

안뇌신증후군 환자에서 선천백내장의 임상 양상 및 수술 결과

김종신¹ · 김정훈¹ · 정해일² · 유영석¹

서울대학교 의과대학 안과학교실¹, 서울대학교 의과대학 소아과학교실²

목적: 안뇌신증후군 환자에서 선천백내장의 임상 양상 및 수술 결과를 알아보고자 하였다.

대상과 방법: 안뇌신증후군과 연관된 선천백내장으로 진단 받고 수술을 시행 받은 후 1년 이상 추적 관찰이 가능했던 10명 20안에 대해 후향적 의무기록 분석을 통해 나이, 성별, 백내장의 종류, 수술 방법 및 시기, 수술 전후 시력 및 수술 후 안압, 동반된 안과 질환 등을 조사하였다.

결과: 10명의 환자는 모두 남자였고 초진 시 양안에 선천백내장이 있었다. 백내장 진단 시 평균 연령은 2.5개월(2.5 ± 1.4)이었고 평균 4.9년(4.9 ± 4.2)동안 추적 관찰하였다. 백내장의 형태는 9명 18안에서 핵백내장이었고, 1명 2안에서 피질백내장이었다. 대상 안 모두에서 생후 1년 이내에 양안 수정체관류흡입술, 후낭절제술, 앞유리체절제술을 시행하였다. 이 중에서 9명 18안에서 생후 6개월 이내에 수술을 시행하였고, 3명 6안에서 생후 2개월 이내에 수술을 시행하였다. 또한 3명 6안에서 이차적 인공수정체삽입술을 생후 평균 34개월(34 ± 13.2)에 시행하였다. 수술 후 최대교정시력은 광각유부터 0.15까지 측정되었다. 생후 6개월 이전에 수술한 9명 18안의 수술 후 시력은 1명을 제외하고는 중등도의 고정주시 및 따라보기 이상하였고, 각각 생후 9개월 및 12개월에 수술한 1명 2안의 수술 후 시력은 안전수동이었다. 또한 백내장 이외에 2명 3안에서 녹내장, 1명 2안에서 각막혼탁 그리고 3명에서 사시가 발생하였다.

결론: 안뇌신증후군 환자에서 선천백내장 수술을 한 경우는 전반적으로 시력 개선 정도가 낮았고, 특히 진단 및 수술이 늦었던 환자에서는 시력 개선 정도가 더욱 낮았다. 따라서 선천백내장의 최대한 빠른 진단 및 수술이 필요하다. 또한 녹내장, 각막혼탁, 사시 등의 안과 질환이 동반될 수 있으므로 이에 대한 지속적인 경과 관찰이 중요하다.

〈대한안과학회지 2009;50(5):698-703〉

대상과 방법

안뇌신증후군 또는 Lowe 증후군(Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)은 선천백내장, 정신발달지연, 신세뇨관 기능부전을 특징으로 하는 X염색체 반성열성 유전질환으로 1952년 Lowe et al¹에 의해 처음 보고되었다.

거의 대부분 남자에서 발생하고 녹내장, 각막혼탁, 전신 근긴장도 감소, 구루병, 대사성 산증 등도 동반될 수 있다고 알려져 있다. 최근 안뇌신증후군은 Xq25 부위에 위치하는 OCRL1 유전자의 변이에 의해 발생하는 것으로 밝혀졌다.²

국내에서는 현재까지 6개(9예)의 증례가 논문으로 발표되었고 이 중에서 4개(5예)가 안과적 증례보고였다.³⁻⁶

하지만 대상 환자 수가 적어서 안뇌신증후군에서 나타나는 안과 질환에 대한 체계적인 연구 결과는 현재까지 보고되지 않았다. 따라서 저자들은 최근 15년 동안 경험한 10명의 환자들을 후향적으로 분석하여 안뇌신증후군에서 선천백내장의 임상 양상 및 수술 결과에 대해 알아보고자 하였다.

1990년 1월부터 2006년 12월 사이에 서울대학교 어린이병원에서 안뇌신증후군과 연관된 선천백내장으로 진단 받고 백내장 수술을 시행 받은 환자 중 수술 후 1년 이상 추적 관찰이 가능했던 10명 20안을 대상으로 후향적으로 조사하였다.

