

## Lesch-Nyhan syndrome 환자의 oral self-mutilation에 대한 증례보고

전진용 · 이제호 · 최형준 · 최병재

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

### ORAL SELF-MUTILATION IN THE LESCH-NYHAN SYNDROME : CASE REPORT

Jin-Yong Jeon, D.D.S., Jae-Ho Lee, D.D.S., M.S.D., Ph.D.,  
Hyung-Jun Choi, D.D.S., M.S.D., Byung-Jai Choi, D.D.S., M.S.D., Ph.D

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University*

Self-injurious behavior is defined as deliberate harm to one's own body without suicidal intent. It usually occurs as head banging or hitting, skin cutting, or finger biting and includes ocular, genital and oral self-mutilation.

Lesch-Nyhan syndrome is a rare X-linked recessively inherited disorder, caused by complete absence of hypoxanthin-guanine phosphoribosyl transferase(HPRT) activity. Clinical presentation is characterized by mental retardation, chorea, athetosis, hyperuricemia, uricosuria and self-mutilating behavior. In these patients, the most typical feature is loss of tissue from biting themselves, even though they are not insensitive to pain.

The dental management of self-mutilation includes treatment with appliances such as soft mouthguard or lip bumper, extraction of all the teeth, and orthognathic surgery.

We report a 25-month-old boy who was a known case of Lesch-Nyhan syndrome and presented with severe self-mutilation wound on his lower lip. Vital pulpectomy and coronal resection was done as a more conservative approach than extracting all primary anterior teeth. Due to maintaining the root portion of the teeth in the bone, it is expected that the normal growth of the alveolar bone will be achieved.

**Key words** : Lesch-Nyhan Syndrome, self-injurious behavior, self-mutilation

I. 서 론

자해 행위(self-injurious behavior)란 자살의 의도 없이 자신의 신체조직에 대해 고의로 손상을 가하는 행위를 말한다. 이 자해 행위에는 머리를 흔들거나 때리는 행위, 신체 일부를 때리거나 자상을 가하는 행위, 손가락 물기 등이 포함되며 구강 주위 조직이나 손가락 등 신체 부위를 스스로 절단하는 self-mutilation도 여기에 해당된다<sup>1,2)</sup>. 이러한 행위들은 정신지체, 신경-정신학적 문제, 유전성 증후군, 약물중독, 성격장애를 보이는 환자에서 나타난다<sup>3)</sup>.

Lesch-Nyhan syndrome은 드물게 나타나는, X 염색체 열성 유전 질환으로 X 염색체 long arm에 있는 encoding gene의 point mutation으로 인해 purine 대사에 관여하는 HPRT(hypoxanthine-guanine phosphoribosyl transferase) 효소의 활성도가 감소하여 요산 과다 생산에 의한 요산과다혈증, 요산과다뇨증 등의 신장계 증상과 정신지체, 무도증(choreathetosis) 등의 신경학적 장애 그리고 구강이나 손가락에 대한 self mutilation을 보인다<sup>4,5)</sup>. 이 중 self mutilation은 이 질환의 특징적인 소견으로 입술이나 볼 깨물기가 가장 흔하게 나타나며 심한 경우는 혀나 입술이 부분적 혹은 완전히 절단되는 경우도 있다. 환자는 감각이 소실된 것이 아니어서 통증을 느끼면서도 지속적으로 스스로에게 상해를 가하게 되므로 이를 인위적으로라도 막아주는 것이 필요하다<sup>6)</sup>.

이러한 Lesch-Nyhan syndrome 환자에서 self-mutilation을 막기 위해 여러 방법들이 고안되어 사용되고 있는데, 이 중 치과적으로 접근하는 방법으로는 mouth guard나 lip bumper 등의 장치를 이용한 방법과 해당치아들을 모두 발거하는 방법, 악교정수술을 통해 개방교합을 형성해 주는 방법 등이 있다<sup>3,6)</sup>.

본 증례는 상하악 유전치료 하순에 심한 self-mutilation wound를 야기한 Lesch-Nyhan syndrome 환자에서 치수절제술 및 치관부 절단을 시행한 증례로 술후 비교적 양호한 결과를 얻었기에 보고하는 바이다.

II. 증 례

2세 1개월 된 남환아로 아래 입술을 스스로 자꾸 깨문다는 주소로 내원하였으며 전신병력상 Lesch-Nyhan Syndrome과 정신지체가 있었다. 환자의 가족력을 보면 11세 된 이종사촌형에서도 동일한 질환이 발생한 것을 문진을 통해 확인할 수 있었으며 환자의 증상과 동일하게 정신지체와 입술 깨물기 증세를 보였다. 환자의 가계도를 보면 환아를 중심으로 환자의 모친과 조모 그리고 이모가 Lesch-Nyhan Syndrome을 유발하는 열성 X 염색체를 가진 보인자로 추정되며 두 가정에서 각각 1명씩의 Lesch-Nyhan syndrome 환자가 발생한 것을 알 수 있다(Fig. 1).

