

## 소아 백색증 환자의 임상양상과 이에 따른 저시력 기구의 임상효과

오두환<sup>1</sup> · 박신혜<sup>2</sup> · 이정규<sup>1</sup> · 문남주<sup>1</sup>

중앙대학교 의과대학 안과학교실<sup>1</sup>, 가톨릭대학교 의과대학 안과 및 시과학교실 서울성모병원 안과학교실<sup>2</sup>

**목적:** 소아 백색증 환자의 임상양상과 이를 토대로 처방된 저시력 기구의 임상효과를 알아보고자 한다.

**대상과 방법:** 1년 이상 저시력 클리닉을 내원한 백색증 환자 15명 30안에 대하여 굴절검사, 안저 검사, 안진평가, 주관적 증상을 조사하였으며, 이러한 임상양상을 토대로 하여 처방된 저시력 기구의 종류와 사용 전후의 시력, 대비감도, 1분간 읽을 수 있는 글자 수, 주관적 증상의 호전 정도 등을 후향적으로 조사하여 분석하였다.

**결과:** 대상 환자는 모두 2디오퍼 이상의 난시를 가지고 있었으며, 저시력 기구는 손잡이식 확대경과 망원 현미경이 가장 많이 처방되었으며, 환자들은 안경처방과 저시력 기구 처방 후 통계적으로 의미있는 시력호전을 보였으며( $p<0.001$ ), 대비감도, 1분간 읽을 수 있는 글자수 역시 의미있는 호전을 보였다.

**결론:** 백색증 환자에 대한 관리는 가장 먼저 굴절이상에 대한 교정으로 시력 및 사시각 등의 호전을 기대할 수 있으며, 착색렌즈 등 저시력 기구를 통하여 눈부심 등의 주관적 증상을 호전시킬 수 있다. 또한 저시력기구의 사용은 훈련을 통하여 적응도를 높여야만 최종적인 환자의 만족도를 증가시킬 수 있을 것이다.

〈대한안과학회지 2011;52(4):466-471〉

백색증은 유전자 돌연변이로 인한 멜라닌 합성장애로 피부, 눈을 비롯한 전신적인 이상을 나타내는 질환군이다. 임상적으로 색소장애의 부위에 따라 안구에 국한될 경우 안형 백색증, 안구, 피부 및 모발에 나타날 경우 안피부형 백색증으로 분류되기도 한다.<sup>1</sup>

백색증 환자의 시력저하의 범위는 20/40에서 20/400에 이르기까지 다양하게 보고되고 있다. 한 보고에 따르면 백색증 환자에 있어서 시력교정의 정도는 중심와 저형성과 강한 상관관계를 보인다고 하였으며, 그외에도 Castronuovo et al<sup>2</sup>은 중심와 저형성 이외에 안진 등이 더 중요한 저시력의 원인이라고 하였다.<sup>3</sup> 백색증 환자에 있어서 저시력은 굴절이상, 황반부 미성숙, 안진, 부등시 등 다양한 요인에 의해서 발생한다고 할 수 있겠다.

이러한 백색증 환자는 망막이상 또는 안진 등 여러 요인 때문에 안경처방에도 불구하고 만족할 만한 시력호전을 보

이지 힘들기 때문에 임상 의사들은 안경처방하기를 꺼리고 있다. 즉 환자들의 주된 방문목적인 독서 또는 성인 백색증 환자에 있어서는 운전 등을 해결하기에는 안경처방만으로는 부족하다. 따라서 백색증 환자에 있어서 굴절교정 이외에도 삶의 질을 향상시키기 위한 저시력 기구의 사용이 필요하다.

해외에서는 이러한 백색증 환자의 임상양상 또는 안경처방을 통한 삶의 질 향상에 대한 연구보고가 있었으나, 국내에서는 아직까지 몇 증례보고를 제외한 소아 백색증 환자의 임상양상 및 저시력 기구를 통한 안과적 임상결과에 대한 보고가 없어 이를 보고하고자 한다.

### 대상과 방법

2007년 1월부터 2010년 1월까지 중앙대학교병원 저시력 클리닉을 방문한 백색증 환자 15명 30안을 대상으로 하였으며, 의무기록을 후향적으로 분석하여 그 임상적 특성과 안경처방과 저시력 기구 사용 후 임상효과를 분석하였다. 의무기록에서 저시력 클리닉을 방문한 목적, 초진 시와 안경 및 저시력 기구 사용 후의 근거리 및 원거리 시력과 사시각, 대비감도, 1분간 읽을 수 있는 글자수와 주관적인 만족도에 대해 조사하였다.