안뇌신증후군은 선천백내장, 정신발달지연, 신세뇨관 기능부전이 나타난 경우에 진단하였다. 10명 중에서 8명은 유전자 검사를 시행하였고 이 중 6명은 OCRL1 유전자의 변이가 발견되어 안뇌신증후군으로 확진 되었다. 나머지 2명에서는 인트론 변이(intron mutation)는 발견되었으나 이것이 발병성 변이(pathogenic mutation)인지는 확실하지 않았다.

수술 전 검사로 주시 상태를 검사하여 시력을 측정하였고 세극등검사, 도상검안경을 이용한 안저검사를 시행하였다. 백내장이 심하여 안저검사가 불가능한 경우 초음파검사를 시행하여 망막박리 여부를 감별하였다. 이차적 인공수정체 삽입술을 시행한 경우 수술 전 초음파를 이용하여 안축장을 재고 각막곡률계를 사용하여 각막곡률도를 측정한 후 SRK II 공식으로 삽입할 인공수정체의 도수를 계산하였고 수술 할 눈의 목표굴절력은 생후 2세가 된 환자의 경우 +4.0의

■ 접수 일: 2008년 9월 1일 ■ 심사통과일: 2009년 1월 8일

■ 통신저자: 유 영 석

서울특별시 종로구 연건동 28번지
서울대학교병원 안과
Tel: 02-2072-2438, Fax: 02-741-3187
E-mail: ysyu@snu.ac.kr

Table 1. Overview of cataracts and glaucoma in patients with oculocerebrorenal syndrome

Patient	Eye	Cataract	Diagnosis (mo)	I&A [‡] (mo)	2' IOL [§] (mo)	BCVA	Nystagmus (+/-)	IOP (mmHg) GD / Latest [#]	Other surgery or treatment	Follow-up (yr)
1	OD	N [*]	1	2		Mod F&F	+	6/9		4
	OS	N		2		Mod F&F	+	6/8		
2	OD	N	2	2		Mod F&F	+	13/10		1
	OS	N		2		Mod F&F	+	13/11		
3	OD	N	1	2	32	Mod F&F	-	6/21		3
	OS	N		2	27	Mod F&F	-	6/12		
4	OD	N	3	3		Mod F&F	+	18/18		7
	OS	N		3		Mod F&F	+	16/17		
5	OD	N	2	3		0.15	+	6/18	BUL) Frontalis sling operation	4
	OS	N		3		0.2-1	+	8/11		
6	OD	N	2	3		LP	+	6/8	Antiepileptics	3
	OS	N		3		LP	+	6/12		
7	OD	N	3	3	24	Mod F&F	+	8/13		3
	OS	N		3	25	Mod F&F	+	8/12		
8	OD	N	3	4	50	Mod F&F	+	30/13		4
	OS	N		4	49	Mod F&F	+	17/15		
9	OD	N	1	6		Mod F&F	+	6/7		4
	OS	N		6		Mod F&F	+	7/8		
10	OD	C [†]	6	12		HM	+	32/19	PKPx3, Ahmed	16
	OS	C		9		HM	+	24/91		

* N=nuclear sclerosis; † C=cortical opacity; ‡ I&A=irrigation & aspiration of cataract; § 2' IOL=secondary IOL insertion; || GD=mean IOP at glaucoma diagnosis (if not glaucoma, postoperative first mean IOP); #Latest=postoperative latest mean IOP.

원시가 되도록 하였고 나이가 많을수록 정시에 근접하도록 정하였다.

10명 20안 모두에서 양안 수정체관류흡입술, 후낭절제술, 앞유리체절제술을 시행하였고, 이 중 3명 6안에서 이차적 인공수정체삽입술을 시행하였다. 먼저 수정체관류흡입술, 후낭절제술, 앞유리체절제술은 전신 마취 하에서 상이측과 상비측 결막을 절개한 후 각막 윤부에서 1.5 mm 떨어진 공막에 절개창을 만들고 점탄 물질을 주입한 후 원형낭절제술을 시행하였다. 관류 및 흡입으로 백내장을 제거하였고 후낭절제술과 앞유리체절제술을 시행한 후 공막 및 결막의 절개창을 10-0 Nylon으로 봉합하였다. 그리고 이차적 인공수정체삽입술은 전신 마취 하에서 상측 결막을 절개한 후 공막에 6 mm 길이의 절개창을 만들고 홍채후유착 해리술을 시행하였다. 이후 점탄물질을 주입하고 5.5 mm 광학부를 가진 일체형 PMMA 인공수정체(model LK55A, Lucid Korea®, Korea)를 수정체낭 또는 섬모체고랑에 삽입한 후 공막 및 결막의 절개창을 8-0 Vicryl로 봉합하였다.

