

## 망막중심오목형성저하 환자의 임상적 특징

박대영 · 김명미

영남대학교 의과대학 안과학교실

**목적:** 망막중심오목형성저하 환자가 가지는 역학적, 안과적 특징과 동반 질환을 분석하고자 하였다.

**대상과 방법:** 임상적으로 망막중심오목형성저하로 진단받은 환자 42명(84안)의 의무기록을 후향적으로 조사하였다.

**결과:** 남자는 28명, 여자는 14명이었고 초진나이는 0-60세(최빈값 1세), 경과관찰 기간은  $9.7 \pm 5.4$ 년이었다. 초진 때 주요호소증상은 눈 떨림이나 얼굴돌림이 가장 많았다. 최대교정시력이 0.3 미만인 초진 때 75안(91.5%)이었으나 마지막 경과관찰 때(7-60세) 55안(67.1%)이었다. 구면렌즈대응치의 평균 절댓값은  $2.89 \pm 2.96$ 디옵터(D)이었고 난시가 있는 71안의 난시 정도는 평균  $2.1 \pm 1.1$ D이었다. 동반 질환으로 무홍채증이 15명(35.7%), 눈백색증과 눈피부백색증이 각각 16명(38.1%)과 11명(26.2%)이었다. 사시는 24명(57.1%)에서 관찰되었다.

**결론:** 망막중심오목형성저하의 동반질환은 무홍채증과 눈백색증, 눈피부백색증이었다. 망막중심오목형성저하는 심한 굴절이상과 저시력을 동반하는 경우가 많으며 최대교정시력 발달을 위해 어릴 때부터 적극적인 안경 처방을 하여 굴절약시에 대한 치료를 하는 것이 필요하리라 생각한다.

〈대한안과학회지 2011;52(12):1496-1500〉

망막중심오목형성저하는 임상적으로 시력감소 및 눈떨림을 동반하며 안저검사에서 망막중심오목반사 및 황반엽황소가 관찰되지 않아 정상적인 황반부가 구별되지 않는 질환이다.<sup>1</sup> 이는 후극부 중심의 망막에 신경절세포와 내핵층이 없어지지 않고 남아 있으며, 태생 6개월 무렵에 보이는 분화단계에 머무르는 것으로 알려져 있다. 또한 망막중심오목형성저하는 무홍채증과 백색증, 작은안구증, 소아백내장, 주변망막 로제트, 완전색맹과 동반할 수도 있으며 기형과 관계없이 독립된 망막중심오목형성저하도 나타날 수 있다.<sup>1,2</sup> 본 연구에서는 망막중심오목형성저하 환자가 가지는 역학적, 안과적 특징 및 동반질환을 분석하여 체계적인 접근방법과 치료방향을 설정하기 위한 기초적인 임상자료를 제시하고자 하였다.

### 대상과 방법

1987년 10월부터 2009년 2월까지 영남대학교의료원 안

과를 방문하여 임상적으로 망막중심오목형성저하로 진단받은 환자(42명, 84안)의 의무기록을 후향적으로 조사하였다. 초진 때의 주요 호소증상과 시력, 1% cyclopentolate에 의한 조절마비굴절검사, 동공반사 및 안구운동검사 결과, 동반된 약시의 유무 등 기본적 안과검사의 결과를 수집하였으며, 안저검사 결과는 상세한 기술, 그림, 안저사진 등으로 자세히 분석하였다. 시력은 초진 및 마지막 경과관찰 때 Topcon Autochart Projector® (Topcon, Tokyo, Japan)로 측정된 각각의 최대교정시력으로 평가하였고, 초진 때 의사소통이 불가능한 경우에는 경과관찰 기간 중 최초로 그림시력표로 측정된 교정시력으로 평가하였다. 경과관찰 기간 중 동반된 사시 및 눈떨림과 연관된 얼굴돌림에 대해서 수술을 시행하였고, 10세 미만의 단안약시 환자에 대해서는 가능한 한 가림치료를 병행하였다.

