

거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손 증례들의 시야 양상

Visual Field Patterns of Pseudo-optic Discs in Chorioretinal Coloboma

김서연¹ · 진선영² · 김재훈³ · 류정묵¹ · 정재훈²

Seo-Yeon Kim, BS¹, Sun Young Jin, MD², Jae Hoon Kim, MD³, Jungmook Lyu, PhD¹, Jae Hoon Jeong, MD, PhD²

건양대학교 의과대학¹, 건양대학교 의과대학 안과학교실², 상도밝은안과³

Department of Medical Science, Konyang University¹, Daejeon, Korea

Department of Ophthalmology, Konyang University College of Medicine², Daejeon, Korea

Sangdo Bright Eye Clinic³, Seoul, Korea

Purpose: We report three cases of asymptomatic pseudo-optic discs in chorioretinal colobomas highlighted on visual fields patterns.

Case summary: (Case 1) A 36-year-old man was found to have a pseudo-optic disc below the optic nerve with a relatively intact neurosensory retina over the lesion. There were no obvious abnormalities on the visual field test, so he underwent no treatment and was followed up every 6 months. (Case 2) A 37-year-old woman diagnosed with glaucoma had abrupt convergence of the neurosensory retinal layers on the boundary of the pseudo-optic disc and a focal retinal nerve fiber layer defect in the inferior sector. An antiglaucoma eyedrop was used to manage the superior hemifield defect, and no significant progression was observed in the structural and functional tests during the 5-year follow-up. (Case 3) A 57-year-old man had a pseudo-optic disc with diffuse retinal nerve fiber layer atrophy in both the superior and inferior sectors. The pseudo-optic disc had protruded into the vitreous cavity. Antiglaucoma eyedrops were used to manage both the superior and inferior hemifield defects, and no significant progression was observed using the structural and functional tests during the 6-year follow-up period.

Conclusions: Various visual field results may occur with pseudo-optic discs in chorioretinal colobomas depending on the status of residual retinal tissues and underlying glaucoma. Further evaluations and management options should be considered according to the patient's condition.

J Korean Ophthalmol Soc 2020;61(7):828-833

Keywords: Optic disk, Pseudodoubling, Pseudo-optic disc, Uveoretinal Coloboma, Visual fields

눈 조직 결손증은 대개 태아 나이 6-7주째에 발생하는 배아 틈새(embryonic fissure)의 불완전 폐쇄로 인한 드문 눈

기형으로, 홍채, 섬모체, 맥락막, 망막 및 시신경을 포함한 다양한 부분에 나타날 수 있다. 대표적인 결함으로 홍채, 맥락막, 및 망막의 아래쪽 사분면의 국소적인 결손이 있으며, 백내장, 작은 안구증 및 눈 없음증 등도 연관되어 나타날 수 있다.¹⁻⁴ 선천 이상이므로, 눈 조직의 결손 정도가 심하거나, 다른 전신 기형이 동반되는 경우 어린 나이에 발견될 확률이 높으나, 결손이 눈 조직 일부에만 국한될 경우 특별한 증상이 나타나지 않아 성인이 되어 우연히 발견되는 경우도 있다.⁵

특히 망막색소상피 및 맥락막 일부가 선천적으로 존재하지 않는 맥락막결손은 임상적으로 대부분 안저 아래코쪽

■ Received: 2020. 1. 13. ■ Revised: 2020. 2. 15.

■ Accepted: 2020. 6. 21.

■ Address reprint requests to **Jae Hoon Jeong, MD, PhD**
Department of Ophthalmology, Konyang University Hospital,
#158 Gwanjeodong-ro, Seo-gu, Daejeon 35365, Korea
Tel: 82-42-600-8965, Fax: 82-42-600-9251
E-mail: j2h23@hanmail.net

* This report was supported by the National Research Foundation of Korea (2017R1C1B5018031).

* Conflicts of Interest: The authors have no conflicts to disclose.

