

= 증례보고 =

## 안과적 이상을 동반한 가부키 증후군 1예

임현섭 · 안재홍 · 노승수 · 유호민 · 장윤희

아주대학교 의과대학 안과학교실

**목적** : 가부키 증후군은 일본 전통연극인 가부키 배우의 분장을 떠올리게 하는 특유의 얼굴생김새와 경도의 정신지체, 출생 후 성장지연, 골격계 이상 등의 특징을 동반하는 비교적 드문 선천성 이상 질환이다. 가부키 증후군은 안과적으로 사시, 약시, 굴절이상, 안검하수, 푸른 공막, 긴 안검열, 부분적인 하안검외반 등의 이학적 소견을 보일 수 있다고 알려져 있다. 이에 안과적 소견을 동반한 가부키 증후군 1예의 경험을 보고하고자 한다.

**증례요약** : 언어발달지연, 성장지연, 높은 구개궁, 목젓갈림증, 낮은 두발선 등의 소견을 보이는 6세 여자 환아가 가부키 증후군으로 진단받고, 눈을 자주 깜박이는 증상과 눈꺼풀 움직임의 이상을 주소로 본원 안과에 내원하였다. 환자의 최대교정시력은 우안 0.5, 좌안 0.4이었고 우안 +sph 1.00;-cyl 3.00 Ax 180, 좌안 +sph 1.00;-cyl 3.50 Ax 180인 혼합난시 소견을 보였으며, 좌안의 마르쿠스-건 현상과 함께 긴 안검열이 관찰되었다. 정방안위에서 간혈성 외사시가 있었고 좌안의 시신경 유두 기울어짐 소견이 관찰되었다.

〈한안지 48(12):1728-1730, 2007〉

가부키 증후군은 1981년 Niikawa et al과 Kuroki et al이 처음 기술한 선천성 이상 질환으로 일본 전통 연극인 가부키 배우의 분장을 떠올리게 하는 특유의 얼굴 생김새와 경도의 정신지체, 출생 후 성장지연, 골격계 이상 등의 특징을 갖는다.<sup>1</sup> 이 증후군은 안과적으로 사시, 약시, 굴절이상, 안검하수, 푸른 공막, 긴 안검열, 부분적인 하안검외반 등의 이학적 소견을 보일 수 있다고 보고되어 있다.<sup>1</sup> 가부키 증후군은 일본에서는 32,000명 중 1명의 확률로 발생하는 것으로 보고되었다.<sup>2</sup> 지금까지 국내에서는 가부키 증후군 4예가 보고되었으나,<sup>3-5</sup> 안과적 특성에 대한 보고가 없었기에 본원에서 경험한 안과적 소견을 동반한 가부키 증후군 1예를 보고하는 바이다.

### 증례보고

6세 여아가 눈을 자주 깜박이는 증상과 눈꺼풀 움직임

〈접수일 : 2007년 4월 3일, 심사통과일 : 2007년 8월 28일〉

통신저자 : 장 윤희

경기도 수원시 영통구 원천동 산5

아주대학교병원 안과

Tel: 031-219-5260, Fax: 031-219-5259

E-mail: yhchang@ajou.ac.kr.

\* 본 논문의 요지는 2006년 대한안과학회 제96회 추계학술대회에서 포스터로 발표되었음.

임의 이상을 주소로 본원 안과에 내원하였다.

환아는 임신 36주에 전치태반으로 인한 제왕절개로 출생하였으며 출생체중은 2.1 kg이었다. 6년 전 아토피 피부염을 주소로 본원 소아과를 처음 방문하였으며, 언어발달지연, 성장지연, 높은 구개궁, 목젓갈림증, 낮은 두발선 등의 소견을 보여 본원 유전학클리닉에 의뢰되었고 염색체 핵형 분석 결과 46, XX, chr. breakage at 3p, Xp 소견 보여 가부키 증후군으로 진단되었다. 심초음파에서 난원공개존의 소견을 보였으며, 복부 초음파에서는 양쪽 신장의 피질수질접합부에 신장석회증을 보이고 있었고 지능검사에서 전체지능 63으로 경도의 정신지체를 나타내었다.