세극등현미경검사를 이용하여 홍채투과성을 분류하였다. 안저검사는 동일한 한 명의 검사자가 도상검안경과 20디옵터(D) 집광렌즈를 이용하여 검사하였으며 황반의 불투명성을 정도에 따라 분류하였다(Table 1).<sup>3</sup>

### 결 과

대상환자는 42명, 84안이었고, 남자가 28명, 여자가 14명으로 남자가 여자보다 더 많았다. 초진 나이는 생후 30일에서 60세, 최빈값은 1세였고 성별에 따른 초진 나이는 Table 2와 같았다. 대상환자 모두 황반의 고리모양반사를

■ 접수 일: 2011년 3월 12일 ■ 심사통과일: 2011년 7월 26일  
■ 게재허가일: 2011년 10월 29일

■ 책임저자: 김 명 미

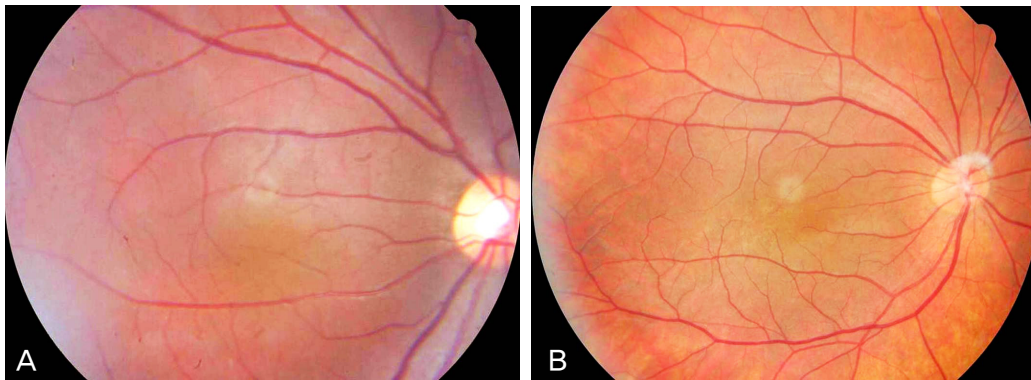
대구시 남구 현충로 170  
영남대학교의료원 안과  
Tel: 053-620-3441, Fax: 053-626-5936  
E-mail: mmk@med.yu.ac.kr

\* 이 논문의 요지는 2009년 대한안과학회 제102회 학술대회에 포스터로 발표되었음.

**Table 1.** Grading scheme of iris transillumination and macular transparency

Grade	Description
Iris transillumination	
Grade 1	Marked amount of iris pigment; minimal punctuate transillumination
Grade 2	Moderate amount of iris pigment; diffuse punctuate iris transillumination, often irregular in location
Grade 3	Minimal amount of iris pigment; almost complete transillumination
Grade 4	No iris pigment; full iris transillumination
Macular transparency	
Grade 1	Choroidal vessels easily visible in the macula
Grade 2	Choroidal vessels visible in the macula, but indistinct because of translucent-appearing retinal pigment epithelium
Grade 3	Choroidal vessels not visible in the macula

From: Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ Jr, King RA. Hermansky-Pudlak syndrome. Ophthalmic findings. Ophthalmology 1988;95:545-54.



**Figure 1.** Fundus pictures of patients with foveal hypoplasia. (A) Fundus photograph of foveal hypoplasia with aniridia. (B) Fundus photograph of foveal hypoplasia with oculocutaneous albinism.

**Table 2.** Demographic characteristics of 42 patients with foveal hypoplasia at first visit

Age (yr)	Male (%)	Female (%)
< 1	9 (32.1)	5 (35.7)
1-5	6 (21.4)	5 (35.7)
6-10	7 (25.0)	1 (7.1)
11-15	0 (0)	1 (7.1)
16-20	3 (10.7)	0 (0)
> 20	3 (10.7)	2 (14.3)
Total	28 (100)	14 (100)