환자의 초진 당시 임상 소견을 보면 환아는 상악 유중절치에 의해서 하순에 약 1.5cm가량의 self-mutilation wound를 야기한 것을 볼 수 있었다(Fig. 2). 이는 환아 스스로의 불수의적인 운동에 의한 것으로 그 직접적인 원인을 인위적으로 차단하는 것이 필요할 것으로 사료되었다.

이에 대한 치료로 환아를 의식하 진정시킨 후 좌우 상악 유중절치의 치관을 치은 높이에서 절단한 뒤 치수 절제술을 시행하고 근관 입구를 충전하였다(Fig. 3). 환아는 치료를 받은 후 상태가 호전되어 정기적인 검사만 시행하였다.

6개월경과 후 재내원시 환아는 좌우 상하악 유중절치와 유전치가 완전히 맹출하면서 하순에 다시 심한 mutilation wound를 보였다(Fig. 4). 초진시 상태에 비해 더 범위가 넓으며 입술 형태가 완전

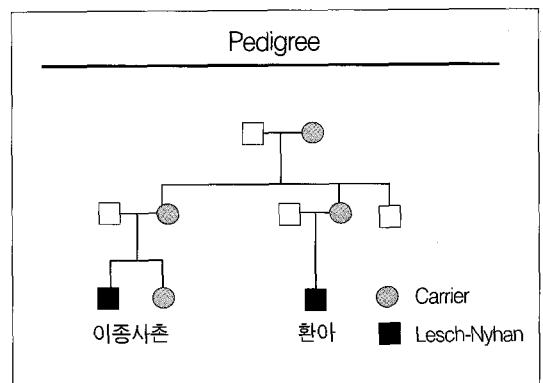


Fig. 1 환아의 가계도

히 파괴될 정도로 심한 양상을 보여 이에 대한 치료로 전신마취 하에 환자의 상하악 6전치에 이전과 같은 술식을 시행하였다(Fig. 5, 6).

치료 시행후 2개월 및 4개월의 추적관찰검사 결과 self-mutilation wound는 약간의 반흔을 남긴 채

치유된 것을 관찰할 수 있었다(Fig. 7, 8). 반흔 조직을 남긴 채 치유되는 과정에서 하순의 수축이 일어난 양상이 관찰되었으나 본 환자의 경우 협조도가 극히 낮은 관계로 수축을 예방할 수 있는 치료를 시행하지 못하였으며 추후 입술 성형수술을 고



Fig. 2 초진 당시 소견



Fig. 3 상악 유중절치의 치료 후 소견



Fig. 4 치료 6개월 후 재발한 모습



Fig. 5 전신 마취하에 치료하는 모습



Fig. 6 상하악 유전치의 치료 후 소견



Fig. 7 치료 2개월 후



Fig. 8 치료 4개월 후

려하기로 하였다.

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

1964년 Lesch와 Nyhan<sup>7)</sup> 등은 HPRT효소 결핍과 연관된 일련의 증세들을 묶어 보고하였으며 이를 Lesch-Nyhan syndrome이라고 명명하였다. 그 후 이 증후군의 기전과 증상의 치료에 대하여 많은 연구가 이루어졌다.

Lesch-Nyhan syndrome은 HPRT효소의 불활성으로 인해 purine nucleotide가 과도하게 합성되면서 요산이 과생산되는 질환으로 이에 따라서 요산과 다혈증이나 요산과다뇨증, 결절성 통풍, 관절염, 요로 결석, 요산성 신증 등의 증상이 야기된다<sup>49)</sup>.

Lesch-Nyhan syndrome의 신경학적 증세로는 운동발달 지연, 심한 경직증, 무도증 등이 있는데 이에 따른 특징적인 행동 양식은 공격적이고 충동적이며 자해의 성향을 보인다<sup>9)</sup>. 가장 전형적인 행동 양상은 감각이 소실되지도 않은 상태에서도 자신의 조직 일부를 깨물어서 절단하는 것이다<sup>4,10)</sup>. 심한 경우 혀나 입술이 부분적 혹은 완전히 절단되는 경우도 있다.

Purine 대사이상이 어떻게 이와 같은 신경학적 증세를 야기하는지는 명확하지 않으나 신경전달 물질에 영향을 주는 것으로 알려져 있다. 그 중 가장 유력시되는 것은 basal ganglia내의 도파민성 기능의 이상인데 1981년 Lloyd<sup>11)</sup> 등에 의하면 Lesch-Nyhan syndrome환자의 basal ganglia내의 dopamine과 tyrosine hydroxylase의 수치가 정상인의 10%에 지나지 않는다고 보고하였다.

