

레트 증후군 환자의 제증상에 관한 증례보고

경희대학교 치과대학 소아치과학교실

황정환 · 이금호 · 최영철

Abstract

SYMPTOMS OF CHILDREN WITH RETT SYNDROME: A CASE REPORT

Jeong-Hwan Hwang, D.D.S., Kung-Ho Lee, D.D.S., Ph.D.,
Yeong-Chul Choi, D.D.S., Ph.D.

Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Kyung Hee University

Rett syndrome is a progressive neurological disorder that occurs exclusively in females. The syndrome is characterized by regression of language, motor development, and stereotypic hand movement. Autistic behavior, breathing irregularities, gait dyspraxia, scoliosis, and seizure are also accompanied. The cause of Rett syndrome is unknown, however, it is believed that the X-chromosome might play a significant role in the development of the syndrome.

Patients with this syndrome have unusual oral and/or digital habits such as abnormal chewing pattern, bruxism, hypersalivation, micrognathia, high vaulted palate, tongue protrusion with lower posture of tongue, hand biting, digit-hand sucking.

Dentists who are aware of distinct manifestations of Rett syndrome will be able to aid in early diagnosis and treatment of the syndrome. Prior to dental treatment for a patient with the Rett syndrome under sedation or general anesthesia, one should assess the degree of hypersalivation, apnea, severity of autism, expected life span. Early recognition of the syndrome and also dental treatment with established strict preventive guidelines for patients with the Rett syndrome may obviate the necessity of sedation or general anesthesia.

Two cases with the Rett syndrome were reported. Both patients had most of the above mentioned typical manifestations of the syndrome. Dental treatment for the case 1(8-year-old) including caries control, stainless steel crown, sealant application was performed under general anesthesia. The case 2 could not be undergone the dental treatment due to poor general conditions.

Key words : autistic behavior, neurological disorder, Rett syndrome, X-chromosome

I. 서 론

레트 증후군은 인지능력의 장애를 보이는 진행성 신경계 장애로, 1966년 Andreas Rett가 처음 보고하였다^{1,2)}. 원인은 밝혀지지 않았으며, X-염색체와의 상관성이 주된 원인으로 추정되고 있음에도 불구하고 가족력은 흔히 나타나지 않는 것으로 알려져있다^{3,4)}. 주로 여아에서 발생되고 발생빈도는 1/10,000 - 1/15,000인 것으로 보고되어 있으며⁵⁾ 발육 과정 중에 연령의 증가와 함께 특징적인 임상 증상을 나타낸다⁶⁾.

전신적으로는 소두증, 호흡불량, 척추기형, 보행 실조, 척추측만, 발의 기형 등의 증상이 나타나며, 레트 증후군 환자의 70%는 뇌전도상에서 경련활성(seizure activity)을 보이며 25%는 임상적인 발작 증세를 갖는다⁷⁾. 구강내 증상으로는 비정상적인 저작과 연하근관, 이갈이로 인한 마모, 타액의 과다분비 및 상악궁의 협착 등이 있으며, 간혹 혀를 내밀고 있기도 한다⁸⁾. 깨물거나, 손등을 핥고 입술로 비비는 습관을 가지며, 흡지벽이 있는 경우도 많다.

첫번째 증례는 레트 증후군으로 진단된 만 8세 여아로 전반적인 충치치료를 주소로 분과에 내원하였다. 환아는 저체중과 정신지체, 특징적인 손의 상동증, 간헐적 경련 등의 증상을 가지고 있었으며, 2세경부터 발달 퇴행이 있었다. 행동조절상의 문제 및 내과적 관리를 위하여 전신마취하에서 치과 시술을 시행하였다. 두 번째 증례는 만 10세된 여아로 충치치료를 주소로 내원하였으나 전신적인 상태가 매우 불량하여 치과적인 처치를 시행할 수 없었다.

