

한국인 레베르선천흑암시 환자의 임상양상

황준서^{1,3} · 김정훈^{1,3} · 정호경^{1,2} · 허장원^{1,2} · 김성준^{1,3} · 유영석^{1,3}

서울대학교 의과대학 안과학교실¹, 서울특별시립 보라매병원 안과², 서울대학교병원 임상의학연구소 서울인공안구센터³

목적 : 한국인 레베르선천흑암시 환자의 임상양상과 시력 예후에 대해 알아본다.

대상과 방법 : 1992년에서 2004년까지 서울대학교병원 소아안과에서 레베르선천흑암시로 진단된 42명의 환자들을 대상으로 후향적 연구를 시행하였다. 환자들은 생후 6개월 이전에 발견된 심한 시력 저하 소견이 있었고, 망막전위도검사서 반응이 모두 소실되어 있었다.

결과 : 초진시 평균 연령, 평균 추적 관찰 기간은 각각 15.5, 62.7개월이었다. 주소는 눈을 맞추지 못함이 66.7%, 눈떨림이 23.8%였다. 초진시 눈떨림은 40명의 환자에서 관찰되었고, 안저 소견은 다양하여 정상 23.8%, 망막 색소 변성 54.8%, 혈관 세약 35.7%, 황반 결손 19.0% 등이었다. 3~5세에서 44.4%가 +5D 이상의 원시를 보였다. 4세 이후 시력을 측정된 환자의 마지막 경과 관찰시 시력은 68.7%가 안전수동 이하였고, 9.4%만이 20/400 이상이었고, 20/200보다 좋은 시력을 가진 경우는 없었다. 이 중 8명(25%)의 환자가 저시력 보조기구나 안경의 도움으로 글을 읽을 수 있었다.

결론 : 레베르선천흑암시는 시력 예후가 매우 불량한 것으로 알려져 있지만 1/4은 글을 읽을 수 있고, 1/3은 혼자서 거동이 가능하였다. 따라서 적극적인 경과 관찰을 통해 시력 획득에 노력해야 한다.

〈한안지 48(9):1257-1262, 2007〉

레베르선천흑암시는 출생시 혹은 출생 직후에 선천 실명을 일으킬 수 있는 가장 중요한 유전성 망막 이상 중 하나이다.¹ 외국의 보고에는 10만 명 중 2~3명에서 발생하고, 시각장애 특수학교 어린이의 10~18%가 이 질병을 가지고 있다고 한다.²⁻⁶

Leber는 시각장애 특수학교 어린이들 중에 심한 시력 소실과 눈떨림, 느리고 완만한 동공 반사, 망막 색소 변성의 특징을 가지는 망막 이상증이 있음을 처음 기술하였고, 이 질환이 성염색체 열성 유전 경향을 갖는다고 하였다.³ 레베르선천흑암시 환자의 시력 예후는 대체로 불량하여 광각이 없는 수준에서 20/100사이로 보고되고 있다.⁷⁻⁹ 약 절반의 환자가 광각 이하의 시력을 보이고, 약 1/4의 환자에서는 안전수지 이상의 시력을

가지고 있고, 일부의 환자에서 20/200 정도의 시력을 보인다고 한다.

현재까지 우리나라에서 레베르선천흑암시에 대한 보고는 없었다. 이에 저자들은 한국인에서 발생한 레베르선천흑암시의 임상양상과 시력 예후에 대해 알아보았다.

대상과 방법

1992년부터 2004년까지 서울대학교병원 소아안과에서 레베르선천흑암시로 진단된 환자를 대상으로 진료 기록부 검토를 통한 후향적 연구를 시행하였다. 출생 후 6개월 이전에 시작된 실명 혹은 심한 시력 저하의 소견(눈을 맞추지 못함, 눈떨림)을 보이며 느리고 완만한 동공반사, 방황 주시, 눈떨림, 눈비빔 등의 소견이 있고, 망막전위도검사서 막대세포반응과 원뿔세포반응이 모두 소실되고, 시유발전위검사서 비정상 결과를 보일 때 레베르선천흑암시로 진단하였다.¹⁰ 시유발전위검사를 시행하지 않은 경우는 포함하였으나, 시유발전위검사서 정상 소견을 보인 1명은 대상에서 제외하였다. 다른 망막 질환이나 전신질환과 연관된 경우 제외하였는데, 췌산대사이상, Senior-Loken 증후군으로 각 1명, Joubert 증후군으로 2명이 대상군에서 제외되었다.

