

Primary pre-Descemet dystrophy 1예

이재범 · 김응권 · 김홍복 · 김관식*

= 요 약 =

Primary pre-Descemet dystrophy는 Descemet막 바로 앞의 각막 실질 심부에 아주 많은 조그마한 여러 형태의 각막 혼탁이 양안에 대칭적으로 나타나는 것을 특징으로, 상 염색체 우성으로 유전되기도 하는 증상이 없고 치료를 요하지 않는 각막 실질 질환으로 아직 국내에는 보고된 바가 없다.

저자들은 양안의 수명을 주소로 내원한 20세 남자에서 양안의 Descmet막 바로 앞의 각막 실질 심부에 많은 조그마한 여러 형태의 각막 혼탁을 보이는 primary pre-Descemet dystrophy 1예를 발견하여 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다(한안지 35 : 215~218, 1994)

= Abstract =

A Case of Primary pre-Descemet dystrophy

Jae Bum Lee, M.D., Eung Kwon Kim, M.D.,
Hong Book Kim, M.D., Kwan Sik Kim, M.D.*

Primary pre-Descemet dystrophy is bilateral, occasionally autosomal dominantly inherited disorder of corneal stroma, characterized by the presence of numerous tiny pleomorphic opacities which is located in the deep stroma immediately anterior to Descemet membrane. The stromal opacities make no symptom and need no treatment.

We experienced a 20-year-old male patient complaining of photophobia in the both eyes. On examination, numerous tiny polymorphous opacities, located in the deep stroma immediately anterior to Descemet membrane were found.

Primary pre-Descemet dystrophy was diagnosed with clinical observation (J Korean Ophthalmol Soc 35 : 215~218, 1994).

Key Words : Deep stromal opacity, Primary pre-Descemet dystrophy

〈접수일 : 1993년 6월 21일, 심사통과일 : 1993년 9월 28일〉

연세대학교 의과대학 안과학교실

Department of Ophthalmology, Yonsei University College of Medicine Seoul, Korea

* 김안과 의원, 경기도, 평택

* Kim's eye clinic, Pyung Tack, Kyung KiDo

Primary pre-Descemet dystrophy는 Descemet막 앞의 각막 실질 뒤부분에 작은 여러형태의 각막 혼탁을 특징적으로 하는 각막 실질의 질환으로 시력에는 별 지장을 주지 않고 증상도 없는 것으로 알려져 있으며 아직 국내에서는 보고된 적이 없다.

저자들은 양안의 수명을 주소로 내원한 20세 남자에서 산발적으로 발생한 primary pre-Descemet dystrophy 1예를 경험하여 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

20세 남자 환자가 1993년 2월 10일 양안의 수명을 주소로 신촌 세브란스 병원 안과에 내원하였다.

환자는 내원 4일 전부터 어두운 곳에서 밝은 곳으로 나오면 잘 보이지 않아 인근 안과 병원에 들러 각막 내피 이영양증 의증으로 진단받고 자세한 검진을 위하여 본원 안과로 전원되었다.

내원 당시 환자의 전신 상태는 양호하였으며 기왕력 및 가족력상 특이 사항은 없었다. 내원 당시 안 검사상 나안 시력은 양안 모두 0.8 교정 시력은 양안 모두 1.0이었다.

세극등 검사상 각막 상측 2/3과 하측 1/3의 경계 부위에 수평적으로 분포된 각막 미란이 다발적으

로 존재하였고, 각막 실질은 대체적으로 정상이었으나 Descemet막 바로 앞의 각막 실질 심부 부위에 많은 조그마한 침표형, 선상형, 원형, 수지상형 등의 다양한 형태의 각막 혼탁이 관찰되었다 (Fig. 1-4).

양안의 수정체, 초자체, 망막은 모두 정상이었

Fig. 2. Diffuse illumination shows deep stromal opacities (left eye).

Fig. 3. Right photoslit view shows comma pattern (arrowhead), linear pattern (arrow) stromal corneal opacities immediately anterior to Descemet membrane.

Fig. 1. Diffuse illumination shows deep stromal opacities (right eye).

고 찰

Primary pre-Descemet dystrophy는 Descemet막 바로 앞의 각막 실질 심부에 아주 많은 조그마한 여러 형태의 각막 혼탁이 양안에 대칭적으로 나타나는 것을 특징적으로, 상 염색체 우성으로 유전되기도 하는 질환으로¹⁻³⁾ 1925년 Kaupa가 어린선(Ichthyosis)과 동반해서 각막 실질 심부에 눈송이 모양의 회색 반점을 관찰하여 처음 기술하였다.

이후 1967년 Grayson과 Willbrant⁴⁾가 유전적 성향을 관찰하면서 형태학적으로 분류하였는데 국내에서는 아직 보고된 바가 없다.

Primary pre-Descemet dystrophy의 원인은 상 염색체 우성으로 유전되는 경우도 보고되었지만 정확한 원인은 알려져 있지 않다. 임상적으로는 증상은 없으며 각막 혼탁이 시력에는 영향을 주지 않는다고 알려져 있다¹⁾. 본 증례에서도 환자의 부모 형제를 조사한 결과 특이 사항을 발견할 수 없었다.