수술 직후에는 조절마비제와 스테로이드 및 항생제 안약을 1개월 동안 점안하도록 하였고 임시로 안경을 착용하도록 하였다. 수술 후 1개월째 조절마비굴절검사를 시행한 후 안경을 처방하여 시력을 교정하였고 한 눈의 시력이 불량한 경우 가림 치료를 나이에 맞추어 시행하였다. 지능 저하로

시력 측정이 곤란한 환자에서는 주시 상태를 검사하여 시력을 측정하였고 시력 측정이 가능한 환자에서는 한천식시력표를 사용하여 시력을 측정하였다. 이 밖에 안압측정, 세극등검사 그리고 안저검사를 시행하였다. 안압은 공기안압계로 양안을 3번씩 측정하여 평균치로 하였다. 평균 안압이 2회 이상 21 mmHg보다 높은 경우 약물 치료를 시도하였고 약물로 안압이 조절이 되지 않는 경우에는 수술적 치료를 시행하였다.

결 과

대상 환자 10명 모두 남아였고 백내장 진단 시 평균 연령은 2.5개월(2.5 ± 1.4)이었고, 평균 4.9년(4.9 ± 4.2)동안 추적 관찰 하였다. 백내장은 10명 모두 양측성으로 나타났고 백내장의 형태는 9명 18안에서 핵백내장이었고, 2명 4안에서 피질백내장이었다(Table 1).

대상 안 모두에서 양안 수정체관류흡입술, 후낭절제술, 앞유리체절제술을 시행하였다. 이 중에서 9명 18안에서 생후 6개월 이내에 수술을 시행하였고 3명 6안(환자 1, 2, 3)에서 생후 2개월 이내에 수술을 시행하였다. 또한 3명 6안(환자 3, 7, 8)에서 생후 평균 34개월(34 ± 13.2)에 이차적 인공수정체삽입술을 시행하였다. 이 중에서 3안은 수정체낭에

인공수정체를 삽입하였고 나머지 3안은 섬모체고랑에 인공수정체를 삽입하였다. 수술 전 목표굴절력은 평균 2.37D (2.37 ± 0.92)였고, 수술 후 2개월 뒤 실제굴절력은 1.41D (1.41 ± 1.40)였다. 모든 수술에서 안내염, 출혈, 망막박리, 인공수정체편위 등 수술 후 치료를 요하는 합병증은 발생하지 않았다.

본 연구에서 수술 후 시력은 안뇌신증후군에 의한 정신발달장애로 10명 중 1명(환자 5)에서만 한천석시력표로 시력을 측정할 수 있었고, 나머지 환자는 모두 주시 상태를 검사하여 시력을 측정하였다. 수술 후 최대교정시력은 광각유부터 0.15까지 측정되었다. 이 중에서 주시 상태를 검사하여 시력을 측정한 경우만 살펴보면, 생후 6개월 이전에 수술한 8명 16안의 수술 후 최대교정시력은 1명(환자 6)을 제외하고는 중등도의 고정주시 및 따라보기 이상이었고, 각각 생후 9개월 및 12개월에 수술한 1명 2안의 수술 후 최대교정시력은 안전수동이었다. 또한 이차적 인공수정체삽입술을 시행한 3명 6안(환자 3, 7, 8)의 수술 후 최대교정시력은 모두 중등도의 고정주시 및 따라보기였다. 그리고 1명(환자 3)을 제외한 모든 환자에서 안구진탕이 나타났다.

이 밖에 백내장 수술 후 녹내장, 각막혼탁, 사시 등의 안과 질환이 발생하였다. 먼저 2명 3안에서 녹내장이 발생하였고, 이 중 1명 2안은 각막혼탁과 동반되어 나타났다. 3명에서 사시가 발생하였고, 1명에서 안검하수 및 소안구증이 발생하였다.

