

= 증례보고 =

백색증 환자에서 망막박리 수술 1예

양지욱 · 이승진 · 강승범 · 박영훈

가톨릭대학교 의과대학 안과 및 시과학교실

목적 : 안피부형 백색증 환자의 망막박리 수술 1예를 경험하여 수술 시 주의점 등을 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

증례요약 : 44세 남자 환자가 3일 전 갑자기 발생한 좌안의 시력 저하를 주소로 내원하였다. 초진 시 좌안 시력은 안전수동으로 안저검사상 황반부를 포함한 상이측의 망막박리가 발견되었다. 내원 다음날 평면부유리체절제술을 시행하였으며 액체공기교환술 후 망막유착을 위한 눈속레이저광응고술을 시행하였으나 레이저에 의한 반흔이 생기지 않아 망막-맥락막 유착을 기대할 수 없어 냉동유착술을 이용하여 박리된 망막을 유착시켰고, 실리콘기름을 주입하였다. 수술 후 10개월째 망막은 잘 유착되어 있으며 증식유리체망막병증 등 기타 합병증은 관찰되지 않고 있다.

결론 : 백색증 환자는 멜라닌 색소가 결핍되어 있어 망막박리 수술 시 통상적인 레이저 광응고술에 의한 망막유착 효과를 기대할 수 없기 때문에 냉동유착술이 필요함을 보고하는 바이다.

〈한안지 49(5):840-844, 2008〉

백색증은 유전자 돌연변이로 인해 멜라닌 합성에 장애가 생길 경우 피부, 눈을 비롯한 전신적인 이상을 나타내는 질환군이다. 멜라닌은 티로시나제에 의해 티로신이 디히드록시페닐알라닌으로 전환되면서 만들어지는데, 티로시나제에 대한 유전자 돌연변이로 인해 티로시나제가 결핍됨으로써 멜라닌 합성에 장애가 나타난다. 임상적으로 색소 장애의 부위에 따라 안구에 국한될 경우 안형 백색증, 안구, 피부 및 모발에 나타날 경우 안피부형 백색증으로 나뉘고,¹ 티로시나제의 활성 여부에 따라 세분화하여 분류하기도 한다.² 유전 양식 또한 다양하여 안피부형 백색증은 대체로 상염색체 열성으로 유전되지만 안형 백색증은 성염색체 열성으로 유전되는 경우가 많다.³

백색증 환자는 안과적으로 중심와 형성부전, 안저의 색소침착저하증, 홍채의 투과조명, 안진, 시력 감소, 입체시 감소, 굴절 이상 및 시신경 교차부위의 해부학적

기형까지 넓은 범위의 이상을 보인다.¹⁻⁴

과거 국내에서 발표된 백색증 증례가 있었으나⁵⁻⁷ 백색증 환자에서 동반된 망막박리 수술 및 망막유착술에 관한 보고는 없었다. 저자들은 안피부형 백색증 환자에서의 망막박리 수술 1예를 경험하였기에 이를 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

증례보고

44세 남자 환자가 3일 전 갑자기 발생한 좌안의 시력 저하를 주소로 내원하였다. 나안시력은 우안 0.02, 좌안 안전수동이었고, 교정시력은 우안 0.06이었으며 좌안은 교정되지 않았다. 굴절력은 우안은 -13.00 디옵터 정도의 고도근시 소견을 보였으며 좌안은 측정되지 않았다. 환자는 외견상 비교적 하얗게 보이는 피부를 보였고, 제일안위에서 정위로 측정되었으며 내, 외전 및 상, 하전에 장애는 없었으나 진자안진이 관찰되었다. 세극등현미경검사에서 안검 피부 및 눈썹이 옅은 흰색으로 보였고, 홍채를 통해 안저반사가 투과되었다(Fig. 1A). 상대적구심동공운동장애는 보이지 않았다. 좌안에서 심한 핵백내장을 관찰할 수 있었으며 안압은 골드만압평안계로 양안 21 mmHg로 측정되었다. 안저 검사상 우안에서 중심와 형성부전을 볼 수 있었고 망막열공이나 격자모양변성은 관찰되지 않았다(Fig. 2A). 형광안저혈관조영술에서는 초기부터 형광투과성

〈접수일 : 2007년 9월 27일, 심사통과일 : 2007년 12월 18일〉

통신저자 : 박 영 훈

경기도 의정부시 금오동 65-1

가톨릭대학교 의정부성모병원 안과

Tel: 031-820-3110, Fax: 031-847-3418,

E-mail: parkyh@catholic.ac.kr

* 본 논문의 요지는 2007년 대한안과학회 제97회 춘계학술대회에서 포스터로 발표되었음.