© 2020 The Korean Ophthalmological Society

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

사분면에서 두드러진 흰색 병변으로 관찰되어, 시신경과 크기나 모양이 비슷한 경우 이중 시신경으로 오인될 수도 있다.⁶ 이중 시신경은 시신경이 둘 이상의 신경다발로 분리된 것으로, 개별적인 망막 혈관체계를 가지며 일부 어류와 같은 하등 척추동물에서는 종종 나타날 수 있으나 인간에게는 드물며 시력저하가 동반된다는 보고가 있으며,⁷ 이중 시신경에 대한 기존의 보고들의 대부분은 거짓시신경유두(pseudo-optic disc) 또는 거짓이중(pseudodoubling) 시신경으로 보이는 맥락망막결손증이였다.^{5,6,8-11}

국내에 보고된 맥락망막결손 증례들의 대부분은 어린 나이에 다른 전신 기형과 동반되어 발견되거나 심한 시기능 저하가 동반된다는 특징을 보인다.¹²⁻¹⁴ 하지만 거짓시신경유두를 보이는 맥락망막결손증의 시야 양상에 대한 보고가

없고, 신경 조직결손이기 때문에, 시야 결손 여부 및 진행과 관련된 추가적인 검사나 관리에 대한 고찰이 필요하다. 이에 저자들은 우연히 발견된 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손 증례들의 시야 결과를 포함한 임상양상에 대해 보고하고자 한다.

증례보고

증례 1

결막하출혈로 안과 내원했다가 우연히 발견된 우안 시신경 주위 병변으로 의뢰된 36세 남자로 과거력 및 가족력상 특이 소견은 없었다. 우안 시력 1.0, 자동굴절검사상 -0.25 Dsph=-0.5Dcyl axis 180이었고, 비접촉안압계로 측

