

윌리엄스 증후군 환자의 치과적 치험례

선 예 경

인제대학교 일산백병원 치과

국문초록

윌리엄스 증후군은 심혈관계, 결합조직 및 중추신경계에 다발성 이상이 발생하는 선천성 장애이며 정신지체, 특이한 안모, 심혈관 질환이 동반되고 치아의 형태 이상, 치아 결손, 부정교합 등의 전형적인 구강내 소견을 나타낸다.

본 증례에서는 윌리엄스 증후군으로 진단된 환자에서 이미 보고된 구강내 소견 외에 영구치의 비정상적 맹출 경로로 인한 매복 소견이 나타났으며 이에 대한 치과적인 치료 과정을 보고하는 바이다.

주요어 : 윌리엄스 증후군, 선천성 장애, 구강내 소견

I. 서 론

윌리엄스 증후군은 심혈관계, 결합조직, 중추신경계 이상을 동반하는 선천성 장애이며 정신지체, 특유의 인지 능력과 성격, 두드러지는 안모, 심혈관 질환을 나타낸다¹⁾. 1961년 판상부 대동맥 협착증 및 정신지체와 함께 특이한 안모를 보이는 4명의 아동에 대한 Williams의 최초 보고 이후 Beuren 등²⁾은 이 증후군의 표현형에 말초성 폐동맥 협착증과 치아의 형태 이상을 포함시켰고, 유치와 영구치 결손, 비정상적인 꽃봉오리 모양의 상악 유구치, 왜소 영구 절치, 넓은 상악궁과 협소한 하악궁에 의한 부정교합이 나타난다고 보고하였다.

윌리엄스 증후군은 주로 산발성 장애로 발생하는 유전적 상태이며³⁾, 다양한 유전자 침투도를 가지는 상염색체 우성 유전임을 나타내는 부모-자식 유전도 보고되었다^{3,4)}. 유병율은 1:10000과 1:50000 사이이며 7q11.23에서 염색체 7의 긴

팔로부터 약 1.6 메가베이스 쌍이 미세 결손됨으로써 발생하는 것으로 알려져 있고, 성, 인종, 민족간에 발생 차이는 없다¹⁻⁵⁾. 윌리엄스 증후군의 임상적 표현형을 나타내는 환자의 90% 이상에서 형광제자리부합법(fluorescent in situ hybridization) 분석법으로 이러한 미세 결손이 감지된다^{2,4)}.

본 증례에서는 윌리엄스 증후군으로 진단된 환자의 구강내 소견과 치과적인 치료 과정을 보고하는 바이며, 이러한 증후군을 가진 환자의 전형적인 구강내 소견과 치과치료 시의 유의 사항에 관하여 고찰하고자 한다.

II. 증례 보고

본 환아는 7세 2개월 된 여아로 2000년 3월 좌측 상악 영구 중절치가 맹출하지 않는다는 주소로 인제대학교 일산백병원 치과에 내원하였다. 환아는 비협조적인 행동과 정신지체 소견을 보였다. 의학적 병력으로 출생 시 심실중격결손으로 진단된 바 있었으며, 내원 직전 소아과에서 윌리엄스 증후군으로 진단되었다.

임상 검사 및 방사선사진 검사 결과 비정상적 맹출 경로로 인한 상악 좌측 중절치의 매복, 상악 제1대구치와 상악 우측 제2소구치의 결손, 및 치아 우식증이 관찰되었다(Fig. 1, 2).