Lesch-Nyhan syndrome 환자들에게 allopurinol을 투여하면 혈청내 요산의 농도를 효과적으로 낮출 수 있어 요산과다에 의한 증상들은 치료 및 예방이 가능하지만 신경학적 증상이나 행동 양식을 변화시키는 데에는 효과가 없다<sup>4,10)</sup>. 따라서 자해 행위를 완전히 막을 수 있는 방법은 아직 없고 증세를 완화시키거나 억제하는 방향으로 여러 가지 방법들이 시도되고 있다. 약물을 이용한 치료방법은 1989년 Konicki<sup>12)</sup>, 1995년 Pies<sup>13)</sup> 외 여러 사람들에 의해서 다양한 약물들에 대한 연구가 진행중인데 주로 dopaminergic, opiate, serotonin system를 대상으로 하고 있다. 대부분의 약물들은 치료 용량에서 상당한 정도의 진정작용을 보이므로 장기간 사용하기가 곤란한 경우가 많다<sup>3,11,14)</sup>. 1979년 Gilbert<sup>15)</sup> 등은 행동 조절을 이용한 방법을 연구하였는데 환자를 가장 최소한으로 속박하는 방법이므로 정도가 심하지 않은 경우에는 추천되나 시간과 노력에 비해 성과가 좋지 못한 경우가 많으며 자해 행위의 정도가 심한 환자에서는 효과가 없다고 결론지었다. 팔이나 머리에 자해를 가하는 경우에는 헬멧이나 arm-board, 속박용 의복 등을 이용한 신체적 속박이 손상을 방지하는 유일한 방법일 때도 있다<sup>3,16)</sup>.

치아에 의해 손상이 가해지는 oral self-mutilation의 경우에는 치과적으로 접근하는 방법들이 있는데 여기에는 다음과 같은 것들이 있다.

장치를 이용한 치료는 현재 다양한 방법들이 시도되고 있는데 가장 널리 사용되는 것은 soft mouthguard이다. 이 밖에도 전치부를 개교시키는 bite block이나 연조직을 직접 피개하여 보호해주는 lip/tongue guard, 구강 밖으로 strap에 연결해서 사용하는 acrylic tray, 교정용 band에 연결한 lip bumper등이 사용되고 있다<sup>3,6,17,18)</sup>. 이러한 장치들을 이용한 치료는 치아를 그대로 유지하는 보존적인 방법이라는 장점이 있으나 신경-정신학적 문제를 동반하는 환자의 경우 협조도가 매우 불량하기 때문에 성공률이 그리 높지 않으며 치아에 교정력을 가하는 장치를 사용하는 경우, 장기간 사용시 치열에 이상을 야기하는 등의 문제가 있다. 또 피부나 연조직을 직접 피개하는 장치의 경우 침이 계속 흘러나오거나 피부염을 유발하는 것이 문제점으로 지적되고 있다<sup>9)</sup>.

1992년 Macpherson<sup>19)</sup> 등은 maxillary/mandibular osteotomy같은 악교정수술을 이용하여 인위적으로 개방교합을 형성시켜 주는 외과적 방법을 시도하였는데 심미적으로 만족스러운 결과를 얻었다고 보고하였다.

여러 가지 보존적인 술식이 모두 실패하는 경우가 가장 확실한 최후의 방법으로 self-mutilation을 직접 야기하는 해당 치아를 모두 발거하는 방법이 사용된다<sup>10,20)</sup>. 1997년 Rashid와 Yusuf<sup>6)</sup>는 전 치아의 발거가 가장 극단적인 방법이긴 하지만 완전하게 self-mutilation을 차단할 수 있으므로 초기 단계에서 시행하는 것이 바람직하다고 주장하였다. 1994년 Anderson과 Emst<sup>21)</sup>의 연구조사 결과에 의하면 조사대상의 60%가 self-mutilation의 치료로 치아를 발거하였으며 모든 보호자가 성공률이 그리 높지 않은 장치치료에 비해 확실한 결과를 보이는 발치를 선호하였다. 그러나 유치를 너무 어린 나이에 발거하는 경우 치조골의 성장에 지장을 줄 수 있고 치은 퇴축이나 공간 소실같은 이차적인 문제도 야기할 수 있는 점이 문제로 지적된다.

