

# Lowe 증후군 환자의 전신마취를 이용한 치료증례보고

장우혁 · 이공호 · 최영철

경희대학교 치과대학 소아치과학교실

### 국문초록

Lowe 증후군 또는 안뇌신증후군(oculocerebrorenal syndrome)은 X-염색체와 관련된 유전성 질환으로, 반성열성유전양상을 나타낸다.

선천성 백내장과 녹내장 등의 안 증상, 근긴장 저하, 건반사감소 등의 근신경계 증상, 신장 기능이상이 가장 특징적인 임상 증상이며, 이외에도 정신 지체, 성장지연, 전두부 용기, 가늘고 성긴 모발, 돌출된 귀, 골질환 등이 발생할 수 있다. Lowe 증후군 환자는 정신지체로 인해 치과치료시 전신마취하에서의 처치가 요구되나, 대사성 산증, 악성고열의 발생위험과 사용약제에 의한 부작용 등이 위험요소로 작용할 수 있으므로, 필요한 경우 내과 또는 소아과 의료진이 참여된 협진체제 하에서 가능한 짧은 시간 진행되어야 한다. 이러한 치료적 처치의 어려움으로 Lowe 증후군 환자에서 치과질환의 예방이 좀더 강조되어야 하며, 이를 위해 보호자와 주위의 적극적 관리가 요구된다.

**주요어** : Lowe 증후군, 안뇌신증후군(oculocerebrorenal syndrome), 전신마취

### I. 서 론

Lowe 증후군 또는 안뇌신증후군(oculocerebrorenal syndrome)은 안 증상, 근신경계 증상, 신 증상을 특징으로 하는 드문 유전성 증후군으로, 유전양상은 반성열성유전으로 남아에서만 발생하고 여성은 보인자로서만 존재한다고 알려졌으나<sup>1-4)</sup>, 여성에서의 발생이 보고된 예가 있다<sup>5)</sup>. 발생빈도의 정확한 비율은 알려지지 않았으나 상당히 드문 증후군으로 국내에서는 김 등<sup>6)</sup>이 안과적 측면에서 발표한 이후 한 등<sup>7)</sup>, 박과 안<sup>8)</sup>, 송 등<sup>9)</sup>의 보고가 있었다.

1952년, Lowe 등<sup>1)</sup>이 유기산뇨, 신장의 암모니아 생성기능 감소, 수안증, 대사성 산증, 정신지체를 가지는 새로운 증후군을 발표한 이후, Richard 등<sup>2)</sup>에 의해 이 증후군의 X-염색체 열성유전이 주장되었다. Abbassi 등<sup>3)</sup>은 질환의 범위와 진단적 기준을 규명하기 위해 문헌상의 57명의 자료를 포함한 유아에서 청소년기의 Lowe 증후군 환자 70명을 대상으로 임상증상과 병리학적 소견, 치료법 등을 정리하였고, Charnas와 Gahl<sup>4)</sup>은 5개월에서 31세 사이의 Lowe 증후군 환자 23명의 자료와 과거의 문헌들을 통해 광범위한 고찰을 시행하였다.

발생원인에 관해 Olivos-Glander 등<sup>10)</sup>은 Lowe 증후군 환자의 부족 단백질을 OCRL-1 단백질이라 명명하였고, Zhang 등<sup>11)</sup>이 OCRL-1 단백질이 phosphatidylinositol-4, 5-biphosphate 5-phosphatase 활성을 가지고 있다고 보고하였으며, Batirbaygil과 Turgut<sup>12)</sup>는 OCRL-1은 lipid phosphatase로

이 효소의 부족이 Lowe 증후군 증상 발현과 관계한다고 하였다.

Lowe 증후군은 선천성 백내장, 녹내장 등의 안 증상, 정신지체, 근긴장 저하, 건반사감소 등의 근신경계 증상, 신장기능이상이 주요 임상증상이며, 이 이외에 성장지연에 따른 저신장과 저체중, 괴성과 다동, 두드러진 전두부, 가늘고 성긴 모발, 돌출된 귀, 신장기능이상에 따른 구루병과 골질환 등이 나타나기도 한다<sup>1-4)</sup>.

