

안진을 동반한 백피증환자에서 안구운동의 변화

이화여자대학교 의과대학 이비인후과학교실*

연세대학교 의과대학 이비인후과학교실

정운교* · 이원상 · 김태형 · 이정준

= Abstract =

Eye Movement Changes in a Case of Oculocutaneous Albinism

Woon Kyo Chung, M.D.,* Won Sang Lee, M.D.,

Tae Hyoung Kim, M.D., Jeong Joon Lee, M.D.

*Department of Otolaryngology, Ewha Womans University College of Medicine, Seoul, Korea**

Department of Otorhinolaryngology, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Electronystagmography is an important method for differential diagnosis of central dizziness and peripheral dizziness. The study of eye movement is necessary for balance test.

Albinism is associated with neural anomalies including foveal hypoplasia and aberrant optic pathway projection that result in a variety of oculomotor instability. We present a 38-years-old man with oculocutaneous albinism who had horizontal jerk-type nystagmus, which showed a reverse in direction by any extraneous light stimulation which was documented by electronystagmogram. The mechanism of the nystagmus in this case is uncertain. These findings in albinism have not been reported previously, to our knowledge, and suggest a defect in the visual pathway system. (Korean J Otolaryngol 37 : 5, 1994)

KEY WORDS : Albinism · Nystagmus · Electronystagmogram.

서 론

전기안진검사는 현기증환자의 검사에서 중요한 검사방법으로 안진의 특징 및 시야자극운동검사를 동시에 시행하여 증추성, 말초성 현기증의 구분에 이용할 수 있다. 그러므로 안구의 운동에 대한 연구는 전기안진검사에 필수적으로 따라야 한다.

Albinism은 멜라닌색소의 정상적 합성이 억제되는 유전적 질환으로 약시, 수명(photophobia), 사시, 안구운동의 장애등과 같은 시각계통의 심각한 장

해를 동반하는 것으로 알려져있다¹⁾¹⁴⁾. 안구운동의 장애를 유발하는 원인으로는 중심와(fovea) 미분화로 인한 감각-운동 feedback의 퇴화, 시신경로 이상으로 인한 감각-운동 feedback의 방향오류등이 생각되어 왔으며 논란의 여지가 있기는 하지만 시신경로의 신경해부학적 이상과 좀더 직접적인 관계가 있는 것으로 여겨져 왔다³⁾. 외반부 망막으로부터 시작되는 시신경섬유들은 정상적으로는 반대측으로 교차되지 않아야 하지만, 어떤 이상으로 인해 반대측으로 교차가 이루어지는 것으로 생각되었고, 이러한 시신경로의 이상은 1975년 Guillery등에 의해 해부학적으로 밝혀진 후 많은 학자

논문접수일 : 1994년 5월 30일

심사통과일 : 1994년 7월 14일

들에 의해 전기생리학적으로도 입증되었다⁵⁾¹⁰⁾¹⁶⁾. 저자들은 현기증을 주소로 내원한 albinism 환자에서, 외부 광자극의 유무에 따라 안진의 방향이 변하는 특이한 안구운동의 변화를 발견하였기에 전기안진검사상 안진의 특징과 시운동자극 검사 결과를 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 자 : 강○복, 38세, 남자.

초진일 : 1993년 1월 28일.

주 소 : 현기증 및 두통.

과거력 : 특기사항 없음.

가족력 : 특기사항 없음.

현병력 : 태어나면서부터 백색모발과 피부, 수명 및 시력저하가 있었으며 안진과 함께 현기증, 두통을 느껴왔고 가끔씩 심하게 현기증이 악화되는 증상이 있어 신경과를 내원하였다가 안구운동에 대한 검사를 위해 이비인후과로 전과 되었다.