원거리 시력 측정은 입사광을 기준으로 하여 조도 600

■ 접수 일: 2010년 1월 22일 ■ 심사통과일: 2010년 11월 15일  
■ 게재허가일: 2011년 2월 15일

■ 책임저자: 문 남 주

서울시 동작구 흑석동 224-1  
중앙대학교병원 안과  
Tel: 02-6299-1687, Fax: 02-825-1666  
E-mail: njmoon@chol.com

\* 본 논문의 요지는 2009년 대한안과학회 제102회 학술대회에서 포스터로 발표되었음.

lux에서 진용한 시력표를 기본으로 하여 측정하고, 20/200 이하의 경우 Precision vision사의 Feinbloom시력표나 Low vision letter chart를 사용하였다. 시력표의 숫자를 식별하기 어려운 소아는 그림으로 시력을 측정하였다. 근거리 시력은 Precision vision사의 Lea number시력표를 사용하여 조도계로(DM28 lux meter, TAKEMURA ELECTRIC WORK LTD.,Tokyo, JAPAN) 조명을 700 lux로 고정한 후에 40 cm의 거리에서 측정하였다. 1분간 읽을 수 있는 글자수는 독서가 가능한 소아에서 근거리 시력측정과 동일한 조건하에 바탕체에 20포인트의 글씨크기로 작성된 문서를 읽게 하여 조사하였다. 초진 시 모든 환자는 조절마비굴절검사를 시행하였으며, 경과관찰 시에는 현성 굴절검사를 시행하였다. 최소 6개월 이상 추적 관찰하였다. 환자는 최초 방문 시 안경을 처방 받았으며, 저시력 클리닉에 방문하게 된 동기에 부합하는 저시력 보조기구를 두 가지 이상 충분히 연습하도록 하여 환자에게 가장 적합한 기구를 처방하는 것을 원칙으로 하였다. 저시력기구 만족도는 6개월 이상 경과 관

찰한 후 외래 방문 시 만족/불만족 중에서 고르는 방식으로 설문조사하였다. 그 외 에도 경과관찰 시에는 근거리와 원거리 시력교정과 대비감도검사(Vision Contrast Test system®, Vistech Consultants, Inc, Dayton, Ohio, USA)가 시행되었다. 대비감도검사는 모든 환자에게서 낮 조건과 밤 조건 상태에서 검사하였다. 낮 조건은 검사실 형광등을 완전히 켜서 85 cd/m<sup>2</sup>의 밝은 조명상태로, 밤 조건은 5 cd/m<sup>2</sup>로 조정한 후 2.4 m에서 거리에서 3, 6, 12, 18 cycles/degree의 공간주파수의 시표를 검사하였다. 이외 안경 및 기구사용에 대한 적응도 및 clip-on방식의 착색렌즈 사용 후 눈부심 호전 정도를 확인하였다. 안경착용에 대한 적응도는 깨어있는 시간의 75% 이상 착용 시에는 매우 좋음, 50-74%는 좋음, 25-50%는 불량, 25% 미만은 매우 불량함으로 평가하였고 눈부심의 정도는 밝은 햇빛아래 나가면 눈을 감거나 찡그리는지를 자세한 문진을 통하여 확인하였다.