치료적 특징으로는 Thomas와 Grimm<sup>13)</sup>은 총생, 맹출지연, 유치의 만기잔존, 구개 수축, 우상치의 출현을 보고하였고, Roberts 등<sup>14)</sup>은 확장된 치낭, 낭종, 저형성 영구치, 구루병과 관련된 치아의 맹출지연, 치조백선의 소실, 법랑질저형성, 치수각의 신장 등을 보고하였으며, Tsai와 O' Donnell<sup>15)</sup>은 구개 수축과 총생을, Batirbaygil과 Turgut<sup>12)</sup>는 맹출혈종과 낭종을, Harrison 등<sup>16)</sup>은 전반적인 치아의 동요, 치수실의 확장, 상아질의 이형성을 보고하였고, 국내에서는 현재까지 치료적 관점에서 보고된 바 없다.

Lowe 증후군 환자는 정신지체에 따른 행동조절문제로 인해 치과치료시 전신마취하에서의 처치가 요구되는데<sup>12,14-16)</sup>, 전신마취 시행시 신장기능저하에 따른 대사성 산증과 악성 고열 발생의 위험성이 높고, 약물 사용에 의한 안압의 상승과 근긴장 저하의 악화, 골질환이 있는 경우 환자의 이송이나 신체속박시 골절의 위험성 등으로 세심한 주의가 요구된다.

저자는 하악 좌측 유구치 부위의 간헐적 동통을 주소로 경희

대학교 부속치과병원 소아치과에 내원한 Lowe 증후군 남아를 전신마취하에서 처치를 시행하고 보고하는 바이다.

II. 증례보고

- 환 자 : 박○○ (남, 6세)
- 진단명 : Lowe 증후군(oculocerebrorenal syndrome)
- 주 소 : 하악 좌측 유구치 부위의 간헐적 동통
- 가족력 : 정상부모
- 과거력 : 제왕절개로 출생 후 Lowe 증후군으로 진단 받았으며, 생후 3개월 경 백내장 수술과 3세 경 고환수술(orchiopexy)을 받은 바가 있으며, 현재 서울 중앙병원 소아과에서 정기 검진 중
- 전신소견 (Fig. 1, 2, 3) : Lowe 증후군의 전형적 소견인 백내장 등의 안 증상과 심부건반사 감소, 근긴장도 감소 등의 근신경계 증상이 나타났으며, 신기능 장애로 인해 아미노산뇨, 인산뇨, 크레아티닌 청소율의 저하가 보였다. 이외에도 신장 80cm, 체중 12.5kg으로 성장지연에 따른 뚜렷한 저신장과 저체중을 보였으며, 전두부와 귀의 돌출, 가늘고 성긴 모발, 다동 등이 나타났다.
- 수술전 검사소견 (Table 1) : 전신마취 시행전에 실시한

각종 임상검사 소견은 대부분 정상범위를 나타냈으나, 일 반생화학검사 중 다음의 항목에서 정상 범위를 벗어난 높은 수치를 나타냈다.

- 구강소견 (Fig. 4, 5, 6) :  
치아우식증-#51, #52, #54, #55, #61, #62, #63, #64, #65, #73, #75, #83, #84  
만성 치근단농양-#74
- 치과적 처치 (Fig. 7, 8, 9) :  
RF-#55, #63, #65, #73, #75, #83  
FC pulpotomy-#75, #84  
S-S crown-#84  
Extraction-#51, #52, #54, #61, #62, #64, #74  
BLSM-#75  
RSM-Mx.