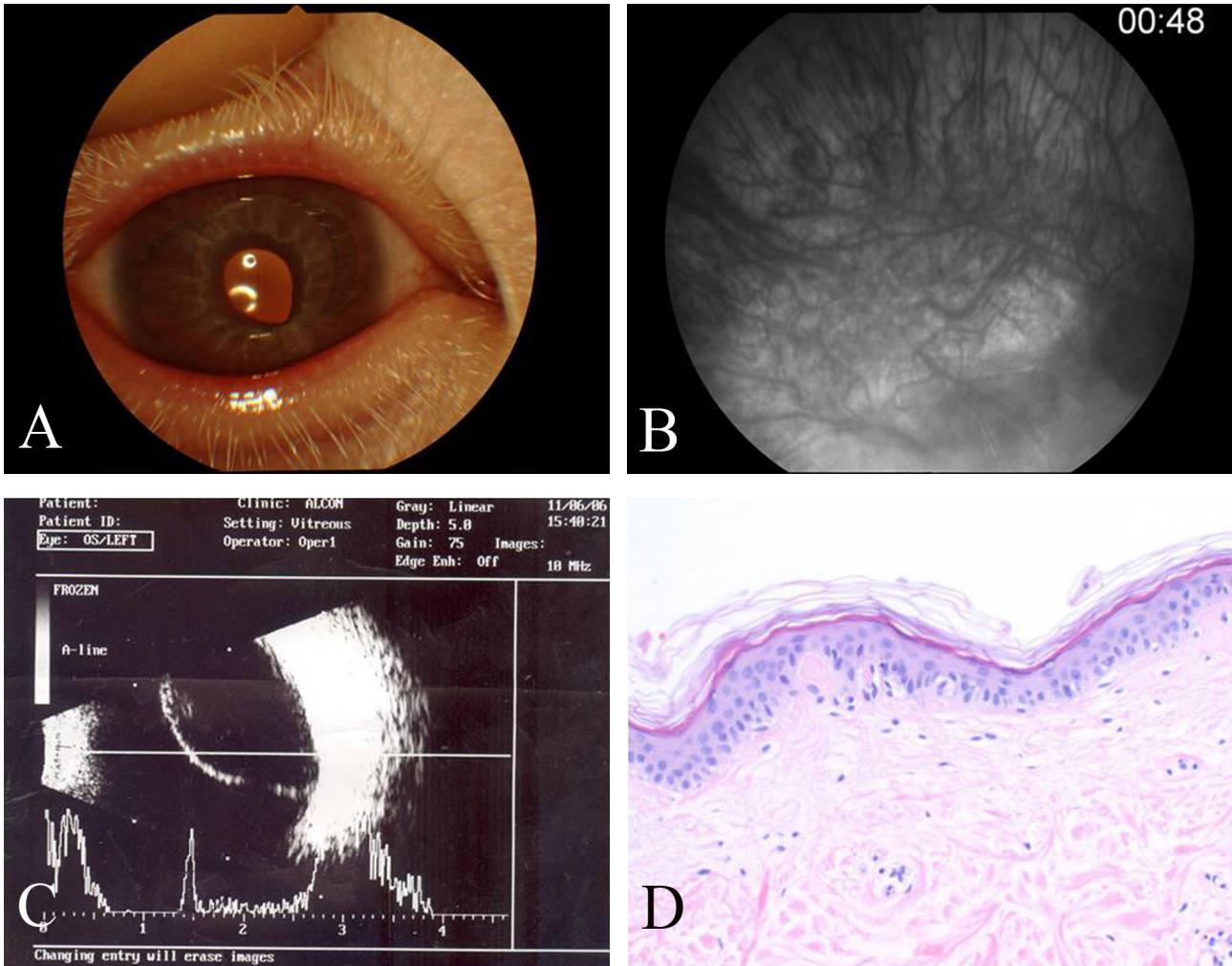


Figure 1. A 44-year-old man with oculocutaneous albinism. (A) The photograph of the right eye shows hypopigmented skin, eyelash, and iris. Note the visible intraocular IOL optic and haptics through the hypopigmented iris. (B) Fluorescein angiogram shows early faded-out dye in the retinal vessels and visible choroidal vessels through the window-defect. (C) B-scan sonogram of the left eye showed bullous retinal detachment. (D) Light microcopy from the skin at the trunk shows generalized absence of melanin pigment (HE stain, $\times 200$).