먼저 2명 3안(환자 8, 10)에서 백내장 수술 후 반복된 안압 측정에서 안압이 21 mmHg 이상으로 측정되어 녹내장으로 진단되었다. 이 중 환자 8은 양안 백내장 수술 후 4년 뒤 우안 안압이 32 mmHg로 측정되어 베타교감신경차단제를 점안한 후 현재 안압이 20 mmHg 이하로 조절되고 있다.

환자 10은 양안 백내장 수술 후 양안에 각막혼탁과 함께 녹내장이 발생한 예이다. 환자는 생후 1년 뒤 우안 백내장 수술을 시행하였고 이로부터 10년 후 홍역을 앓고 난 뒤 우안 각막혼탁이 발생하여 우안 전층각막이식술을 시행하였다. 이후 3년 동안 각막 이식편은 투명하게 유지되었으나 이후 각막혼탁이 재발하고 안압도 32 mmHg로 측정되어 녹내장으로 진단되었고, 약물 치료로 안압이 조절되지 않자 1년 뒤 우안 전층각막이식술 및 Ahmed 녹내장장치삽입술을 시행하였다. 이후 안압은 조절되었으나 우안 각막혼탁이 다시 재발하여 우안 전층각막이식술을 재시행하였다. 현재 각막 이식편은 투명하게 유지되고 있고 안압도 탄산탈수효소억제제를 복용하며 20 mmHg 이하로 조절되고 있다. 좌안은 생후 9개월 뒤 백내장 수술을 시행하였으나 수술 직후 좌안에 미만성 각막 부종이 발생하였고, 이후 각막혼탁으로 진행하였다. 이후 좌안 녹내장도 발생하여 여러 약물을 병용

투여했음에도 불구하고 지속적으로 50 mmHg 이상으로 측정되었다. 하지만 별 다른 증상을 호소하지 않아서 외래 경과 관찰 중이다.

또한 대상 환자 중 3명(환자 1, 3, 8)에서 사시, 1명(환자 5)에서 안검하수 및 소안구증 등의 안과 질환이 발생하였다. 환자 1은 20PD 정도의 외사시가 발생하였고, 환자 3, 8은 각각 10PD, 15PD 정도의 내사시가 발생하였다. 이 중 환자 3, 8에서 가림 치료를 하고 있다. 환자 4는 양안에 안검하수가 있어서 양안 이마근결기술을 시행하였고 우안 소안구증으로 좌안 가림치료를 하고 있다.

고 찰

안뇌신증후군 또는 Lowe 증후군(Oculocerebrorenal syndrome of Lowe)은 선천백내장, 정신발달지연, 신세뇨관 기능부전을 특징으로 하는 X염색체 반성열성 유전질환으로 대부분 남자에서 발생하고 Xq25 부위에 위치하는 OCRL1 유전자의 변이에 의해 발생하는 것으로 알려져 있다. 또한 이 유전자의 산물은 골지체의 phosphatidyl inositol (4, 5) diphosphate 5-phosphatase라는 것이 밝혀져 있다.⁷ 따라서 본 질환은 골지체의 이상 기능에 의해 발생하는 것으로 생각된다.

안뇌신증후군 환자는 전두부돌출, 안구함몰, 통통한 볼, 하얀 살결 등 특징적인 안면 외관과 근긴장도 저하, 척추측만증, 관절 과가동성, 무릎외반증 등 근골격계 이상을 지니고 있다. 또한 본 증후군에서 나타나는 대표적인 안과 질환으로 선천백내장을 비롯하여 녹내장, 사시, 각막혼탁 등이 있다. 특히 선천백내장은 모든 환자에서 나타나고 녹내장은 3명 중 2명꼴로 나타난다고 알려져 있다.⁸

안뇌신증후군에서 선천백내장의 발생 기전은 잘 알려져 있지 않으나 Tripathi et al⁹은 수정체 상피 세포의 유전적 결함에 의해 배아 초기에 후수정체섬유가 소실되고 핵과 피질 사이의 경계가 형성이 되지 않아서 작고 원반 모양의 수정체 혼탁이 발생한다고 보고하였다. 또한 Lavin and Mckeown⁸은 후수정체 상피 세포에 수정체 물질이 비정상적으로 과도하게 형성되면 후원추수정체를 발생시킬 수도 있다고 주장하였다.

