

## 미토콘드리아 DNA T14484C 점돌연변이를 가진 한국인 레버유전시신경병증의 시기능 예후

김미정<sup>1</sup> · 박성섭<sup>2</sup> · 황정민<sup>1,3</sup>

서울대학교 의과대학 안과학교실<sup>1</sup>, 진단검사의학과<sup>2</sup>, 분당서울대학교병원 안과<sup>3</sup>

**목적:** 미토콘드리아 DNA T14484C 점돌연변이를 가진 한국인 레버유전시신경병증의 임상양상 및 시기능 예후를 알아보려고 하였다.  
**대상과 방법:** 시력저하를 주소로 내원하여 분자유전검사로 미토콘드리아 DNA의 T14484C 점돌연변이가 확인된 14명을 대상으로 의무 기록을 후향적으로 조사하여 임상양상을 분석하였다.

**결과:** 14명 모두 유의한 시력저하를 보였으며 최종관찰 시 단안 또는 양안의 시력이 0.4 이상으로 회복된 경우가 8명(57%), 양안 모두 0.1 이하인 경우가 6명(43%)이었다. 증상악화가 시야검사에서 단안 또는 양안의 중심암점, 주시점맹점암점을 보이는 경우가 10명(71%) 있었다. 증상악화가 Ishihara 색각검사를 시행한 12명 중 11명(92%)에서 색각이상 이 있었다. 최종관찰 시 시력이 호전된 8명 중 4명에서 양안 색각이상 이, 3명에서 양안 중심암점이 계속되었다. 시력호전군과 비호전군의 최초 증상발생연령 및 악화가 최저시력에는 차이가 없었다( $p>0.05$ ).

**결론:** T14484C 점돌연변이와 관련된 한국인 레버유전시신경병증 환자는 코커서스게나 일본인과 비슷하게 양호한 시력예후를 보였으며 중심시력이 호전된 경우에도 일부에서 색각이상이나 중심암점이 남았다.

<대한안과학회지 2012;53(1):151-156>

레버유전시신경병증(Leber's hereditary optic neuropathy, LHON)은 아급성 시신경병증을 보이는 대표적인 사립체 DNA (mitochondrial DNA, mtDNA) 유전질환이다.<sup>1-3</sup> 1988년 Wallace et al<sup>1</sup>이 mtDNA G11778A 점돌연변이를 발견한 이래 여러 부위의 mtDNA 점돌연변이가 보고되었고, 국내에서는 1995년부터 LHON의 분자유전검사가 시작되었다.<sup>4</sup> 가장 흔한 G11778A와 G3460A, T14484C의 3부위가 전체 일차 점돌연변이의 96%를 차지하며 (MITOMAP, <http://www.mitomap.org>) 한국인의 일차 점돌연변이로서는 3부위 외 C4171A가 보고된 바 있다.<sup>5</sup> 일차 점돌연변이의 비율은 인종에 따라 다르며 한국인 60명 중 G11778A, T14484C, G3460A은 각각 46명(77%), 13명(22%), 1명(1%)으로 보고되었다.<sup>6</sup>

T14484C와 C4171A는 G11778A나 G3460A에 비해 시력 예후가 좋다고 알려졌으나<sup>7-12</sup> Yang et al<sup>13</sup>은 중국인 C4171A환자들을 대상으로 한 연구에서 한국인 C4171A와 달리 불량한 시력예후를 보이며 이는 mtDNA 배경

(background)의 유전자 다형성에 따른 차이 때문이라고 보고하였다. T14484C의 경우도 mtDNA의 일배체형(haplotype)에 따라 유전자 발현도에 차이가 있으므로<sup>14</sup> 동일한 mtDNA 점돌연변이라도 표현형 결정에 있어서 가계와 인종에 따른 mtDNA 유전자다형성의 영향을 고려해야 하겠다.