교신저자 : 선 예 경

경기도 고양시 일산구 대화동 2240번지
인제대학교 일산백병원 치과

Tel: 82-31-910-7334 Fax: 82-31-910-7345

E-mail: yekyung@ilsanpaik.ac.kr

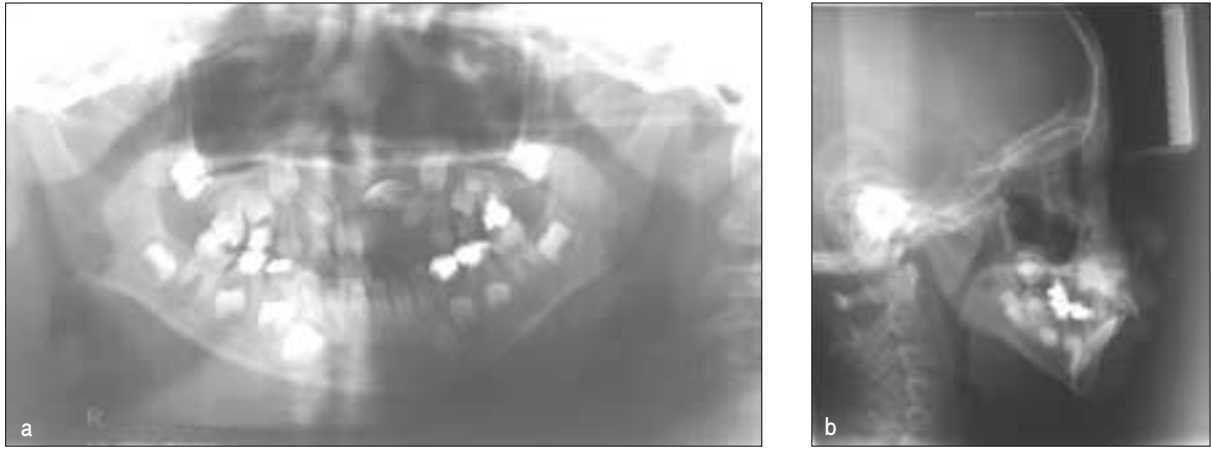


Fig. 1. (a), (b) Radiographs of the patient at the age of 7, showing deviant eruption path of the upper left permanent central incisor, agenesis of the upper permanent first molars and the upper right second premolar, and dental caries. (a) Panoramic radiograph. (b) Lateral cephalogram.



Fig. 2. Intraoral clinical photo.



Fig. 3. Extraoral facial photo of the patient at the age of 7. Long philtrum, fullness of periorbital region, full cheeks, thick lips, and wide mouth are noted.

치아우식증에 대한 치료와 탈락기 유치의 발치 외에 특별한 치과적 병력은 없었으며, 악안면부에 대한 외상 병력도 없는 것으로 나타났다.

환아의 안모는 전형적으로 윌리엄스 증후군에서 나타나는 특징적인 긴 인중, 비후된 안와 주위 조직, 불룩한 뺨, 두꺼운 입술, 큰 입의 양상을 보여 주었다(Fig. 3).

소아과 자문 결과 심실중격결손은 자발적으로 폐쇄되어 치과 치료 시 아급성 세균성 심내막염에 대한 예방적 항생제 투여는 불필요한 것으로 확인되었다. 치아우식에 대한 수복치료 후 매복된 상악 좌측 영구 중절치를 외과적으로 노출시키고 교정적 견인을 시도하였다(Fig. 4). 첫 내원 시 매우 비협조적이었으나, 정신지체를 동반함에도 불구하고 말-시범-시행에 대한 환아

의 반응이 양호하여 진정요법이나 신체속박 없이 모든 치과치료를 시행하였다.

2004년 2월 환아의 영구치열 완성 후의 임상 검사 결과 치간 간격, 나사 돌리개 모양(screw-driver shape)의 상악 중절치, 원추형 상악 측절치, 왜소 상악 좌측 제2소구치 소견이 나타났다. 2005년 7월의 방사선사진 검사 결과 우상치형 상악 제2대구치, 상악 우측 제2소구치 및 상악 제1대구치의 결손 소견이 관찰되었다(Fig. 5, 6).

환아의 성장 종료 후 치간 간격과 심미적으로 불량한 왜소 상악 측절치 및 결손된 상악 우측 제2소구치에 대한 포괄적인 교정 및 보철 수복치료가 요구된다.