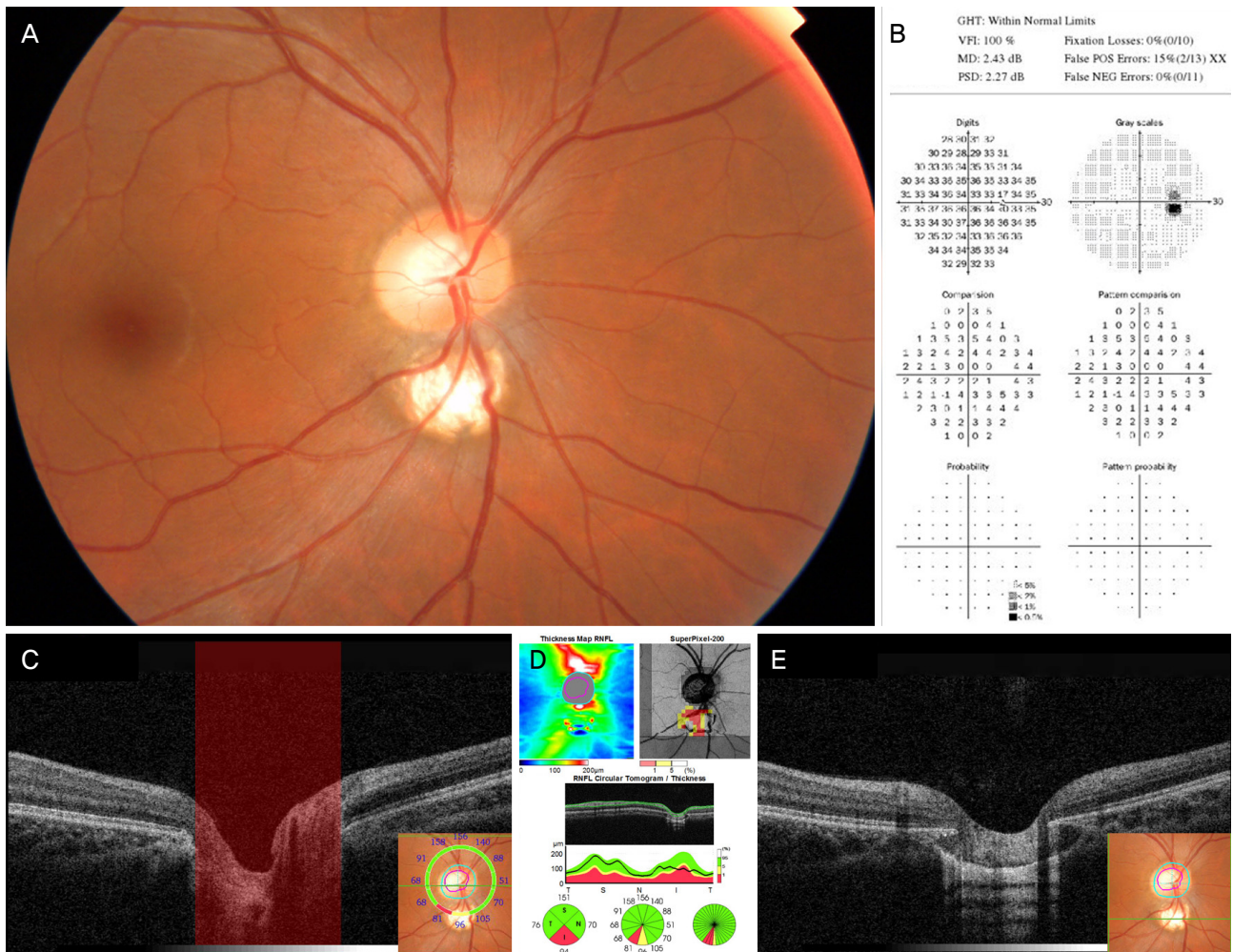


Figure 1. A 36-year-old man was referred with an accidentally found lesion around the optic nerve head. (A) The right optic disc had an intact neuroretinal rim and there was a pseudo-optic disc adjacent below the optic nerve. (B) There was no obvious abnormal finding on visual field test. (C) Spectral domain optical coherence tomography image showed normal appearance of true optic disc. (D) Optic disc scan showed thinning of retinal nerve fiber layer thickness at inferior area. (E) Relatively undisturbed neurosensory retina passed over the colobomatous lesion.

정한 안압 15 mmHg였다. 전안부검사에서 특이 소견이 없었고, 안저검사상 시신경 아래쪽에 연접하여 0.8시신경유두지름 크기의 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손이 관찰되었다. 빛간섭단층촬영에서 거짓시신경유두 영역의 신경섬유층 두께가 얇게 측정되고, 맥락막과 망막색소상피결손이 확인되었으나, 신경각망막막은 비교적 온전하게 사이막(intercalary membrane)으로 이어지는 것이 관찰되었다. 자동시야계(IVS-201B, VisuScience Meditech, Shanghai, China)의 Heuristic Interactive threshold Searching Algorithm (HISA) program (T30-2)에 의해 시행한 시야검사에서 특이한 이상 소견이 보이지 않아 특별한 치료 없이 6개월 간격으로 경과 관찰하기로 하였다(Fig. 1).

증례 2

다른 안과에서 좌안 녹내장으로 진단받고 안압하강제 투약을 시작한 37세 여자로 10년 전 양안 굴절교정수술 이력이 있었고 가족력상 특이 소견은 없었다. 좌안 시력 1.0, 자동굴절검사상 -0.25 Dsph이었고, 비접촉안압계로 측정된 안압 8 mmHg, 골드만압평안압계로 측정된 안압 13 mmHg, 중심각막두께 441 μm 로 측정되었다. 전안부검사에서 특이 소견은 없었고, 안저검사상 1시신경유두지름 크기 정도 떨어진 시신경 아래쪽으로 2시신경유두지름 크기의 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손이 관찰되었다. 시신경 위쪽에 비해서 아래쪽 유두테의 뚜렷한 패임과 동반된 망막신경섬유층결손이 관찰되었고, 망막신경섬유층결손 코쪽 경