환아는 큰 귀와 넓은 코를 지녀 가부키 연극배우와 비슷한 외모를 가지고 있었다(Fig. 1). 환아의 나안시력은 우안 0.5, 좌안 0.4이었고 최대교정시력은 나안시력과 같았으며 우안 +sph 1.00;-cyl 3.00 Ax 180, 좌안 +sph 1.00;-cyl 3.50 Ax 180인 양안의 혼합난시 소견을 보였다. 좌안의 마르쿠스-건 현상과 함께 긴 안검열, 둥근 모양의 눈썹 소견을 보였으며(Fig. 2) 정방안위에서 원거리 12 프리즘 디옵터, 근거리 16 프리즘 디옵터의 간혈성 외사시가 있었고 안저 소견상 우안에는 후극부에 특이 소견이 없었으나 좌안에서는 시신경 유두 기울어짐 소견이 관찰되었다.



Figure 1. The typical facial features that resemble the make-up of actors in the Japanese Kabuki theatre.



Figure 2. Long palpebral fissures and arched eyebrows are noted.

## 고찰

가부키 증후군은 여러 가지 선천성 기형과 정신지체를 동반하는 질환으로 1981년 일본의 Niikawa et al과 Kuroki et al이 처음 기술하였다.<sup>1</sup> 이 증후군의 주요 특징으로는 큰 귀와 넓은 코, 긴 안검열과 하안검 외측 부위의 외반, 둥근 모양의 눈썹 등으로 인해 일본 전통 연극인 가부키에 나오는 배우들의 분장을 떠올리게 하는 얼굴 생김새, 단지증·척추이상·골반뼈 형성이상 등의 다양한 골격이상, 손가락끝의 두드러진 덧살과 같은 드문 피문학적 이상, 정신지체, 출생 후 성장지연 등을 들 수 있다. 또한 신생아 근긴장저하증, 선천성 심장이상, 신요로기형, 작은 입과 턱, 구개열, 높은 구개궁, 난청, 조기 유방발육 등도 연관되어 있다고 알려져 있다.<sup>1</sup>

이 질환은 대부분 일본에서 보고되어 32,000명당 1명의 확률로 발생한다고 알려져 있으며 최근 들어 일본 이외의 국가에서 사례보고가 늘어나고 있다.<sup>2</sup> 이 질환은 72%의 환자에서 약시, 굴절이상, 안검하수, 사시, 안구진탕, 소안구증, 소각막증, 대각막증, 푸른 공막, 각막혼탁, 백내장 등의 안과적 이상을 동반한다고 알려져 있으며,<sup>1</sup> 시신경유두 기울어짐, 야간 토안증 등도 보

고되고 있다.<sup>6</sup> 본 증례의 환자에서는 약시, 혼합난시, 긴 안검열, 외사시, 시신경 유두의 기울어짐을 관찰할 수 있었다. 추가적으로 본 환자에서 마르쿠스-건 현상이 관찰되었는데 이전의 가부키 증후군에 대한 증례보고에서는 찾아볼 수 없었던 소견으로 가부키 증후군에서 나타날 수 있는 새로운 소견인지 또는 본 환자에게서만 우연히 관찰된 소견인지에 대해서는 이후의 증례보고들을 통해 규명해 보아야 할 것으로 생각된다.

가부키 증후군의 원인은 정확히 알려져 있지 않으며, 대부분 염색체 검사상 정상 소견을 보이는 것으로 알려져 있으나<sup>3,4</sup> 13q11 region, Yp11.2 segment, Xp segment, 8p22-p23 등의 다양한 염색체 이상과의 관련성도 보고되어 있고<sup>1,5</sup> 본 증례의 환자는 46, XX, chr. breakage at 3p, Xp의 염색체형을 나타내었다.

