

9세 소아에서 진단된 흰점망막병증

Fundus Albipunctatus Diagnosed in a 9-year-old Female

남기엽¹ · 김범준¹ · 김지혜¹ · 강태신¹ · 조현경^{1,2} · 정인영^{2,3} · 박종문^{2,3} · 한용섭^{1,2,3}

Ki Yup Nam, MD, PhD¹, Bum Jun Kim, MD¹, Ji Hye Kim, MD¹, Tae Seen Kang, MD¹, Hyun Kyung Cho, MD, PhD^{1,2},
In Young Chung, MD, PhD^{2,3}, Jong Moon Park, MD, PhD^{2,3}, Yong Seop Han, MD, PhD^{1,2,3}

창원경상대학교병원 안과¹, 경상대학교 의과대학 안과학교실², 경상대학교 건강과학연구원³

Department of Ophthalmology, Gyeongsang National University Changwon Hospital¹, Changwon, Korea

Department of Ophthalmology, Gyeongsang National University College of Medicine², Jinju, Korea

Institute of Health Sciences, Gyeongsang National University³, Jinju, Korea

Purpose: We report a case of fundus albipunctatus discovered in a young patient.

Case summary: A 7.6-year-old female showed numerous small whitish-yellow flecks in the perimacular area and retinal periphery. Dark adapted 0.01 electroretinography (ERG) and dark adapted 3.0 ERG were profoundly reduced. At 26 months after the first visit, the best-corrected visual acuities were 1.0 right eye and 0.9 left eye. There were no pigmented lesions, atrophic lesions, or vascular abnormalities in the retina. Humphrey and Goldmann visual field tests were performed, but neither of the tests revealed any scotomas or other visual field defect. The number and size of characteristic numerous small whitish-yellow retinal flecks seemed almost unchanged. In spectral domain-optical coherence tomography (SD-OCT), the subretinal hyper-reflective lesions spanned the retinal pigment epithelium and the external limiting membrane. ERG showed improved dark adapted responses (dark adapted 0.01 ERG and dark adapted 3.0 ERG) after prolonged dark adaptation (2.5 hours). No family member showed any abnormal findings.

Conclusions: Fundus albipunctatus is a rare disease in Koreans. We report a case diagnosed using fundus photography, SD-OCT, visual field tests, and ERG after prolonged dark adaptation (2.5 hours).

J Korean Ophthalmol Soc 2019;60(10):999-1005

Keywords: Dark adaptation, Electroretinography, Fundus albipunctatus, Optical coherence tomography

흰점망막병증(fundus albipunctatus)은 특징적인 안저검사 소견과 전기생리학적 소견을 보이는 드문 유전성 망막질환으로, 중심와를 제외한 망막 전반에 걸쳐 수많은 작은 흰색

또는 노란색의 점들이 관찰될 수 있으며, 선천비진행야맹증을 나타내는 상염색체 열성 유전 질환이다.¹⁻³

이상 증상을 인지하지 못하는 환자들도 있으며, 어두운 조명에서 시력이 낮게 측정될 수 있고, 밝은 빛에 노출된 이후 어두운 곳으로 들어갔을 때 잘 보이지 않는다는 것을 주로 호소하며, 암순응 하는 데 오랜 시간을 필요로 한다.¹⁻³ 시신경유두나 혈관의 이상은 동반하지 않는 것으로 알려져 있고, 정상적인 시력과 정상 색각을 가지며, 야맹증이 악화되지 않고, 비진행성의 질환으로 알려져 있으나, 드물지만 원뿔세포이상증(cone dystrophy)이 동반된 경우와 원뿔세포의 기능 이상과 황반의 원뿔세포 밀도가 감소된 경우도 보고되었다.^{1,2,4}

■ Received: 2019. 4. 11. ■ Revised: 2019. 4. 23.

■ Accepted: 2019. 9. 24.

■ Address reprint requests to **Yong Seop Han, MD, PhD**
Department of Ophthalmology, Gyeongsang National University
Changwon Hospital, #11 Samjeongja-ro, Seongsan-gu,
Changwon 51472, Korea
Tel: 82-55-214-2429, Fax: 82-55-214-1036
E-mail: medcabin@hanmail.net

* Conflicts of Interest: The authors have no conflicts to disclose.