II. 증례보고

증례 1

- 환 자 : 황○○ 1988년 11월 23일생, 여아
- 초진일 : 1995년 2월 4일
- 주 소 : 치아우식증의 치료
- 과거력: 정상 재임, 정상 분만
출생시 체중 - 2.5Kg
생후 6개월 - 유사 콜레라 증상
2세부터 발달 퇴행이 시작

3세 - ○○대학 부속병원에서 자폐 증으로 진단

4세 - 열성 경련으로 ○○대학 부속 병원에서 2개월간 항경련 치료

- 가족력 : 없음
- 임상검사소견 : 내분비 - 정상
일반 혈액 - 정상
일반 생화학 - high alkaline phosphatase(338U/L)
low creatinie (0.4mg/dl)
일반 뇨 - 정상
심전도 - 동부정맥
- 임상적 소견 : 손등을 문지르는 동작 반복 (Fig. 1)
관절 기형, 보행 장애, 발작 대소변을 가리지 못하며, 식사 시에도 도움이 필요하다.
최근 간헐적 정신 운동성 경련 현재 충북 재활원에서 조기 치료 교육중
- 구내 소견 : 치아 우식증 #16, #26, #54, #55, #63, #64, #74, #84
선천적 치아 결손 #41
- 구강악습관 : 흡지벽, 이갈이, 유연(drooling)
- 방사선학적 소견 : 미약한 척추 측만
- 치료경과 : 전신 마취하에서 (isoflurane사용) 치아우식증 치료 (Fig. 2-5)
치면열구 전색 #16, #26, #36, #46



Fig. 1. 손의 상동증
손등을 문지르는 동작을 반복한다.



Fig. 2. 치료 전 구강내 상태 - 상악
#16, #26, #64, #65에 치아 우식증이 있으며 #54, #55에는 이차우식증이 발생되었다.



Fig. 3. 치료 전 구강내 상태 - 하악
#74, #84에 치아 우식증이 있으며 #41 치아는 선천적으로 결손되어 있다.

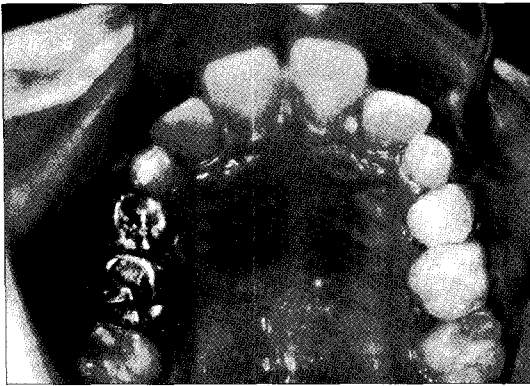


Fig. 4. 치료 후 구강내 상태 - 상악
#16, #26에는 치면열구 전색을 시행하였으며, #54, #55은 치수절단술 후 복합레진 충전물을 시행하였다. #64, #65는 치수 절단술과 S-S crown 수복을 하였으며 #63은 복합레진 충전을 하였다.

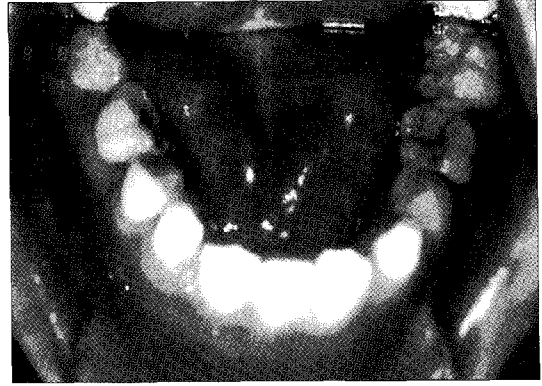


Fig. 5. 치료 후 구강내 상태 - 하악
#36, #46에는 치면열구 전색을 시행하였고, #74, #84은 치수절단술 후 복합레진 충전을 시행하였으며 #75, #85는 아말감 충전을 하였다.