안뇌신증후군에서 선천백내장은 출생 초기 남자에서 양측성으로 나타나고 주로 백색동공 또는 주시불량이 발견되어 병원에 내원하게 된다. 또한 백내장의 형태는 대부분 핵백내장이고 후원추수정체를 동반하기도 한다.⁹ 본 연구에서도 대상 환자는 모두 남자였고 양측성으로 나타났다. 초진시에 호소하는 대표적인 증상 또는 징후로 백색동공이 5명으로 가장 많았고 주시불량이 1명에서 나타났으며, 나머지 환자는 타 병원에서 선천백내장으로 진단받고 본원으로 전

원되었거나 의무기록 상 주소를 파악할 수 없었다. 또한 백내장의 형태로 핵백내장이 9명 18안, 피질백내장이 1명 2안으로 핵백내장인 경우가 압도적으로 많았고 후원추수정체를 동반한 경우는 없었다.

안뇌신증후군에서 선천백내장은 생후 6주 이내 발견하여 최대한 빨리 수술을 함으로써 안구진탕 및 시자극 결핍으로 인한 약시를 예방하고 시력 예후를 높일 수 있다. 대표적인 수술 방법은 전신마취 하 양안 수정체관류흡입술 및 후낭절제술이다. 본 연구에서는 대상 안 모두에서 생후 1년 이내에 양안 수정체관류흡입술, 후낭절제술, 앞유리체절제술을 시행하였다. 이 중에서 9명 18안에서 생후 6개월 이내에 수술을 시행하였고, 3명 6안에서 생후 2개월 이내에 수술을 시행하였다. 또한 3명 6안에서 이차적 인공수정체삽입술을 생후 평균 34개월(34 ± 13.2)에 시행하였다.

안뇌신증후군은 심한 정신발달지연을 동반하기 때문에 정확한 시력 측정을 하기 어려운 경우가 많다. 또한 안뇌신증후군에서 선천백내장은 조기 진단 및 수술적 치료가 권유되고 있지만 그 예후는 불량한 것으로 알려져 있다. Lavin and Mckeown⁸에 따르면 안뇌신증후군 환자가 적절한 안과 치료를 받더라도 최대교정시력이 0.2 미만인 경우가 많다. 그리고 적절한 치료를 받지 않을 경우 환자는 생후 6개월 이내에 실명하게 된다. 이때 환자가 스스로 빛 자극을 얻기 위한 움직임으로 눈앞에서 손을 과격하게 움직이곤 하는데 이로 인하여 안구 주위 좌상 등 여러 안손상이 발생하기도 한다.¹⁰

본 연구에서도 안뇌신증후군 환자에서 선천백내장의 수술 후 시력 결과는 전신 질환과 무관한 선천백내장의 수술 후 시력 결과와 비교하여 매우 불량하였다. Kim et al¹⁰에 따르면 전신 질환과는 무관한 양안 선천백내장으로 진단된 32안 중 10안의 수술 후 최대 시력은 0.1과 0.4 사이였고 나머지 20안은 0.4 이상이었다. 이에 비하여 본 연구에서 생후 6개월 이내에 수술한 9명 18안 중 2명 4안을 제외하고 수술 후 최대교정시력은 모두 중증도의 고정주시 및 따라보기였고, 각각 생후 9개월 및 12개월에 수술한 1명 2안은 수술 후 최대교정시력이 안전수동으로 생후 6개월 이내에 수술한 경우보다 조금 더 낮았다. 이차적 인공수정체삽입술을 시행한 환자의 수술 후 최대교정시력은 모두 중증도의 고정주시 및 따라보기였다. 또한 1명을 제외한 모든 환자에서 안구진탕이 나타났다.

비록 대상 환자 수가 매우 적지만 생후 6개월 이내에 수술한 9명 18안을 출생 시기와 가까운 군과 그렇지 않은 군으로 나누어 비교해도 수술 후 시력에 별 다른 차이는 없었다. 하지만 본 연구에서는 Lavin and Mckeown⁸에서 권유한 수술 시기인 생후 6주 이내에 수술한 환자가 아무도 없었

고, 생후 9개월 및 12개월에 수술한 환자의 수술 후 시력이 안전수동으로 가장 좋지 않았음을 고려할 때 안뇌신증후군에서 발생한 선천백내장에서 조기 진단 및 치료가 무의미하다는 결론을 내리는 것은 성급하다.