이학적 소견 : 건조한 연분홍빛 백색피부와 백색모발을 지녔으며 심한 수명현상을 보였다. 육안으로도 뚜렷한 수평성안진이 우측방향으로 분당 80 내지 120회 정도의 일정치않은 빈도로 있었고 선천적인 우안 내사위를 가지고 있었다. 시력은 양안 모두 10/200 이었으며 동공의 크기는 같았고 명반

사도 정상이었으나 홍채와 안저부의 탈색소견이 관찰되었다. 양측고막은 정상소견이었고 뇌신경과 소뇌를 포함한 신경학적 검사상 특기할 사항은 없었다.

임상검사 소견 : 순음청력검사, 임피던스검사 및 청성뇌간유발반응검사상 정상소견이었고, 신경전도속도를 비롯한 전기신경학적검사도 정상이었다. 시각유발전위검사상 양측에서 모두 대뇌피질파형이 나타나지 않았으며 혈액검사상 특기할 사항은 없었다.

방사선검사 소견 : 흉부 단순방사선촬영, 뇌 및 측두골 전산화단층촬영상 특기할 사항은 없었다.

전기안진검사 소견 : 명시야와 암시야상에서 각각 자발안진검사를 하고 시운동성안진검사, 시운동성후안진검사, 시표추적검사(smooth pursuit eye movement test), saccade검사와 냉온교대안진검사를 시행하였다(Table 1). 수평성 자발안진이 관찰되었는데 암시야에서는 좌측방향으로 나타났으나 명시야에서는 우측으로 방향이 역전되었다(Fig. 1). 시운동성안진검사이 시각자극은 2.56도의 표적사이를 초당 40도와 10도의 일정한 각속도로 좌우를 왕복하는 광원을 이용하였으며 환자를 표적에서 91 cm 떨어진 거리에 앉아 양안을 모두 뜨고 주시하게 하였다. 시운동을 자극하는 이에 따른 시운동성안진은 나타나지 않았으며 단지 자발안진에서 나타

Table 1. Electronystagmographic findings in albino patient

Test	Stimulation	Findings
Spontaneous nystagmus	In any extraneous light	Rt. beating
	In dark	Lt. beating
Optokinetic nystagmus	Leftward 40 deg/s	Rt. beating
	Leftward 10 deg/s	Rt. beating
	Rightward 40 deg/s	Rt. beating
	Rightward 10 deg/s	None
Optokinetic after nystagmus	Leftward 40 deg/s	Rt.-Lt. beating
	Rightward 40 deg/s	Lt. beating
Smooth pursuit	5 deg/s	Gain 0.82
	20 deg/s	Gain 0.36
	40 deg/s	Gain 0.07
Horizontal random saccade	Random 6-32 deg/s jumps	Impaired
Bithermal caloric	Lt. ear, cool	Lt.-Rt. beating
	Rt. ear, cool	Lt. beating
	Lt. ear, warm	Lt.-Rt.-Lt. beating
	Rt. ear, warm	Lt.-Rt. beating

