

선천 안진을 동반한 터너증후군

박해인 이상원 오단아 윤혜원

인하대학교 의과대학 신경과학교실

Congenital Nystagmus in Turner Syndrome

Haein Bak, MD, Sangwon Lee, MD, Dan A Oh, MD, Cindy W Yoon, MD

Department of Neurology, Inha University School of Medicine, Incheon, Korea

J Korean Neurol Assoc 36(1):52-54, 2018

Key Words: Congenital nystagmus, Turner syndrome

터너증후군은 한 개의 X염색체가 완전한 소실(karyotype 45, X) 또는 부분적 소실을 보이거나 모자이시즘(mosaicism)을 보이는 염색체 이상 질환의 하나이다.¹ 터너증후군 환자들이 보이는 대표적인 이상 소견은 저신장과 생식샘발생장애(gonadal dysgenesis)로 진단 및 치료는 주로 이러한 성장장애 및 성적 발달장애에 초점을 맞추게 된다. 그러나 터너증후군에서는 심장 및 신장질환, 갑상선 기능 이상이나 당뇨병 등의 여러 가지 전신질환이 발생할 수 있으며, 다양한 안과 및 신경안과적 이상들도 보고된 바 있다.^{2,3} 터너증후군에서 발생할 수 있는 신경안과적 이상 소견 중 안진(nystagmus)은 해외 보고도 드물며, 국내에서는 보고된 바가 없다. 저자들은 선천 안진(congenital nystagmus)을 보인 터너증후군 증례를 경험하여 이를 보고하고자 한다.

증례

25세 여자가 안구의 이상 움직임에 대한 상담을 위하여 병원에 왔다. 안구의 이상 운동은 출생 후 얼마 지나지 않아서부터 보였다고 하며, 동요시(oscillopsia)나 읽기장애, 어지럼을 동반하지는 않았다. 환자는 어렸을 때부터 이러한 안구의 이상 움직임을 인지

하였으나 이로 인한 불편을 느끼지 못하여 특별히 진료를 받지 않다가 산부인과 담당의의 권유를 받고 신경과 외래를 방문하였다. 환자는 144 cm로 키가 작은 편이었고, 16세에 무월경 때문에 산부인과 진찰을 받은 후 염색체검사를 통해 터너증후군(karyotype 45,X/46,X,i [X] [q10])을 진단받은 병력이 있었다.

신경학적 진찰에서 일차 주시 및 우측 주시를 할 때에는 우측로의 수평성 동향(conjugate) 격동(jerky) 안진이 보였고, 반면에 좌측 주시 시에는 좌향 수평 안진으로 방향 전환을 보였다(Fig. A-C). 안진의 서상(slow phase)은 증가형(increasing pattern)이었다. 시고정(visual fixation)을 할 때에 비해 시고정을 제거하면 안진의 빈도(frequency)가 줄어들었고(Fig. D), 역행성 시운동성 안진(reversed optokinetic nystagmus) 소견을 보였다(Fig. E). 체위검사(positional test), 머리흔들검사(head shaking test)에서 안진의 특이한 변화는 없었다. 시력은 우안 0.9, 좌안 1.0이었고 안구의 위치는 정위였으며 머리기울임도 뚜렷하지 않았다. 시각유발전위검사에서는 정상 범주의 잠복기를 보였고, 좌우측의 유의한 차이가 없었으며, 색각 및 시야검사도 정상이었다. 소뇌기능검사를 포함한 다른 신경학적 진찰 소견은 정상하였고, 뇌 자기공명영상검사에서도 특별한 이상 소견은 보이지 않았다. 갑상선기능검사 및 혈당을 포함한 혈액검사는 정상이었다. 이차적인 원인이나 다른 안과적 이상이 동반되지 않은 선천 안진으로 판단하였으며 환자가 호소하는 불편이 없어 특별한 치료를 하지는 않았다.