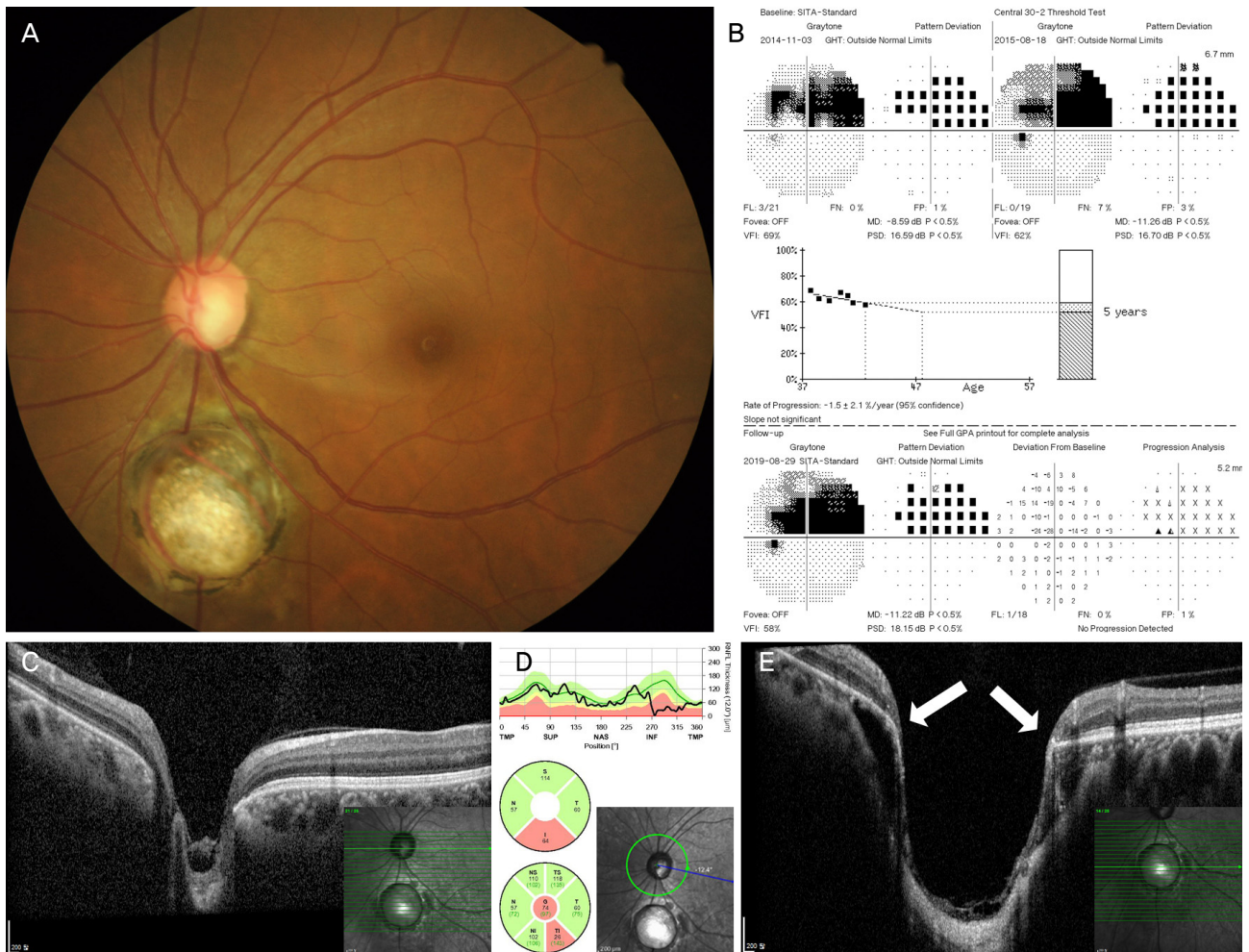


Figure 2. A 37-year-old woman was diagnosed with glaucoma in her left eye. (A) The optic disc had a narrow neuroretinal rim with focal retinal nerve fiber layer defect in inferior sector. More inferiorly, there was a pseudo-optic disc of 2 discs diameter size. (B) Superior hemifield defect showed no significant progression during the 5 years follow-up. (C) Spectral domain optical coherence tomography image showed non-specific appearance of true optic disc. (D) Optic disc scan showed thinning of retinal nerve fiber layer thickness at inferior area. (E) Abrupt convergence of neurosensory retinal layers on the boundary (arrows) and fragile residual retinal tissues were observed over the colobomatous lesion.