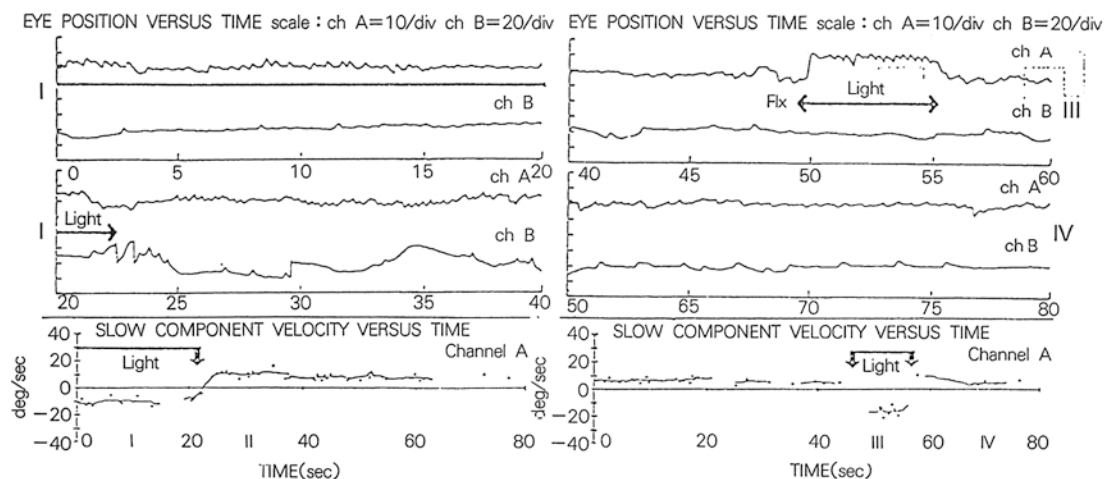


Fig. 1. Records of spontaneous nystagmus showed changes in direction under conditions in the dark and light.
(Ch A ; horizontal eye channel, Ch B ; vertical eye channel)

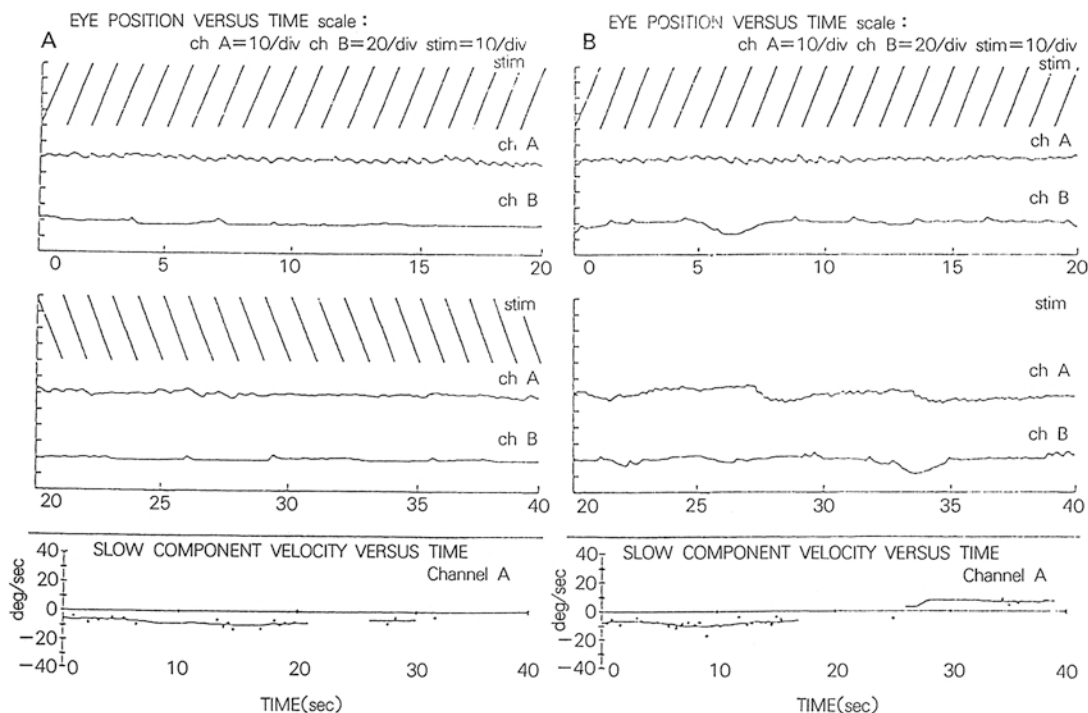


Fig. 2-A. Records of optokinetic nystagmus, Stimulation ; Horizontal bi-direction 40 degree/second, Upper trace shows optokinetic nystagmus with leftward stimulation and lower trace shows optokinetic nystagmus with rightward stimulation.

(Ch A ; horizontal eye channel, Ch B ; vertical eye channel)

Fig. 2-B. Records of optokinetic after nystagmus, Stimulation ; Horizontal leftward 40 degree/second, Upper trace shows optokinetic stimulation with leftward stimulation and lower trace shows optokinetic after nystagmus without stimulation.