T14484C 점돌연변이가 있는 한국인 12명 중 8명(67%)에서 단안 또는 양안 최종 시력이 0.4 이상으로 회복되었다는 보고가 있으나 이는 10여 년 전 연구이며 중심시력 호전 여부에 주안점을 두어 시야와 색각의 변화에 대해서는 구체적으로 언급하지 않았다는 한계점이 있다.<sup>11</sup> 중심시력이 호전되더라도 시야장애 및 색각이상은 남을 수 있으므로<sup>15</sup> 시야장애 및 색각이상의 호전 여부에 대해서도 경과관찰이 필요하다. 따라서 이 연구에서는 위에서 언급한 기존 연구의 한계점을 보완하여 한국인에서의 T14484C 양성 LHON 환자의 임상양상 및 중심시력, 색각, 시야 등 전반적 시기능의 예후를 분석하고 이의 인종적 차이 유무를 확인하고자 하였다.

■ 접수 일: 2011년 2월 24일 ■ 심사통과일: 2011년 8월 19일  
■ 게재허가일: 2011년 11월 12일

■ 책임저자: 황 정 민  
성남시 분당구 구미로 166  
분당서울대학교병원 안과  
Tel: 031-787-7372, Fax: 031-787-4057  
E-mail: hjm@snu.ac.kr

### 대상과 방법

시력저하를 주소로 1996년 9월부터 2002년 11월까지 서울특별시립 보라매병원 안과 또는 2003년부터 2007년까지 분당서울대학교병원 안과에 내원한 환자 중 LHON이 의

심되어 mtDNA 점돌연변이 여부를 검사하여 T14484C 점돌연변이가 확인된 환자를 대상으로 후향적으로 시력 및 색각, 시야 등을 비롯한 임상 경과를 조사하였다.

## DNA 분석

전혈에서 분리한 백혈구에서 salting out법으로 mtDNA를 추출하였다. 염기서열이 5'-AAACAATGGTCAAC-CAGGAAC-3'의 상향 시발체(forward primer)와 5'-TTTTTTTAATTTATTTAGGGGGCCTG-3'의 하향 시발체(reverse primer)를 가지고 중합효소연쇄반응(polymerase chain reaction)을 일으켜 mtDNA를 증폭하였다. 중합효소연쇄반응 산물은 MboI 절단위치(restriction site)(GATC)에 대한 제한효소 MvaI을 사용하여 하룻밤 동안 절단한 후 2-4% agarose gel에서 확인하였다. 이외에도 나머지 3개의 일차 점돌연변이 부위인 미토콘드리아 뉴클레오타이드체위(nucleotide positions) 3460, 4171, 11778를, 일부에서 8개의 주요 이차 점돌연변이 부위 3394, 4216, 4917, 5244, 7444, 13708, 15257, 15812의 점돌연변이 여부도 조사하였다.

## 결 과

분자유전검사 결과 T14484C 점돌연변이가 확인된 14명(남자 12명, 여자 2명)의 환자에서 T14484C 외 LHON의 다른 일차 또는 이차 점돌연변이는 관찰되지 않았다. 평균 최초 증상 발생연령은 20.1세(10-38세)이었다. 최종 경과 관찰 시력이 양안 또는 단안에서 0.4 이상인 군(시력 호전군, 8명)과 양안 모두 최종 경과관찰시력 0.4 미만인 군(시력 비호전군, 6명)에서, 최초증상 발생시기가 시력 호전군은  $17.1 \pm 6.3$  세, 시력 비호전군은  $24.2 \pm 9.3$  세로 두 군 간의 통계적으로 유의한 차이는 없었다( $p > 0.05$ , Mann-Whitney test).

14명 중 9명(64%)에서 모계에 시력저하의 가족력이 있었다. 이 중 모계 친족을 대상으로 분자유전검사를 시행하여 T14484C 점돌연변이가 입증된 환자는 총 3명(환자 1, 2, 11)이었다. 환자 1과 2는 형제였다(Table 1). 14명 환자 모두 1일 2잔 이상의 알코올을 섭취력이나 약물 중독, 대사장애, 외상 등의 기저력이 없었다.

경과관찰 기간은 평균 62주(8-140주)였으며, 14명의 환자 모두 경과관찰기간 중 초진시력보다 시력표상 2줄 이상 시력이 떨어졌다. 초진 시 양안 평균시력은  $1.05 \pm 0.56$  logMAR, 증상악화기 양안 평균시력은  $1.38 \pm 0.50$  logMAR로, 증상악화기에 초진 시보다 통계적으로 유의하게 시력이 저하되었다( $p = 0.002$ , Wilcoxon signed rank test).