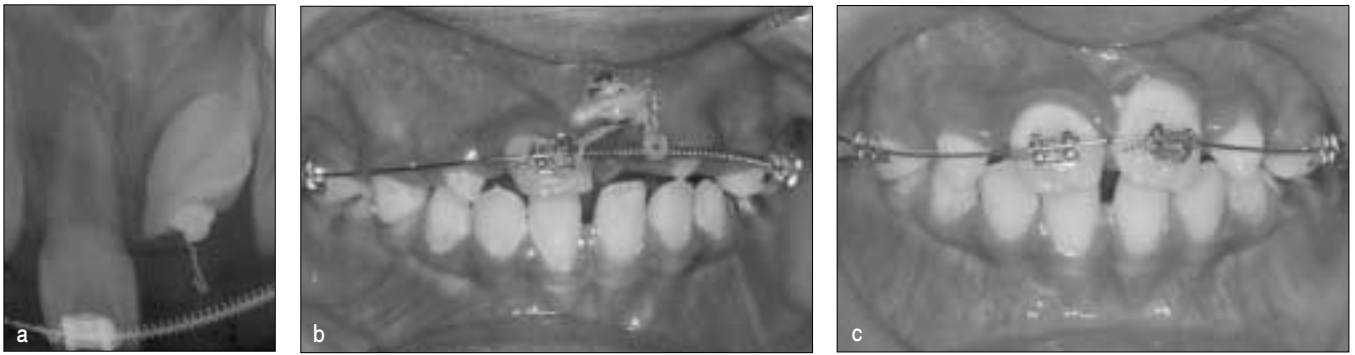


Fig. 4. (a)-(c) Radiographic view and intraoral photos during the orthodontic traction procedure.



Fig. 5. (a)-(c) Intraoral clinical photos of the patient at the age of 11. Excessive interdental spacing, screwdriver-shaped upper permanent central incisors, conically shaped upper permanent lateral incisors, prolonged retention of the upper right deciduous second molar, retained root of the upper left deciduous second molar, and microdontia of upper left second premolar are observed.

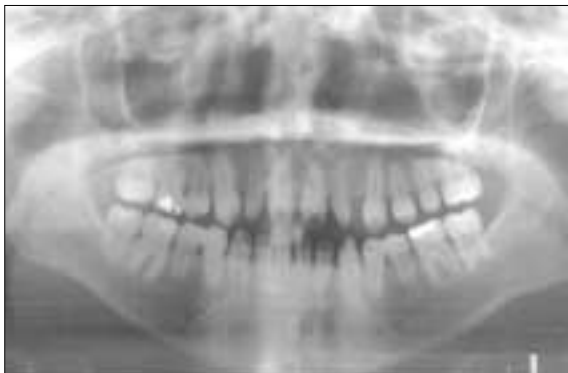


Fig. 6. Panoramic view of the patient at the age of 12, showing agenesis of upper permanent first molars and upper right second premolar, microdontia of upper left second premolar, conically shaped upper permanent lateral incisors and taurodontism on the permanent second molars.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

윌리엄스 증후군은 정신지체, 특이한 안모, 판상부 대동맥 협착증, 성장 결핍, 유아기 칼슘 과다 혈증, 왜소 하악골 및 치아의 문제 등 다발성 이상 소견이 발생하는 것이 특징이다⁶⁾.

독특한 안모는 윌리엄스 증후군의 주된 진단적 특징으로 연조직 및 경조직 요소로 구성된다. 안모의 연조직적 특징으로 두꺼운 입술, 큰 입, 불룩한 뺨, 비후된 안와 주위 조직, 안내각상의 주름, 전방 경사된 비공, 긴 인중, 귀의 하방 위치 등이 있으며^{3,7)}, 경조직적 특징으로 짧은 전두개저, 경사진 하악각, 짧은 상전안면고경, 긴 하전안면고경, 턱의 열성장 등이 있다⁷⁾. 소두증, 구순 및 구개열이 동반된 증례도 보고되었다^{8,9)}. 본 증례의 환아도 전형적인 연조직 안모의 특징인 비후된 안와 주위 조직, 긴 인중, 불룩한 뺨, 두꺼운 입술, 큰 입 소견을 보여 주었다.