가부키 증후군에서 나타나는 굴절이상, 사시, 안검하수 등의 안과적 이상들은 시력발달에 좋지 않은 영향을 미칠 수 있기에 Kluijt et al<sup>1</sup>은 가부키 증후군으로 진단된 환자들에게 반드시 안과적 검진이 시행되어야 한다고 주장하였으며, Sakurai et al<sup>2</sup>은 긴 안검열 등 미용적 이상에 대해 수술적 교정을 시도하기도 하였다.

가부키 증후군은 매우 드물게 보고되고 있는 질환이기는 하나 대부분의 증례에서 안과적 이상을 동반하는 것으로 알려져 있어 본 질환으로 진단되는 환자들에게 적절한 안과 검사가 필요할 것으로 생각된다.

## 참고문헌

- 1) Kluijt I, van Dorp DB, Kwee ML, et al. Kabuki syndrome- Report of six cases and review of the literature with emphasis on ocular features. *Ophthalmic Genet* 2000;21:51-61.
- 2) Sakurai H, Nozaki M, Takeuchi M, et al. Periorbital correction in Kabuki syndrome. *Plast Reconstr Surg* 2003;111:1461-4.
- 3) Kim SY, Ryu NE, Cho CY, et al. A Case of Kabuki make-up syndrome. *J Korean Soc Neonatol* 2000;7:189-93.
- 4) Cho KH, Lee JH, Lee KH, et al. Two cases of Kabuki make-up syndrome including one case associated with Xq isochromosome. *J Korean Pediatr Soc* 2000;43:1111-5.
- 5) Park SK, Park DK, Choung JT, et al. A case of Kabuki make-up syndrome. *J Korean Med Assoc* 1991;34:790-2.
- 6) Turner C, Lachlan K, Amerasinghe N, et al. Kabuki syndrome: new ocular findings but no evidence of 8p22-p23.1 duplication in a clinically defined cohort. *Eur J Hum Genet* 2005;13: 716-20.

=ABSTRACT=

## A Case of Kabuki Syndrome with Ocular Manifestation

**Hun-Sub Lim, M.D., Jae Hong Ahn, M.D., Seung Soo Rho, M.D.,  
Ho Min Lew, M.D., Yoon-Hee Chang, M.D.**

*Department of Ophthalmology, Ajou University School of Medicine, Suwon, Korea*

**Purpose:** Kabuki syndrome is a rare syndrome of multiple congenital anomalies and mental retardation, which is characterized by a peculiar face resembles Kabuki actor, postnatal growth retardation, and skeletal abnormalities. The ocular feature such as strabismus, amblyopia, ptosis, blue sclera and long palpebral fissure with eversion of the lateral portion of lower eyelid can be seen in this syndrome. We experienced a Kabuki syndrome patient with ocular feature.

**Case Summary:** A 6 years old girl visited ophthalmology department for frequent blinking, abnormal movement of eyelid. She showed growth retardation, high palate arch, bifid uvula and low hairline. Best corrected visual acuity was 0.5 in the right eye and 0.4 in the left eye. She also presented with mixed astigmatism (right: +sph 1.00;-cyl 3.00 Ax 180, left: +sph 1.00;-cyl 3.50 Ax 180). In addition, Marcus-Gunn jaw winking in her left eye and a long palpebral fissure were noted. She had intermittent exotropia and a tilted optic disc in the left eye.

J Korean Ophthalmol Soc 48(12):1728-1730, 2007

**Key Words:** Kabuki syndrome, Ocular manifestations

---

Address reprint requests to **Yoon Hee Chang, M.D.**

Department of Ophthalmology, Ajou University School of Medicine

#San 5, Wonchon-dong, Youngtong-gu, Suwon 442-749, Korea

Tel: 82-31-219-5260, Fax: 82-31-219-5259, E-mail: yhchang@ajou.ac.kr