세극등 검사상에는 고배율로 역 조명법을 이용하면 관찰이 용이한데 각막 혼탁의 모양과 크기에 따라 6가지로 수지상형, 부메랑형, 원형, 섬표형, 선상형, 사상형등 6가지의 혼탁 물질을 발견할 수 있으며⁴⁾, 각막 혼탁의 분포 양상에 따라 중심형(axial), 주변형(peripheral), 미만형(diffuse) 등으로 나뉜다. 본 증례에서는 원형, 섬표형, 수지상형, 선상형 등의 혼탁물질을 발견할 수 있었으며 이들은 각막 전반에 걸쳐 넓게 분포되어 있었다.

Curran⁵⁾ 등은 병변을 조직학적으로 관찰하였는데 광학 현미경상에는 각막 실질의 collagen, Descemet막 혹은 각막 내피세포들은 다 정상적인 소견을 보이나 각막 실질심부에 각막 세포와 연관되어 보여지는 PAS 염색에 양성을 보이는 부위를 관찰하였는데, 상당히 각막 세포가 공포화되어 커져 있으며 형광 현미경상 자가 형광을 나타낸다고 하였다.

전자 현미경상 역시 이 부위의 각막 세포가 공포화 되어 있는데 이 공포의 크기는 $1\mu\text{m}$ 이며 공포내에는 미세한 과립상의 물질로부터 electron

Fig. 4. Left photoslit view shows circular pattern (arrowhead), dendritic pattern (arrow) stromal corneal opacities immediately anterior to Descemet membrane.

다. 항생제 및 스테로이드 점안액을 사용후 2주일 만에 각막 미란은 회복 되었으나 Descemet막 바로 앞의 각막 실질 부위의 혼탁은 2개월간 추적 관찰 하였으나 변하지 않았다. 부모 및 1남 5녀의 형제, 전 가족을 관찰하였으나 모두 검사상 정상이었다 (Fig. 5).

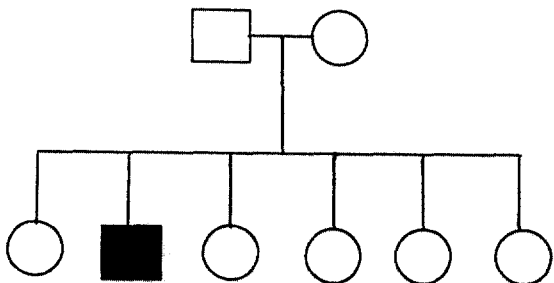


Fig. 5. Familial pedigree of the patient. Squares represent male and circles represent female. Filled symbol represents affected patients.

dense-material까지 여러 형태의 내용물을 가진다 하였고, 이 electron dense-material은 lipifuscin granule 혹은 "age pigment" 같다고 하였다. Primary pre-Descemet dystrophy는 어른에서는 발견되나 아이에서는 아직 보고된 적이 없고, 이러한 광학 및 전자 현미경적 소견때문에 primary pre-Descemet dystrophy는 진정한 유전성 각막 이영양증이라기 보다는 각막 변성증으로 여겨지고 있다.

Pre-Descemet dystrophy는 형태학적 관찰에 따라 크게 3가지 분류될 수 있는데 cornea farinata는 먼지 혹은 분말같은 아주 작은 형태의 각막 혼탁이 주로 각막 중심부에 있으며 대개 나이에 의한 변성으로 인한 질환이며 primary pre-Descemet dystrophy는 cornea farinata와 비교하여 각막 혼탁의 크기가 좀 더 크고 모양이 좀 더 다양한 형태이며, secondary pre-Descemet dystrophy는 primary pre-Descemet dystrophy와 유사하나 원추 각막이나 deep filiform dystrophy, anterior membrane dystrophy 등의 안 질환이나 어린선 같은 전신적 질환과 동반되는 경우이다¹⁾.

본 증례에서는 환자의 나이가 20세로 부모 형제의 경우는 없었으며 세극등 검사상 Descemet막

바로 앞의 각막 실질 심부에 시력에는 별 영향을 주지 않는 많은 작은 여러 형태의 각막 혼탁을 양안에 산재성으로 대칭적으로 관찰할 수 있어 primary pre-Descemet dystrophy로 진단하였다.

Primary pre-Descemet dystrophy에서의 각막 혼탁은 시력에는 영향을 주지 않으며 별다른 치료는 필요하지 않은 것으로 알려져 있으며 본 증례에서도 교정 시력이 1.0으로 양호한 결과를 보였다.

REFERENCES

- 1) Graysin M: *Disease of the cornea*, nd ed, ST Louis, CV Mosby, 1983, pp. 276-278.
- 2) Smolin G, Thoft RA: *The cornea*, nd ed, Boston, Little Brown, 1987, p 443.
- 3) Kaufman HE, Barron BA, McDonald MB, Waltman SR: *The cornea*, 1st ed, Newyork, Churchill Living Stone, 1988, pp. 417-419.
- 4) Grayson M, Wilbrand H: *Pre-Descemet dystrophy*. *Am J Ophthalmol* 64: 276-282, 1967.
- 5) Curran RE, Kenyon KR, Green WR: *Pre-Descemet'sv membrane corneal dystrophy*. *Am J Ophthalmol* 77: 711-716, 1974.