위 방법에 대한 대안으로 본 증례에서는 치아를 발거하는 대신 self-mutilation을 직접 야기하는 치관부만을 절단하고 치근을 그대로 유지하는 방법을 사용하였다. self-mutilation의 원인인 치관부를 제거했기 때문에 발치와 마찬가지로 재발이나 치료 실패없이 확실한 결과를 보이며 잔존시켜 놓은 치근은 치조골의 정상적인 성장을 유도할 수 있을 것으로 기대된다. 따라서 치은 퇴축이나 공간 소실 등도 예방할 수 있을 것으로 보인다. 이 술식은 술후 양호한 치유 결과를 보였으며 향후 치유 경과와 구치부 맹출에 따른 협점막의 self-mutilation 발생 여부에 대해서 주기적인 관찰이 필요할 것으로 사료된다.

#### IV. 요약

1. 하순에 심한 self-mutilation wound를 야기한 Lesch-Nyhan syndrome 환아에서 상하악 유전치에 치관부 절단 및 치수 절제술을 시행하여 치아에 의한 자해를 방지하였다.
2. 장치를 이용한 치료가 어려운 경우 발치가 고려되기도 하나 본 증례에서는 발치보다 보존적

인 술식으로 만족할 만한 결과를 얻었다.

#### 참고 문헌

1. Chen LR, Liu JF : Successful treatment of self-inflicted oral mutilation using an acrylic splint retained by a head gear. *Pediatr Dent* 18(5):408-10, 1996.
2. Brasic JR, Barnett JY, Ahn SC et al. : Clinical assessment of self-injurious behavior. *Psychological Reports*. 80(1):155-60, 1997.
3. Saemundsson SR, Roberts MW : Oral self-injurious behavior in the developmentally disabled: review and a case. *ASDC J Dent Child* 64(3):205-9, 228, 1997.
4. Nyhan WL, Wong DF : New approaches to understanding Lesch-Nyhan disease. *N Engl J Med*. 334(24):1602-4, 1996.
5. Schepis C, Greco D, Siragusa M et al. : What syndrome is this? Lesch-Nyhan syndrome. *Pediatric Dermatology* 13(2):169-70, 1996.
6. Sugahara T, Mishima K, Mori Y : Lesch-Nyhan syndrome: successful prevention of lower lip ulceration caused by self-mutilation by use of mouth guard. *Int J Oral Maxillofac Surg* 23(1):37-8, 1994.
7. Lesch M, Nyhan WL : A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system function. *Am J Med* 36:561-70, 1964.
8. Steadman RH, McIntosh G, Gross BD : Lesch-Nyhan syndrome. *J Oral Maxillofac Surg*. 40(11):750-2, 1982.
9. Scully C : The orofacial manifestation of the Lesch-Nyhan syndrome. *Int J Oral Surg*. 10(5):380-3, 1981.
10. Rashid N, Yusuf H : Oral self-mutilation by a 17-month-old child with Lesch-Nyhan syndrome. *Int J Paediatr Dent* 7(2):115-7, 1997.
11. Lloyd KG, Homykiewicz O, Davidson L, et al. : Biochemical evidence of dysfunction of brain neurotransmitters in the Lesch-Nyhan syndrome. *N Engl J Med* 305:1106-11, 1981.

12. Konicki PE, Schultz SC : Rationale for clinical trials of opiate antagonists in treating patients with personality disorders and self-injurious behavior. *Psychopharmacol Bull* 25:556-563, 1989.
13. Pies RW, Popli AP : Self-injurious behavior: pathophysiology and implications for treatment. *J Clin Psychiatry*. 56(12):580-8, 1995.
14. Schroeder SR, Rojahn J, Reese RM : Brief report: reliability and validity of instruments for assessing psychotropic medication effects on self-injurious behavior in mental retardation. *J Autism Dev Disord*. 27(1):89-102, 1997.
15. Gilbert S, Spellacy E, Watts RW : Problems in the behavioral treatment of self-injury in the Lesch-Nyhan syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 21(6):795-800, 1979.
16. Eguchi S, Tokioka T, Motoyoshi A et al. : A self-controllable mask with helmet to prevent self finger-mutilation in Lesch-Nyhan syndrome. *Arch Phys Med Rehabil*. 75(6):709-10, 1994.
17. Evans J, Sirikumara M, Gregory M : Lesch-Nyhan syndrome and the lower lip guard. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*. 76(4):437-40, 1993.
18. Davila JM, Aslani MB, Wentworth E : Oral appliance attached to a bubble helmet for prevention of self-inflicted injury. *ASDC J Dent Child* 63(2):131-4, 1996.
19. Macpherson DW, Wolford LM, Kortebein MJ : Orthognathic surgery for the treatment of chronic self-mutilation of the lips. *Int J Oral Maxillofac Surg* 21:133-136, 1992.
20. Smith BM, Cutilli BJ, Fedele M : Lesch-Nyhan syndrome : a case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*. 78(3):317-8, 1994.
21. Anderson LT, Ernst M : Self-injury in Lesch-Nyhan Disease. *J Autism Dev Disord* 24(1):67-81, 1994.