기구착용 전후의 최대교정시력, 원거리대비감도, 1분간

**Table 1.** Clinical characteristics in pediatric patients with albinism

Case No.	Age/Gender	Refractive errors	Type of nystagmus	Fundus findings
1	10/F	Plano +3.00×90	Pendular	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
2	7/M	Plano -3.00×180 Plano -3.50×180	Pendular	Foveal hypoplasia
3	14/M	+2.50 -3.00×180 +3.00 -3.25×180	Pendular	Foveal hypoplasia
4	7/F	+2.75 -3.50×180 +3.00 -3.75×180	Jerky	Foveal hypoplasia
5	16/F	+2.50 -3.00×180 +3.00 -3.25×180	Pendular	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
6	7/F	Plano +3.50×90 Plano +2.00×90	Pendular	Retinal depigmentation
7	4/F	+1.00 -3.00×180 +0.25 -3.75×180	Pendular	Foveal hypoplasia
8	8/M	-4.75 -3.25×180 -3.75 -3.50×180	Pendular	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
9	5/M	Plano +4.00×90 Plano +4.00×90	Pendular	Retinal depigmentation
10	8/M	Plano +3.00×90 Plano +3.00×90	None	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
11	9/M	-5.00 -4.50×180 -4.00 -3.25×180	Pendular	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
12	10/M	+4.00 -3.00×180 +4.50 -3.75×180	Jerky	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
13	15/F	-1.00 -7.00×180 -1.25 -5.00×180	Pendular	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
14	13/M	+1.00 -2.00×180 +1.00 -3.75×180	Pendular	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation
15	16/M	+4.00 -1.75×180 +4.25 -2.25×180	Pendular	Foveal hypoplasia, Retinal depigmentation

**Table 2.** Visual acuity results with low vision devices

Case No.	Binocular VA distance without glasses	Binocular VA distance with glasses	Binocular VA distance with clip on telescope	Binocular VA near 40 cm without glasses	Binocular VA near 40 cm with glasses	Binocular VA near 40 cm with Magnifier
1	20/160	20/100	16/20	20/40	20/30	20/20
2	20/160	20/100	20/80	20/40	20/30	16/20
3	20/200	20/100	20/30	20/50	20/40	20/20
4	20/200	20/150	20/40	20/200	20/200	16/20
5	20/200	20/125	20/80	20/50	20/40	16/20
6	20/160	20/50	20/30	20/40	20/40	20/20
7	20/160	20/50	20/30	20/160	20/80	20/20
8	20/100	20/50	20/20	20/160	20/50	20/40
9	20/200	20/160	20/50	20/40	20/40	20/25
10	20/160	20/125	20/40	40/200	20/80	20/40
11	20/200	20/160	20/40	20/160	20/100	20/30
12	20/200	20/100	20/40	20/160	20/80	20/25
13	20/250	20/100	20/50	20/200	20/100	20/30
14	20/160	20/100	20/80	20/160	20/80	20/25
15	20/200	20/160	20/100	20/200	20/160	20/60

VA = visual acuity.

**Table 3.** Clinical results in pediatric patients with albinism (n = 15)

	Without glasses	With glasses	With low vision device
Mean distance VA*	20/173.4	20/92.9*	20/39.7†
Mean near VA 40 cm*	20/78.4	20/55.9*	20/26.2†

Values are the logarithmic means converted to the Snellen equivalents. \* $p < 0.05$  comparison between without-correction group and with correction group (Mann-Whitney *U*-test); † $p < 0.05$  comparison between without-correction group and with low vision device group (Mann-Whitney *U*-test).

읽을 수 있는 글자 수의 통계비교는 Mann-Whitney *U*-test로 계산하였으며, 유의수준은 0.05 이하로 하였다.

## 결 과

대상 환자의 성별은 남자 9명, 여자 6명이었고, 나이는 4세에서 16세까지 평균  $9.9 \pm 3.9$ 세였다. 환자들의 경과관찰기간은 6개월에서 26개월까지 평균 17개월이었다. 방문 목적은 15명의 대상 환자 중 12명이 독서였으며, 3명은 일상생활이었다. 14명의 환자가 안진을 가지고 있었으며, 12명은 진자양 안진을 나머지 2명은 격동성의 자발성 안진을 보이고 있었다. 모든 환자들이 안저 검사상 황반 미성숙 또는 망막 탈색소화 소견을 보였다(Table 1).

환자들의 원거리 사시각은 평균  $13.4 \pm 9.5$ 프리즘 디옵터(prism diopter, PD; range: 30PD ET to 20PD XT)였으며, 9명의 환자가 내사시 6명의 환자가 외사시 소견을 보였다.