© 2019 The Korean Ophthalmological Society

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0/>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

망막에서 관찰되는 점들을 관찰해보면 모양이나 숫자가 변화 없는 경우가 대부분이나, 일부에서 더 뚜렷해지거나 새로 나타나는 경우도 있고, 일부에서는 희미해지는 등 다양하게 관찰될 수 있다.^{1,2,5} 점들이 위치한 곳에 빛간섭단층촬영(spectral-domain optical coherence tomography, SD-OCT)검사를 해보면 돔 모양 또는 고깔 모양의 고반사의 병변이 주로 망막색소상피세포 위쪽부터 외경계막에 걸쳐서 위치하고 있는 것이 관찰된다.^{1-3,5} 망막전위도검사서 30분의 암순응 후 막대세포 반응(scotopic response)이 매우 감소된 것이 관찰되지만, 2-3시간의 충분한 암순응 후에는 거의 정상 반응이 나타나는 것이 특징적이다.¹⁻³

지금까지 전 세계적으로 약 100여 명의 환자가 보고되었지만 아직 국내에서는 흰점망막병증 환자의 SD-OCT검사와 광범위안저사진, 시야검사와 특징적 망막전위도검사 결과를 포함하는 증례가 보고된 적 없었다. 이에 저자들은 9세 10개월 여아에서 흰점망막병증으로 진단된 1예를 경험하였기에 이를 문헌 고찰과 함께 보고하고자 하는 바이다.

증례보고

만 7세 7개월인 여아가 우연히 건강검진에서 시력저하가 발견되어서 본원 외래를 방문하였다. 최대교정시력은 우안 0.9 (+4.0sph -2.0cyl x180), 좌안 0.8 (+4.75sph -1.75cyl x167), 안압은 우안 12 mmHg, 좌안 13 mmHg이었으며, 수정체의 이상은 관찰되지 않았고, 세극등현미경검사서서 전안부에는 특이 소견이 관찰되지 않았다. 안저검사서서 망막중간부와 주변부에 수많은 흰색-노란색의 반점(flecks)들이 관찰되었다(Fig. 1A, B). 시유발전위검사서서 이상 소견이 발견되지 않았고, 시야검사서서 뚜렷한 이상 소견이 발견되지 않았다. 하지만 망막전위도검사서서 암순응 0.01 망막전위도(Dark Adapted 0.01 ERG)와 암순응 3.0 망막전위도(Dark Adapted 3.0 ERG)가 현저하게 감소하였다. 보호자에게 환자의 유전성망막이상 가능성 설명하고, 굴절부동약시 의증으로 진단하여 안경 처방과 약시 치료를 시행하였다.

2년 2개월 뒤 망막클리닉으로 의뢰되어 검사를 다시 시행하였는데, 당시 최대교정시력은 우안 1.0, 좌안 0.9로 측정되었고, 안압은 우안 12 mmHg, 좌안 11 mmHg로 측정되었으며, 각막 이상과 수정체 이상은 관찰되지 않았고, 전방과 유리체에 염증도 관찰되지 않았다. 동공을 충분히 산동 후 시행한 안저검사와 안저사진에서 반점들은 양안 모두 황반에서는 관찰되지 않았으며, 위아래 혈관궁 바깥쪽과 이측 망막 그리고 시신경유두 비측으로 망막중간부와 망막주변부까지 수많은 작은 흰색-노란색의 반점들이 관찰

되었다(Fig. 1C-F). 반점들의 크기는 다양하였으며, 경계는 불규칙한 모양이었고, 망막의 하측에서는 전반적으로 이측 망막과 비측 망막보다 반점의 크기가 더 작게 관찰되었다(Fig. 1C-F). 양안 모두 망막에 색소침착이나 위축성병변은 관찰되지 않았고, 시신경유두와 혈관도 정상이었다. 2년 2개월 전 안저사진과 비교하면 거의 변화가 없었다(Fig. 1). 환자와 보호자에게 다시 병력청취를 한 결과, 외상 및 수술 과거력은 없었고, 소아과 진료와 소변 및 혈액검사 등에서 이상 소견은 없었다고 하였으며, 청력 이상이나 피부 및 전신적인 이상은 없다고 하였다. 특이한 것은 생활하는 데 큰 어려움은 없지만 어두운 곳으로 가면 잘 안 보이는 것 같다고 하였다. 2년 2개월 전과 비교하여서 그런 야맹증 증상이 더 악화되지는 않았다고 하였으며, 생활에도 큰 변화는 없다고 하였다. 환자 외에 가족들 중에 밤눈이 어둡거나 야맹증 진단을 받은 사람은 없다고 하였다. 환자와 보호자에게

