DK. A case of unilateral retinitis pigmentosa. *J Korean Ophthalmol Soc* 1996;37:1090-4.
- 10) Spadea L, Magni R, Rinaldi G, et al. Unilateral retinitis pigmentosa: clinical and electrophysiological report of four cases. *Ophthalmologica* 1998;212:350-4.
- 11) Chen H, Wu D, Huang S, Jiang F. Unilateral retinitis pigmentosa with amblyopia in the fellow eye. *Graefes Arch Clin Exp Ophthalmol* 2006;244:1701-4.
- 12) Thakur A, Puri L. Unilateral retinitis pigmentosa. *Clin Exp Optom* 2010;93:102-4.
- 13) Potsidis E, Berson EL, Sandberg MA. Disease course of patients with unilateral pigmentary retinopathy. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2011;52:9244-9.
- 14) Dreisler KK. Unilateral retinitis pigmentosa; two cases. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1948;26:385-93.
- 15) Kato K, Miyake Y, Matsubara H, Uji Y. Long-term follow-up of a case of unilateral retinitis pigmentosa. *Nihon Ganka Gakkai Zasshi* 2012;116:1086-93.
- 16) Marsiglia M, Duncker T, Peiretti E, et al. Unilateral retinitis pigmentosa: a proposal of genetic pathogenic mechanisms. *Eur J Ophthalmol* 2012;22:654-60.
- 17) Weller JM, Michelson G, Juenemann AG. Unilateral retinitis pigmentosa: 30 years follow-up. *BMJ Case Rep* 2014;2014.
- 18) Ryan SJ. *Retina*, 5th ed. Vol. 2. Philadelphia: Saunders, 2013; 761-2.
- 19) Weiss JF, Nicholl RJ. Nonsyphilitic unilateral retinitis pigmentosa. *Am J Ophthalmol* 1968;65:573-4.
- 20) Carr RE, Siegel IM. Unilateral retinitis pigmentosa. *Arch Ophthalmol* 1973;90:21-6.
- 21) Svěrák J, Peregrin J, Velický J. Unilateral pigmentary degeneration. A further case controlled by EOG and ERG. *Acta Ophthalmol (Copenh)* 1968;46:1256-62.
- 22) Kandori F, Tamai A, Watanabe T, Kurimoto S. Unilateral pigmentary degeneration of the retina. Report of two cases. *Am J Ophthalmol* 1968;66:1091-101.
- 23) Farrell DF. Unilateral retinitis pigmentosa and cone-rod dystrophy. *Clin Ophthalmol* 2009;3:263-70.
- 24) Mukhopadhyay R, Holder GE, Moore AT, Webster AR. Unilateral retinitis pigmentosa occurring in an individual with a germline mutation in the RPI gene. *Arch Ophthalmol* 2011;129:954-6.
- 25) Berson EL, Sandberg MA, Rosner B, et al. Natural course of retinitis pigmentosa over a three-year interval. *Am J Ophthalmol* 1985;99:240-51.

= 국문초록 =

일측성 망막색소상피변성 증례건의 문헌고찰

목적: 일측성 망막색소상피변성 환자 4예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

대상과 방법: 5년 이상의 경과관찰을 통해 반대쪽 눈이 이환되지 않음을 확인한 일측성 망막색소상피변성 환자 4명의 의무기록을 후향적으로 분석하였다.

결과: 4명의 환자 모두 여자였고 초진 당시 평균 연령은 37세였으며 평균 7년의 추적 관찰을 하였다. 일반 혈액 검사 및 혈청 검사상 감염의 증거는 없었고 망막색소상피변성을 포함한 다른 안과적 질환을 진단받거나 치료를 받은 가족력도 없었으며 외상의 과거력 또한 없었다. 전체 시야 망막전위도에서 이환된 4안 모두 5개 표준 반응이 측정되지 않을 정도로 감소하거나 반응이 없었으나 반대쪽은 정상이었다. 험프리 자동시야 검사에서 반대쪽 눈은 모두 정상이었으나 이환된 눈 중 3안은 전체 시야 소실을 보였고 1안은 20도 이내의 시야 협착을 보였다.

결론: 일측성 망막색소상피변성의 진단에는 최소 5년 이상의 경과관찰이 필요하고 진단이 불확실한 경우에는 망막전위도가 진단에 도움이 될 수 있다. 일측성 망막색소상피변성의 원인은 명확하게 밝혀진 것은 없지만 최근에는 유전 인자에 대한 연구가 진행되고 있다.

〈대한안과학회지 2015;56(4):559-566〉