굴절교정 시 환자들은 모두 -5.00디옵터에서 +4.50디

옵터까지 근시 또는 원시를 가지고 있었으며, -7.00디옵터에서 +4.00디옵터까지 모두 2디옵터 이상의 난시를 가지고 있었다(Table 1). 안경처방 전의 평균 원거리 시력은 20/173.4였으나, 안경처방 후 20/92.9로 평균 1.2줄의 시력개선 효과가 있었으며, 이는 통계적으로 유의하였다( $p < 0.05$ ). 평균 근거리시력 역시 안경처방 전 20/78.4였으나, 안경처방 후 20/55.9로 평균 1.3줄의 시력개선 효과가 있었으며, 이는 통계적으로 유의하였다( $p < 0.05$ ) (Table 2, 3). 시력의 개선이 없었던 환자는 없었다. 그러나 설문조사상 안경처방만으로 환자들의 방문목적인 독서 등에 대한 만족도는 3명에서만 만족을 보였다. 안경사용의 적응도는 11명의 환자에서 좋음 또는 매우 좋음이 확인되었고 4명의 환자는 불량을 보였다.

저시력 기구를 적용 후에는 평균원거리시력이 20/39.7로 교정 전 시력과 비교하여 평균 2.5줄의 시력개선효과가 있었으며, 이는 통계적으로 유의하였다( $p < 0.05$ ) (Table 3). 근거리 시력은 저시력 기구 적용 후에는 20/26.2으로 평균 3.5줄의 시력개선효과가 있었으며, 이는 통계적으로 유의하였다( $p < 0.05$ ) (Table 3). 시력의 변화가 없거나 감소했던 환자는 없었다. 처방된 저시력 기구는 근거리는 6배 망원현미경(Allblax, Christchurch, Newzealand)과 1.6배 손잡이식 확대경(Allblax)이 각각 10명과 9명에게, 원거리는 3배 케플러식 망원경(Shelter, Eschenbach, Germany)과 갈릴레안식 망원경(Shelter, Eschenbach& Coil 6×16, Germany)이 각각 12명과 8명에게 중복 또는 단일 처방되어 가장 많이 처방된 저시력 기구였다. 설문 조사상으로 저시력 기구 사용 후 만족을 보인 환자는 10명(66.7%)이었

다.

모든 환자들이 눈부심을 호소하였으며, 9명의 환자가 눈을 감는다고 하였고, 6명의 환자가 때에 따라 눈을 감거나 찡그린다고 하였다. 모든 환자에게는 착색렌즈를 사용하게 하였고, 이 중 청색 착색렌즈가 11명의 환자에서 만족도를 보여 가장 많이 처방되었고 렌즈의 농도는 모두 60%로 맞추어 제작되었다. 착용 이후 문진상 12명(80%)의 환자에서 눈부심이 호전되었는데, 9명의 환자가 햇빛아래에서 눈을 감거나 찡그림이 없으며, 3명의 환자만이 때때로 눈을 찡그린다고 답하였다. 착색렌즈 착용 전, 후에 비교한 평균 대비감도를 비교하면 낮 조건하에서 저, 중간, 고주파수에서 대비감도가 모두 향상되었으며( $p < 0.001$ ), 밤 조건하에서는 모든 주파수에서 의미있는 향상을 보이지 못하였다( $p > 0.05$ ) (Fig. 1). 또한 1분간 읽을 수 있는 글자수는 착색렌즈 착용 전 평균  $131.2 \pm 15.5$ 자에서 착용 후 평균  $158.8 \pm 18.9$ 자로 의미있는 호전을 보였다( $p < 0.05$ ).

## 고 찰

백색증은 선천적 멜라닌색소 생성이상으로 발생하는 질환으로 유전에 의해 변형된 타이로시나제의 활성화 여부에 따라 분류하기도 하는데, 이는 모근 배양검사(hair bulb incubation assay)에 의해서 진단된다.<sup>4</sup> 즉 타이로신이 함유된 배양액에 환자로부터 채취한 모근을 약 3일간 배양하여 모근 색깔의 변화를 보는 검사로 타이로시나제의 활성성이 남아 있으면 검게 변한 모근을 관찰할 수 있다. 이를 타이로시나제 양성 백색증이라고 한다. 본 증례에서는 모근 배양검사를 실시하지는 못하였으나 모든 환자의 체모가 백색이었던 점을 고려하면 빈도가 가장 높은 타이로시나제 음성 백색증이었을 것으로 추정된다.