증상 악화기에 최저시력은 양안 안전수지부터 0.6까지 다양하였다. 환자 5는 최저시력이 우안 0.08, 좌안 0.6으로 좌안의 시력저하는 비교적 경미하였지만 양안 모두 중심암점을 보였으며 Ishihara 색각검사와 Hardy-Rand-Rittler 색각검사에서 양안 모두 전색맹(total dyschromatopsia)을 보였다.

증상악화기에 Ishihara 색각검사를 시행한 환자는 총 12명으로 이 중 11명(92%)에서 색각이상이었다. Ishihara 색각검사의 14개 시표 중 1개도 읽지 못하는 경우가 7명 9안, 5개 이하의 시표를 읽는 경우가 7명 8안, 6-10개 사이를 읽는 경우가 3명 4안, 11개 이상 14개 미만을 읽는 경우가 1명 1안이었다. 양안 모두 14개 다 읽은 경우는 1명 2안이었다(Table 1).

Hardy-Rand-Rittler 색각검사를 시행한 환자는 총 8명 16안으로 이 중 3명 6안은 6개의 판별시표도 전혀 읽지 못하였으며, 적록색각이상을 보이는 경우가 6명 9안으로(56%) 가장 많았다. 세분화하면 3명 5안에서 경도의 적록색각이상, 1명 1안에서 중등도 적록색각이상, 2명 3안에서 고도의 적록색각이상을 보였다. 또한 이 중 청황색각이상을 같이 보이는 경우가 2명 4안(25%, 환자 6, 7)에서 있었다. 4명의 환자(환자 3, 4, 7, 10)에서 증상악화기에 Farnsworth Munsell 100-hue test를 시행하였으며 양안의 총 실점수는 평균  $462.5 \pm 126.0$ 점(320-652점)이며 4명 모두 축이나 최고 정점을 찾을 수 없었다.

증상악화기에 시야검사에서 양안 모두 중심암점 또는 주시점명암점을 보이는 경우가 9명(64%), 단안에서 보이는 경우가 1명(7%)이었다. 이외 4명(29%)은 증상악화기 최대교정시력이 양안 모두 0.02 이하로 저하되어 시야검사를 하지 못하였다(환자 3, 6, 11, 14) (Table 1).

최종 경과관찰 시기를 기준으로 총 14명 28안 중 8명 14안(50%)에서 시력표상 2줄 이상의 유의한 시력 호전을 보였다. 증상악화기 양안 평균시력은  $1.38 \pm 0.50$  logMAR, 최종 경과관찰 시 양안 평균시력은  $0.76 \pm 0.72$  logMAR로 최종 경과관찰 시 통계적으로 유의하게 시력이 호전되었다( $p = 0.002$ , Wilcoxon signed rank test). 최종 경과관찰 시 최대교정시력이 양안 모두 0.4 이상인 경우는 6명(43%)이었으며 단안 0.4이상인 경우는 2명(14%)이었다. 이외 6명(43%)은 양안 모두 최종 경과관찰 시 최대교정시력이 안전수지에서 0.1 사이였다(Table 1, Fig. 1).

최종 경과관찰 시 Ishihara 색각검사를 시행한 12명 중 한 개의 시표도 읽지 못하는 경우가 5명 8안, 5개 이하의 시표를 읽는 경우가 3명 3안, 6-10개 사이를 읽는 경우가 3명 4안, 11-13개를 읽는 경우가 1명 1안으로 시력호전을 보인 8명 중에서도 4명(환자 5, 6, 7, 9)에서 양안 모두 색각

Table 1. Demographic factors and clinical course of T14484C mutations in Korean LHON patients