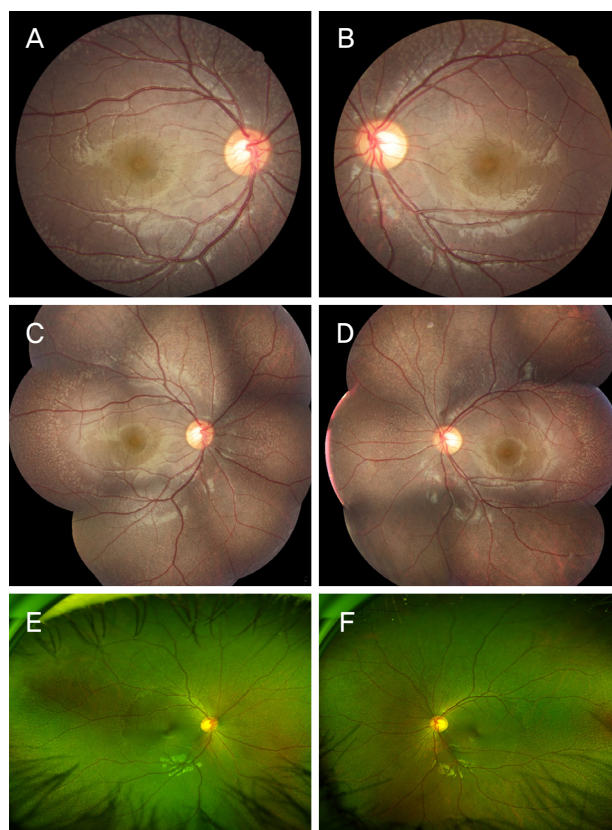


Figure 1. Fundus photography of this patient. (A, B) At the initial visit. There are many yellow whitish spots on the equator and periphery of retina of both eyes. (C, D) Twenty six months after the initial visit. The spots seemed almost unchanged. (E, F) Ultrawide field fundus photography at 26 months after the initial visit. The size of spots was smaller on the inferior retina compared to superior, nasal and temporal retina.

가능성 있는 질환에 대해 설명하고 동의를 받아 여러 검사를 시행하였다.

색각검사는 정상이었으며, 동적시야검사는 정상, 자동시야검사에서 민감도가 전반적으로 감소되어 있었지만 압점은 관찰되지 않았고(Fig. 2), 빛간섭단층촬영(Spectralis OCT™, Heidelberg Engineering, Heidelberg, Germany)에서 황반부는 정상으로 관찰되었으나, 안저검사와 안저사진 그리고 적외선반사영상(infrared reflectance imaging)에서 관찰되는 반점이 있는 곳에서, 고반사의 병변들이 망막색소상피층 위쪽부터 외경계막에 걸쳐 관찰되었다(Fig. 3). 망막전위도검사(Roland consult, Brandenburg, Germany)는 산동제(Mydrin-P®, 0.5% tropicamide, 0.5% phenylephrine hydrochloride, Santen, Osaka, Japan)를 5분 간격으로 3회 점안하여 동공을 충분히 확대시킨 후 30분간 암순응 후 ERG-jet electrodes를 사용하여 시행하였다. 2년 전에 시행한 망막전위도검사와 마찬가지로 암순응 0.01 망막전위도(Dark Adapted 0.01 ERG)와 암순응 3.0 망막전위도(Dark Adapted 3.0 ERG) 그리고 암순응 10.0 망막전위도(Dark Adapted 10.0 ERG)가 비정상적으로 감소되어 있었다. 반면 암순응 진동소파전위(Dark Adapted 3.0 Oscillatory potentials ERG)와 명순응 3.0 망막전위도(Light Adapted 3.0 ERG) 그리고 점멸에 대한 반응(Light Adapted 3.0 Flicker 30Hz ERG)은 정상으로 관찰되었다(Fig. 4A). 다국소망막전위도검사에서 양안 모두 trace arrays에서 반응 감소는 보

이지 않았고, biphasic waveform이 소실되거나 Group averages와 3-D plot에서도 감소된 반응은 관찰되지 않았다.

1주 뒤 망막전위도검사를 암순응 시간을 150분으로 늘려서 다시 시행하였다. 결과는 30분 암순응 후 시행한 검사와는 확연한 차이를 보였는데, 암순응 0.01 망막전위도(Dark Adapted 0.01 ERG)와 암순응 3.0 망막전위도(Dark Adapted 3.0 ERG)가 정상 범위로 호전되었으며, 암순응 10.0 망막전위도(Dark Adapted 10.0 ERG)도 호전 소견을 보였다. 명순응 반응은 여전히 정상으로 측정되어 변화를 보이지 않았다(Fig. 4B).

환자의 부모와 남동생의 안저검사와 빛간섭단층촬영검사를 시행하였으나 점상병변은 관찰되지 않았고, 이상 소견을 발견하지 못하였으며, 야맹증을 호소하는 가족도 없었다. 환자를 포함한 가족들의 유전자검사를 권유하였으나 동의를 받지 못하여 시행하지 못하였고, 예후에 대한 설명과 장기적인 망막검사의 필요성을 설명하였다.

