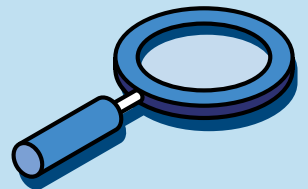
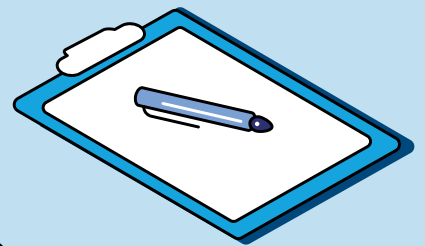
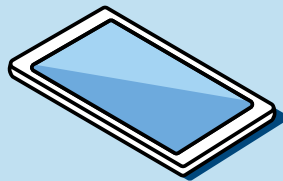
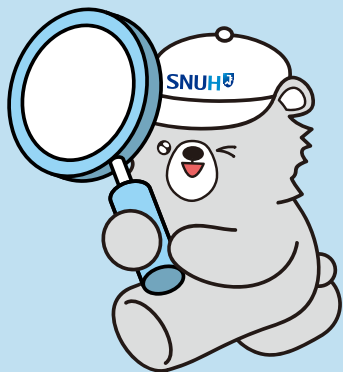


# 원발선천녹내장

(Primary Congenital Glaucoma)

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자





## 원발선천녹내장

(Primary Congenital Glaucoma)

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

# 목 차

- |                        |       |
|------------------------|-------|
| 1 원발선천녹내장으로 처음 진단 받았어요 | 03    |
| 2 원발선천녹내장의 증상 및 원인     | 04-05 |
| 3 원발선천녹내장의 진단과 검사      | 05    |
| 3 원발선천녹내장의 치료 및 관리     | 06    |
| 3 원발선천녹내장, 산정특례제도 안내   | 07    |

# 원발선천녹내장으로 처음 진단 받았어요

아이가 처음 원발선천녹내장을 진단받고 나서, 많이 혼란스럽고

질병과 앞으로의 치료에 대해 궁금하신 내용이 많으실 겁니다.

어떤 질환인지, 원인은 무엇인지, 치료와 관리 및 주의해야 될 사항들과

같은 내용들 말이죠. 본 안내 책자는 원발선천녹내장으로 처음 진단 받은

환아와 가족들이 해당 질환을 잘 이해할 수 있도록 질환의 원인과 증상,

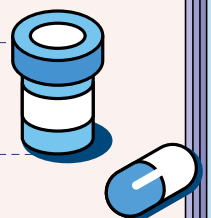
진단, 치료 등 필요한 정보를 제공하기 위한 목적으로 제작되었습니다.

이 짧은 책자가 여러분의 모든 궁금증과 불안을 해소해 드릴 수는 없지만,

정확한 정보를 바탕으로 좀 더 질환에 대한 이해도를 높이고,

앞으로의 계획을 세우시는 데 있어 도움이 되시길 바라는 마음으로

책자를 제작하였습니다.



# 원발선천녹내장 증상 및 원인

## ☑ 원발선천녹내장이란?

눈의 전방각 부위 발달 이상으로 인해 안압이 지속적으로 높아지는 질환을 원발 선천 녹내장이라고 합니다. 이러한 상태로 인해 안구 내부의 구조와 시신경이 손상을 받을 수 있으며, 치료하지 않을 경우 시력 손실과 심각한 합병증을 야기할 수 있습니다.

## ☑ 처음에는 어떤 증상을 나타내나요?

눈물이 자주 흘러 눈이 부셔하며, 눈꺼풀을 자주 깜빡이는 증상이 나타날 수 있습니다. 또한 각막이 혼탁해지고 커지는 현상이 발생할 수 있으며, 신생아의 경우 각막이 안압 상승으로 인해 커지기 때문에 ‘소눈’이라고도 불립니다. 이러한 증상들은 나이에 따라 다를 수 있습니다. 3세 이전에는 안구 벽이 잘 팽창하므로 눈의 크기 변화 등의 증상이 나타날 수 있고, 3세 이후에는 진행성 근시가 나타날 수 있습니다. 또한, 안압이 제대로 조절되지 않으면 시신경의 머리 부분이 함몰되는 ‘시신경유두함몰’이 발생할 수 있으며, 이 경우에는 빠르게 진행될 수 있습니다.

## ☑ 나중에는 어떤 증상을 나타내나요?

안압이 계속해서 높아지면 초기 증상들이 악화될 수 있으며, 각막 확장과 각막 부분층 파열 등의 심각한 합병증이 발생할 가능성이 높아집니다.



## ✓ 유전적인 관련성은 있나요?

원발선천녹내장은 주로 상염색체 열성 유전 형태로 발생하며, *CYP11B1* (2p21), *GLC3B* (1p36), *GLC3C* (14924.3) 등의 세 가지 유전자가 주요 원인으로 알려져 있습니다.