(Ch A ; horizontal eye channel, Ch B ; vertical eye channel)

나는 우측수평자발안진이 좌우시운동자극에서 관찰되었다(Fig. 2-A). 60초간 시운동자극후 암시야에서 20초간 시운동성후안진을 측정하였는데, 좌측방향으로 자극후에는 초기 5초간 우측수평안진이 보이다가 이후 좌측수평안진이 나타났다(Fig. 2-B). 이는 시운동자극시에 나타나는 우측방향의 자발안진이 시운동후안진의 측정을 위하여 시야자극을 완전히 차단한 뒤에 나타나는 좌측방향의 자발안진과 속도저장계(velocity storage)에 축적된 우측방향의 시운동후안진이 혼합되어 나타나는 안구의 움직임으로 보이며, 우측방향으로 시운동자극후에는 시야자극차단후에는 좌측방향의 자발안진과 우측방향의 시운동 속도저장계의 안진이 좌측방향으로 나타나는 두가지 안진의 복합으로 좌측수평안진만이 관찰되었다. 시야자극검사중 시표추적검사를 초당 8도, 20도, 40도의 각속도로 시행하였을때 정상적으로 추적을 하지못했고 검사중에는 계속하여 시야자극이 있으므로 우측으로 향하는 수평자발안진이 측정되었다(Fig. 3-B). 특히 표적의 각

속도가 증가함에 따라 획득도(gain)도 현저하게 감소하는것을 볼수 있었다(Table 1). 6도부터 32도내에서 무작위수평 saccade검사를 시행하였는데 마찬가지로 심한 장애를 보였다(Fig. 3-A). 암시야에서 시행한 냉온교대안진검사상 좌측귀에 30도의 냉수로 자극하였을때 초기에는 좌측수평안진이 유발되었으나 후기에 우측수평안진이 나타났으며 우측귀에 냉수자극시는 좌측수평안진을 볼수 있었다(Fig. 4). 좌측귀에 40도의 온수자극시 초기에 좌측수평안진이 유발되었으나 그후 우측수평안진이 나타났고 후에 좌측수평안진이 다시 보였다. 우측귀에 온수자극시 초기에는 좌측수평안진이 유발되었다가 후에 우측수평안진이 나타났다.