Table 1. The results of laboratory test for general anesthesia

Test	Normal(U/L)	Value(U/L)
Alkaline phosphatase	39 - 117	248
Aspartic aminotransferase	< 40	137
Lactate dehydrogenase	218 - 472	1854
Creatine kinase	38 - 160	309



Fig. 1. General appearance



Fig. 2. Extraoral view(frontal)



Fig. 3. Extraoral view(lateral)

◀Intraoral view(before treatment)



Fig. 4. Frontal view



Fig. 5. Maxillary view

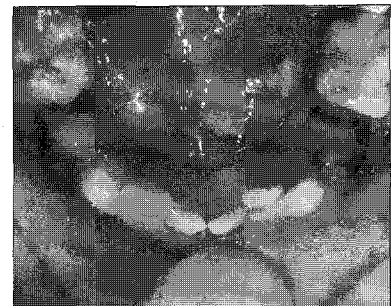


Fig. 6. Mandibular view

◀Intraoral view(after treatment)

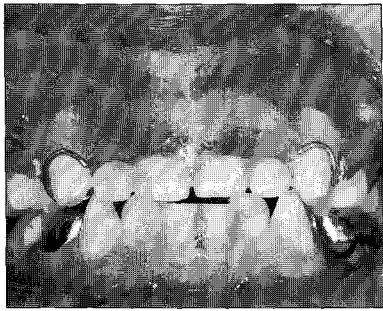


Fig. 7. Frontal view



Fig. 8. Maxillary view



Fig. 9. Mandibular view

Ⅲ. 총괄 및 고찰

Lowe 증후군 또는 안뇌신증후군은 안 증상, 근신경계 증상, 신장기능 이상을 주 증상으로 하는 드문 유전성 질환으로, 반성 열성유전 양상을 나타낸다<sup>1-4)</sup>. 세계적인 발생 빈도에 대한 정확한 추산은 어려우나, 현재까지 미국 Lowe 증후군협회에는 약 150 증례가 보고 되고 있다<sup>16)</sup>. X염색체에 의한 열성유전양상을 나타내는 Lowe 증후군은 일반적으로 남아에서의 발생하며 여성은 보인자로서만 존재하나 드물게 여아에서 나타나기도 한다<sup>5)</sup>. Waldelius 등<sup>17)</sup>은 Lowe 증후군의 유전자가 Xq24-26 부위에 위치하고 있음을 밝혔고, Tripathi 등<sup>18)</sup>은 Lowe 증후군이 여아에서 발생하는 것은 두 X염색체중 하나가 불규칙적으로 비활성화되어 유전하는 것이 원인이라고 하였다. 수정체의 점상혼탁(punctuate opacification)이 유전보유자인 여자 이형 접합자의 임상소견으로 간주될 수도 있지만<sup>2,9,19)</sup>, 이것이 환자의 어머니에게 나타나지 않거나 아버지에게 나타나는 예가 있고, 또한 누이에게 1:1 비율 이하로 나타나는 것으로 보아<sup>2,3,9)</sup> 점상혼탁이 이형접합자의 표현이라고 결론짓기는 어렵다.

발생 원인은 phosphatidyl inositol phosphate의 대사과정의 결함과 관계가 있는 것으로 추정되고 있는데, Lowe 증후군 환자는 Xq24-26 상에 존재하는 *ocrl-1* gene의 변이에 의해 단백질 형성 장애가 발생하는데, 이 단백질은 OCRL-1 단백질로 명명되고 105 Kd으로 골지체에 위치한다<sup>6)</sup>. OCRL-1 단백질은 중요 대사물질인 phosphatidylinositol-bisphosphate의 세포내 수준을 조절하는 효소인 phosphatidylinositol-4,5-biphosphate 5-phosphatase로<sup>7)</sup>, 이 효소의 결핍이 발생하여 inositol phosphate 대사과정의 선천적인 장애가 일어나는 것으로 알려져 있다<sup>8,16)</sup>.

이 질환의 biomedical problem을 세 가지 단계로 나누기도 하는데<sup>7,12,14,16)</sup>, 첫 번째 시기인 신생아기에는 선천성 백내장과 녹내장 같은 안과적 문제가 발생하여 시각 장애를 초래하게 되며, 정신 지체에 양상을 나타낸다. 유아기에서 아동 중기에 해당되는 두 번째 시기는 대사장애가 나타나는데, 신관의 기능이상에 따라 대사성 산증, 암소니아 생산감소, 인산뇨, 단백뇨, 아

미노산뇨가 발생한다. 이러한 대사 장애에 의해 발생한 구루병과 뼈의 탈회에 의해 골절, 동통, 운동장애가 일어나기도 한다. 마지막 세 번째 시기에서는 대사 장애가 계속되거나 해결되기도 하지만 대개 만성적인 신부전이 발생한다.