문헌에 보고된 윌리엄스 증후군에서 나타나는 구강내 이상 소견은 치아 결손, 왜소치, 하악골의 열성장, 넓은 상악골, 치내치, 꽃봉오리 모양의 왜소 상악 제2유구치와 하악 제1대구치, 치조 백선의 골경화증, 치아의 석회화 지연, 맹출 지연, 전방 반

대교합, 혀 내밀기, 과도한 수직 피개, 개교교합, 과도한 치간 간격, 우상치 등이다^{2,5,10,11)}. Axelsson 등²⁾은 윌리엄스 증후군의 경우 상악에서는 대개 제2소구치, 제1소구치, 측절치가 결손되고, 하악에서는 제2소구치, 제1소구치, 중절치가 결손된다고 하였으며, 영구치 치관 형태에 많은 변이가 발생하는데, 특히 상하 절치가 점차 가늘어지는 형태 혹은 나사 돌리개 모양을 나타낸다고 하였다. 본 증례에서 환아는 나사 돌리개 모양의 상악 중절치, 원추 모양의 상악 측절치, 왜소 상악 좌측 제2소구치, 상악 우측 제2소구치와 상악 제1대구치의 결손, 우상치형의 상악 제2대구치, 및 치간 간격 소견을 보였다.

치아의 맹출 지연은 정상적으로 치아가 발달함에도 불구하고 물리적 장애나 여러 가지 질환에 의해서 나타나는 경우가 있고 비정상적인 치아의 발달로 인해 나타나는 경우가 있다. 원인은 국소적인 원인과 전신적인 원인으로 나눌 수 있으며, 맹출 지연이 가장 많이 나타난 치아는 상악 중절치로 보고되었다¹²⁾. 맹출 지연을 일으키는 국소적 요인은 과잉치, 치아중, 낭종, 잔존 유치, 유치 형태 이상, 영구치 형태 이상, 유치에 대한 외상, 비정상적 맹출 경로, 협소한 치열궁, 인접치의 경사, 공간 소실, 유치 초기 상실 후 치조골의 과도한 성장이라고 알려져 있다¹³⁾. 본 증례의 환아는 상악 좌측 중절치의 비정상적 맹출 경로 소견을 보였으며 과잉치나 치아중이 매복되었던 병력이나 유치에 대한 외상 병력은 없었다. 매복된 치아의 치료에는 외과적 노출 후 교정적 견인이 가장 일반적인 치료 방법이지만, 역위 매복되어 있거나 깊숙이 매복되어 성공적인 결과를 얻기가 어려운 경우 발치 하기에 앞서 외과적 재위치를 고려해 볼 수 있다¹⁴⁾. 본 증례의 경우 외과적 노출 후 교정적 견인을 통하여 매복된 중절치를 정상 위치로 배열시킬 수 있었다.

치과치료를 요하는 윌리엄스 증후군 환자에서는 심혈관계 결합이 주된 문제가 되는데, 판상부 대동맥 협착증과 말초성 폐동맥 협착증이 가장 호발하고^{1,5,10)}, 윌리엄스 증후군에 이환된 환자의 53-80%에서 선천성 심장질환이 나타난다⁵⁾. 이러한 상태는 아급성 세균성 심내막염에 대한 예방적 항생제 투여를 요하므로 치과치료 전에 소아 심장 전문의의 자문이 필요하다¹⁰⁾. 본 증례의 환아의 경우 심실중격결손이 자발적 폐쇄되어 치과치료 시 예방적 항생제 투여는 필요하지 않았다.

주의력 결핍과 행동과다도 대부분의 윌리엄스 증후군 환아에서 두드러지게 나타나는 특징이며¹⁵⁾, 75-95%의 환자에서 경미하거나 중등도의 정신지체가 동반되고, 80%의 환자에서 전반적인 불안장애가 나타난다⁵⁾. 소리에 대한 감각과민도 윌리엄스 증후군 환자에서 많이 보고되었다^{1,15)}. 심리학적 특성상 행동 및 감정 장애와 청각적 특성 때문에 대부분의 윌리엄스 증후군 환자는 치과치료 시 비협조적이므로 진정요법이 필요할 수 있다⁵⁾.