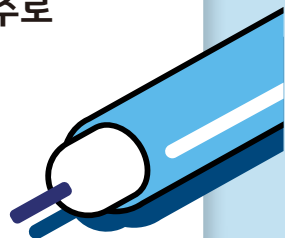
# 원발선천녹내장 진단과 검사

## ✓ 진단을 받기 위해서는 어떤 검사가 필요한가요?

원발선천녹내장은 안압이 높아지고 각막의 크기가 커지며 안구의 크기가 커지는 등의 증상으로 진단할 수 있습니다. 이를 위해 세극등현미경검사, 안압측정, 전방각경검사, 시신경 유두검사, 각막크기 측정, 초음파검사 등의 검사가 진행됩니다.

## ✓ 각막확장과 구분이 가능한가요?

거대각막은 각막의 크기가 14~16mm 정도로 크게 커진 상태를 말합니다. 그러나 안압 상승과 녹내장 시신경유두함몰과 같은 원발선천녹내장의 증상은 보이지 않습니다. 거대각막은 전방부가 깊고 모양소대가 늘어나며 수정체가 느슨해져 이차성 홍채진탕을 볼 수 있습니다. 거대각막은 주로 남자에서 발생하는 반성유전으로 나타납니다.



# 원발선천녹내장 치료 및 관리

## ✔ 어떻게 치료하나요?

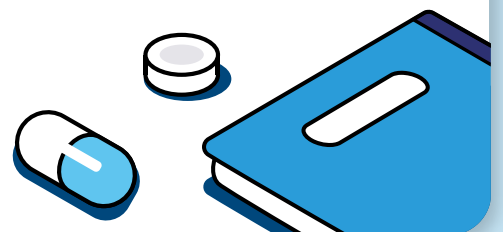
원발선천녹내장의 주된 치료 방법은 수술입니다. 안압이 계속해서 높아질 경우 안구 섬유주가 영구적으로 손상될 수 있으므로, 나이와 상관없이 조기에 수술을 고려해야 합니다. 수술 이전에는 약물 치료를 통해 진단 및 수술 시 시야 개선을 기대할 수 있습니다. 수술은 전방각절개술과 섬유주절개술이 주로 선택되며, 수술 후 안압이 조절되지 않는 경우 추가적인 섬유주절제술과 방수유출장치 삽입 등의 치료를 고려할 수 있습니다.

## ✔ 약물치료방법은 없나요?

수술 효과가 미미한 경우 약물치료를 고려할 수 있습니다. 하지만 부작용과 순응 불량 등으로 장기간 투여하기에는 어려움이 있습니다. 특히 유아에서는 경구용 탄산탈수효소억제제를 사용할 때 산증이 심하게 발생할 수 있으므로 주의해야 합니다. 유아에서 브리모니딘 사용은 피하는 것이 좋습니다.

## ✔ 수술 후에는 어떤 치치가 필요한가요?

수술 후에도 일정한 간격으로 검사를 받아야 하며, 안압 조절 상태를 주의 깊게 확인받고 합병증 유무를 평가받아야 합니다. 이후 3~4개월마다 검사를 진행하여 혼탁, 부정난시 등의 문제가 발생할 경우 적시에 치료해야 합니다. 수술 후에도 정기적인 검진은 안압이 잘 조절된 상태에서도 중요하며, 굴절검사를 통해 굴절이상에 따른 안경 조정이 필요한지 확인해야 합니다.



# 산정특례제도 안내

## ✓ 선천녹내장, 극희귀질환 산정특례

선천녹내장은 2023년 신규 극희귀질환\*으로 지정되어 진단된 환자들은 의료비 지원혜택을 받을 수 있습니다. 극희귀질환 산정특례의 신청은 국민건강보험공단에 등록기관 신청을 하여 승인을 받은 요양기관\*\*을 통해서만 등록이 가능합니다.

등록 요양기관의 담당 의료진을 통해 산정특례 진단서 및 관련 서류를 구비하신 후 환자의 주민등록지 관할 보건소에 제출하시면 됩니다.

산정특례 등록 후, 질환과 연관된 외래 또는 입원 진료의 요양급여비용 총액의 10%만을 본인이 부담하면 되며 이러한 혜택은 등록일부터 5년 동안 유효합니다.