고 찰

Albinism에서 나타나는 시각계통의 장애는 중심와의 형성부전과 시신경 중추투사에 변이가 일어나는것으로 시력감퇴및 비정상적 안구운동과 같은

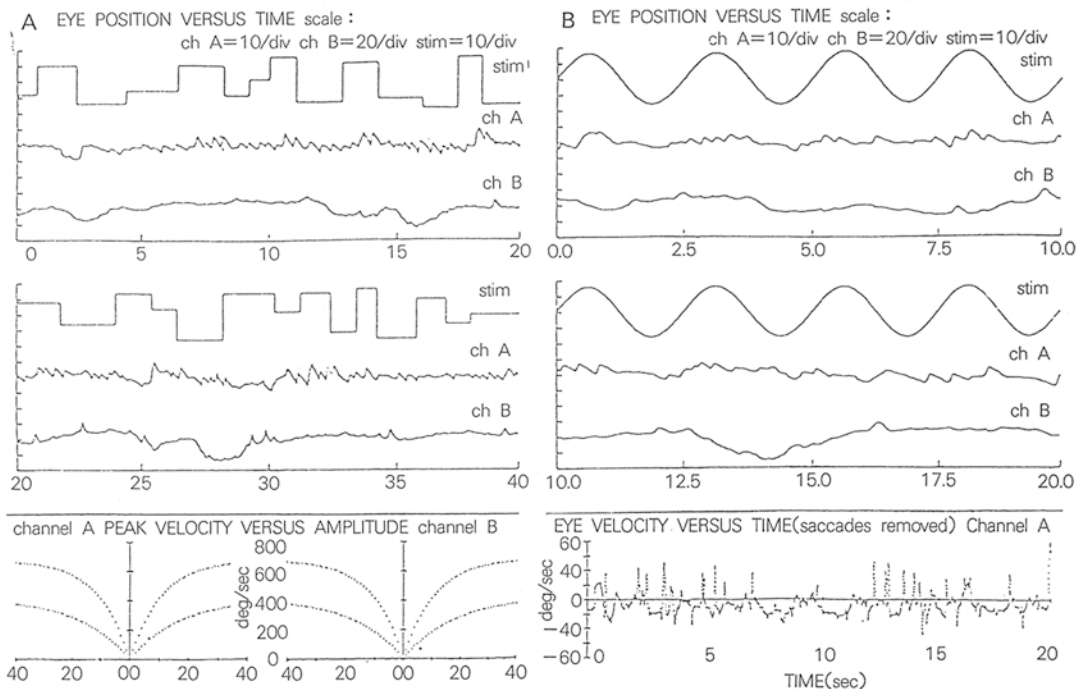


Fig. 3-A. Records of saccadic eye movements, Stimulation ; random 6-32 degree/second jumps. (Ch A ; horizontal eye channel, Ch B ; vertical eye channel)

Fig. 3-B. Records of smooth pursuit eye movements, Stimulation velocity ; 40 degree/second. (Ch A ; horizontal eye channel, Ch B ; vertical eye channel)

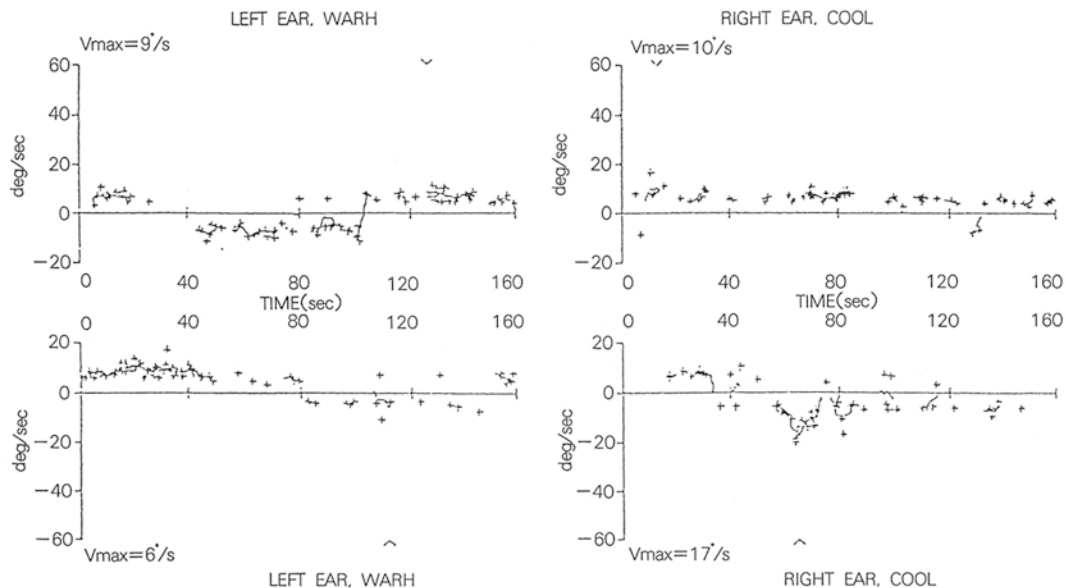


Fig. 4. Records of bithermal caloric test ; slow component velocity versus time channel A.

두가지 중요한 자각증상을 유발하게 된다. 결국 이러한 비정상적 안구운동에 의해 환자는 현기증을 느끼게 되는데 여러가지 형태의 비정상적 안구운동이 보고되어 왔으며 개체간의 차이도 다양한 편이다. 예를들어 수직안진이나 수평안진이 나타나기도 하고, 시운동성안진이 소실되거나 반대방향으로 역전되기도 하며, 시표추적검사상 외반구 망막에 표적을 투사할 경우 추적운동에 장애가 일어나거나 반대방향으로 추적하기도 한다³⁾⁴⁾¹²⁾¹⁷⁾. 또한 주기적인 교대성 안진(periodic alternating nystagmus)이 발생하는 경우도 있다⁶⁾¹¹⁾. 이러한 안진들은 종종 암시야에서 검사를 시행할 경우 약해지며, 반대로 명시야에서 더욱 뚜렷해지는 경향이 있어 결과적으로 시력도 저하된다¹⁵⁾. 안진의 강도는 대체로 나이가 증가함에 따라 줄어드는데 이는 아마도 시각능력이 연령증가와 함께 향상되기 때문이라고 여겨진다¹⁵⁾.