안과적 증상은 출생시부터 존재하는 백내장으로 처음 증세가 발견되며 이후 심한 시력저하와 안구진탕을 보인다<sup>4,9)</sup>. 선천성 백내장이외에 녹내장 등이 발생하는데, Abbassi 등<sup>3)</sup>은 백내장이 출생시 100%에서 양측성으로 나타나고 녹내장은 60~70% 정도 발생한다고 보고하였다. Zimmerman 등<sup>6)</sup>은 안구의 크기는 정상이거나 동반된 녹내장으로 약간 커질 수 있으며 수정체는 혼탁되어 있고 전후좌우의 직경이 모두 작다고 하였는데, 이들은 백내장의 발생기전은 대사장애와 관련이 있다고 보았으며 녹내장의 발생기전은 소수정체증으로 인한 이차적인 현상이라고 보았고, 박과 안<sup>20)</sup>은 녹내장이 발생하는 원인은 전방각의 선천적 발생장애에 의한 것이라고 하였다. Lowe 증후군 환자에서 백내장이나 녹내장은 수술적 치료를 시행하기도 하나 예후는 불량하다<sup>3,18)</sup>. 본 증례에서도 생후 3개월 경 백내장수술을 받았던 과거력이 있었다.

심한 성장부전이 나타나며, 전신 근육의 긴장도가 떨어지고 심부건반사의 저하 또는 소실의 소견이 있으나 근육의 약화는 경미하거나 없다<sup>9)</sup>. 본 증례의 환아도 심부건반사의 저하와 근긴장도의 감소가 관찰되었다. 대개 중등도 이상의 지능저하가 있으며 심한 언어장애, 적응장애, 반복행동 등 여러 가지 행동장애가 동반된다<sup>4,20)</sup>. 송 등<sup>9)</sup>은 이러한 행동 장애가 Lowe 증후군 환아의 가족에게 가장 어려운 문제로 지적되고 있으며 자해 행동 및 여러 종류의 반복 행동, 특히 광원과 자신의 눈 사이에 손을 위치시키고 물결치는 듯한 재빠른 운동(oculodigital phenomenon)을 반복하는 특이한 행동을 보인다고 하였다. 본 증례의 환아에서도 정신지체와 행동장애가 관찰되었으나, oculodigital phenomenon은 발견되지 않았다.

생후 1년 내에 신세뇨관의 장애로 인한 Fanconi 증후군이 나타나 저인산증, 광범위한 아미노산뇨증, 신세뇨관성 산혈증 등을 보일수 있으며 신세뇨관의 기능은 나이가 들어갈수록 악화된다고 알려져 있다<sup>9)</sup>. Charnas 등<sup>21)</sup>은 4개월에서 31세의

Lowe 증후군 환자 23명의 성장과 신기능을 평가하였는데, 신장연령은 1세까지는 정상범위를 유지하다가 1세 이후 둔화되고 신기능은 1세 이전에 이상이 나타나게 되어 단백뇨와 아미노산뇨증을 보이며 나이가 들어감에 따라 노 카르니틴 소모가 많아지고 20대 이전에 인산노증이 나타나며 30대에 신부전이 오게 된다고 보고하였다. 본 증례에서도 광범위한 아미노산뇨증, 인산노증이 나타났으며, 크레아티닌 청소율의 저하가 있었다.

Lowe 증후군 환자에서는 특이한 안면모습을 보이는데 전두부 융기가 두드러지고 안구 함몰이 있으며 나이가 들어감에 따라 안면이 길어지는데<sup>9)</sup>, 본 증례의 환자에서도 전두부 융기와 안구함몰이 관찰되었다. 다양한 형태의 경련이 보고된 바 있으며<sup>4)</sup>, 그 외 잠복 고환이 흔히 동반되는데, 본 증례의 환자도 3세 경 고환수술을 시행받은 과거력이 있었다. 이 증후군 환자의 대부분이 신기능 장애에 의한 구루병이나 방사선학적 골이상을 나타내나, 소수의 환자는 단지 혈청 Ca 정상, P 감소, alkaline phosphatase 상승의 생화학적 소견만 나타내기도 하는데, 이러한 현상의 원인은 분명하게 밝혀지지 않았다<sup>3,7)</sup>.