〈접수일 : 2006년 7월 10일, 심사통과일 : 2007년 6월 7일〉

통신저자 : 유 영 석

서울시 종로구 연건동 28

서울대학교병원 안과

Tel: 02-2072-3492, Fax: 02-747-5130

E-mail: ysyu@snu.ac.kr

* 본 논문의 요지는 2005년 대한안과학회 제94회 추계학술대회에서 포스터로 발표되었음

초진시 연령, 성별, 가족력, 주증상, 시력, 굴절 검사치, 전안부 소견, 망막 소견, 망막전위도검사와 시유발전위검사 소견, 동반된 전신 이상에 대해 조사하였고, 4세 이후에 시력을 측정한 환자의 최종 경과 관찰시 시력을 조사하였다. 굴절검사는 조절마비제를 투여한 후 검사하였고, 망막전위도검사는 암순응 후 막대세포반응을 측정하고, 명순응 후 원뿔세포반응을 측정하였는데, 협조가 되지 않을 경우 포수클로랄을 경구 복용시켜 수면을 유도한 후 시행하였다. 망막전위도검사는 생후 6개월 이후의 결과를 이용하였다.

결 과

총 42명의 환자 중 남자는 27명, 여자는 17명이었고, 초진시 연령은 평균 15.5개월(4~84개월)이었다. 초진시 연령은 1세 미만이 26명(61.9%), 1세 이상이 16명(38.1%)이었다. 추적 관찰 기간은 평균 62.7개월(7~133개월)이었다(Table 1). 레베르선천흑암시의 가족력을 가진 환자는 없었다.

초진시 주증상은 눈을 맞추지 못하는 것이 28명(66.7%), 눈떨림이 10명(23.8%)으로 많았다(Table 2). 초진시 눈떨림이나 방황 주시는 40명의 환자에서 관찰되었고, 2명에서는 눈떨림에 관한 기록을 찾을 수 없었다. 눈비빔 현상은 5명에서 관찰되었다. 외사시가 4명, 내사시가 3명, 각막 혼탁이 2명, 백내장이 1명에서 관찰되었다. 초진시 굴절 검사는 총 47안에서 시행되었는데 근시인 경우가 6안(12.8%)이었고, 원시인 경우가 41안(87.2%)이었다. 3세에서 5세 사이에 굴

Table 1. Demographics of patients with Leber's congenital amaurosis (N=42)

Male:Female	27:15
Age at presentation (months)	15.5±17.5 (range: 4-84)
1-5 months	11 patients (26.2%)
6-11 months	15 (35.7%)
12-23 months	7 (16.7%)
> 24 months	9 (21.4%)
Mean follow up period (months)	62.7±38.7 (range: 7-133)

Table 2. Principal symptoms of patients with Leber's congenital amaurosis (N=42)

No fixation	28 patients (66.7%)
Nystagmus	10 (23.8%)
Photophobia	2 (4.7%)
Esodeviation	1 (2.4%)
Family history of poor visual acuity	1 (2.4%)

절 검사는 총 18안에서 시행되었는데 정시가 1안(5.6%), 근시가 2안(11.1%), 원시가 15안(83.3%)이었다(Table 3).

초진시 안저 소견은 다양하여 정상인 경우가 10명(23.8%), 망막 색소 변성이 23명(54.8%), 혈관 세약이 15명(35.7%), 황반 결손이 8명(19.0%)이었다(Table 4, Fig. 1). 정상 망막 소견을 보였던 환자는 모두 초진시 12개월 미만이었었는데, 이들 중 5명은 24~36개월 후에도 정상 안저 소견을 보였고, 4명은 망막 색소 변성, 1명은 혈관 세약 소견이 경과 중 관찰되었다.

초진시 망막전위도검사에서 41명의 환자가 막대세포반응과, 원뿔세포반응이 모두 소실된 소견을 보였고, 1명에서만 암순응시 심하게 감소된 b-파가 나타났다. 시유발전위검사를 시행한 27명중 17명은 섬광 시유발전위검사서 완전히 소실된 반응을 보였고, 10명은 잠복기가 연장(P100 잠복기 140 ms이상)되고 진폭이 감소된 소견을 보였다(Fig. 2).