고 찰

흰점망막병증(fundus albipunctatus)은 흰점망막염(retinitis punctate albescent)과 구분하여 처음 기술되었으며, 본 증례에서 관찰된 것과 같이 주로 황반중심을 제외한 망막 전반에 걸쳐 흰색-노란색의 반점들이 10살 이전부터 양안 모두에서 특징적으로 관찰되고, 선천적 비진행성 야맹증을

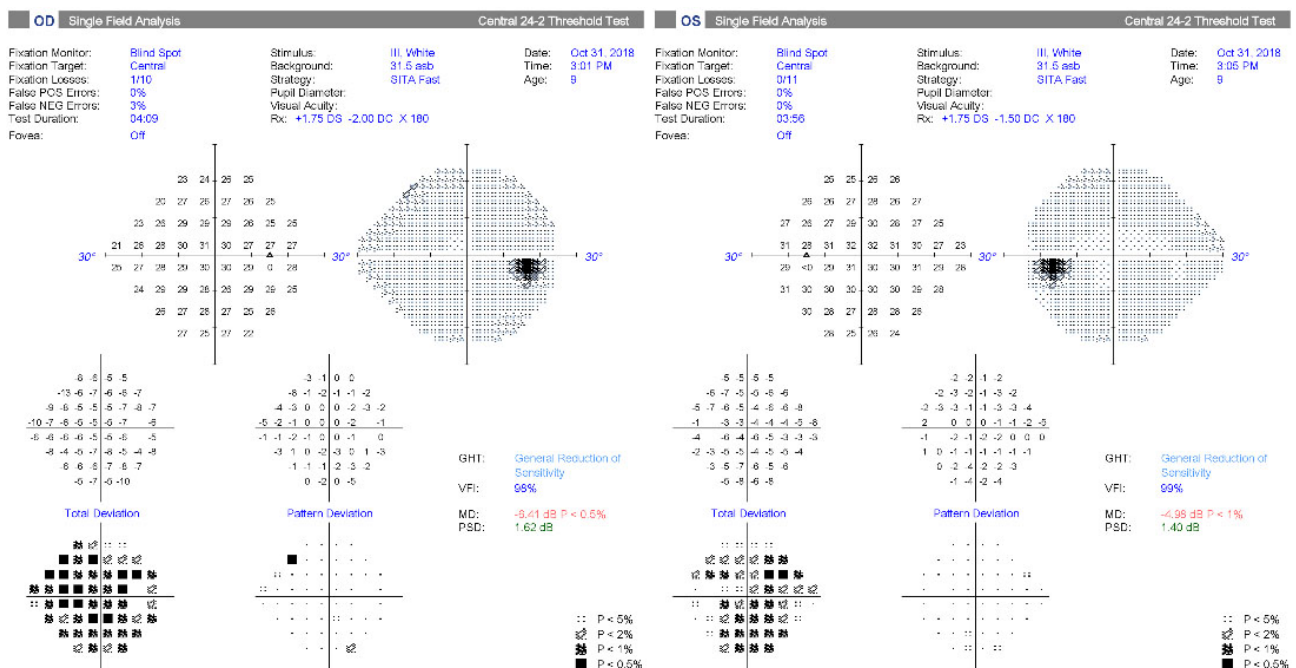


Figure 2. Visual field test at 26 months after the initial visit. The results of both eyes show generalized reduction of sensitivity. GHT = glaucoma Hemifield test; VFI = visual field index; MD = mean deviation; PSD = pattern standard deviation.