치료는 증후군 자체의 근본적인 치료보다 대개 증상완화를 위한 치료가 일반적이다. 중추신경의 병변은 아직까지 명확한 치료방법이 없으나, 신병변에 의한 대사장애와 골질환은 치료될 수 있다. 대사장애와 골질환의 치료를 위해서 한 등<sup>7)</sup>은 비타민 D와 알칼리의 병용투여를 추천하였고, 송 등<sup>9)</sup>은 비타민 D, 알칼리 용액, 인산염, 카르니틴을 환자의 혈액 검사 소견에 따라 조절해가면서 투여하는 것을 추천하였다. 필요한 경우 언어치료와 물리치료가 병행되기도 하며, 경련이 있는 경우 항경련제를 투여하기도 한다<sup>6)</sup>. 예후는 불량하여 환자는 대개 30대까지 생존하며, 신부전, 감염, 탈수 등에 의해 사망한다<sup>4)</sup>.

구강 소견의 관한 보고는 드문편으로, 특히 국내에서는 현재까지 보고된 바 없다. Thomas와 Grimm<sup>13)</sup>은 유치의 만기잔존, 후속 영구치의 맹출지연과 설측 이소맹출, 구개수축, 우상치의 소견을 나타내는 10세의 Lowe 증후군 환아를 전신마취하에서 유치 발치와 실란트, 치석제거술, 치면세마 등을 시행하였고, 맹출지연의 원인으로 구루병의 가능성을 제안하였다. Roberts 등<sup>14)</sup>은 11세 6개월의 Lowe 증후군 환자에서 영구치의 맹출지연과 법랑질의 저형성, 치낭의 비후와 낭종의 형성을 보고하였는데, 신장기능저하에 의한 구루병이 치아의 맹출지연과 치조백선의 소실, 법랑질 저형성, 치수각의 확장을 나타낸다고 하였다. Tsai와 O'Donnell<sup>15)</sup>은 30세의 성인 Lowe 증후군 환자에서 심한 구개수축과 부정교합, 우상치의 소견을 보고하였고, Batirbaygil과 Turgut<sup>12)</sup>은 Lowe 증후군 남아의 생후 8개월에서 2세까지 구강검사를 통해 맹출혈종과 맹출낭종, 구개수축, 철분제 투여에 의한 치아의 착색을 보고하였다. Harrison 등<sup>16)</sup>은 4세의 Lowe 증후군 환자에서 치수각의 확장 과 약간의 상아질 이형성, 과도한 치석, 전반적인 치아의 동요를 관찰하였는데, 특히 치아의 동요는 inositol phosphate 대사과정 장애에 의해 치주결합조직의 생성과 재생이 감소하여 발생한다고 주장하였으며, 과도한 치석의 형성은 전신적 대사

장애를 치치하기 위해 투여한 제재와 청결한 구강위생관리능력 부족에 기인한다고 보았다. 본 증례의 환아는 임상적, 방사선학적 검사시 치아우식증과 만성 치근단농양을 제외하고는 특이한 구강소견은 관찰되지 않았다.

구강검사와 치면세마 등의 간단한 처치를 위해를 위해서는 보호자나 진료 보조자가 환아를 잡아주는 가벼운 신체속박이 사용되기도 하지만<sup>13)</sup>, 대부분의 치과치료시에는 정신지체에 의한 행동조절의 어려움과 경련 등의 비정상적인 움직임의 가능성으로 전신마취하에서의 치과적 처치가 요구되는데<sup>12,14-16)</sup>, 환자의 전신적 증상에 의해 전신마취시 세심한 관리가 요구된다. 전신마취시의 문제점으로 먼저 신장기능이상에 의한 대사성 산증과 악성 고열이 있는데, 시술 전후의 동맥혈 가스 검사를 통해 필요하다면 적절한 교정을 시행해야 한다. 두 번째로 마취유도나 시술 중에 사용되는 각종 약제에 의한 녹내장과 근긴장의 악화가 발생할 수 있으므로 약물의 사용시 주의해야 한다. 또한 골질환이 있는 경우 환자의 이송이나 시술중의 체위, 신체속박 시 골절 발생 가능성에 주의한다. 전신마취하의 처치는 가능한 짧은 시간에 완료되는 것이 추천되는데, 마취의 유도과 회복을 제외한 술식 자체에 있어서는 30분 이내가 권장된다<sup>15)</sup>. 필요한 경우 전신마취시 발생할 수 있는 합병증을 처치할 수 있는 내과, 소아과 등의 타과와의 포괄적인 협진이 요구된다.