복합레진 충전과 치수 절단술
#54, #55, #74, #84
S-S crown 수복과 치수 절단술
#64, #65
복합레진 충전 #63
아말감 충전 #75, #85
치면 세마

· 초진일 : 1996년 8월 16일
· 주소 : 치아우식증의 치료
· 과거력: 정상 재임, 정상 분만
출생시 체중 - 2.8Kg
○○대 부속병원에서 뇌성 마비로 오진
별다른 이유없이 3개월부터 발육 지체
15개월부터 손기능상의 퇴행 시작
90년 8월 Rett syndrome으로 진단

증례 2

· 환자 : 이○○ 1985년 10월 7일생, 여아

원인 불명의 혼수상태로 안락사 시키자는 의사의 제안을 받은 적도 있음

- 가족력 : 없음
- 임상검사소견 : chest PA - 정상
 내분비 - 정상
 일반 혈액 - 정상
 일반 생화학 - high alkaline phosphatase(360U/L)
 low creatininie (0.4mg/dl)
 일반 뇨 - 정상
 심전도 - 정상
- 임상적 소견 : 정신 지체, 저체중, 저신장
 체력 저하로 물리치료 중단
 혼자 앉아 있기 어려움
 의사소통 불가
 잦은 경기(경기약(orfil) 복용 중)
 호흡 곤란
 주먹쥐고 가슴을 치는 동작을 반복
- 구내 소견 : 구강위생 상태는 매우 불량
 중등도의 치은 염증상태, 심한 치석 축적
 만 9세에 호흡기 삽입도중 #11, #21이 완전탈구 됨
 치아 우식증 #14, #15, #16, #24, #25, #26, #32, #36, #41, #42, #46, #75, #85
 치근단 농양 #36
- 구강악습관 : 이갈이, 유연(drooling)
 손을 자꾸 입에 대고 침을 많이 흘림
- 방사선학적 소견 : 미약한 척추 측만
- 치료경과 : 보호자는 전신 마취하에서 치료받기를 원했으나, 전신적 상태가 매우 불량하여 치과적 처치를 시행할 수 없었으며, 치과적 응급 상황에서는 주치의와 협력하에 시술하기로 함.

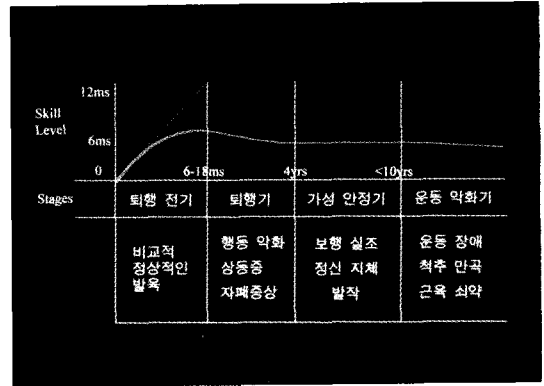


Fig. 6. 레트증후군 환자의 발육과정중 진행단계

III. 총괄 및 고찰

1966년 Andreas Rett는 다수의 여아에서 행동적 특징과 질병의 진행경과가 매우 유사한 양상을 띠며, 대뇌의 위축과 과암모니아혈증을 동반하는 질환을 발견하여 증후군으로 처음으로 보고하였다¹⁾. 그러나, 과암모니아혈증을 동반하는 경우는 매우 희귀하여 레트 증후군을 판단하는데 어려움이 있었다. Hagberg(1983)는 프랑스, 포르투갈, 스웨덴 등에서 35명의 레트 증후군 환자를 보고하고 '진행성이며 운동 실조가 있고 자폐증상을 나타내는 증후군' 이라 표현하였으며, 이 증후군의 진단 기준을 발표하였다⁵⁾. 이때부터 레트 증후군은 전세계적으로 알려지기 시작하였으며 1987년에는 International Rett Syndrome Association이 설립되었다.

주로 여아에서 나타나며, 원인은 밝혀지지 않았으나 X-염색체와의 연관성이 의심되어왔다. 그러나 가족력은 드물고, 발생 빈도는 1/10,000-1/15,000명으로 발생 빈도가 비교적 높은 증후군이며³⁻⁵⁾, 증후군과 그 진단이 알려진 이후 전세계적으로 보고되는 수가 크게 증가하고 있다.