확인할 수 없었으며(Fig. 1) 망막중심오목형성 저하가 한 눈에만 있던 경우는 없었다. 초진 때 주요 호소 증상은 눈 떨림이나 얼굴돌림이 22명으로 가장 많았고, 그 외 시력장애가 13명, 눈부심이 13명, 사시가 10명이었으며 일부는 중복되었다. 초진 때 이환된 눈의 최대교정시력은 정신지체로 시력을 쫄 수 없었던 1명(2안)을 제외한 82안에서 얻을 수 있었다. 0.3 미만의 나쁜 시력을 보인 경우가 75안(91.5%)으로 대다수를 차지하였으나 마지막 경과관찰 때(7-60세, 최빈값 14세) 55안(67.1%)으로 감소하였다(Table 3). 경과관찰 중 저시력보조기구를 처방받은 경우는 15명(35.7%)이었으며 처방받은 첫 평균 나이는 11.3세였다. 처방된 저시력보조기구의 종류는 원거리용으로 손에 쥐는 망원경, 독서용으로는 집광확대경이 처방되었다.

조절마비굴절검사값은 84안 모두에서 얻을 수 있었다.

**Table 3.** Distribution of initial & final best corrected visual acuity of the eyes with foveal hypoplasia

Visual acuity	No. of initial BCVA (%)	No. of final BCVA (%)
FC at 10 cm - <0.1	24 (29.3)	6 (7.3)
0.1	28 (34.1)	14 (17.1)
0.15	18 (22.0)	17 (20.7)
0.2	5 (6.1)	18 (21.9)
0.3	6 (7.3)	13 (15.9)
0.4	1 (1.2)	8 (9.8)
0.5	0 (0)	4 (4.9)
0.7	0 (0)	2 (2.4)
Total	82 (100)	82 (100)

Two eyes of a person with mental retardation were excluded. FC = counting fingers; BCVA = best corrected visual acuity.

구면렌즈대응치(spherical equivalent)가 근시인 눈은 30안, 정시가 6안, 원시가 48안이었다. 두 눈 차이가 2D 이상 차이 나는 굴절부등은 2명이었었다. 근시와 원시는 각각 평균  $-3.4 \pm 3.7D$ ,  $+3.2 \pm 3.0D$ 였다. 84안의 구면렌즈대응치의 평균 절대값은  $2.89 \pm 2.96D$ 였다(Table 4). 난시는 71안에 있었으며 평균 난시값은  $2.1 \pm 1.1D$  (0.5-5.5D)이었고 1.5D를 넘는 경우가 84안 중 45안(53.6%)이었다(Table 4).

동반된 사시를 보인 환자는 24명(57.1%)으로 외사시가 17명, 내사시가 7명이었으며, 외사시 환자에서 사근기능항

**Table 4.** Spherical equivalent and cylinder of refractive errors of 84 eyes with foveal hypoplasia

	No. of eyes (%)
Spherical equivalent (D)	
Myopia	30 (35.7)
$\geq -4.00$	10 (11.9)
-3.90 to -2.00	3 (3.6)
$< -2.00$	17 (20.2)
Emmetropia	6 (7.1)
Hyperopia	48 (57.1)
$< +2.00$	18 (21.4)
+3.90 to +2.00	18 (21.4)
$\geq +4.00$	12 (14.3)
Cylindrical refractive errors (D)	
0	13 (10.5)
$\leq 0.50$	7 (9.9)
0.75-1.00	14 (19.7)
1.25-1.50	5 (7.0)
1.75-2.00	14 (19.7)
2.25-2.50	13 (18.3)
2.75-3.00	8 (11.3)
3.25-3.50	3 (4.2)
3.75-4.00	5 (7.0)
4.25-4.50	1 (1.4)
4.75-5.50	1 (1.4)

D = diopters.

진이 3명 동반되어 있었다(Table 5).

동반된 질환으로는 무홍채증이 15명(35.7%), 눈백색증과 눈피부백색증이 경우가 각각 16명(38.1%), 11명(26.2%)이었다. 무홍채증을 제외한 나머지 환자들 중 홍채 이상이 없었던 환자는 12명, 홍채 불완전투과 14명, 완전 홍채색소 결핍 1명이 있었다(Table 6). 안저검사에서 황반 투명성이 있었던 환자는 27명이었으며 눈백색증 혹은 눈피부백색증이었다(Table 6). 나머지는 모두 무홍채증이었다.