4세 이후 시력을 측정한 32명의 환자의 최종시력은 68.7%가 안전수동 이하였고, 9.4%만이 20/400이상 이었고, 20/200보다 좋은 경우는 없었다(Fig. 3). 이 중 8명(25%)의 환자가 저시력 보조기구나 안경의 도움으로 글을 읽을 수 있었다. 이 환자들 가운데, 30명에서 4세 이후 2회 이상 경과 관찰하여 시력을 측정하였는데, 2명만이 시력의 향상이 있었고, 28명(93.3%)

Table 3. Refractive findings (spherical equivalent) in patients with Leber's congenital amaurosis at the age of 3 to 5 years (N=18)

Myopia	2 eyes (11.1%)
0 to +3D	5 (27.8%)
+3 to 5D	3 (16.7%)
≥+5D	8 (44.4%)

Table 4. Fundus findings in patients with Leber's congenital amaurosis at presentation (N=42) *

Fundus findings at presentation	No. of patients
Normal fundus	10 (23.8%)
Pigmentary degeneration	23 (54.8%)
Vascular attenuation	15 (35.7%)
Macular coloboma	8 (19.0%)
Bone spicule type pigmentation	1 (2.4%)
Disc swelling	1 (2.4%)
Yellowish fleck	1 (2.4%)
Chorioretinal atrophy	1 (2.4%)

* : Some patients had more than one finding, thus the percents up to 100% or more.

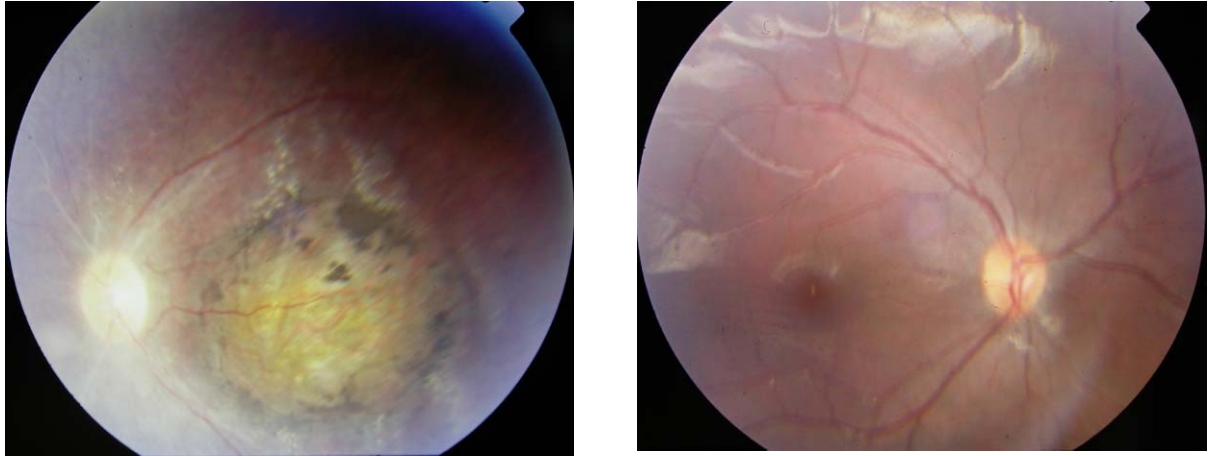


Figure 1. Fundus photographs of patients with Leber's congenital amaurosis. (Left) Left eye of a 40-month-old girl is notable for pigmentary retinal degeneration, retinal vessel attenuation, and macular coloboma. (Right) The right eye of a 6-year-old girl is notable for mild arterial attenuation. When she was 5 months old, fundus finding was normal without vessel attenuation.