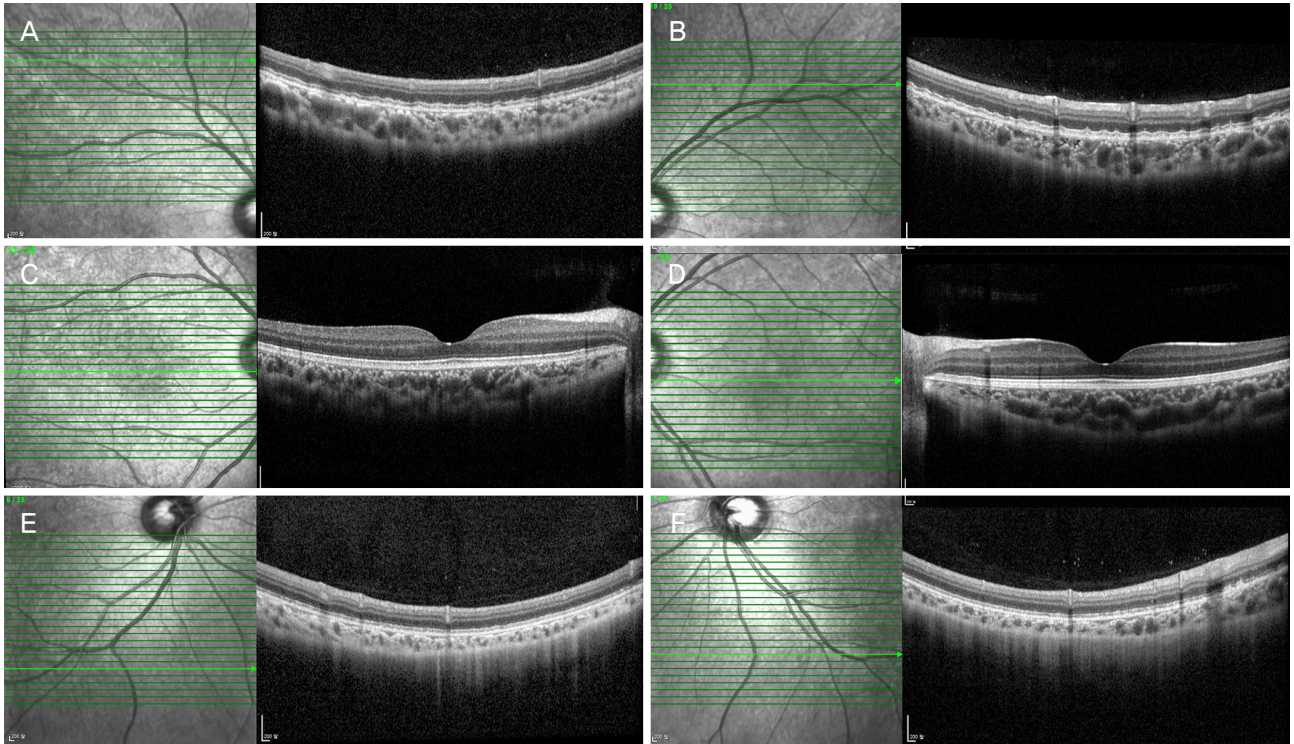


Figure 3. Spectral domain-optical coherence tomography at 26 months after the initial visit. Fovea seemed to be normal in both eyes (C, D), but hyper-reflective lesions were observed between retinal pigment epithelium layer and external limiting membrane on superior and inferior area to the fovea (A, B). The size of hyper-reflective lesions was smaller on the inferior area (A, B, E, F).

보이는 상염색체 열성 유전질환이다.¹⁻³

흰점망막병증과 관련된 유전자는 retinol dehydrogenase (RDH5) gene, retinaldehyde-binding protein 1 (RLBP1) gene 과 retinal pigment epithelium-specific protein (RPE65) gene 이 보고되었지만, 대부분 RDH5 gene의 mutation으로 인해 발생한다고 알려져 있으며, RDH5 retinopathy라고도 불리우고, 지금까지 흰점망막병증과 관련된 RDH5 gene의 변이가 약 50여개 발견되었다.^{1,3,6,7} RDH5 gene은 염색체 12q13-q14에 위치하며, 망막색소상피세포에 풍부하게 발현되는 11-cis-retinol dehydrogenase를 encoding한다.⁶ 11-cis-retinol dehydrogenase는 318개의 아미노산으로 구성된 32-kDa의 막부착 효소로, 망막색소상피세포에서 11-cis-retinol에서 11-cis-retinal로 전환시키는 데 중요 역할을 하는 시회로 (visual cycle)의 효소이다.^{6,8} RDH5 gene에 변이가 나타나게 되면 이 효소의 안정성과 활성도가 매우 감소하게 되며, 광수용체세포에 11-cis-retinal의 공급이 줄어들게 된다.^{6,8} 이렇게 줄어든 11-cis-retinal의 공급으로 인해 흰점망막병증 환자들의 암순응 지연 증상과, 암순응검사에서 원뿔세포-막대세포굴곡점의 출현시간 지연을 보이는 것으로 여겨지고 있다. 또한 망막전위도검사에서 암순응 0.01 망막전위도(Dark Adapted 0.01 ERG)와 암순응 3.0 망막전위도

(Dark Adapted 3.0 ERG)가 매우 감소된 것이 관찰되지만, 2-3시간의 충분한 암순응 후에는 거의 정상 반응이 나타나는 것이 특징인데, 이러한 현상이 나타나는 이유는, 남아있는 효소의 기능과 다른 retinol dehydrogenase들이 시색소의 감소를 보충하기 때문으로 여겨진다.^{2,6,9} 소아 시절부터 야맹증이 발견되는데도 다행히 임상양상이 악화되지 않고, 정상시력과 정상색각을 보이는 경우가 대부분이다.² 고해상도 빛간섭단층촬영검사(SD-OCT)를 통해 관찰해보면 대부분 중심와에서는 이상 소견을 관찰하기 힘들고, 망막중간부와 주변부의 반점이 있는 곳에서 다른 망막층의 이상은 동반하지 않고 고반사도의 병변이 망막색소상피세포에서부터 외경계막에 위치하는 것을 관찰할 수 있다.^{2,3,5,10} 하지만 최근 연구에서 약 38%의 환자에서 원뿔세포의 기능 이상이 관찰된다는 보고도 있었으며, cone dystrophy를 동반한 흰점망막병증 증례도 보고되었고, adaptive optics scanning laser ophthalmoscope를 이용한 관찰에서도 원뿔세포의 밀도가 부분적으로 감소된 결과가 보고되기도 하였다.^{4,10} 이런 원뿔세포의 기능 이상이나 밀도 감소는 대부분 나이 많은 환자들에서 관찰되는데, 막대세포와는 달리 원뿔세포는 밀리세포에서도 시색소를 공급 받을 수 있어서 소아 시절에는 이상 소견을 보이지 않다가 나이가 들에 따