계는 맥락망막결손 영역과 겹치나 썩기 모양의 하이측 결손은 맥락망막결손과 겹치지 않았다. 빛간섭단층촬영에서 아래쪽 신경섬유층두께가 얇게 측정되었고, 거짓시신경유두 영역의 맥락막과 망막색소상피 결손과 신경감각망막의 급격한 모음이 관찰되었다. 험프리 자동시야계(Humphrey Field Analyzer [HFA]; 750I, Carl Zeiss Meditec Inc., Dublin, CA, USA)의 SITA program (Central 30-2)에 의해 시행된 시야검사에서 위쪽 반시야 결손이 보였고, 녹내장과 맥락망막결손이 동반된 경우로 진단하여 안압하강제에 대한 불편한 증상 조절을 위해 수 차례 약제 변경하며 경과 관찰하였다. 5년 경과 관찰 기간 동안 무보존제 복합제제 안압하

강제 한 가지를 사용하면서 안압은 9-16 mmHg 범위로 조절되었고, 구조 및 기능 검사 모두 뚜렷한 진행 소견은 관찰되지 않았다(Fig. 2).

증례 3

외상에 의한 좌안 각막염으로 전안부 진료받다가 발견된 우안 녹내장 의심 소견에 대해 의뢰된 57세 남자로 좌안 각막염은 거의 호전되었고, 가족력상 특이 소견이 없었다. 우안 나안시력 0.7, 최대교정시력 1.0, 자동굴절검사상 -0.25 Dsph=+0.75 Dcyl axis 180이었고, 비접촉안압계 및 골드만안압안압계로 측정된 안압 15 mmHg, 중심각막두께