각막에 판누스나 혼탁이 있었던 경우가 11명(25.6%)이었고 모두 무홍채증이었다. 백내장이 있거나 백내장 수술을 한 경우가 14명(32.6%)이었으며 이 중 12명이 무홍채증이었다.

경과 관찰 중 3명이 안압하강제를 투여하고 있었으며 그 중 2명은 무홍채증, 1명은 눈백색증이었으며, 무홍채증 환자 한 명은 양안 섬유주절제술을 시행 받았다. 무홍채증 환자 중 1명은 빌름스종양이 발견되어 수술적 치료를 받았다.

## 고 찰

망막중심오목형성저하는 거의 대부분 동반질환을 갖고 있으며 같은 동반질환 군내에서도 다양한 임상양상을 가지며 쉽게 진단될 수 있다. 본 연구에서 동반 질환으로는 무홍채증 15명(35.7%), 눈백색증 16명(38.1%), 눈피부백색

**Table 5.** Associated strabismus of 42 patients with foveal hypoplasia

Strabismus	No. of eyes*
Exotropia	17
Intermittent exotropia	3
Constant exotropia	14
Esotropia	7
Accommodative esotropia	3
Non-accommodative esotropia	4
Inferior oblique overaction	2
Superior oblique overaction	1
None	18

\*Some of them are overlapped.

**Table 6.** Iris characteristics and macular transparency of 42 patients with foveal hypoplasia

	No. of eyes (%)
Iris characteristics	
Normal	12 (28.6)
Transillumination Grade 1	7 (16.7)
Transillumination Grade 2	4 (9.5)
Transillumination Grade 3	3 (7.1)
Transillumination Grade 4	1 (2.4)
Aniridia	15 (35.7)
Macular transparency	
Grade 1	9 (21.4)
Grade 2	18 (42.9)
Grade 3	2 (4.8)
Cannot know (not described)	13 (31.0)

증 11명(26.2%)이 있었다.

무홍채증은 백내장과, 녹내장, 각막판누스, 시신경저하, 눈떨림, 광감수성 등과 연관되어 나타난다. 약 1/3에서 빌름스 종양과 정신지체가 함께 나타날 수도 있다.<sup>4</sup> 또한 무홍채증은 다양한 표현형을 보여 완전 무홍채증부터 알기 어려울 정도로 미묘한 홍채형성저하까지 있는 것으로 알려져 있다.<sup>5</sup> 본 연구에서는 무홍채증 15명 중 11명이 완전무홍채증이었으며 4명이 부분무홍채증이었다.

백색증은 눈백색증과 눈피부백색증으로 나뉘며 멜라닌 색소의 생성 정도에 따라 눈, 피부, 혹은 모발에 영향을 미친다.<sup>6</sup> Fonda<sup>7</sup>의 보고에서 161명의 백색증환자 중 14명이 눈백색증이었으나 본 연구에서 16명이 눈백색증, 11명이 눈피부백색증으로 눈백색증이 눈피부백색증보다 더 많았다. 그 외 백색증은 홍채투과조명과 망막중심오목형성저하, 광감수성, 굴절이상, 입체시의 저하, 시신경 교차의 교차 결손 등의 특징을 가진다.<sup>6,8</sup> 드물게 일부 백색증이 좋은 입체시, 좋은 시력, 눈떨림의 결여, 황반의 멜라닌존재 등 특이한 양상을 갖는 경우도 있다. 명확한 안과적 특징을 보이지 않는 백색증의 경우 망막중심오목형성저하의 발견과 시각 유발전위검사가 진단에 도움이 될 수 있다.<sup>9</sup>

망막중심오목형성저하환자에서 초진 시의 임상양상은 눈떨림 및 얼굴돌림이 가장 많았으며 그 외 눈부심과 시력 저하, 사시 등이 있었다. 초진 때의 나이는 5세 이하가 25명(59.5%)으로 대부분 어렸으며 남자(66.7%)가 여자(33.3%)보다 많은 분포를 보였다. 초진 때의 나이가 어린 것은 동반질환들이 유전성으로 일찍 나타나는 경우가 많기 때문으로 생각한다.