또한 본 연구에서는 3명 6안(환자 3, 7, 8)에서 생후 평균 34개월에 1개월 간격으로 이차적 인공수정체삽입술을 시행하였다. 3명 6안 모두 홍채와 수정체낭 사이에 유착이 있어서 홍채후유착해리술을 시행하였다. 인공수정체는 수정체낭에 삽입하는 것이 이상적이지만 전낭과 후낭 사이에 섬유화로 인한 유착이 있었던 3안에서는 모양체고랑에 인공수정체를 삽입하였고, 남은 3안은 수정체낭에 인공수정체를 삽입하였다. 인공수정체 공막고정술을 시행한 환자는 없었다.

소아는 성인과 달리 안구가 성장함에 따라 각막과 수정체의 굴절력이 변화하고 안축장이 길어지는 시기이므로 인공수정체의 도수 결정이 중요하다. Crouch et al¹¹는 소아 환자에서 인공수정체를 삽입할 때 수술 전 목표굴절력을 생후 2~3세인 경우 $+3.5 \sim +2.5D$ 로 할 것을 주장하였다. 본 연구에서는 수술 전 목표굴절력은 평균 $2.37D$ (2.37 ± 0.92)였고, 수술 후 2개월 뒤 실제굴절력은 $1.41D$ (1.41 ± 1.40)였다. 이는 각막곡률도나 안축장의 측정 시 발생하는 오차, 인공수정체 도수 계산 공식(SRK-II)의 오차, 인공수정체를 섬모체고랑에 삽입할 때 발생하는 근시 이행 등에 의한 것으로 생각된다.

이차적 인공수정체삽입술을 시행한 환자에서 수술 후 최대교정시력은 모두 중증도의 고정주시 및 따라보기로 인공수정체를 삽입하지 않은 환자의 수술 후 최대교정시력과 별 다른 차이가 없었다. 안뇌신증후군에서 이차적 인공수정체삽입술의 효용에 대해서는 앞으로 보다 많은 환자 군을 모집하여 장기적인 추적 관찰을 한 후 판단을 하는 것이 필요할 것이다.

녹내장도 안뇌신증후군에서 나타나는 대표적인 안과 질환 중 하나로 Kruger et al¹²에 따르면 안뇌신증후군으로 진단된 14안 중 9안(64%)에서 녹내장이 발생하였고, 발생 시기는 출생 직후부터 수술 후 수 년 뒤까지 다양하게 나타났다. 이 중에서 6안은 약물 치료만으로 안압이 조절되었지만 2안은 섬유주절개술 및 Baerveldt 녹내장장치삽입술을 시행한 후 안압이 조절되었다.

본 연구에서는 20안 중 3안(14%)에서 녹내장이 발생하였다. 이 중에서 1안은 백내장 수술 후 4년 뒤 발생하였고, 베타교감신경차단제로 안압이 조절되었다. 나머지 2안은 각막혼탁과 동반되어 발생하였다. 이 중 1안은 전층각막이식술 후 3년 뒤 녹내장이 발생하였고, Ahmed 녹내장장치삽입술을 시행받고 탄산탈수효소억제제를 복용하며 안압이

조절되고 있다. 나머지 1안은 백내장 수술 직후 각막혼탁과 함께 녹내장이 발생하였고 이후 여러 가지 약물을 병용하여 투여했음에도 불구하고 지속적으로 50 mmHg 이상으로 측정되었지만 별 다른 증상이 없어서 외래 경과 관찰 중이다.

안뇌신증후군에서 녹내장의 발생 기전은 원발성 선천녹내장과 이차성 무수정체 녹내장으로 설명할 수 있다. Walton et al¹³에 따르면 안뇌신증후군 환자 중에서 선천녹내장으로 진단된 환자를 대상으로 전방각경 검사를 시행한 결과 원발성 선천녹내장과 같이 전방각 조직의 혼탁도가 증가되어 있었고, 모양체피가 다양하게 좁아져 있었으며 홍채가 섬유주 내로 편평하게 부착되어 있었다. 또한 Walton et al¹³은 안뇌신증후군 환자에서 백내장 제거술 후 녹내장이 발생한 환자를 대상으로 전방각경검사를 시행하였는데 무수정체 녹내장과 마찬가지로 전방각이 개방되어 있었고 홍채가 앞쪽에서 섬유주 내로 부착되어 있었다.