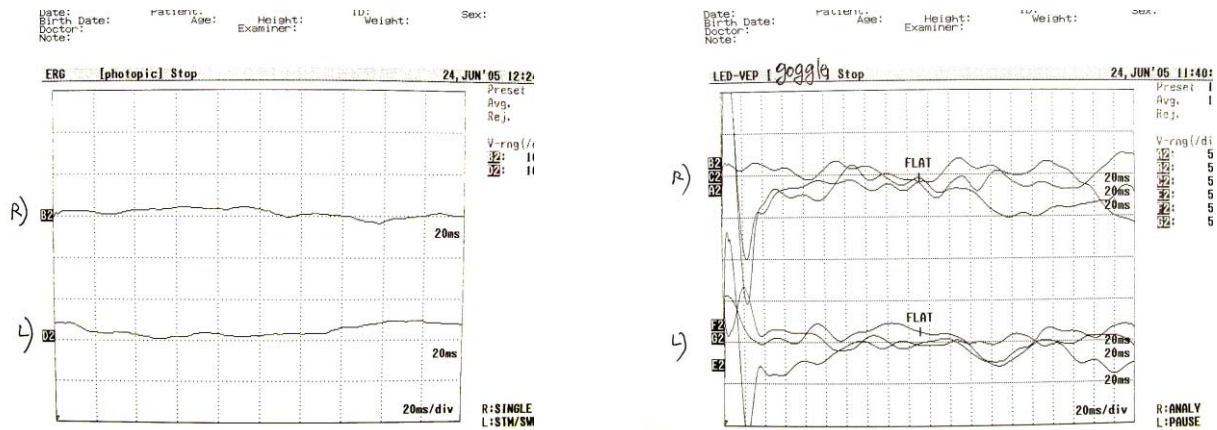


Figure 2. Typical electroretinogram and visual evoked potential of a patient with Leber's congenital amaurosis. 5 year-old boy. (Left) Electroretinogram. (Right) Visual evoked potential. When he was 9 months old, the findings of both electroretinogram and visual evoked potential were same as above.

은 변화 없이 일정하였다. 추적 관찰 기간 동안 정상 망막 소견을 보인 5명 중 2명은 20/400 이상을 보여 상대적으로 좋은 시력 예후를 보였다.

동반된 전신 이상으로는 발달 장애가 9명, 사두증, 오목가슴, 뇌성마비, 위장관 발육 이상이 각 1명에서 있었다. 17명에서 뇌자기공명영상을 촬영하였는데 16명은 정상 소견이었고 1명에서 소뇌 위축소견이 관찰되었다. 1명이 급성탈수초성질환, 간질지속상태로 생후 23개월에 사망하였다.

고 찰

Leber가 1869년 처음으로 기술한 레베르선천흑암시의 특징인 출생시, 혹은 출생 직후부터 시작된 심한 시력 소실, 눈떨림, 방향주시, 느리고 완만한 동공반사,

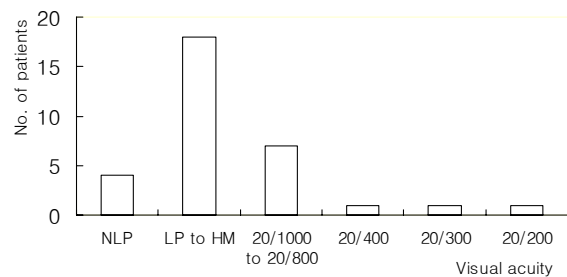


Figure 3. Visual acuities of patients with Leber's congenital amaurosis at the time of the last follow-up visit. (N=32)*

* The patients who were examined only before 4 years old, were excluded in this graph.

NLP, no light perception; LP, light perception; HM, hand motion.

망막 색소 변성은 현재도 레베르선천흑암시의 중요 소견으로 생각되고 있다.³ Franceschetti와 Dieterlé가 레베르선천흑암시 환자들의 망막전위도검사에서 원뿔세포반응과 막대세포반응이 모두 소실되어 있는 것을 보고한 이후 이 검사는 진단에 필수 조건이 되었다.^{3,11}

선천적인 실명환자는 진단은 매우 중요하지만 증상이 비슷하고 사례가 적어 진단이 어렵다.¹² 하지만 선천적인 실명환자는 병에 따라 진행 속도와 예후, 동반되는 전신 질환, 유전 상담의 내용이 다르므로 정확하고 빠른 진단이 필요하다. 우리의 경우 여러 임상적 소견과 망막전위도검사 소견을 종합하면 레베르선천흑암시의 진단은 1세 이전에 가능하였다.