이와 같은 치과적 처치의 어려움과 전신마취의 위험성, 대사장애 처치에 사용되는 각종 약제로 인한 치아착색과 치석 등의 침착물 형성의 용이함 때문에 Lowe 증후군 환자의 치과질환 예방은 특히 강조되어야 한다. 정신지체로 인해 대부분 환자들은 칫솔질과 같은 간단한 구강관리조차 스스로 하기 어려우므로, 반드시 보호자를 교육시켜 그들이 예방치치에 능동적으로 참여할 수 있도록 한다. 보호자는 효과적인 잇솔질 방법과 같은 기초적인 구강위생치치에 대해 교육 받고, Lowe 증후군 환자들이 적절한 수준의 구강위생을 유지하고 정기적인 구강검진을 받을 수 있도록 해야 한다.

#### IV. 요약

저자는 하악 좌측 유구치부의 간헐적 동통을 주소로 내원한 5세 10개월의 Lowe 증후군 남아를 전신마취하에서 포괄적 치과치료를 시행하고 문헌을 비교 고찰하여 다음과 같은 결론을 얻었다.

1. 환아는 안증상으로 백내장, 신경계의 이상으로 정신지체와 약간의 행동장애, 신장기능이상에 의한 아미노산뇨, 인산노, 크레아티닌 청소율의 저하가 있었으며, 그 이외에 성장지연에 따른 저신장과 저체중, 전두부 융기 및 귀의 돌출, 가늘고 성긴 모발 등이 관찰되었다.
2. Lowe 증후군 환자의 구내소견으로 영구치의 맹출지연, 유치의 만기잔존, 총생, 우상치, 맹출 낭종과 혈종, 치낭의 팽창과 법랑질 형성부전, 구개의 수축, 치성낭 등이 보고된 바 있으나, 본 증례의 환자에서는 치아우식증과 만성 치근단농양

- 을 제외하고는 특이한 소견을 관찰할 수 없었다.
3. Lowe 증후군 환자의 치과치료시 정신지체로 인한 행동조절의 어려움으로 전신마취하에서의 처치가 요구되는데, 환자의 전신증상에 의해 전신마취시 특별한 관리가 요구되며, 가능한 짧은 시간에 진행되어야 하고, 타과의 협진이 필요하다.
  4. 예방적인 구강 관리를 위해 보호자의 능동적 참여와 정기적 검진이 필수적이다.