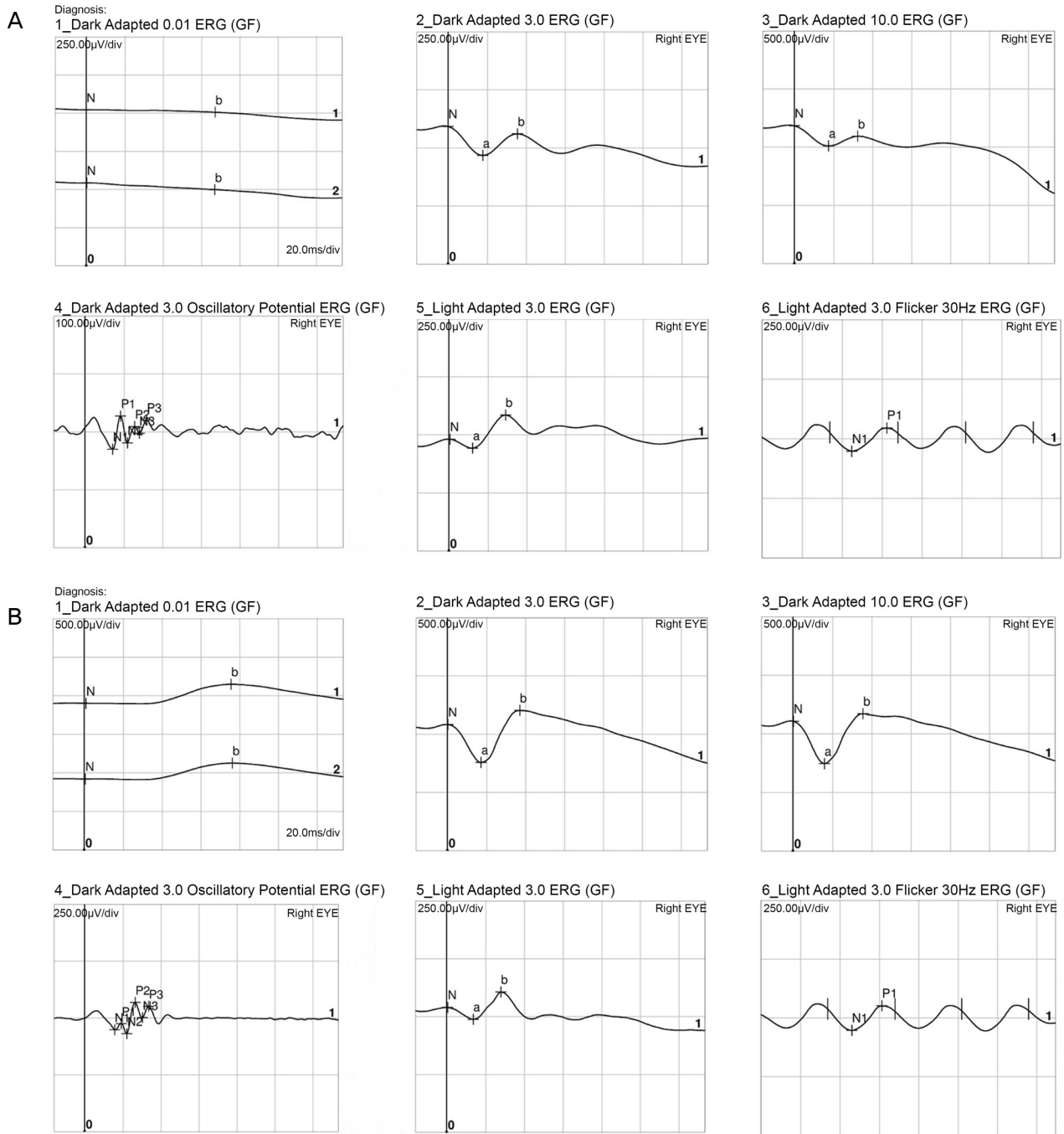


Figure 4. Electrophysiology of right eye at 26 months after the initial visit by usual protocol (30 minutes dark adaptation) (A). Scotopic response substantially decreased, but photopic response was normal. After 150 minutes dark adaptation, scotopic response was recovered up to normal range (B). ERG = electroretinography.