Lambert et al⁹은 레베르선천흑암시로 진단된 환자를 추적 관찰한 결과 30명(40%)에서 진단이 바뀌었다고 하였다. 이들 중 증후군과 연관된 경우가 13명, 다른 망막질환인 경우가 17명이었다. 레베르선천흑암시와 감별해야 할 선천망막질환으로는 완전형 전색맹, 상염색체열성 불완전형 전색맹, 청원뿔세포단색형색각, 선천비진행성야맹증, 백색증이 있다. 가장 중요한 감별점은 망막전위도검사 소견으로, 레베르선천흑암시의 경우 막대세포반응과 원뿔세포반응이 모두 매우 감소되어 있거나 소실되어 있는 것이 특징이다.³ 레베르선천흑암시의 특징을 보이면서 증후군과 연관되어 있는지를 밝히는 것도 중요하다. 대표적인 증후군에는 수질낭성질환으로 신부전을 보이는 Senior-Loken 증후군, 수부 골단의 원뿔 모양 변형, 소뇌 이상과 관련된 Saldino-Mainzer 증후군, 소뇌별레저형성증, 신생아 시기의 빈/무호흡증, 발달 장애를 특징으로 하는 Joubert 증후군 등이 있고, 이외 Bardet-Biedl 증후군, Alström 증후군, 무베타지방단백혈증, Peroxisomal 대사 장애, Batten 병, 레미트-드크로스병 등이 있다.¹³⁻¹⁵ 우리의 경우 증후군과 연관된 경우가 3명이었고, 해당과로 의뢰되었다. 따라서 레베르선천흑암시의 감별 진단을 위해 망막전위도검사와 시유발전위검사 외에도 전신 질환의 동반 여부를 여러 검사를 통해 확인할 필요가 있다. Fazzi et al¹¹은 뇌파검사, 뇌자기공명영상, 신초음파, 수부 방사선 촬영, 신장, 간기능 검사, 대사성 질환 검사, 근효소 검사 등의 검사로 전신 질환을 감별할 것을 제안하였다.

레베르선천흑암시와 동반되는 안과 소견으로 원시, 근시, 눈비밀 현상, 사시, 안검하수, 백내장, 원추각막, 소안구증 등이 있다.^{3,10,16-18} 레베르선천흑암시 환자와 관련된 굴절 이상으로는 원시가 가장 많고, 드물게 근시가 보고되어 있다.^{17,18} 본 연구에서도 외사시, 내사시, 각막 혼탁, 백내장 등이 동반된 환자가 있었고, 3세에서 5세 사이 환자의 83.3%에서 굴절검사에서 원시

를 보여 비슷한 결과를 보여주었다.

레베르선천흑암시 환자의 안저 소견은 매우 다양한 것이 특징이다. 정상 안저 소견부터, 황색 망막 반점, 후추소금안저, 흰점망막염 안저, 대리석 문양 안저, 맥락망막위축, 황반 결손 등의 다양한 소견이 보고되어 있다.^{6,16,19-23} 안저 소견은 연령이 증가함에 따라 진행하는 것으로 생각되는데 Heher et al⁸은 1세 미만에서는 55%에서 정상소견을 보였지만, 3세 이상에서는 정상소견을 보인 환자는 없었고, 추적 관찰을 시행한 22명 중 18명에서 망막 소견이 진행하였다고 하였다. 우리의 결과에서도 초진시 정상 안저 소견을 보인 10명은 모두 당시 연령이 12개월 미만이었다. 이들 중 5명은 24~36개월 후에도 정상 안저 소견을 보였지만, 4명은 망막 색소 변성, 1명은 혈관 세약 소견이 경과 중 관찰되었다.

레베르선천흑암시 환자의 시력 예후는 불량한데, 광각이 없는 수준에서 20/100사이로 보고되고 있다.⁷⁻⁹ Lambert et al⁹은 24%에서 20/1000 이상의 시력을 가지고 있었고, 1명에서만 20/200의 시력을 가진 것으로 보고하는데, 우리의 경우도 약 31.3%의 환자에서 20/1000 이상의 시력을 보여 비슷하였다. 우리의 경우가 가장 시력이 좋았던 경우가 20/200으로, 이전의 보고와 종합해 볼 때 레베르선천흑암시 환자의 2~5%에서는 20/200의 시력을 가지는 것으로 보인다.⁷⁻⁹ 레베르선천흑암시 환자의 시력은 시간이 지나도 큰 변화 없이 유지되는 것으로 알려져 있는데, 일부에서는 시력이 나빠지고 아주 일부에서는 시력의 개선이 있는 것으로 보고되고 있다.^{8,9,24} 우리의 경우에도 추적관찰기간 동안 시력은 대부분의 환자에서 변화 없이 유지되었고, 연령별로 측정한 시력의 분포도 서로 비슷한 것을 알 수 있었다.