레트 증후군에 대한 확정적인 생물학적 진단방법은 밝혀진 바 없으며 발육 과정에서 특징적인 진행단계를 거친다⁶⁻⁸⁾(Fig. 6). 생후 6-18개월경까지는 퇴행전기로 운동신경의 발육 퇴행이 나타나거나 발육 속도가 감소한다. 1-4세경은 퇴행기이며, 사회적 관계, 인지 능력, 손의 사용능력, 언어 등에서 이전에 습득했던 기능을 상실하게 된다. 자폐적 증상과 호흡불량, 운동상동증 (Stereotyped

movements), 특히 손의 상동증을 보이며, 약 25%에서는 경련증상이 있다. 4-8세경은 가성 안정기로 퇴행의 진행이 일시적으로 중단되는 듯하며, 자폐적 행동이 감소하고 사회적 관계가 개선된다. 그러나, 보행실조, 심한 정신 지체, 발작 등의 증상은 계속된다. 이후부터 청년기까지는 운동악화기로 진행성 운동장애, 척추 만곡, 근육 쇠약이 발생한다. 그러나, 발작 증세는 감소하고 사회적 관계, 눈 맞추기, 주의력 등은 향상된다.

Trevanthen과 Nai(1988)⁷⁾는 레트 증후군으로 진단하기에 필요한 요인에 대하여 발표하였다. 출생 전, 출생시기에는 비교적 정상적이며 생후 6개월간은 정상적인 발육을 한다. 출생시 정상이던 머리둘레가 5개월에서 4세에는 증가속도가 감소한다. 6-30개월 사이에 습득했던 수기능을 상실하고, 의사 소통 장애, 사회적 퇴보가 나타난다. 언어 표현과 이해능력 또한 크게 손상되어 심각한 정신 지체를 낳는다. 손을 씻는 듯한 동작을 반복하는 특징적인 손의 상동증과 보행장애, truncal apraxia가 나타난다. 그밖에 보조적 요건으로는 깨어 있는 동안에 주기적인 무호흡 상태와 간헐적인 과호흡이 교대로 나타나는 호흡불량이 있으며 수면 중에는 정상적으로 호흡한다. 뇌파 검사시 75%에서 간질성 파장이 나타나며 임상적인 발작은 있기도 하고 없을 수도 있다. 그밖에 근육 강직, 척추 후만, 성장지체, 소족, 말초혈관 운동장애 등이 동반될 수 있다. 그러나, 재임중의 성장 지체 및 출생 시 소두증, 출생을 즈음한 뇌 손상과 대사 장애, 신경 장애, 심한 감염이나 두부 손상으로 인한 신경 장애 등이 확인된 경우는 진단에서 제외한다.

레트 증후군은 나이와 진행 단계에 따라 발현되는 증상이 다양하다. 따라서 5세경의 아동이라면 그 진단이 쉬울 수 있으나, 유아에서는 증상이 모호하고, 청소년기에서는 많은 다른 장애에서 이차적으로 나타날 수 있는, 흔하고 복잡한 증상을 나타내므로 오진하기가 쉽다. 특히, 유아자폐증으로 오진되는 경우가 많은데 유아자폐증은 음성적(언어적) 퇴행을 보이기는 하나, 운동 기능의 퇴행은 보이지 않는 반면, 레트 증후군은 두 가지 모두에서 동시적인 퇴행이 일어난다⁹⁾. 유아자폐증은 여아에서는 드물기 때문에 심한 자폐 증상을 나

타내는 2세 이하의 여아는 레트 증후군을 의심해 보아야 한다. 그러나, 6개월 미만과 3-5세 이상의 레트 증후군 환자 중 다수는 자폐적 증상을 나타내지 않는다⁹⁾.

구강내 증상으로는 비정상적인 저작과 연하곤란이 있으며, 많은 경우 자발적인 음식물 섭취가 곤란하다. 심한 이갈이로 전반적인 치아마모가 일어나며, 타액이 과다하게 분비된다. 구개는 높고 상악궁은 좁으며 혀를 내밀고 있기도 한다. 손과 입을 사용하는 습관과 경련에 기인한 이차적인 외상으로 전치부 동요와 비정상적인 치아동요가 나타날 수 있으므로 구강조직의 보호를 위해 교합안정기의 사용이 추천되기도 한다.