참고문헌

1. Lowe CU, Terrey M, MacLachlan EA : Organic aciduria, decreased renal ammonia production, hydrophthalmos, and mental retardation : a clinical entity. *Am J Dis Child* 83:164-184, 1952.
2. Richard W, Donnel GN, Wilson WA, et al. : The oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *Am J Dis Child* 109:185-203, 1965.
3. Abbassi V, Lowe CU, Calcagno PL : Oculocerebrorenal syndrome : a review. *Am J Dis Child* 115:145-168, 1968.
4. Charnas LR, Gahl WA : The oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *Adv Pediatr* 38:75-107, 1991.
5. Svorc J, Masopust JM, Komarkova A, et al. : Oculocerebrorenal syndrome in a female child. *Am J Dis Child* 114:186-190, 1967.
6. 김홍복, 김응권, 신화선, 등. : Lowe 증후군. *대한안과학회지* 23:179-181, 1982.
7. 한혜선, 강문호, 정기광, 등. : 안·뇌·신증후군(Lowe 증후군) 1예. *대한의학협회지* 32:1017-1022, 1989.
8. 박주희, 안병현 : Lowe 증후군 1예. *대한안과학회지* 35:728-731, 1994.
9. 송원영, 고태성, 최충근, 등. : 안-뇌-신 증후군(Oculocerebro-renal syndrome, Lowe syndrome) 2례. *대한소아신경학회지* 4:209-216, 1997.
10. Olivos-Glauder IM, Janne PA, Nussbaum RL : The oculocerebrorenal syndrome gene product is a 105-kd protein localized to the Golgi complex. *Am J Hum Genet* 57:817-823, 1995.
11. Zhang X, Jefferson AB, Auethavekiat V, et al. : The protein deficient in Lowe syndrome is a phosphatidyl inositol-4,5-bisphosphate 5-phosphatase. *Proc Natl Acad Sci* 92:4853-4856, 1995.
12. Batirbaygil Y, Turgut M : Lowe syndrome : case report. *J Clin Pediatr Dent* 23:357-359, 1999.
13. Thomas GP, Grimm SE : Lowe's syndrome : review of literature and report of case. *J Dent Child* 61:68-70, 1994.
14. Robert MW, Blakey GH, Jacoway JR, et al. : Enlarged follicles, a follicular cyst, and enamel hypoplasia in a patient with Lowe syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 77:264-265, 1994.
15. Tsai SJ, O'Donnell D : Dental findings in an adult with Lowe's syndrome. *Spec Care Dent* 17:207-210, 1997.
16. Harrison M, Odell EW, Sheehy EC : Dental findings in Lowe syndrome. *Pediatr Dent* 21:425-428, 1999.
17. Wadelius C, Fagerholm P, Pettersson U, et al. : Lowe oculocerebrorenal syndrome : DNA based linkage of the gene to Xq24-q26, using tightly linked flanking markers and the correlation to lens examination in carrier diagnosis. *Am J Hum Genet* 44:241-247, 1989.
18. Tripathi RC, Cibis GW, Tripathi BJ : Pathogenesis of cataracts in patients with Lowe's syndrome. *Ophthalmol* 93:1046-1051, 1986.
19. Cibis CW, Waeltermann JM, Whitcraft CT, et al. : Lenticular opacities in carriers of Lowe's syndrome. *Ophthalmol* 93:1041-1045, 1986.
20. Kenworthy L, Charnas LR : Evidence for a discrete behavioral phenotype in the oculocerebrorenal syndrome of Lowe. *Am J Med Genet* 59:283-290, 1995.
21. Charnas LR, Bernardini I, Rader D, et al. : Clinical and laboratory findings in the oculocerebrorenal syndrome of Lowe, with special reference to growth and renal function. *N Engl J med* 324:1318-1325, 1991.

**Abstract**

**TREATMENT OF THE CHILD WITH LOWE SYNDROME UNDER GENERAL ANESTHESIA: A CASE REPORT**

Woo-hyuck Chang, D.D.S., Keung-Ho LEE, D.D.S., M.S.D., Ph.D.,  
Yeong-Chul Choi, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Kyung Hee University*

Lowe syndrome, also known as oculocerebrorenal syndrome, is a rare genetic disorder involving eyes, kidney and nervous system, and occurs predominantly in mostly males. The patients with Lowe syndrome are characterized with prominent forehead, thin and sparse hair, protruding ears, congenital cataracts, glaucoma, mental retardation, stunted growth, hypotonia, decrease in muscle mass and tendon reflexes, renal tubular dysfunction, and metabolic bone disease.

A 6-year-old boy with Lowe syndrome was admitted to our clinic, with multiple caries and a chief complaint of intermittent pain on the left mandibular molar area. Because of difficulty in management of behavior and his medical problem, general anesthesia was performed for dental care. No specific complication was noticed during dental treatment procedure under general anesthesia and also during periodic recall-checks.

General anesthesia itself, however, could be a potentially life-threatening procedure due to patient's biomedical problems. When a dental procedure under general anesthesia is to be required in patient with Lowe syndrome, it may be advisable being teamed with physicians, and general anesthesia duration should be as short as possible.

**Key words** : Lowe syndrome, Oculocerebrorenal syndrome, General anesthesia