일반적으로 소아에서 발생하는 녹내장은 출생 초기에 발생할수록 수술적 치료가 필요하고 늦게 발병할수록 약물 치료로 조절되는 경우가 많다고 알려져 있다. 안뇌신증후군에서 발생한 녹내장도 마찬가지로 출생 초기에 발생한 선천녹내장의 경우 섬유주절제술을 시행하고 생후 1~2년에 발생한 무수정체 녹내장은 약물 치료에 호전이 없을 경우 녹내장 여과장치 삽입술을 시행하며 생후 2년 이후에 발생한 녹내장에서는 섬유주절제술을 대안적 치료로 고려하는 것이 좋다.¹³

이 밖에 안뇌신증후군 환자에서 동반될 수 있는 안과 질환으로 각막혼탁, 사시, 안구함몰, 소안구증, 각막 켈로이드 등이 있다. 본 연구에서는 각막혼탁이 녹내장과 함께 1명 2안에서 나타났다. 또한 3명에서 사시가 발생하였고, 1명에서 양안 안검하수 및 우안 소안구증이 발생하였다. 각막혼탁이 발생한 환자는 전층각막이식술을 시행하여 현재 이식편은 투명하게 유지되고 있다. 사시가 발생한 3명의 환자는 사시각이 20PD 이내로 외래 경과 관찰 중이고, 양안 안검하수가 동반된 환자는 전신 마취 하 양안 이마근절기술을 시행하였다.

최근 들어 분자유전학의 급격한 발달로 안뇌신증후군의 진단에도 많은 발전이 있었다. 안뇌신증후군은 남자가 출생 이후 선천백내장 및 정신발달지연, 단백뇨 등 신세뇨관 기능부전이 있을 때 임상적으로 진단할 수 있고, 유전자 염기서열 분석을 통해 OCRL1 유전자의 변이가 있을 때 확진할 수 있다. 본 연구에서는 임상적으로 안뇌신증후군으로 진단된 10명 중에서 8명에서 유전자 염기서열 분석을 시행하였고, 이 중 6명에서 OCRL1 유전자의 변이가 발견되어 안뇌신증후군으로 확진되었다.

본 연구에서 안뇌신증후군에서 선천백내장 환자의 수술

결과는 전반적으로 불량하였다. 이 중에서 선천백내장의 진단 및 치료가 늦은 환자에서는 수술 후 시력이 더욱 낮았다. 따라서 안뇌신증후군 환자에서 빛 자극 소실로 인한 약시를 예방하고 추후 시력 발달을 기대하기 위해서는 선천백내장을 최대한 빠른 시기에 진단하여 수술을 해야 한다. 또한 본 연구에서 안뇌신증후군에서 발생한 선천백내장에서 인공수정체삽입술을 시행한 경우가 이를 시행하지 않은 경우에 비해 수술 후 시력의 유의한 호전은 없었지만 이는 추후 보다 많은 환자군을 모집하여 장기적인 추적 관찰을 해봐야 할 것으로 생각된다. 마지막으로 안뇌신증후군은 선천백내장 외에 녹내장을 포함하여 각막혼탁, 사시 등 여러 안과 질환이 동반될 수 있으므로 이에 대한 주기적인 경과 관찰 및 치료도 중요하다.