Received October 13, 2017 Revised December 4, 2017

Accepted December 4, 2017

Address for correspondence: Cindy W Yoon, MD
Department of Neurology, Inha University School of Medicine, 27
Inhang-ro, Jung-gu, Incheon 22332, Korea
Tel: +82-32-890-3218 Fax: +82-32-890-3560
E-mail: fc21@nate.com

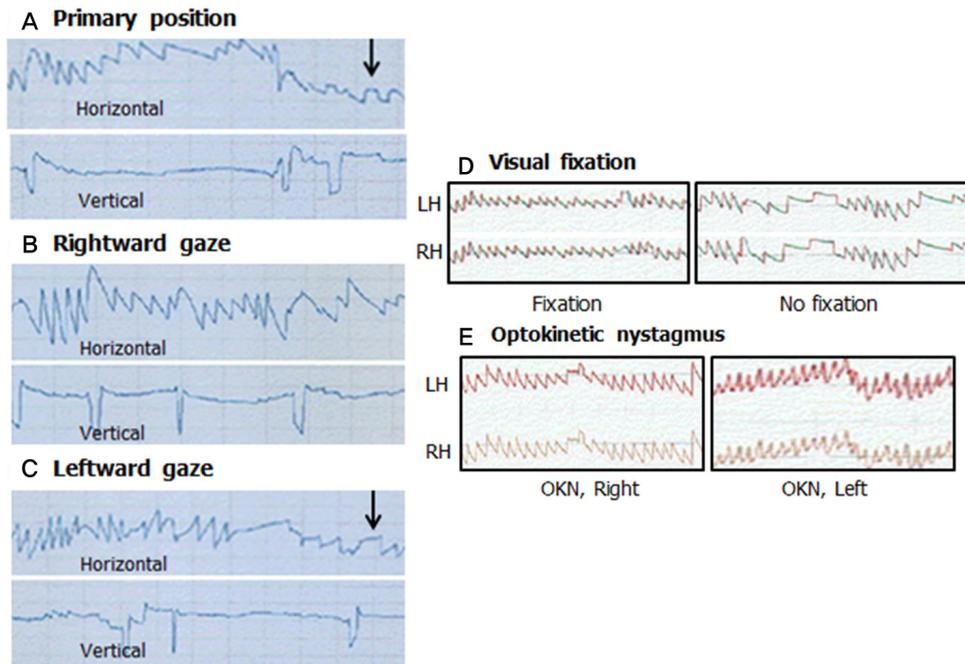


Figure. Oculography of the patient. (A) Right-beating nystagmus in the primary position. (B) Right-beating nystagmus appears during rightward gaze. (C) Left-beating nystagmus emerges during leftward gaze. (D) The frequency of nystagmus is decreased when the fixation is removed. (E) Optokinetic nystagmus is reversed. Foveation periods are seen (arrows). LH; left eye horizontal, RH; right eye horizontal, OKN; optokinetic nystagmus.

고 찰

터너증후군은 대표적인 염색체 이상 질환으로 다양한 안과, 신경안과적 이상을 동반할 수 있는 것으로 알려져 있다. 이에 관한 기존의 연구가 많지 않으나 82명의 터너증후군 환자들을 대상으로 한 전향적 연구에 따르면 43명(52.4%)의 환자에서 안과적 이상 소견이 발견되었고, 이 중에서 비교적 흔한 이상은 원시(hypermetropia), 난시(astigmatism), 약시(amblyopia), 근시(myopia) 및 사시(strabismus)였다.³ 안진은 비교적 드문 소견으로, 3명(3.7%)에게서 나타났다.³