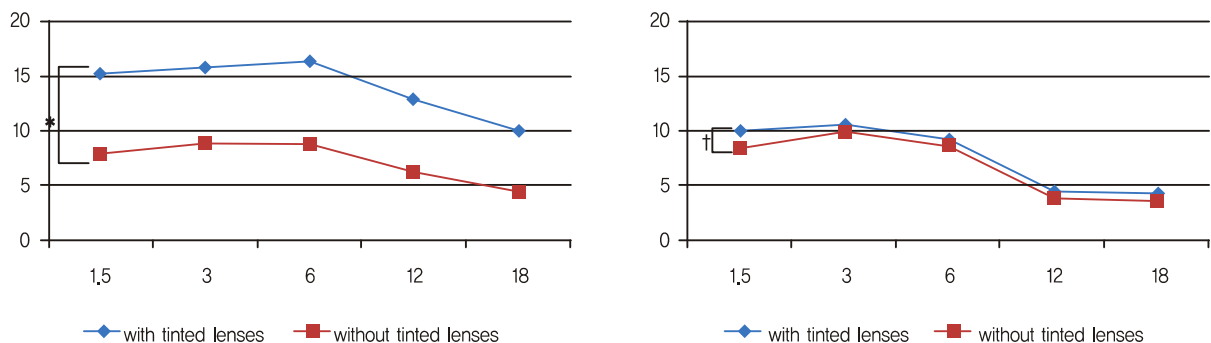
백색증 환자는 홍채의 색소소실로 인해 빛이 과다하게

투과되며, 망막 색소결핍부위의 안저에 발생하는 빛의 산란으로 인하여 심한 눈부심을 호소한다.<sup>5</sup> 이번 연구에서 역시 모든 환자들이 눈부심을 호소하였으며, 착색렌즈 착용 후 눈부심이 호전되며 주관적인 시력의 호전을 보였다.

백색증에서 안구운동의 불안정성을 가져오는 기저원인으로는 크게 중심와의 형성부전으로 인한 감각운동 피드백의 장애가 초래된다는 설과 시신경 전도로의 변형으로 인해 감각운동 피드백의 방향오류가 생긴다는 설이 있다.<sup>6</sup> 이러한 안진은 백색증 환자 대부분에서 생후 수개월 이내에서 나타나는데, 이번 연구의 대상이 된 환자들 역시 모두 진자양 안진 또는 수평성의 자발성 안진을 보였다.

대부분의 백색증 환자에서 보이는 굴절이상은 여러 가지 원인에 의해서 발생하는데 그 중 한 연구에서는 정상보다 큰 각막직경으로 인해 난시 등이 초래된다고 하였다.<sup>7</sup> 이번 연구에서도 모든 환자들이 2디옵터 이상의 난시를 가지고 있는 등 심한 굴절 이상을 보였다. 이러한 환자들의 굴절이상에 대한 교정 이후에 통계적으로 유의한 시력회복을 보였으나 8명의 환자에서 굴절이상 교정만으로는 방문목적에 대한 만족을 보이지 않았다. 이는 굴절이상 이외에 환자들 이 가진 안진, 눈부심 증상, 저하된 대비감도, 황반 미성숙에 의해서 발생한 약시가 원인인 것으로 보인다. 따라서 이러한 백색증 환자는 이번 연구결과에서 보인 것처럼 안경 처방 이후에 착색렌즈를 통한 눈부심 및 대비감도의 호전, 이에 따른 망원렌즈나 확대경 등의 저시력 기구 효과의 극대화를 통하여 일상생활의 만족도를 높일 수 있을 것이다.

이번 연구결과 백색증 환자에서 적절한 저시력기구 및 착색렌즈의 처방을 통하여 의미있는 시력향상과 대부분 환자에서 눈부심의 감소 및 특히 낮조건하에서의 의미있는 대비감도 향상을 보였다. 또한 본 연구의 대상이 된 백색증 환자는 대부분 학동기의 환자로서 치료목적이 독서였으나 이들의 성장과정에 따라서 원하는 목적이 다양해질 것이다.



**Figure 1.** Comparisons of mean contrast sensitivity according to wearing of tinted lenses at two conditions. \* $p < 0.05$  comparison between without tinted-lenses group and with tinted-lenses group in day condition (Mann-Whitney *U*-test); † $p > 0.05$  comparison between without tinted-lenses group and with tinted-lenses group in day condition (Mann-Whitney *U*-test).

이에 따라서 환자들의 성장에 따른 저시력 기구의 다양하고 적절한 처방이 필요하다. 이러한 저시력 기구의 사용은 처방에서만 끝나는 것이 아니라 기구에 대한 적응도를 높이기 위한 지속적인 교육과 훈련이 또한 필요하다. 이번 연구에서도 기구 적응실패에 따른 낮은 적응도를 보였다.