참고문헌

- 1) Lowe CU, Terry M, MacLachlan EA. Organic aciduria, decreased renal ammonia production, hydrophthalmos and mental retardation. A clinical entity. *AMA Am J Dis Child* 1952;83:164-84.
- 2) Silver DN, Lewis RA, Nussbaum RL. Mapping the Lowe oculocerebrorenal syndrome to Xq24-q26 by use of restriction fragment length polymorphisms. *J Clin Invest* 1987;79:282-5.
- 3) Kim HB, Kim YK, Park SE. Lowe syndrome. *J Korean Ophthalmol Soc* 1982;23:179-81.
- 4) Park JH, Ahn BH. A case of Lowe syndrome. *J Korean Ophthalmol Soc* 1994;35:728-31.
- 5) Kim SW, Yu YS, Kim IO, et al. Two cases of Oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *J Korean Pediatr Soc* 1999;42:419-23.
- 6) Suk KW, Lee SJ, Kim WS. Two cases of oculocerebrorenal syndrome in two brothers diagnosed after congenital cataract surgery. *J Korean Ophthalmol Soc* 2006;47:1502-11.
- 7) Olivos-Glander IM, Jänne PA, Nussbaum RL. The oculocerebrorenal syndrome gene product is a 105-kD protein localized to the Golgi complex. *Am J Hum Genet* 1995;57:817-23.
- 8) Lavin CW, McKeown CA. The oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *Int Ophthalmol Clin* 1993;33:179-91.
- 9) Tripathi RC, Cibis GW, Tripathi BJ. Pathogenesis of cataracts in patients with Lowe's syndrome. *Ophthalmology* 1986;93:1046-51.
- 10) Kim KH, Ahn K, Chung ES, et al. Clinical outcomes of surgical techniques in congenital cataracts. *Korean J Ophthalmol* 2008; 22:87-91.
- 11) Crouch ER, Crouch ER Jr, Pressman SH. Prospective analysis of pediatric pseudophakia: Myopic shift and postoperative outcomes. *J AAPOS* 2002;6:277-82.
- 12) Kruger SJ, Wilson ME Jr, Hutchinson AK, et al. Cataracts and glaucoma in patients with oculocerebrorenal syndrome. *Arch Ophthalmol* 2003;121:1234-7.
- 13) Walton DS, Katsavounidou G, Lowe CU. Glaucoma with the oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *J Glaucoma* 2005;14:181-5.

=ABSTRACT=

Clinical Features and Surgical Outcomes of Congenital Cataracts in Patients With Oculocerebrorenal Syndrome

Jongshin Kim, MD¹, Jeong Hun Kim, MD¹, Hae Il Cheong, MD, PhD², Young Suk Yu, MD, PhD¹

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

Department of Pediatrics, Seoul National University College of Medicine², Seoul, Korea

Purpose: To describe the clinical features and surgical outcomes of congenital cataracts in patients with oculocerebrorenal syndrome.

Methods: We retrospectively analyzed the age, sex, types of cataracts, operation method and time, perioperative visual acuity, postoperative intraocular pressure, and associated ocular disease in 10 patients (20 eyes) that had been diagnosed with congenital cataracts associated with oculocerebrorenal syndrome and undergone cataract surgery with a minimum follow-up period of 1 year.

Results: All 10 patients were male and had bilateral cataracts detected on their first full ophthalmic examination. The mean age at diagnosis was 2.5 (2.5 ± 1.4) months, and the mean duration of the follow-up period was 4.9 (4.9 ± 4.2) years. The types of cataracts were nuclear sclerosis in 18 eyes of nine patients and cortical opacity in two eyes of one patient. All patients underwent irrigation and aspiration of the lenses, posterior capsulectomy and anterior vitrectomy in both eyes before the age of 1 year. Nine patients (18 eyes) underwent cataract extraction before the age of 6 months, and three patients (6 eyes) underwent the surgery before the age of 2 months. Secondary intraocular lens implantation was done in six eyes of three patients at the age of 34 (34 ± 13.2) months. Postoperative best corrected visual acuity ranged from light perception to 0.15. Out of the nine patients who underwent cataract extraction before the age of 6 months, seven patients could fix and follow objects moderately. The visual acuity of patient who underwent cataract extraction of each eye at the age of 9 months and 12 months was hand motion. In addition to cataracts, glaucoma occurred in three eyes of two patients, corneal opacity in two eyes of one patient and strabismus in three patients.

Conclusions: Visual acuity after cataract surgery was poor in patients with oculocerebrorenal syndrome, especially when the diagnosis and surgery was delayed. Earlier identification and surgical removal of cataracts is recommended. Patients should be monitored regularly for other ocular diseases such as glaucoma, corneal opacity and strabismus.

J Korean Ophthalmol Soc 2009;50(5):698–703

Key Words: Congenital cataract, Lowe's syndrome, Oculocerebrorenal syndrome

Address reprint requests to **Young Suk Yu, MD**

Department of Ophthalmology, Seoul National University Hospital

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

Tel: 82-2-2072-2438, Fax: 82-2-741-3187, E-mail: ysyu@snu.ac.kr