레베르선천흑암시는 대개 상염색체 열성 유전 방식을 따르지만 상염색체 우성 유전 방식을 따르는 경우도 보고되었다.³ Lambert et al⁹은 75명의 환자 중 형제간 경우가 7쌍으로 보고하였는데, 우리의 경우 형제간에 발생을 확인할 수 없었다. 우리 나라의 경우 상염색체 열성 유전 방식을 따르는 레베르선천흑암시가 외국의 경우보다 적을 가능성을 시사하는 점이다.

레베르선천흑암시는 유전적으로 다양성을 지니고 있다.^{3,25,26} 현재까지 GUCY2D, RPE65, CRX, AIPL-1, CRB-1, RPGRIP-1, TULP1등 7가지의 유전자 이상이 발견되었는데 이 유전자 이상을 가진 환자가 전체 환자의 20%내외 정도밖에 되지 않아 앞으로 훨씬 더 많은 관련유전자를 발견할 수 있을 것으로 생각된다. 이상유전자에 따른 임상양상의 차이도 보고되었는데, Dharmaraj et al²⁵은 RPE65 이상을 가진 경우

GUCY2D 이상을 가진 경우보다 시력예후가 좋았다고 하였고, 같은 유전자 이상을 가진 경우에도 그 표현형은 다양하게 나타날 수 있다고 하였다.

결론적으로 레베르선천흑암시는 시력 예후가 매우 불량한 것으로 알려져 있지만 1/4에서는 글을 읽을 수 있고, 1/3에서는 혼자서 거동이 가능한 시력을 갖는 것을 알았다. 따라서 적극적인 경과 관찰을 통해 시력 획득에 노력할 필요가 있다.

참고문헌

- Perrault I, Rozet JM, Gerber S, et al. Leber congenital amaurosis. *Mol Genet Metab* 1999;68:200-20.
- Heckenlively JR, Foxman SG, Parelhoff ES. Retinal dystrophy and macular coloboma. *Doc Ophthalmol* 1988;68:257-71.
- Koenekoop RK. An overview of Leber congenital amaurosis: a model to understand human retinal development. *Surv Ophthalmol* 2004;49:379-98.
- Schuil J, Meire FM, Delleman JW. Mental retardation in amaurosis congenital of Leber. *Neuropediatrics* 1998;29:294-7.
- Casteels I, Spileers W, Demareel P, et al. Leber congenital amaurosis—differential diagnosis, ophthalmological and neuroradiological report of 18 patients. *Neuropediatrics* 1996;27:189-93.
- Schappert-Kimmijser J, Henkes HE, van den Bosch J. Amaurosis congenita (Leber). *Arch Ophthalmol* 1959;61:211-8.
- Fazzi E, Signorini SG, Uggetti C, et al. Towards improved characterization of Leber congenital amaurosis: neurological and systemic findings. *Am J Med Genet A* 2005;132:13-9.
- Heher KL, Traboulsi EI, Maumenee IH. The natural history of Leber's congenital amaurosis. Age-related findings in 35 patients. *Ophthalmology* 1992;99:241-5.
- Lambert SR, Kriss A, Taylor D. Follow-up and diagnostic reappraisal of 75 patients with Leber's congenital amaurosis. *Am J Ophthalmol* 1989;107:624-31.
- De Laey JJ. Leber's congenital amaurosis. *Bull Soc Belge Ophthalmol* 1991;241:41-50.
- Fazzi E, Signorini SG, Scelsa B, et al. Leber's congenital amaurosis: An update. *Eur J Paediatr Neurol* 2003;7:2-22.
- Weiss AH, Biersdorf WR. Visual sensory disorders in congenital nystagmus. *Ophthalmology* 1989;96:517-23.
- Senior B, Friedmann AI, Braudo JL. Juvenile familial nephropathy with tapetoretinal degeneration. A new oculorenal dystrophy. *Am J Ophthalmol* 1961;52:625-33.
- Saldino RM, Mainzer F. Cone-shaped epiphyses (CSE) in siblings with hereditary renal disease and retinitis pigmentosa. *Radiology* 1971;98:39-45.
- Boltshauser E, Isler W. Joubert syndrome: episodic hyperpnea, abnormal eye movements, retardation and ataxia, associated with dysplasia of the cerebellar vermis. *Neuropadiatrie* 1977;8:57-66.
- Harris EW. Leber's congenital amaurosis and RPE65. *Int Ophthalmol Clin* 2001;41:73-82.
- Dagi LR, Leys MJ, Hansen RM, et al. Hyperopia in complicated Leber's congenital amaurosis. *Arch Ophthalmol* 1990;108:709-12.
- Wagner RS, Caputo AR, Nelson LB, et al. High hyperopia in Leber's congenital amaurosis. *Arch Ophthalmol* 1985;103:1507-9.
- Chew E, Deutman A, Pinckers A, et al. Yellowish flecks in Leber's congenital amaurosis. *Br J Ophthalmol* 1984;68:727-31.
- Edwards WC, Macdonald R Jr, Price WD. Congenital amaurosis of retinal origin (Leber). *Am J Ophthalmol* 1971;72:724-8.
- Schroeder R, Mets MB, Maumenee IH. Leber's congenital amaurosis. Retrospective review of 43 cases and a new fundus finding in two cases. *Arch Ophthalmol* 1987;105:356-9.
- Leighton DA, Harris R. Retinal aplasia in association with macular coloboma, keratoconus and cataract. *Clin Genet* 1973;4:270-4.
- Margolis S, Scher BM, Carr RE. Macular colobomas in Leber's congenital amaurosis. *Am J Ophthalmol* 1977;83:27-31.
- Fulton AB, Hansen RM, Mayer DL. Vision in Leber congenital amaurosis. *Arch Ophthalmol* 1996;114:698-703.
- Dharmaraj SR, Silva ER, Pina AL, et al. Mutational analysis and clinical correlation in Leber congenital amaurosis. *Ophthalmic Genet* 2000;21:135-50.
- van der Spuy J, Kim JH, Yu YS, et al. The expression of the Leber congenital amaurosis protein AIPL1 coincides with rod and cone photoreceptor development. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2003;44:5396-403.