증가로 창문비침 소견이 관찰되었다(Fig. 1B). 좌안에서는 11시부터 3시 방향에 걸쳐있는 황반부를 포함하는 망막박리와 함께 상이측 2시 방향 적도부보다 뒤쪽에서 난원형 모양의 망막열공이 관찰되었다. 초음파 소견에서도 역시 상이측 망막박리 소견이 관찰되었으며(Fig. 1C), 좌안의 심한 핵백내장으로 인해 안저사진은 촬영이 불가능하였다.

몸통에서 시행한 피부조직검사상 전반적인 멜라닌 색소의 결핍을 보여 안피부형 백색증으로 확진하였다(Fig. 1D).

좌안 적도부 뒤쪽의 열공과 좁은 안검열, 그리고 심한 핵백내장 등의 이유로 일차 평면부유리체절제술 및 평면부수정체절제술을 시행하였다. 액체공기교환술 시행 후 안내 레이저광응고술을 열공 주위의 망막에 시도하

였으나 기대한 것과는 달리 레이저에 의한 반흔이 생기지 않아 망막-맥락막 유착을 기대할 수 없어 대안으로 공막경유 냉동유착술을 이용해 망막-맥락막 유착을 시도하였다. 냉동치료시 망막과 맥락막의 백색 화상반점을 확인하고 열공 주위를 포함하여 비교적 광범위하게 냉동망막유착술을 시도하였다. 그리고 장기간 망막의 유착상태를 관찰하기 위하여 실리콘기름 주입 후 경과 관찰하였는데 망막박리의 재발은 관찰되지 않았고 망막은 잘 유착되어 있었다. 이후 특별한 합병증을 보이지 않으며 망막은 잘 유착되어 있어서 수술 후 6개월에 실리콘기름 제거 및 인공수정체 삽입술을 시행하였다. 수술 후 10개월이 지난 현재까지 망막은 유착된 채로 유지되고 있으며 증식유리체망막병증 등의 합병증은 발생하지 않고 있다(Fig. 2B).



Figure 2. The composite fundus photograms of a 44-year-old man with oculocutaneous albinism. (A) The fundus photograph of the right eye shows hypoplastic fovea and visible choroidal vasculature. (B) The fundus photograph of the left eye 6 months after retinal detachment operation shows well attached retina.

고 찰

망막박리 수술 시 떨어졌던 망막을 다시 유착시키는 방법으로 망막유착술(냉동망막유착술, 레이저광응고술), 망막못질, 망막물림, 봉합 등이 있다. 망막못질, 망막물림 및 봉합 등의 방법은 심각한 합병증이 생길 수 있어서 현재는 거의 사용되지 않고 있으며, 냉동망막유착술 또는 레이저광응고술이 합병증이 적고 망막유착 효과가 우수하여 주로 사용되고 있다.

안과적으로 레이저 수술은 흡수 또는 이온화라는 두 가지 형태로 작용하게 된다. 그 중 흡수가 레이저광응고술에 이용되는 것으로 레이저 빛이 안내 조직의 색소에 흡수되어 열로 전환됨으로써 안내 조직의 온도를 높이고 결과적으로 광응고술에 의한 반흔을 남기게 된다. 반면 이온화는 광파괴술 등 안구 조직을 절개하는데 사용되는 기전이다.

레이저광응고술은 망막색소상피를 목표로 한 것으로 감각망막이 망막색소상피에 붙어 있거나 가까이 있을 때 레이저를 시행하면 효과가 있다. 그러나, 백색증 환자에서는 안내 조직의 멜라닌 색소가 결핍되어 있으므로 레이저광응고술을 하는 경우에 망막색소상피에서 레이저가 흡수되지 않고 열로 전환되지 않아서 망막유착 효과를 기대하기 어렵다. 본 증례에서는 유리체절제술 도중에 열공 주위의 망막을 유착시키기 위해 레이저광응고술을 시행하였으나 레이저로 인한 반흔이 생기지 않으면서 망막-맥락막 유착을 기대할 수 없었다. 그

서 레이저광응고술에 대한 대안으로 공막경유 냉동망막유착술을 시행하였으며 수술 후 10개월이 지난 현재 망막은 잘 유착되어 있다.