Patient No.	Sex	Age (yr)	Age of onset (yr)	Family history	Follow up (mo)	Visual acuity <sup>‡</sup>			Visual field <sup>§</sup>			Ishihara color vision <sup>  </sup>			Visual recovery		
						Initial	Worst	Final	Initial	Worst	Final	Initial	Worst	Final	Initial	Final	OS
1	M	22	12	Yes	39	0.1	0.2	0.15	0.08	1	0.8	U	CC	CC	N	N	U
2	M	20	14	Yes	56	0.9	0.9	0.2	0.3	0.9	1	U	C	C	N	N	14
3	M	27	13	Yes	96	0.01	0.1	0.02	0.01	0.06	0.08	GD	GD	NC	NC	NC	0
4	M	39	31	No	82	0.06	0.02	FC	FC	FC	FC	CC	CC	C	C	C	5
5	F	23	10	Yes	64	0.3	0.7	0.08	0.6	0.4	0.9	C	C	C	C	C	1
6	M	35	27	Yes	38	0.04	0.04	0.02	0.02	0.8	0.8	CC	CC	NC	C	C	10.5
7	M	29	18	No	121	0.04	0.1	0.01	0.1	FC	0.5	C	C	CC	CC	CC	0
8	M	32	26	Yes	63	0.7	0.5	0.15	0.1	1.2	1.2	C	C	CC	C	C	12.5
9	M	21	17	Yes	37	0.1	0.1	0.08	0.08	0.3	0.7	C	CC	CC	N	N	1
10	F	72	26	Yes	140	0.3	0.15	0.1	FC	0.1	FC	CC	C	CC	C	C	0
11	M	27	17	Yes	10	0.02	0.03	0.01	0.02	0.04	0.08	GD	CC	NC	NC	NC	0
12	M	47	38	No	8	0.02	0.02	0.02	0.02	0.03	0.04	C	N	C	N	C	0
13	M	27	13	No	72	0.1	0.1	0.1	0.1	0.9	0.8	C	C	C	U	U	7
14	M	35	20	No	44	0.02	0.02	FC	FC	0.04	0.04	NC	NC	NC	C	C	0

\*Sex: M = male; F = female; †Age: Age at the last follow-up; ‡Visual acuity: Initial = first examination by an ophthalmologist; Worst = worst during follow-up; Final = most recent follow-up; FC = finger count; §Visual field: C = central scotoma; CC = cecentral scotoma; N = normal; NC = non-checkable; U = unknown; ||Ishihara color vision test: U = unknown.

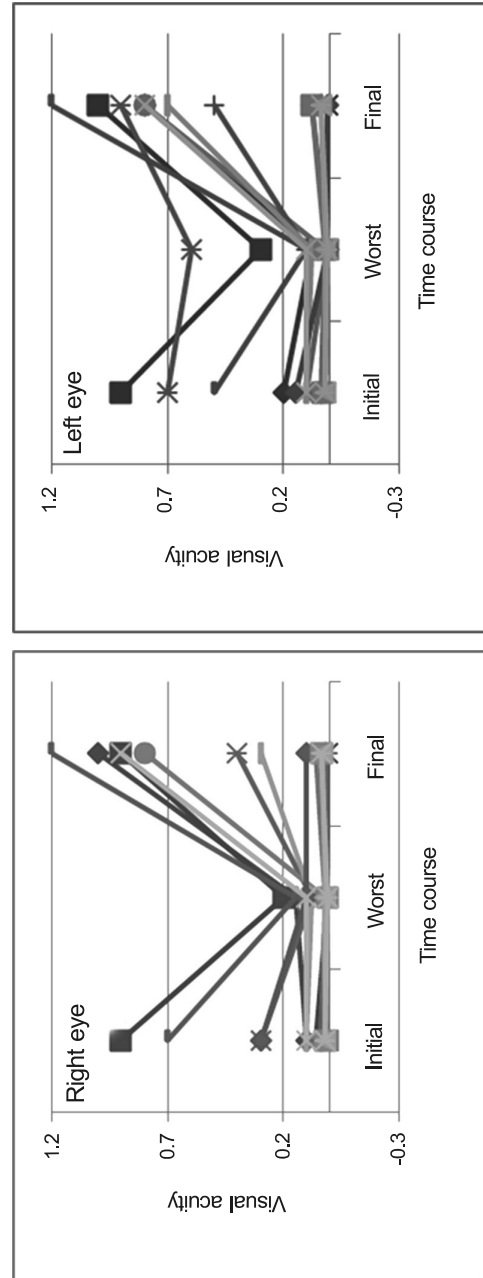


Figure 1. Changes in visual acuity of T14484C mutation group.