IV. 요약

윌리엄스 증후군은 매우 드물게 발생하는 선천적 장애이며 전형적인 구강내 소견을 포함하여 신체 기관에 다발성 이상을 나타낸다.

이미 보고된 구강내 이상 소견 외에 본 증례에서는 상악 영구 전치의 비정상적 맹출 경로로 인한 매복 소견이 나타났으며 이와 같은 소견이 윌리엄스 증후군 환아의 전형적인 구강내 이상 소견의 일부에 포함될 수 있는지 혹은 단순히 발생된 것인지에 대해서는 차후 보다 더 많은 윌리엄스 증후군 환아에서 고찰이 필요할 것으로 사료된다.

윌리엄스 증후군 환아에서는 심미 및 기능적으로 정상 치열로 회복시키기 위해 포괄적인 교정 및 보철치료가 요구되며, 치과치료 시 반드시 환자의 행동조절 문제와 심혈관계 상태를 고려해야 한다.

참고문헌

1. Axelsson S : Variability of the cranial and dental phenotype in Williams syndrome. *Swed Dent J Suppl*, 170:3-67, 2005.
2. Axelsson S, Bjornland T, Kjaer I, et al. : Dental characteristics in Williams syndrome: a clinical and radiographic evaluation. *Acta Odontol Scand*, 61:120-136, 2003.
3. Tarjan I, Balaton G, Balaton P, et al. : Facial and dental appearance of Williams syndrome. *Postgrad Med J*, 79:241, 2003.
4. Kashyap AS, Sharma HS, Kumar P : Dental anomalies in Williams syndrome. *Postgrad Med J*, 76:712, 2000.
5. Moskovitz M, Brener D, Faibis S, et al. : Medical considerations in dental treatment of children with Williams syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 99:573-580, 2005.
6. Boraz RA : Williams(Elfin Facies) syndrome: review of the literature and report of a rare case. *ASDC J Dent Child*, 58:57-59, 1991.
7. Mass E, Belostoky L : Craniofacial morphology of children with Williams syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*, 30:343-349, 1993.
8. Faravelli F, D'Arrigo S, Bagnasco I, et al. : Oligogyric microcephaly in a child with Williams syndrome. *Am J Med Genet A*, 117: 169-171, 2003.
9. Blanco-Davila F, Olveda-Rodriguez JA : Cleft palate in a patient with Williams syndrome. *J Craniofac Surg*, 12:145-147, 2001.
10. Oncag A, Gunbay S, Parlar A : Williams syndrome. *J Clin Pediatr Dent*, 19:301-304, 1995.
11. Hertzberg J, Nakisbendi L, Needleman HL, et al. : Williams syndrome-oral presentation of 45 cases. *Pediatr Dent*, 16:262-267, 1994.
12. 이종범, 장철호, 김종철 등 : 영구치의 맹출 장애에 관한 조

- 사 연구. 대한소아치과학회지, 34:13-18, 2007.
13. Johnsen DC : Prevalence of delayed emergence of permanent teeth as a result of local factors. JADA, 94:100-106, 1977.
14. 송제선, 최병재, 최형준 등 : 역위 매복된 상악 중절치의 외과적 재위치 후 치근 발육 정지. 대한소아치과학회지, 34:162-168, 2007.
15. Carrasco X, Castillo S, Aravena T, et al. : Williams syndrome: pediatric, neurologic and cognitive development. Pediatr Neurol, 32:166-172, 2005.

Abstract

DENTAL MANAGEMENT OF A CHILD WITH WILLIAMS SYNDROME

Yekyung Shun

Dentistry, Ilsan Paik Hospital, Inje University

Williams syndrome is a rare congenital disorder characterized by multiple anomalies involving the cardiovascular system, connective tissue, and the central nervous system resulting in mental retardation, distinctive facial features, and cardiovascular disease. It is also known to present typical oral manifestation including dental malformations, agenesis of teeth, and malocclusion.

Impaction of a permanent tooth due to its deviant eruption path was observed in this case.

The aim of this article is to report oral manifestation of a girl with Williams syndrome and the following dental treatment procedure.

Key words : Williams syndrome, Congenital disorder, Oral manifestation