본 연구에서 망막중심오목형성저하의 환자들 중 사시를 동반한 경우는 24명(57.1%)이었다. 보고에 의하면 격리망막중심오목형성저하를 보인 환자 중 60%는 사시가 있었고 얼굴돌림, 머리기울임 등 이상두위를 보인 경우는 80%이었으며 백색증의 경우 외사시가 내사시보다 3배 정도 많은 것으로 나타났다.<sup>1,7</sup>

망막중심오목형성저하의 시력 예측은 나쁜 편이며 Edmunds<sup>10</sup>는 백색증의 16예에서 시력이 20/70에서 8/200 사이였으며 평균시력이 20/200 정도였다고 보고하였다. 본 연구에서는 처음으로 측정된 최대교정시력이 0.3 미만이었던 경우가 75안(91.5%)이었고 경과관찰기간 중 최대교정시력이 0.3 미만이었던 경우는 55안(67.1%)으로 감소하여 최대교정시력의 발달이 있음을 알 수 있었으나 저시력이 많은 편이었다. Fonda<sup>7</sup>와 Gronskov et al<sup>11</sup>은 백색증 소아들이 저시력인 경우가 많기 때문에 확대교과서와 저시력보조기구를 쓰게 할 것을 강조하였다. 본 연구에서는 최대교정시력이 0.3 미만으로 저시력인 경우 필요에 따라 저시력보조기구를 처방하였으며 15명(35.7%)이 처방받았다.

망막중심오목형성저하에서 저시력이 되는 기전은 동반되는 질환의 특징과 밀접한 관련이 있으며 이에는 굴절이상과 눈떨림이 포함된다. 본 연구에서 망막중심오목형성저하를 가진 환자의 구면렌즈대응치 중 2D 이상의 근시가 13안(15.4%)이었으며 2D 이상의 원시가 30안(35.7%)이었다. 또한 약시 위험요인<sup>12</sup>인 1.5D 이상의 난시가 45안(53.6%)으로 높은 굴절 이상을 동반하였다. 백색증의 경우 원인은 잘 알려져 있지 않으나 근시와 난시를 동반하는 경우가 흔한 것으로 알려져 있다. Fonda<sup>7</sup>는 백색증의 322안 중 117안에서 3D 이상의 난시가 동반되었다고 보고하였다.

이러한 심한 굴절 이상을 가진 망막중심오목형성저하가 많은 편인데도 불구하고 많은 경우에 망막중심오목형성저하 환자에게 기대할 수 있는 최종시력이 낮을 것으로 예상하는 경향이 있어서 굴절 이상을 완전 교정하지 않는 편이다. 그러나 Anderson et al<sup>13</sup>은 환자의 다양한 안경순응도에도 불구하고 백색증을 가진 소아들에게 적극적인 굴절이

상 교정을 위한 안경착용을 통해 의미 있는 시력개선과 안구정렬개선 효과가 있었다고 하였다. 또한 굴절약시는 안경처방이 조금 늦어도 최대교정시력이 좋아질 수 있다고 알려져 있다.<sup>14</sup> 그러므로 실제 외래에서 망막중심오목저하를 가진 환자의 굴절이상 교정이 시력개선에 기여할 수 있음을 인지해야 하며 환자 및 보호자들에게 완전한 굴절이상 교정을 위한 안경착용을 권고해야 할 것이다.

결론적으로 망막중심오목형성저하는 무홍채증과 백색증, 눈피부백색증이 동반될 수 있으며 굴절이상과 저시력이 많으므로 초기에 안경처방을 비롯한 적극적인 치료를 포함한 체계적인 접근이 필요하다.