이상이 남았다. 양안 모두 14개 다 읽은 경우는 4명 8안 있었다(Table 1). 최종 경과관찰 시 Hardy-Rand-Rittler 색각검사를 시행한 10명 중 3명 5안에서 판별 시표도 읽지 못하였으며 3명 4안에서 정도의 적록 색각이상, 1명 1안에서 중등도 적록색각이상, 1명 2안에서 고도의 적록색각이상 소견이 관찰되었다. 적록색각이상 소견과 동시에 정도의 청황색각이상을 보이는 경우가 2명 3안, 중등도 청황색각이상을 보이는 경우가 1명 2안 있었다.

최종경과 관찰 시 시야 검사에서 양안 모두 중심암점 또는 주시점맹점암점을 보이는 경우가 6명, 단안에서 보이는 경우가 2명 있었으며 최종시력이 양호한 환자 8명 중에서도 3명(환자 5, 6, 8)은 최종 경과관찰 시까지 양안 모두 중심암점이 지속되었다(Table 1).

## 고 찰

LHON의 점돌연변이 중 T14484C는 G11778A나 G3460A에 비해 임상 예후가 양호하다.<sup>7-12</sup> 아프리카계와 코카서스계 미국인 17가계 19명 중 2명에서 양안 최종시력이 모두 20/30이었으며 3명에서는 양안 모두 20/25 이상이었고, 1명은 좌안 시력이 20/20으로 총 7명 13안(37%)에서 임상적으로 유의한 시력 호전을 보였다.<sup>7</sup> T14484C 양성인 영국인 10가계 19명 중 71%에서 최종시력이 6/24 이상으로 회복되었다.<sup>8</sup> 동양인을 대상으로 한 연구에서는 일본인 4명 중 3명(75%)에서 최종시력이 양안 20/50 이상으로 회복되었고<sup>9</sup> 한국인 12명 중 8명(67%)에서 최종 시력이 단안 혹은 양안에서 0.4 이상으로 회복되었다.<sup>11</sup> 이 연구에서도 최종경과관찰 시 시력이 양안 모두 0.4 이상인 경우가 6명(43%), 단안에서 0.4 이상인 경우가 2명(14%)이었다. 총 14명 중 8명(57%)에서 임상적으로 유의한 시력호전을 보였으며 이는 앞서 보고된 타 인종에서의 시력호전율과 유사하다. 남성에게 호발하는 것(86%)과 높은 모계 가족력(64%) 역시 기존에 보고된 바와 유사하다.<sup>7,8</sup> 또한 증상악화기에 중심암점 혹은 주시점맹점암점 소견을 보이는 경우가 가장 많으며(71%), 다양한 정도의 색각이상이 동반된다는 점 역시 기존에 보고된 바와 유사하다.<sup>7,8,11</sup>

이번 연구에서 시력호전을 보인 8명 중 4명에서 최종경과 관찰 시 양안 색각이상이 남았으며 3명에서 양안 중심암점 소견을 보였다. 이를 통하여 중심시력이 호전되더라도 색각이상과 시야장애는 잔존할 수 있다는 기존의 보고결과가 한국인에게서도 동일하다는 것을 알 수 있다.<sup>15</sup>

LHON 환자를 대상으로 한 기존 연구에서 시력악화 증상의 최초발생시기와 시력호전여부가 밀접한 연관이 있었다.<sup>7,8,16</sup> 아프리카계와 코카서스계 미국인 17가계 19명을 대상으로