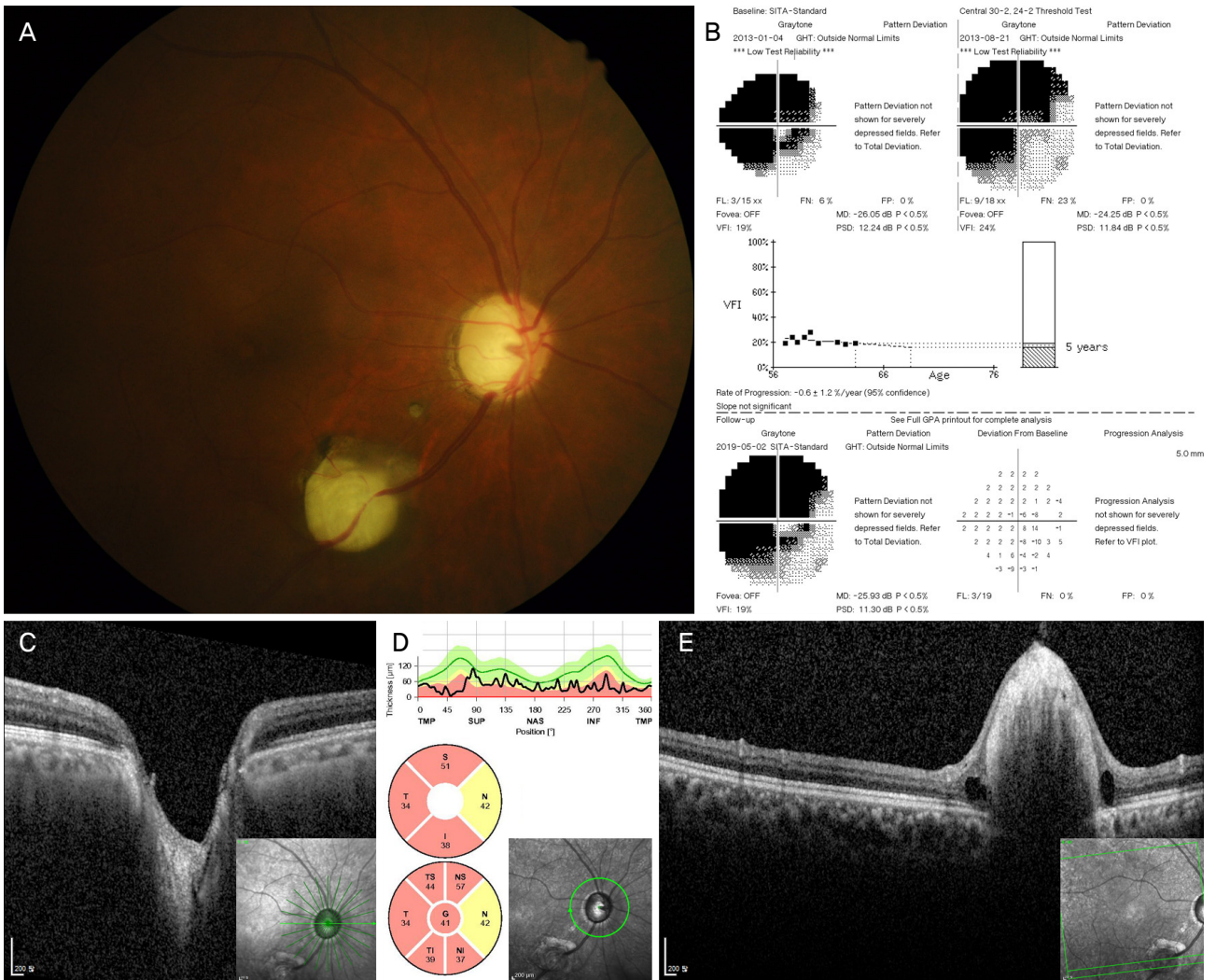


Figure 3. A 57-year-old man was diagnosed with glaucoma in his right eye. (A) The optic disc had a concentric neuroretinal rim thinning with diffuse retinal nerve fiber layer atrophy in both superior and inferior sectors. There was a pseudo-optic disc along the inferotemporal retinal vein that bridges the 1 disc. (B) Superior and inferior hemifield defects showed no significant progression during the 6-year follow-up. (C) Spectral domain optical coherence tomography image showed non-specific appearance of true optic disc. (D) Optic disc scan showed generalized thinning of retinal nerve fiber layer thickness. (E) The lesion of pseudo-optic disc was protruded into the vitreous cavity.

498 μm 로 측정되었다. 우안 전안부검사에서 특이 소견이 없었고, 안저검사상 아래 귀쪽 망막정맥을 따라 1시신경유두처럼 크기 정도 떨어져 거짓시신경유두로 보이는 시신경유두 크기의 맥락망막결손이 관찰되었다. 시신경 유두함몰의 동심성 증가와 거의 소실된 위아래 시신경 유두테 및 해당 영역에 동반된 광범위한 망막신경섬유층 위축이 관찰되었다. 빛간섭단층촬영에서 전체적으로 신경섬유층 두께가 얇게 측정되었고, 거짓시신경유두 영역의 맥락막과 망막색소상피의 결손과 유리체강내로의 돌출이 관찰되었다. 험프리 자동시야계(HFA; 750I, Carl Zeiss Meditec, Inc.)의 SITA program (Central 30-2)에 의해 시행된 시야검사에서 위, 아래쪽 모두 시야 결손을 보여 녹내장과 맥락망막결손이 동반된 경우로 진단 하에 안압하강제 점안을 시작하였다. 6년 경과 관찰 기간동안 안압은 10-18 mmHg 범위로 조절되었고, 구조 및 기능 검사 모두 뚜렷한 진행 소견은 관찰되지 않았다(Fig. 3).

고 찰

맥락망막결손은 드문 선천 결손증의 하나로 시각 기능은 결손이 생긴 조직 위치와 크기에 따라 영향을 받을 수 있으며, 망막이나 맥락막 조직의 결손으로 인해 망막박리나 맥락막 신생혈관 같은 합병증을 동반할 수도 있으나,¹⁵ 본 증례들처럼 특별한 증상 없이 우연히 발견되는 경우도 있다. 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손 증례들 모두 주관적인 증상은 없었고, 자동시야검사서 뚜렷한 이상 소견을 보이지 않는 증례도 있었으나, 두 증례에서는 녹내장과 맥락망막결손이 동반된 경우로 진단하여 지속적인 안압하강제 점안 치료를 유지하였다.

Islam et al⁵은 이중 시신경처럼 보이는 거짓이중 시신경 11증례들을 보고한 바가 있는데, 나이는 11-72세, 시력은 6/9-6/5로 측정되었다. 험프리자동시야검사를 시행하여 정상 시야, 이중 압점, 위쪽 반시야 장애, 및 양안의 위쪽 반시야 장애 등 다양한 시야 결과가 나타날 수 있음을 보고하였다. 본 증례에서도 뚜렷한 이상 소견 없음에서 위, 아래 양측 반시야 결손까지 다양한 시야 결과가 나타났고, 이는 맥락망막결손 정도와 병변 위로 존재하는 잔류 망막 조직 및 동반된 녹내장과 연관될 것으로 보인다. Gopal et al¹의 맥락망막결손증을 빛간섭단층촬영으로 분석한 결과에 따르면 병변은 공막 위로 수 개의 혈관과 잔류 망막으로 구성되어 있고, 결손 부위에서 신경감각망막은 사이막으로 이어진다. 본 증례들의 빛간섭단층촬영 결과 증례 2와 3에 비해 증례 1의 병변 부위에서 신경감각망막이 비교적 온전하게 유지되는 것처럼 증례에 따라 잔류 망막 상태의 차이가 났다.