본환자의 경우 안진의 방향이 비정상적으로 반대방향으로 역전된 예는 찾아볼수 없었지만, 암시야에서는 항상 좌측수평자발안진이 나타나며, 명시야로 바꾸거나 광원으로 시각자극을 가하면 우측수평안진으로 바뀌었으며 다시 암시야가 되면 즉시 좌측수평안진으로 돌아오는 소견을 보였다 (Fig. 1). 또한 시표추적검사와 saccade검사중에도 우측수평안진을 관찰할수 있었다. 환자가 광원으로

시각자극시에는 우측수평자발안진을 보이므로 시운동성안진검사시 이에 영향을 받아 Fig. 2와 같은 비정상적인 결과가 얻어졌을 것으로 사료되며, 시운동성후안진검사결과도 마찬가지로 해석할 수 있을 것 같다. 냉온교대안진검사시 자극에 대한 반응은 보였으나 정상소견은 아니었다. 자극초기에 좌측수평안진이 관찰되었던 것은 아마도 명시야에서 온도자극을 하고, 자극직후 검사실을 암시야로 전환시켰기 때문에 나타난 자발안진에 의한것으로 여겨지며 시간이 조금 지난후에야 말초전정기관의 온도변화의 자극에 의한 안진이 나타난 것으로 보인다. 후기의 이러한 안진들을 관찰해 보면 말초전정기관은 정상상태임을 알수있다. 1984년 John등은 다섯명의 albinism환자를 기술하면서 그 중 네명의 환자가 암시야와 명시야상에서 안진의 양상이 변화한다는 사실을 보고하였는데 한명은 암시야에서 안진의 진폭이 줄어들었고 다른 세명은 반대로 커지는 소견을 보였었다¹³⁾. Collewijn등은 표적에 따라 안진의 방향이 역전되는 예를 보고한 적이 있지만³⁾ 외부의 광자극에 의해 안진의 방향이 반대로 전환되는 경우는 본환자에서 처음으로 관찰된 소견이다.

Albinism진단시 이용되는 가장 유용한 검사소견 중 하나가 비대칭적으로 나타나는 시각유발전위를 보는 것인데 본 환자의 경우 시각유발전위가 나

타나지 않았다. 이는 아마도 환자의 시력이 저하되어있고 심한 수명을 가지고 있어 고정시기능이 불량한 상태이기 때문이라고 생각된다.

Albinism환자에서 안진이 나타나는 원인은 시력이 정상이하인데다가 시신경의 중추투사에 변이가 생김으로 인해 안진이 나타난다고 보는 것이 타당할 것이다. Boylan과 Harding은 albinism 환자에서는 안구 중심와의 분화가 이루어지지않아 고정시기능이 떨어져있어 안진이 나타난다고 하였고²⁾ Fulton등은 albinism환자에서 중심와가 존재하지 않음을 실제로 증명하였다⁸⁾. 그러나 Collewijn등은 albinism환자가 단순히 시력이 저하된다고 해서 안진이 나타나는 것만은 아니라는 사실을 보여주었다³⁾. 그들은 발달과정에서 정상적으로도 중심와가 미분화한 나이에도 albinism환자들은 안진이 나타나기 시작한다는 점과 모든 albinism환자가 중심와 분화에 문제가 있음에도 불구하고 어떤환자에서는 안진이 나타나지 않는다는 점을 지적하였다.