\* 극희귀질환: 국내 유병인구가 200명 이하로 유병률이 극히 낮거나 별도 상병코드가 없는 질환

\*\*등록병원 목록은 질병관리청 헬프라인에서 확인하실 수 있습니다.(<https://helpline.kdca.go.kr/>)

## ✓ 상세불명희귀질환, 기타염색체 이상질환이란?

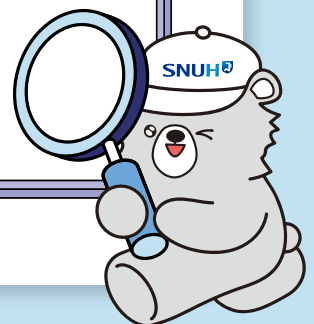
- 상세불명 희귀질환(Unspecified rare disease)  
: 일정기간 동안 정밀검사 및 협진 등의 진단 노력에도 불구하고 병명을 확정짓지 못하였거나 진단이 불명확한 희귀질환
- 기타염색체 이상질환 : 과학 및 의료기술의 발달로 발견된, 질환명이 없는 새로운 염색체 이상(염색체 결손, 중복 등)질환으로 별도의 상병코드가 없지만 증상이 아닌 질환으로 규정할 수 있는 희귀질환

### 상세불명 희귀질환

- ✓ 적용대상 : 상세불명 희귀질환자로 사전승인 신청 후 산정특례 대상자로 적합판정을 받은자
- ✓ 특례기간 : 1년
- ✓ 본인부담률 : 10%

### 기타염색체 이상질환

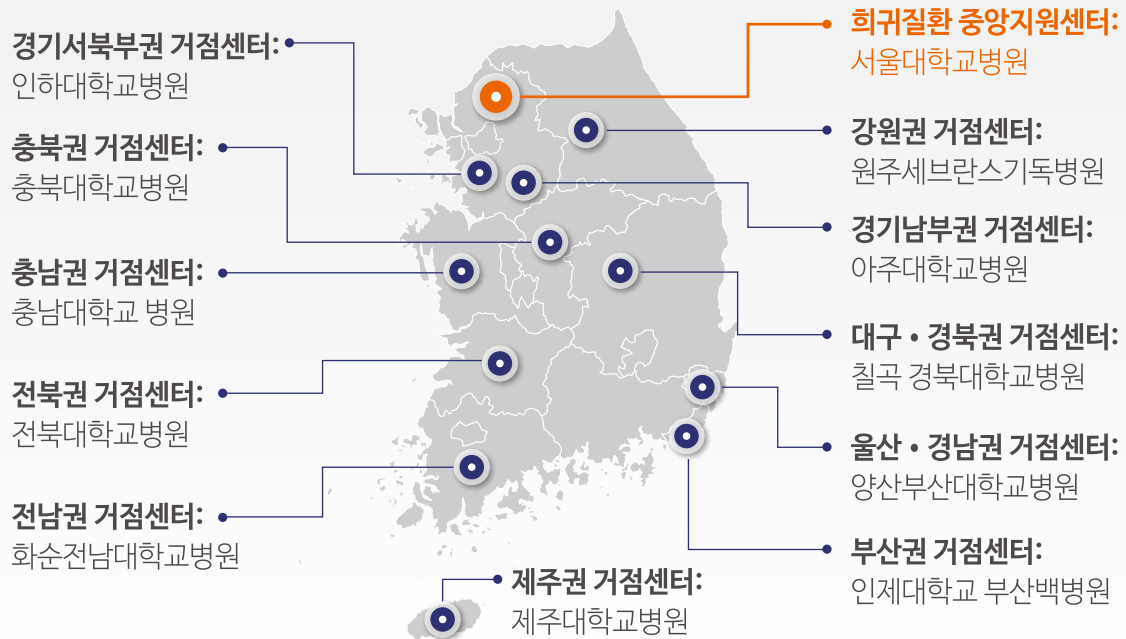
- ✓ 적용대상 : 기타염색체 이상질환자로 사전승인 신청 후 산정특례 대상자로 적합판정을 받은자
- ✓ 특례기간 : 5년
- ✓ 본인부담률 : 10%



### 참고문헌

1. Kaur, K. & Gurnani, B. (2022). Primary congenital glaucoma. In StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing.
2. Clark, R. A., Ely, A., Wong, M. O. M., Freedman, S. F., Plumb, R. C., & Kozak, A. (2021). Primary congenital glaucoma. EyeWiki. Available at: [https://eyewiki.aao.org/Primary\\_Congenital\\_Glaucoma](https://eyewiki.aao.org/Primary_Congenital_Glaucoma) (Accessed: June 30, 2021).
3. Shue, A., Wong, M. O., & Freedman, S. F. (2020). Primary Congenital Glaucoma. Albert and Jakobiec's Principles and Practice of Ophthalmology.

## 서울대학교병원 희귀질환센터(희귀질환 중앙지원센터) 및 전국 11개 권역별 거점센터 지도



희귀질환 중앙지원센터 및 권역거점센터에서는 보다 빠르고  
정확한 진단과 치료를 위해 최선을 다하고 있습니다.

### 서울대학교병원 희귀질환센터 (중앙지원센터)

03080 서울특별시 종로구 대학로 101, 본관 1층 희귀질환센터  
Homepage, <https://rareisease.snuh.org>

개발/감수자 명단

개발/감수 김영국

발행일 2023년 7월

Support / Design & Development / Print