한 연구에서 시력호전을 보인 환자군의 평균 증상 최초발생시기가 19.4세, 시력호전을 보이지 않은 환자군은 30.6세로, 시력호전을 보인 군이 비교적 초기에 증상이 발생하였다.<sup>7</sup> Riordans-Eva et al<sup>8</sup>과 Mackey and Howell<sup>16</sup>도 시력호전을 보인 환자군의 평균증상 발생연령이 시력호전을 보이지 않은 환자군보다 낮다고 보고하였다. 하지만 한국인 T14484C 환자를 대상으로 한 기존연구에서는 시력호전을 보인 환자군의 평균 증상발생연령이 21.4세로 시력호전을 보이지 않은 환자군의 평균 증상발생연령 17.8세에 비해 오히려 많았다.<sup>11</sup> 이 연구에서는 시력호전을 보인 환자군의 평균 증상발생연령이 17.1세로 시력 호전을 보이지 않은 환자군의 평균 증상발생연령인 24.2세에 비해 적었으나 기존의 연구<sup>7,8,11,16</sup>와는 달리 두 군 간의 증상발생연령은 통계적으로 유의한 차이를 보이지 않았다( $p>0.05$ ). 따라서 한국인에서 최초증상 발생시기와 시력호전여부와 연관성 입증을 위해서는 추후 장기간 대규모의 환자군 모집을 바탕으로 한 전향적 연구가 필요할 것으로 생각한다.

이 연구의 한계점은 다음과 같다. 첫째 기존 발표된 대부분의 T14484C 보고보다 많은 수의 환자가 포함되었지만 환자군의 규모가 크지 않다. 둘째 유전자검사에 있어서 일차 점돌연변이 G11778A, G3460A, T14484C와 8개의 주요 이차 점돌연변이 부위인 3394, 4216, 4917, 5244, 7444, 13708, 15257, 15812 외 다른 점돌연변이에 대해서는 검사가 시행되지 않았다. 이와 같은 한계점은 추후 다기관 연구를 좀 더 다수의 환자군의 유전정보를 체계적으로 수집하여 장기간에 걸친 전향적 연구를 시행함으로써 극복할 수 있을 것으로 생각한다.

결론으로 한국인 T14484C 점돌연변이도 코카서스계나 일본인에서와 같이 양호한 시력예후를 보인다는 것을 확인할 수 있었으며 중심시력이 호전되더라도 색각이상이나 시야장애와 같은 부분적 시기능 장애가 잔존할 수 있다는 것을 알 수 있었다.

## Electronic-Database Information

Accession number and URL for data in this article are as follows: MITOMAP, <http://www.mitomap.org/bin/rdiff.pl/MITOMAP/LeberDiseaseMutation>.

## 참고문헌

- Wallace DC, Singh G, Lott MT, et al. Mitochondrial DNA mutation associated with Leber's hereditary optic neuropathy. *Science* 1988;242:1427-30.
- Brown MD, Voljavec AS, Lott MT, et al. Leber's hereditary optic