Albinism환자들에게서 보이는 시신경중추투사의 해부학적 이상과 기능적 문제들에 대해서는 현재 까지 보고된 문헌들에 잘 기술되어있다⁵⁾⁷⁾⁹⁾¹⁰⁾¹⁶⁾. 비록 아직까지도 논란이 되고있기는 하지만 대부분의 학자들은 시신경의 중추투사변이를 안진유발의 주요한 원인으로 생각하고 있다. 시신경의 교차가 잘못 이루어져 원래 투사되어야할 대뇌피질의 반대부위에 자극이 전달되는 것인데 이러한 변칙적인 자극유입에 의해 불안정한 안구운동에 생기는 것으로 보고있다. 본 환자의 경우 안진이 시신경중추투사 이상과 관계가 있을것으로 생각되지만 정확한 기전은 확실하지 않다. 결국 중추성 현기증환자에서 안진의 방향이 변화하거나 시운동검사에서 이상 소견 및 시고정력의 소실, 냉온교대반응검사의 안진의 불규칙성등이 나타나는 이상현상을 백피증환자에서 측정하여 중추성현기증환자의 진단에 전기안진기를 이용하여 안구운동을 측정하였다.

결 론

최근 저자들은 시야자극에 의한 안진의 방향변화를 하는 중추성 현기증환자로 백피증환자에 대한 안구운동의 특징적인 변화를 처음으로 발견하였기

에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

References

- 1) Apkarian P, Retis D, Spekreijse H, Dorp DV : A decisive electrophysiological test for human albinism. *Electroenceph Clin Neurophysiol* 55 : 513-531, 1983
- 2) Boylan C, Harding GFA : Investigation of visual pathway abnormalities in human albinos. *Ophthalmic Physiol* 3 : 273-285, 1983
- 3) Collewijn H, Apkarian P, Spekreijse H : The oculomotor behavior of human albinos. *Brain* 108 : 1-28, 1985
- 4) Collewijn H, Winterson B, Dubois MFW : Optokinetic eye movement in albino Rabbits : Invert in anterior visual field. *Science* 199 : 1351-1353, 1978
- 5) Creel D, O'Donnell FE, Witkop CJ : Visual system anomalies in human ocular albinos. *Science* 201 : 931-933, 1978
- 6) Davis DG, Smith JL : Periodic alternative nystagmus : A report of eight cases. *Am J Ophthalmol* 72 : 757-762, 1971
- 7) Drager UC : Albinism and visual pathways. *N Engl J Med* 314 : 1225-1228, 1986
- 8) Fulton JF : The visual pathways in albinism. *Arch Ophthalmol* 34 : 100-110, 1946
- 9) Guillery RW, Okoro AN, Witkop C, Jr : Abnormal visual pathway in the brain of human albino. *Brain Res* 96 : 373-377, 1985
- 10) Guo S, Reineck RD, Fendick M, Calhoun JH : Visual pathway abnormalities in albinism and infantile nystagmus : VEPs and stereoacuity measurements. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 26 : 97-104, 1989
- 11) Guyer DR, Lessell S : Periodic alternative nystagmus associated with albinism. *J Clin Neuro-ophthalmol* 6 : 82-85, 1986
- 12) Halmagyi GM, Gresty MA, Leech J : Reversed optokinetic nystagmus(OKN) : mechanism and clinical significance. *Ann Neurol* 7 : 429-435, 1980
- 13) John RS, Fisk JD, Timney B, Goodale MA : Eye movements of human albinos. *Am J Optom Physiol* 61 : 377-385, 1984
- 14) Kinner PE, Barrie J, Witkop CJ, Jr : Albinism : *Surv Ophthalmol* 30 : 75-101, 1985
- 15) Krill AE : Clinical characteristics. In : Krill's hereditary retinal and choroidal diseases. Vol 2, Hagers-

- town, Harper and Row, pp647-663, 1977
- 16) Russel-Eggitt I, Kriss A, Taylor DSI : *Albinism in childhood : A flash VEP and ERG study. Br J Ophthalmol* 74 : 136-140, 1990
- 17) Simon JW, Kandel GL, Krohel GB, Nelsen PT : *Albinotic characteristic in congenital nystagmus. Am J Ophthalmol* 97 : 320-327, 1984