## 참고문헌

- 1) Oliver MD, Dotan SA, Chemke J, Abraham FA. Isolated foveal hypoplasia. *Br J Ophthalmol* 1987;71:926-30.
- 2) Vincent A, Kemmanu V, Shetty R, et al. Variable expressivity of ocular associations of foveal hypoplasia in a family. *Eye (Lond)* 2009;23:1735-9.
- 3) Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ Jr, King RA. Hermansky-Pudlak syndrome. Ophthalmic findings. *Ophthalmology* 1988;95:545-54.
- 4) Kokotas H, Petersen MB. Clinical and molecular aspects of aniridia. *Clin Genet* 2010;77:409-20.
- 5) Holmstrom G, Eriksson U, Hellgren K, Larsson E. Optical coherence tomography is helpful in the diagnosis of foveal hypoplasia. *Acta Ophthalmol* 2010;88:439-42.
- 6) McAllister JT, Dubis AM, Tait DM, et al. Arrested development: high-resolution imaging of foveal morphology in albinism. *Vision Res* 2010;50:810-7.
- 7) Fonda G. Characteristics and low-vision corrections in albinism. A report of 161 patients. *Arch Ophthalmol* 1962;68:754-61.
- 8) Chong GT, Farsiu S, Freedman SF, et al. Abnormal foveal morphology in ocular albinism imaged with spectral-domain optical coherence tomography. *Arch Ophthalmol* 2009;127:37-44.
- 9) Lee KA, King RA, Summers CG. Stereopsis in patients with albinism: clinical correlates. *J AAPOS* 2001;5:98-104.
- 10) Edmunds RT. Vision of albinos. *Arch Ophthalmol* 1949;42:755-67.
- 11) Gronskov K, Ek J, Brondum-Nielsen K. Oculocutaneous albinism. *Orphanet J Rare Dis* 2007;2:43.
- 12) Donahue SP, Arnold RW, Ruben JB. Preschool vision screening: what should we be detecting and how should we report it? Uniform guidelines for reporting results of preschool vision screening studies. *J AAPOS* 2003;7:314-6.
- 13) Anderson J, Lavoie J, Merrill K, et al. Efficacy of spectacles in persons with albinism. *J AAPOS* 2004;8:515-20.
- 14) Cavazos H, Haase W, Meyer E. Ametropic amblyopia. *Strabismus* 1993;1:63-7.

=ABSTRACT=

## Clinical Manifestations of Foveal Hypoplasia

Dae-young Park, MD, Myung-Mi Kim, MD, PhD

*Department of Ophthalmology, Yeungnam University College of Medicine, Daegu, Korea*

**Purpose:** To estimate the baseline demographic/ocular characteristics and associated findings of patients with foveal hypoplasia.

**Methods:** The medical records of 42 patients (84 eyes) who were clinically diagnosed with foveal hypoplasia were retrospectively reviewed.

**Results:** There were 28 males and 14 females with mode age at diagnosis of 1 (range, 0-60 years) year and a mean follow-up period of  $9.7 \pm 5.4$  years. At the first office visit, the most common complaints were ocular oscillation and face turn. There were 75 eyes (91.5%) with best corrected visual acuity worse than 0.3 at the first visit, but that number decreased to 55 eyes (67.1%) at the last follow-up (age range, 7-60 years). The absolute spherical equivalent of refractive errors was  $2.89 \pm 2.96$  diopters (D), and 71 eyes had astigmatism with a mean astigmatism of  $2.1 \pm 1.1$  D. Forty-two patients had associated diseases: 15 (35.7%) with aniridia, 16 (38.1%) with ocular albinism and 11 (26.2%) with oculocutaneous albinism. In addition, strabismus was found in 24 patients (57.1%).

**Conclusions:** Diseases associated with foveal hypoplasia include aniridia, ocular albinism and oculocutaneous albinism. Since foveal hypoplasia is often associated with high refractive errors and poor vision, an early prescription of eyeglasses is mandatory for management of refractive amblyopia to ensure the development of the best corrected visual acuity.

J Korean Ophthalmol Soc 2011;52(12):1496-1500

**Key Words:** Aniridia, Foveal hypoplasia, Ocular albinism, Oculocutaneous albinism

---

Address reprint requests to **Myung-Mi Kim, MD, PhD**

Department of Ophthalmology, Yeungnam University Medical Center

#170 Hyeonchung-ro, Nam-gu, Daegu 705-717, Korea

Tel: 82-53-620-3441, Fax: 82-53-626-5936, E-mail: mmk@med.yu.ac.kr