통상적으로 유리체절제술시에 냉동망막유착술은 망막색소상피의 분산을 일으켜서 증식유리체망막병증을 일으킬 수 있기 때문에 사용하지 않는 것이 좋다고 알려져 있다.⁸ 하지만 냉동망막유착술과 증식유리체망막병증의 발생 위험간에 연관이 없다는 의견도 있다.⁹

과거 문헌에서 본 증례에서와 같이 백색증 환자에서 망막박리 수술시에 레이저광응고술을 시행한 경우는 없었으나 백색증 환자에서 당뇨망막병증이 동반되었을 경우 범망막광응고술의 시행 여부에 대하여 보고된 경우가 있었다.¹⁰ 논문에서 저자들은 긴 파장을 가지는 레이저를 사용하면서 레이저 강도를 세게 하면 레이저 반흔이 생기지 않아도 충분한 레이저광응고술에 의한 효과가 나타날 수 있다고 하였다. 하지만 본 증례에서는 수술 중 충분히 강한 강도의 레이저광응고술을 시행하였으나 레이저로 인한 반흔이 생기지 않으면서 망막-맥락막 유착을 기대하기 힘들었다.

망막박리 수술 시 공막돌출술을 시행하지 않은 이유는 망막열공이 적도부 뒤쪽에 위치하고, 환자의 안검열이 작고 백내장이 심하여 일차 유리체절제술을 시행하였다.

저자들은 백색증 환자에서 망막박리의 교정을 위한 유리체절제술 수술 1예를 경험하였고 통상적인 레이저광응고술에 의한 망막-맥락막 유착 효과를 기대할

수 없기 때문에 냉동망막유착술이 필요함을 보고하는
바이다.

참고문헌

- 1) Dorey SE, Neveu MM, Burton LC, et al. The clinical features of albinism and their correlation with visual evoked potentials. Br J Ophthalmol 2003;87:767-72.
- 2) Susan MC, Raymond EB, Pamela JS, William VG. Albinism:modern molecular diagnosis. Br J Ophthalmol 1998;82:189-95.
- 3) King RA, Pietsch J, Fryer JP, et al. Tyrosinase gene mutations in oculocutaneous albinism 1 (OCA1): definition of the phenotype. Hum Genet 2003;113:502-13.
- 4) Guillery RW. Why do albinos and other hypopigmented mutants lack normal binocular vision, and what else is abnormal in their central visual pathway? Eye 1996;10:217-21.
- 5) Kim MH. Two cases of complete generalized albinism. J Korean Ophthalmol Soc 1976;17:150-63.
- 6) Park JC, Lee JH. Two cases of ocular albinism. J Korean Ophthalmol Soc 1980;21:271-3.
- 7) Lee KY, Ban MS, Song BR, Yoo JH. A case of oculocutaneous albinism. J Korean Ophthalmol Soc 2000;41:288-93.
- 8) Campochiaro PA, KAden IH, Vidaurri-Leal J, Glaser BM. Cryotherapy enhances intravitreal dispersion of variable pigment epithelial cells. Arch Ophthalmol 1985;103:434-6.
- 9) Wilkinson CP, Rice TA. Michels retinal detachment, 2nd ed. St Louis: Mosby, 1997;1067.
- 10) McDonald HR. Diagnostic and therapeutic challenges. Retina 2001;21:367-70.

=ABSTRACT=

A Case of Retinal Detachment Surgery in Albinism Patient

Ji-Wook Yang, M.D., Seung-Jin Lee, M.D., Seung-Bum Kang, M.D., Young-Hoon Park, M.D.

*Department of Ophthalmology and Visual science, The Catholic University of Korea,
Uijeongbu St. Mary's Hospital, Gyeonggi-do, Korea*

Purpose: To report a case of retinal detachment surgery in a patient with oculocutaneous albinism.

Case summary: A 44-year-old man visited our clinic complaining of decreased visual acuity in his left eye. His best corrected visual acuity was hand movement in his left eye, and rhegmatogenous retinal detachment involving the macula at the superior temporal site was found. We performed pars plana vitrectomy and attempted to reattach the retina using endolaser photocoagulation; however, the laser burn was not made, and we failed to reattach the retina. At that point, we carried out cryopexy around the retinal tear, and injected silicone oil into the vitreous cavity. Ten months after surgery, his best corrected visual acuity was 0.06, and there was no recurrent retinal detachment or proliferative vitreoretinopathy.

Conclusions: In patients with albinism with melanin deficiency, cryopexy is more useful than laser photocoagulation for retinal detachment surgery.

J Korean Ophthalmol Soc 49(5):840-844, 2008

Key Words: Albinism, Cryopexy, Retinal detachment

Address reprint requests to **Young-Hoon Park, M.D.**

Department of Ophthalmology, Uijeongbu St. Mary's Hospital, The Catholic University of Korea

#65-1 Geumo-dong, Uijeongbu City, Gyeonggi 480-130, Korea

Tel: 82-31-820-3110, Fax: 82-31-847-3418, E-mail: parkyh@catholic.ac.kr