- neuropathy: a model for mitochondrial neurodegenerative diseases. *FASEB J* 1992;6:2791-9.
- 3) Chalmers RM, Schapira AH. Clinical, biochemical and molecular genetic features of Leber's hereditary optic neuropathy. *Biochim Biophys Acta* 1999;1410:147-58.
  - 4) Hwang JM, Park HW. A Mitochondrial mutation in Leber's hereditary optic neuropathy. *J Korean Ophthalmol Soc* 1995;36:2218-24.
  - 5) Kim JY, Hwang JM, Park SS. Mitochondrial DNA C4171A/ND1 is a novel primary causative mutation of Leber's hereditary optic neuropathy with a good prognosis. *Ann Neurol* 2002;51:630-4.
  - 6) Hwang JM, Kim JY, Ko HS, et al. Molecular genetic study on primary and secondary mitochondrial DNA mutations of Leber's hereditary optic neuropathy in Koreans. *J Korean Ophthalmol Soc* 2003;44:1153-8.
  - 7) Johns DR, Heher KL, Miller NR, Smith KH. Leber's hereditary optic neuropathy. Clinical manifestations of the 14484 mutation. *Arch Ophthalmol* 1993;111:495-8.
  - 8) Riordan-Eva P, Sanders MD, Govan GG, et al. The clinical features of Leber's hereditary optic neuropathy defined by the presence of a pathogenic mitochondrial DNA mutation. *Brain* 1995;118:319-37.
  - 9) Yamada K, Mashima Y, Kigasawa K, et al. High incidence of visual recovery among four Japanese patients with Leber's hereditary optic neuropathy with the 14484 mutation. *J Neuroophthalmol* 1997;17:103-7.
  - 10) Carelli V, Barboni P, Zacchini A, et al. Leber's Hereditary Optic Neuropathy (LHON) with 14484/ND6 mutation in a North African patient. *J Neurol Sci* 1998;160:183-8.
  - 11) Hwang JM, Lee JJ, Chang BL, Park SS. Visual prognosis of Leber's hereditary optic neuropathy with 14484/ND6 mutation in Koreans. *Neuro-Ophthalmology* 2000;24:421-6.
  - 12) Oostra RJ, Bolhuis PA, Wijburg FA, et al. Leber's hereditary optic neuropathy: correlations between mitochondrial genotype and visual outcome. *J Med Genet* 1994;31:280-6.
  - 13) Yang J, Zhu Y, Chen L, et al. Novel A14841G mutation is associated with high penetrance of LHON/C4171A family. *Biochem Biophys Res Commun* 2009;386:693-6.
  - 14) Howell N, Herrnstadt C, Shults C, Mackey DA. Low penetrance of the 14484 LHON mutation when it arises in a non-haplogroup J mtDNA background. *Am J Med Genet A* 2003;119A:147-51.
  - 15) Acaroğlu G, Kansu T, Doğulu CF. Visual recovery patterns in children with Leber's hereditary optic neuropathy. *Int Ophthalmol* 2001;24:349-55.
  - 16) Mackey D, Howell N. A variant of Leber hereditary optic neuropathy characterized by recovery of vision and by an unusual mitochondrial genetic etiology. *Am J Hum Genet* 1992;51:1218-28.

=ABSTRACT=

## Visual Prognosis of Leber's Hereditary Optic Neuropathy with T14484C Mitochondrial DNA Mutation in Koreans

Mi Jeung Kim, MD<sup>1</sup>, Sung Sup Park, MD<sup>2</sup>, Jeong-Min Hwang, MD<sup>1,3</sup>

*Departments of Ophthalmology<sup>1</sup>, Clinical Pathology<sup>2</sup>, Seoul National University College of Medicine, Seoul, Korea  
Department of Ophthalmology, Seoul National University Bundang Hospital<sup>3</sup>, Seongnam, Korea*

**Purpose:** In order to evaluate the clinical features and visual prognosis of Leber's hereditary optic neuropathy (LHON) associated with T14484C mitochondrial DNA (mtDNA) mutation in Korean patients.

**Methods:** To evaluate the clinical feature of Korean LHON patients with T14484C mtDNA mutation, a retrospective chart review was performed on 14 patients who visited our clinic with the chief complaint of decreased visual acuity.

**Results:** All of the 14 patients experienced a significant decrease in visual acuity during the follow-up period. Eight of these patients (57%) showed an improvement in visual acuity of 20/50 or better in one or both eyes, and the remaining six patients (43%) showed visual acuities of 20/200 or worse in both eyes at the final follow-up. When the symptoms aggravated, ten patients (71%) showed central scotoma or cecocentral scotoma. Eleven of 12 patients (92%) who had undergone the Ishihara color vision test showed dyschromatopsia in the aggravated stage. Four patients had dyschromatopsia and three patients had central scotoma in both eyes even after visual recovery. There were no statistically significant differences in the age of onset or the nadir of visual acuity between the good visual recovery group and the non-recovery group ( $p > 0.05$ ).

**Conclusions:** Korean LHON patients with the T14484C mutation showed relatively good visual prognosis similar to those of the Caucasian or Japanese patients but with remaining dyschromatopsia or central scotoma after visual recovery.

J Korean Ophthalmol Soc 2012;53(1):151-156

**Key Words:** T14484C mutation, Koreans, Leber's hereditary optic neuropathy, Visual functional prognosis

---

Address reprint requests to **Jeong-Min Hwang, MD**  
Department of Ophthalmology, Seoul National University Bundang Hospital  
#166 Gumi-ro, Bundang-gu, Seongnam 463-707, Korea  
Tel: 82-31-787-7372, Fax: 82-31-787-4057, E-mail: hjm@snu.ac.kr