라 부분적으로 뿔리세포에서 문제가 발생하여 원뿔세포 기능과 밀도에 이상이 나타나는 것으로 추측된다. 본 증례에서는 황반에서 반점들이 관찰되지 않았고, 빛간섭단층촬영검사와 다국소망막전위도검사에서도 이상 소견이 발견되지 않았지만, 황반부 이상 소견과 원뿔세포의 기능 이상이 발생하지 않는지 장기간 경과 관찰이 필요할 것으로 생각된다.

흰점망막병증의 진단은 특징적인 망막 소견으로 인하여 어렵지 않게 진단을 내릴 수 있지만, 흰점망막염(retinitis punctata albescens) 등과의 감별진단이 필요하다. 반점들의 양상이 다양하게 나타날 수 있고, 증상과 징후가 비특이적이며, 진행성의 cone dystrophy도 동반하는 경우도 있어서 감별진단하는 것이 쉽지 않을 수도 있다. 전신적인 이상을

동반하지 않으면서 상염색체열성유전이 의심되고, 안저검사에서 망막에 수많은 작은 노란색-흰색의 반점들이 관찰된다면, 흰점망막병증(fundus albipunctatus), 흰점망막염(retinitis punctata albescens), 노란점안저(fundus flavimaculatus, Stargardt disease)를 감별진단으로 고려해 볼 수 있다.¹¹ 흰점망막병증, 흰점망막염, 그리고 노란점안저 모두 망막전위도검사에서 scotopic response가 저하된 것이 관찰되는데, 흰점망막병증에서는 특징적으로 2-3시간의 암순응 후에 정상화되는 것이 관찰된다.^{3,12-14} 하지만 RLBP1 mutation (Bothnia dystrophy)으로 발생한 흰점망막염(retinitis punctata albescens)의 경우 장기간의 암순응 후 망막전위도의 호전이 보이는 경우도 아주 드물지만 보고된 적이 있고, 일부 흰점망막병증 환자에서 장시간의 암순응 후에도 변화가 적게 나타나는 경우도 보고된 적 있어서 감별진단이 어려울 수 있고 오랫동안 관찰이 필요할 수도 있을 것으로 판단된다.^{3,12-14} 흰점망막병증과 진행성의 cone dystrophy를 동반한 흰점망막병증에서는 혈관의 이상이 관찰되지 않으나, 흰점망막염과 노란점안저에서는 질환의 경과에 따라 혈관의 위축이 관찰될 수 있다.^{3,12-14} 시야검사에서 흰점망막병증은 대체로 정상이지만, 흰점망막염, 그리고 노란점안저는 시야 감소가 측정될 수 있다.^{3,12-14}

흰점망막병증은 시세포에 11-cis-retinal을 공급하는 것에 생리적 문제가 발생하는 것이므로, 선글라스를 사용하여 시세포에서의 11-cis-retinal의 필요도를 줄여주는 것이 망막의 변성을 지연시키는 효과가 있을 것으로 예상해 볼 수 있으며, 최근 연구에서 Rotenstreich et al¹⁵은 9명의 흰점망막병증환자에게 90일간 9-cis-beta-carotene을 복용시켰을 때 막대세포 회복 시간이 호전됨을 보고하기도 하였다.

본 증례에서는 유전자검사를 시행하지는 못하였지만, 특징적인 안저 소견과, 망막전위도검사, 장시간 암순응 후 망막전위도검사, 시야검사, 빛간섭단층촬영검사 그리고 가계도 조사 등의 결과로 흰점망막병증을 진단할 수 있었다. 본 증례에서와 같이 야맹증을 가진 환자가 본인의 증상을 심각하게 생각하지 않는 경우도 있으며, 대체로 정상적인 시력을 가지는 비교적 가벼운 질환으로 여겨지기도 한다. 하지만 본 증례에서와 같이 소아에서 특징적 망막 소견과 야맹증을 보이는 경우에 정확히 진단하는 것은 매우 중요하다고 판단된다. 왜냐하면 흰점망막염 또는 망막색소증과 같은 진행성의 망막질환의 첫 증상일 수도 있기 때문이며, 다른 질환들과 감별진단을 통해 예후를 예측하고, 환자와 보호자에게 예측되는 경과와 치료 가능성 및 치료제 개발 전망, 그리고 일상생활에서의 주의점을 알려주는 것이 필

요하기 때문이다.