선천 안진은 태어날 때부터 있거나 혹은 생후 6개월 이내에 발생하는 안진으로 구심성(afferent) 시각 경로를 손상하는 질환에 의해 발생하기도 하지만 이러한 동반 이상 없이 발생하기도 한다. 저자들의 증례에서는 출생 후 얼마 지나지 않아서부터 안진이 관찰되었는데 안진의 서상이 증가형을 보이고 역행성 시운동성 안진 소견이 관찰되며 시교정을 제거하였을 때 안진의 빈도가 줄어드는 특성을 보여 선천 안진으로 판단하였다. 본 증례의 환자는 안과 검진에서 안구, 시신경 및 시교차의 기능 이상을 포함한 구심성 시각계의 장애를 보이지 않았고 안진만 보였으나 기존의 연구에서는

두 가지 이상의 안과 이상을 같이 갖고 있는 환자의 비율이 단일 이상만 있는 환자에 비하여 높았다.³

터너증후군 환자들이 안진을 비롯한 다양한 안과적, 신경안과적 이상을 보이는 것은 X염색체에 위치한 특정 부위 유전자의 기능 이상과 관련이 있겠다. 대표적으로 저신장은 X염색체에 위치한 short-stature-homeobox 유전자 이상에 의한다고 알려져 있고,⁴ 생식발생장에는 X염색체에 위치한 USP9X 유전자와 관련이 있는데, USP9X의 경우 초파리(drosophila)를 대상으로 한 실험을 통해 난소뿐 아니라 안구의 발생 과정에도 중요한 역할을 하는 것으로 알려져 있어 안과 이상 소견과 연관성이 있다고 할 수 있겠다.⁵ 유전성으로 발생하는 다른 선천 안진의 경우에도 보통염색체 우성이나 열성의 유전 형식도 보고되었으나, X염색체 연관 유전 형태가 가장 빈번한 것으로 알려져 있다.^{6,7}

저자들의 증례는 터너증후군 환자에서 선천 안진을 동반한 경우로, 선천 안진 외에 다른 안과 이상은 보이지 않았고 특별한 치료를 요하는 경우는 아니었다. 그러나 터너증후군에 동반된 안과, 신경안과적 이상 중에는 적절한 시기에 반드시 치료가 필요한 증상들도 있으며, 시력 이상, 색각 이상 등의 여러 가지 안과 문제들을 동시에 가지고 있는 경우가 많기 때문에 임상에서 터너증후군 환

자의 진료에 있어 안과, 신경안과적 이상에 대한 자세한 문진과 검진을 하는 것이 중요하겠다.

REFERENCES

1. Ranke MB, Saenger P. Turner's syndrome. *Lancet* 2001;358:309-314.
2. Brunnerova R, Lebl J, Krásný J, Průhová S. Ocular manifestations in Turner's syndrome. *Ceska Slov Oftalmol* 2007;63:176-184.
3. Wikiera B, Mulak M, Koltowska-Haggstrom M, Noczynska A. The presence of eye defects in patients with Turner syndrome is irrespective of their karyotype. *Clin Endocrinol(Oxf)* 2015;83:842-848.
4. Clement-Jones M, Schiller S, Rao E, Blaschke RJ, Zuniga A, Zeller R, et al. The short stature homeobox gene SHOX is involved in skeletal abnormalities in Turner syndrome. *Human Mol Genet* 2000;9:695-702.
5. Noma T, Kanai Y, Kanai-Azuma M, Ishii M, Fujisawa M, Kurohmaru M, et al. Stage- and sex-dependent expressions of Usp9x, an X-linked mouse ortholog of Drosophila Fat facets, during gonadal development and oogenesis in mice. *Mech Dev* 2002;119:S91-S95.
6. Schorderet DF, Tiab L, Gaillard MC, Lorenz B, Klainguti G, Kerrison JB, et al. Novel mutations in FRMD7 in X-linked congenital nystagmus. *Hum Mutat* 2007;28:525.
7. Kerrison JB, Giorda R, Lenart TD, Drack AV, Maumenee IH. Clinical and genetic analysis of a family with X-linked congenital nystagmus (NYS1). *Ophthalmic Genet* 2001;22:241-248.