증후군 자체의 근본적인 치료법은 없으며 단지 증상완화를 목적으로 한다¹⁰⁾. 기능적 운동의 유지와 개선, 기형방지, 환자와 주위환경의 접촉 유지, 섭식 및 영양 보조를 도모한다. 물리적 치료에는 보행연습, 수중에서의 운동 등이 있으며, 손을 고정하여 수기능을 개선시키고 손의 상동증을 차단하여 주의를 집중시키는 효과를 기대한다. 음악을 들려주는 것은 갑작스러운 히스테리 증상을 보이는 환자에서 진정효과를 나타낸다¹¹⁾. 음악요법을 통해 집중력을 증진시키고, 의사소통의 수단으로 이용하여 사회적 관계개선을 도모한다. 경련의 치료를 위해 carbamazepine을 투약하며 숙면을 돕기 위해 진정, 수면제를 처방하기도 한다. 치과적 치료는 흔히 진정요법이나 전신 마취하에서 시행되는데 시술전에 타액분비 과다의 정도, 무호흡, 자폐 증상, 예상되는 생존기간 등을 평가하는 것이 필요하며, 조기 치료와 예방술식으로 진정요법이나 전신마취의 필요성을 감소시키는 것이 더욱 중요하다.

IV. 요 약

저자는 치아우식증을 주소로 경희의료원 소아치과에 내원한 레트 증후군 환아를 전신마취 하에서 치료를 시행하고 다음과 같은 치의학적 소견을 얻었다.

1. 본 증례에 보고된 레트 증후군 환아들은 비정상적인 저작, 이갈이, 과다한 타액분비, 높고 깊

은 상악 구개, 혀의 전방 변위 등의 구강 증상을 보였다.

2. 본 증례에서 보고된 레트 증후군 환아들은 입과 손을 사용하는 습관 - 손깨물기, 손등을 핥거나 입술로 문지르기, 손가락빨기 - 을 갖고 있으며 흔히 손을 씻는 듯한 특징적인 상동증 사이에 이러한 동작을 반복하였다.
3. 이상과같은 진단적 요건을 숙지한다면 레트 증후군의 조기 발견에 도움이 될 수 있으며, 치과적 처치시에도 조기치료 및 예방술식을 시행할 수 있어 진정요법이나 전신마취의 필요성을 감소시킬 수 있을 것으로 판단된다.

참 고 문 헌

1. Rett A : Uber ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrome bei Hyperammonämie im Kindesalter. Wien Med Wochenschr 116:723-726, 1960.
2. Rett A : Ein cerebral-atrophisches syndrom bei hyperammonämie im Kindesalter. Fostschritte der Medizin 87:507-509, 1969.
3. Gillberg C, Wahlstrom J, Hagberg BA : A "new" chromosome marker common to the Rett syndrome and infantile autism. The frequency of fragile sites at X P22 in 81 children with infantile autism, childhood psychosis and the Rett syndrome. Brain Dev 7:365-367, 1985.
4. Hilling U : On the genetics of the Rett syndrome. Brain Dev 7:368-371, 1985.
5. Hagberg B : Rett syndrome, prevalence and origin. Brain Dev 7:277-80, 1985.
6. Naidu S, Murphy M, Moser HW, Rett A : Rett syndrome - natural history in 70 cases. Am J Med Gen 25:61-72, 1986.
7. Trevantham E, Nai S : The clinical recognition and differential diagnosis of Rett syndrome. J of child Neurol 3:S6-S16, 1988.
8. Hagberg B, Witt-Engerstrom I : Rett syndrome ; a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence. Am J Med Gen 24:47-59, 1986.
9. Percy AK, Zpghbi HY, Lewis KR, Jankovic J : Rett syndrome : Qualitative and quantitative differentiation from autism. J Child Neurol 3:S65-S67, 1988.
10. Hanks SB : The role of therapy in Rett syndrome. Am J Med Gen 24:247-52, 1986.
11. Wesecky A : Music therapy for children with Rett syndrome. Am J Med Gen 24:253-57, 1986.