본 결과에서 보는 바와 같이 백색증 환자들은 심한 난시를 갖고 있으며, 적절한 굴절이상을 교정한 후에도 0.2 이상의 시력을 얻기 어려운 경우가 대부분이다. 많은 환자들이 안경 교정을 해도 시력개선이 별로 없는 것 같다고 안경 착용을 하지 않고 있었으나 본 연구 결과에서처럼 안경 교정 후에 의미있는 시력의 개선을 얻을 수 있었으므로, 백색증 환아에게는 어릴 때부터 굴절이상을 적극적으로 교정해 주어야 하며, 더불어 저시력 재활 훈련 프로그램을 소개하고 연계해 주는 것이 안과의사로서의 필수적인 임무라 하겠다. 착색렌즈를 사용하고 적절한 근거리, 원거리 저시력 기구를 처방하고 사용하도록 교육함으로써 백색증 환아의 학습능력을 증진시키고 삶의 질을 개선시킬 수 있을 것으

로 보인다.

## 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) Castronuovo S, Simon JW, Kandel GL, et al. Variable expression of albinism within a single kindred. *Am J Ophthalmol* 1991; 111:419-26.
- 3) Abadi RV, Dickinson CM, Pascal E, Papas E. Retinal image quality in albinos. A review. *Ophthalmic Paediatr Genet* 1990;11:171-6.
- 4) Carden SM, Boissy RE, Schoettker PJ, Good WV. Albinism: modern molecular diagnosis. *Br J Ophthalmol* 1998;82:189-95.
- 5) Summers CG, King RA. Ophthalmic features of minimal pigment oculocutaneous albinism. *Ophthalmology* 1994;101:906-14.
- 6) Collewijn H, Apkarian P, Spekreijse H. The oculomotor behaviour of human albinos. *Brain* 1985;108:1-28.
- 7) Han GC, Lee JH, Paik HJ. Two cases of oculocutaneous albinism with congenital nystagmus. *Korean J Otolaryngol-Head Neck Surg* 2004;47:683-91.

**=ABSTRACT=**

## Clinical Findings and Results of Low Vision Devices in Pediatric Patients with Albinism

Doo Hwan Oh, MD<sup>1</sup>, Shin Hae Park, MD<sup>2</sup>, Jeong Kyu Lee, MD, PhD<sup>1</sup>, Nam Ju Moon, MD, PhD<sup>1</sup>

*Department of Ophthalmology, Chung-Ang University College of Medicine<sup>1</sup>, Seoul, Korea*

*Department of Ophthalmology and Visual Science, Seoul St. Mary's Hospital, The Catholic University of Korea School of Medicine<sup>2</sup>, Seoul, Korea*

**Purpose:** To assess clinical features and efficacy of spectacles and low vision devices in pediatric patients with albinism.

**Methods:** A retrospective study was performed of 15 pediatric patients with albinism for whom glasses and low vision devices had been prescribed to determine subjective satisfaction and objective improvement in visual acuity (VA), strabismus, contrast sensitivity, number of reading letters during 1 minute with refractive correction and low vision devices.

**Results:** The median refractive correction was  $+0.12 \pm 5.45$  diopter (D) spherical equivalent with  $-0.71 \pm 3.62$  D astigmatism. Most patients complained of reading difficulty and photophobia. Hand-held magnifier and Keplerian telescope were commonly prescribed low vision devices. In addition, VA, strabismic deviation, contrast sensitivity and number of reading letters during 1 minute significantly improved after wearing glasses and low vision devices.

**Conclusions:** The present study showed a significant improvement in corrected VA, alignment and subjective symptoms in pediatric patients with albinism by wearing glasses and low vision devices. Additionally, high compliance can improve final patients' satisfaction through using training of low vision devices.

J Korean Ophthalmol Soc 2011;52(4):466-471

**Key Words:** Albinism, Low vision device, Spectacles

---

Address reprint requests to **Nam Ju Moon, MD, PhD**

Department of Ophthalmology, Chung-Ang University Hospital

#224-1 Heukseok-dong, Dongjak-gu, Seoul 156-755, Korea

Tel: 82-2-6299-1687, Fax: 82-2-825-1666, E-mail: njmoon@chol.com