REFERENCES

- 1) Sergouniotis PI, Sohn EH, Li Z, et al. Phenotypic variability in RDH5 retinopathy (Fundus Albipunctatus). *Ophthalmology* 2011; 118:1661-70.
- 2) Dryja TP. Molecular genetics of Oguchi disease, fundus albipunctatus, and other forms of stationary night blindness: LVII Edward Jackson Memorial Lecture. *Am J Ophthalmol* 2000;130: 547-63.
- 3) Skorczyk-Werner A, Pawłowski P, Michalczuk M, et al. Fundus albipunctatus: review of the literature and report of a novel RDH5 gene mutation affecting the invariant tyrosine (p.Tyr175Phe). *J Appl Genet* 2015;56:317-27.
- 4) Niwa Y, Kondo M, Ueno S, et al. Cone and rod dysfunction in fundus albipunctatus with RDH5 mutation: an electrophysiological study. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005;46:1480-5.
- 5) Sekiya K, Nakazawa M, Ohguro H, et al. Long-term fundus changes due to fundus albipunctatus associated with mutations in the RDH5 gene. *Arch Ophthalmol* 2003;121:1057-9.
- 6) Yamamoto H, Simon A, Eriksson U, et al. Mutations in the gene encoding 11-cis retinol dehydrogenase cause delayed dark adaptation and fundus albipunctatus. *Nat Genet* 1999;22:188-91.
- 7) Schatz P, Preising M, Lorenz B, et al. Fundus albipunctatus associated with compound heterozygous mutations in RPE65. *Ophthalmology* 2011;118:888-94.
- 8) Hirose E, Inoue Y, Morimura H, et al. Mutations in the 11-cis retinol dehydrogenase gene in Japanese patients with Fundus albipunctatus. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2000;41:3933-5.
- 9) Farjo KM, Moiseyev G, Takahashi Y, et al. The 11-cis-retinol dehydrogenase activity of RDH10 and its interaction with visual cycle proteins. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2009;50:5089-97.
- 10) Makiyama Y, Ooto S, Hangai M, et al. Cone abnormalities in fundus albipunctatus associated with RDH5 mutations assessed using adaptive optics scanning laser ophthalmoscopy. *Am J Ophthalmol* 2014;157:558-70.
- 11) Walia S, Fishman GA, Kapur R. Flecked-retina syndromes. *Ophthalmic Genet* 2009;30:69-75.
- 12) Ergun E, Hermann B, Wirtitsch M, et al. Assessment of central visual function in Stargardt's disease/fundus flavimaculatus with ultrahigh-resolution optical coherence tomography. *Invest Ophthalmol Vis Sci* 2005;46:310-6.
- 13) Zaharova E, Sherman J. The use of SD-OCT in the differential diagnosis of dots, spots and other white retinal lesions. *Eye Brain* 2011;3:69-80.
- 14) Fishman GA, Roberts MF, Derlacki DJ, et al. Novel mutations in the cellular retinaldehyde-binding protein gene (RLBP1) associated with retinitis punctata albescens: evidence of interfamilial genetic heterogeneity and fundus changes in heterozygotes. *Arch Ophthalmol* 2004;122:70-5.
- 15) Rotenstreich Y, Harats D, Shaish A, et al. Treatment of a retinal dystrophy, fundus albipunctatus, with oral 9-cis-{beta}-carotene. *Br J Ophthalmol* 2010;94:616-21.

= 국문초록 =

9세 소아에서 진단된 흰점망막병증

목적: 소아에서 발견된 흰점망막병증 증례를 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

증례요약: 만 7세 7개월인 여아에서 망막중간부와 주변부에 수많은 흰색-노란색의 반점들이 관찰되었으며, 망막전위도검사에서는 암순응 0.01 망막전위도와 암순응 3.0 망막전위도가 현저하게 감소하였다. 2년 2개월 뒤 양안 모두 망막에 색소침착이나 위축성병변은 관찰되지 않았고, 시신경유두와 혈관도 정상이었다. 시야검사에서 이상은 발견되지 않았고, 반점들은 변화가 거의 없었다. 빛간섭단층촬영검사에서 반점들이 있는 곳에서 고반사의 병변이 망막색소상피층 위쪽부터 외경계막에 걸쳐 관찰되었다. 새로 측정된 망막전위도검사서 2년 전과 유사한 결과를 보였지만, 암순응 시간을 150분으로 늘려서 다시 시행한 결과, 암순응 0.01 망막전위도와 암순응 3.0 망막전위도가 정상 범위로 호전되었다.

결론: 흰점망막병증은 드문 질환으로, 소아에서 특징적인 안저 소견과 망막전위도검사, 장시간 암순응 후 망막전위도검사, 시야검사, 빛간섭단층촬영검사 그리고 가계도 조사 등의 결과로 흰점망막병증을 진단할 수 있었다.

〈대한안과학회지 2019;60(10):999-1005〉

남기엽 / Ki Yup Nam

창원경상대학교병원 안과
Department of Ophthalmology,
Gyeongsang National University
Changwon Hospital