=ABSTRACT=

Clinical Characteristics of Leber's Congenital Amaurosis in Korea

**Joon Seo Hwang, M.D.^{1,3}, Jeong Hun Kim, M.D.^{1,3}, Ho Kyung Choung, M.D.^{1,2},
Jang Won Heo, M.D.^{1,2}, Seong-Joon Kim, M.D.^{1,3}, Young Suk Yu, M.D.^{1,3}**

Department of Ophthalmology, Seoul National University College of Medicine¹, Seoul, Korea

Department of Ophthalmology, Seoul Municipal Boramae Hospital², Seoul, Korea

Seoul Artificial Eye Center, Seoul National University Hospital Clinical Research Institute³, Seoul, Korea

Purpose: To study the clinical characteristics and visual prognosis of Leber's congenital amaurosis in Korea.

Methods: Children who were diagnosed with Leber's congenital amaurosis at Seoul National University Children's Hospital between 1992 and 2004, were included in this study. The medical records pertaining to the clinical characteristics and visual outcomes of the patients were retrospectively reviewed.

Results: The mean age of the patients at presentation and during the subsequent follow-up period was 15.5 and 62.7 months, respectively. The principal symptoms included lack of fixation (69.0%) and nystagmus (23.8%). At first observation, nystagmus was found in 40 patients, and the appearance of the fundi were variable, including 'normal' (23.8%), pigmentary degeneration (54.8%), vascular attenuation (35.7%) and macular coloboma (19.0%). At the age of three to five years, 44.4% of patients had hyperopia greater than +5D. At the time of last follow-up, the visual acuities of the patients who were examined after the age of four were 'hand motion' in 68.7%, $\geq 20/400$ in 9.4%. No patient had visual acuity better than 20/200. Eight (25%) patients could read with glasses or low-vision aids.

Conclusions: The visual prognosis of patients with Leber's congenital amaurosis was poor in most cases, but a majority of our patients displayed a stable clinical course. Progression was rare, and one fourth of the patients were able to read with appropriate aids. In conclusion, regular follow-up care to assess visual function is necessary for optimal outcomes.

J Korean Ophthalmol Soc 48(9):1257-1262, 2007

Key Words: Leber's congenital amaurosis, Nystagmus, Congenital retinal dystrophy, Visual prognosis, Congenital blindness

Address Reprint requests to **Young Suk Yu, M.D.**

Department of Ophthalmology, Seoul National University, College of Medicine

#28 Yeongeon-dong, Jongno-gu, Seoul 110-744, Korea

Tel: 82-2-2072-3492, Fax: 82-2-747-5130, E-mail: ysyu@snu.ac.kr