거짓시신경유두 또는 거짓이중 시신경에 대한 기존 문헌들은 임상양상에 대한 단면적 보고들이라는 점에 비해 증례 2와 3은 5-6년 이상 장기간 경과 관찰했다는 것에 의의가 있다. 두 증례 모두 처음 병변 확인 당시 망막신경섬유층결손과 해당 영역 시야 결손이 동반되어 맥락망막결손증이 녹내장 발생과 직접적인 연관이 있는지 확인하기 어려우나, 증례 3의 경우 병변이 있는 아래쪽에서만 아니라 위쪽에서도 망막신경섬유층결손과 아래쪽 시야 결손이 나타난 것은 맥락망막결손증과 무관하게 녹내장이 합병될 수 있음을 시사한다. 경과 관찰 기간 동안 구조 및 기능검사 모두 뚜렷한 진행 소견은 관찰되지 않았지만 안압하강제 점안 치료를 지속적으로 유지했고, 두 증례이기 때문에 맥락망막결손증의 녹내장 진행에 대한 영향을 파악하기는 어렵다. 다만 증례 1처럼 뚜렷한 이상 소견이 없는 시야에서 증례 3처럼 진행된 위, 아래 양측 반시야 결손까지 다양한 시야 결과가 나타날 수 있기 때문에 동반된 녹내장 상태에 따른 안압하강 치료 필요성을 고려해야 할 것으로 보인다.

증례 3의 경우 병변 부위가 유리체강내로 돌출된 특이 소견이 관찰되었고, 이는 염증 후 발생한 맥락망막위축 병변일 가능성을 시사하며, 선천적 결손증과 감별이 필요하다. 하지만 병변이 특별한 증상 없이 우연히 발견되었고, 병력청취에서 연관된 과거력을 확인할 수 없었으며 녹내장에 대한 보존적 치료를 유지하면서 6년 이상의 경과 관찰 기간 동안 구조적이나 기능적으로 특별한 진행 소견이 보이지 않아 다른 안과적인 증상이 발생할 경우 추가적인 검사를 고려하고 있다. 이중 시신경과 거짓시신경유두를 감별하기 위해서는 형광안저촬영이나 도플러영상을 통한 이중 망막혈관 공급의 확인, 또는 초음파, 컴퓨터단층촬영 및 자기공명영상 등의 영상검사를 통한 시신경 분지를 확인하는 방법이 있다.^{5,8} 하지만 특별한 증상 없이 우연히 발견된 경우 기존 문헌 보고에서도 인간에서는 드물고, 치료 계획 수립에 큰 결정을 주지 않는 상황에서 이중 시신경과의 감별을 위해 추가적인 검사를 시행하는 것은 한계가 있다.

뚜렷한 증상 없이 우연히 발견된 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손 증례들의 장기간 경과 관찰에 대한 최초의 보고로 특히 시야 양상에 초점을 맞추었다. 맥락망막결손증과 녹내장의 발생 또는 진행의 관련성에 대한 확인은 어려우나, 맥락망막결손 정도와 병변 위로 존재하는 신경감각망막의 상태 및 동반된 녹내장과 연관되어 다양한 시야 결과가 나타난 것으로 보인다. 녹내장 동반 여부에 따라 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손 증례들을 추가적으로 경과 관찰하면 치료 방침을 계획하는 데 도움이 될 것이다.

REFERENCES

- 1) Gopal L, Khan B, Jain S, Prakash VS. A clinical and optical coherence tomography study of the margins of choroidal colobomas. *Ophthalmology* 2007;114:571-80.
- 2) Pagon RA. Ocular coloboma. *Surv Ophthalmol* 1981;25:223-36.
- 3) Stoll C, Alembik Y, Dott B, Roth MP. Epidemiology of congenital eye malformations in 131,760 consecutive births. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1992;13:179-86.
- 4) Uhumwangho OM, Jalali S. Chorioretinal coloboma in a paediatric population. *Eye (Lond)* 2014;28:728-33.
- 5) Islam N, Best J, Mehta JS, et al. Optic disc duplication or coloboma? *Br J Ophthalmol* 2005;89:26-9.
- 6) McLoone EM, Buchanan TA. Duplication of the optic disc: true or pseudo? A coloboma or not a coloboma? *Eur J Ophthalmol* 2004;14:163-5.
- 7) Donoso LA, Magargal LE, Eiferman RA, Meyer D. Ocular anomalies simulating double optic discs. *Can J Ophthalmol* 1981;16:85-7.
- 8) Cellini M, Alessandrini A, Bernabini B, Merlo D. Pseudodoubling of the optic disc: a colour Doppler imaging study. *Ophthalmologica* 2003;217:370-2.
- 9) Gerth-Kahlert C, Wildberger H. Optic disc doubling or pseudo-optic disc in colobomatous retinal abnormality? *J Neuroophthalmol* 2013;33:412.
- 10) Lee NE, Park YJ, Yoo JM. A case of chorioretinal coloboma in Triple X Syndrome. *J Korean Ophthalmol Soc* 2009;50:1898-901.
- 11) Lee SC, Lee HJ, Lee SJ. A case of Rubinstein-Taybi Syndrome with optic disc coloboma and chorioretinal coloboma. *J Korean Ophthalmol Soc* 2011;52:766-9.
- 12) Cho D, Choi D, Nam W. Unilateral Peters' anomaly with chorioretinal coloboma in the other eye. *Korean J Ophthalmol* 2011;25:352-4.
- 13) Lee SH, Ahn JK, Yu HG. The development of recurrent choroidal neovascularization in a patient with choroidal coloboma. *Korean J Ophthalmol* 2011;25:63-5.
- 14) Yoo WS, Park YJ, Yoo JM. A case of chorioretinal coloboma in a patient with achondroplasia. *Korean J Ophthalmol* 2010;24:302-5.
- 15) Hussain RM, Abbey AM, Shah AR, et al. Chorioretinal coloboma complications: retinal detachment and choroidal neovascular membrane. *J Ophthalmic Vis Res* 2017;12:3-10.

= 국문초록 =

거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손 증례들의 시야 양상

목적: 우연히 발견된 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손 증례들의 시야 결과를 포함한 임상양상에 대해 보고하고자 한다.

증례요약: (증례 1) 우연히 거짓시신경유두가 발견된 36세 남자로, 비교적 온전하게 사이막으로 이어지는 신경감각망막이 관찰되었고, 시야측정에서 뚜렷한 이상 소견이 보이지 않아 특별한 치료 없이 경과 관찰하기로 하였다. (증례 2) 녹내장 진단받은 37세 여자로서 거짓시신경유두와 병변부위 신경감각망막의 급격한 모임 및 아래쪽 영역 망막신경섬유층결손이 관찰되었다. 위쪽 반시야 결손이 보여 안압하강제를 사용하였고, 5년 경과 관찰 기간 동안 뚜렷한 진행 소견은 관찰되지 않았다. (증례 3) 시신경 아래쪽 거짓시신경유두가 위, 아래 영역의 광범위한 망막신경섬유층 위축과 동반된 57세 남자로 병변 부위가 유리체강내로 돌출되었다. 위, 아래쪽 모두 시야 결손이 보여 안압하강제를 사용하였고 6년 경과 관찰 기간 동안 뚜렷한 진행 소견은 관찰되지 않았다.

결론: 거짓시신경유두로 보이는 맥락망막결손증에서 맥락망막 조직결손 정도와 잔류 망막 상태 및 동반된 녹내장에 따라 다양한 시야 결과가 나타날 수 있으므로 상태에 따른 검사 및 치료를 고려해야 한다.

〈대한안과학회지 2020;61(7):828-833〉

김서연 / Seo-Yeon Kim

건양대학교 의과대학
Department of Medical Science,
Konyang University

