

◆ 증례 2

Williams 증후군 환자의 치의학적 소견에 대한 증례 보고

김지희 · 최병재 · 최형준 · 송제선 · 이제호

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

WILLIAMS SYNDROME : TWO CASES

Ji-hee Kim, D.D.S., Byung-jai Choi, D.D.S., Ph.D., Hyung-jun Choi, D.D.S., Ph.D.,
Je-seon Song, D.D.S., M.D.S., Jee-ho Lee, D.D.S., Ph.D.

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University, Seoul, Korea

Williams syndrome is a rare genetic disorder with a frequency of one per 20,000~50,000 live births. It is caused by a deletion of one elastin allele located within chromosome subunit 7q11.23(long arm). This syndrome is frequently accompanied by disorders such as congenital heart disease, facial anomalies, mental retardation, and so on. The characteristic facial appearance includes full lips, rounded cheeks, broad forehead, periorbital fullness, flattened bridge of nose, small nose with anteverted nostril, long filtrum and low-set ears. In oral features, hypodontia, high prevalence of dental caries, microdontia, enamel hypoplasia, delayed eruption, and malocclusions have been found. Most adult patients with Williams syndrome lack social adaptability and lead seclusive lives, however, young patients are rather very friendly and talkative, and seem smarter than their actual intellectual quotients. They also tend to favor staying with grown-ups rather than mixing with their peers, and tend to present problematic temper tantrum during dental treatment.

Key words : Williams syndrome

I. 서론

Williams 증후군은 1961년 Williams 등¹⁾에 의해 처음 보고된 질환으로 선천성 심장질환, 정신지체, 특징적인 정서 및 행동 장애, 특징적인 얼굴(Elfin face), 성장지연, 비노생식기계 기형 등 여러 기관에 병변을 보이는 질환이다²⁾. 이 질환은 20,000~50,000 명의 출생아 중 1명 정도가 이환되는 매우 드문 질환으로³⁾ 7번 염색체의 장완(subunit 7q11.23)의 미세결실에 의해서 발생한다⁴⁾. 특징적인 안모

교신저자 : 이제호

120-752 서울시 서대문구 신촌동 134

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Tel: 02-2228-3173

E-mail: leejh@yuhs.ac

소견으로는 넓은 이마, 두터운 상안검, 낮고 둥근 코, 긴 인중, 부풀어 오른 볼, 두터운 입술, 작은 턱, 저위된 귀 등이 있다⁵⁾. 치의학적 소견으로 Williams¹⁾는 어떤 환자에서 부정교합과 하악전돌이 나타남을 언급하였고, Beuren⁶⁾은 맹출지연, 작은 치아크기, 치아 형태 변형 등의 치아 이상을 보고한 바 있다. 또한 Williams 증후군의 치과적 이상에 대한 다른 여러 연구에서는 부분 무치증(hypodontia)와 높은 치아우식률, 법랑질 형성 부전 등이 제시되었다⁶⁻⁸⁾.

본 증례는 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 내원한 Williams 증후군으로 진단 받은 2명의 환자에서 치료를 시행하고 문헌을 고찰한 결과 다소의 지견을 얻었기에 이에 대한 보고를 하는 바이다.

Ⅱ. 증례보고

〈증례 1〉

2세 10개월 된 남환이 다수의 치아우식증을 주소로 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 내원하였다. 환아는 Williams 증후군으로 진단 받은 상태였고, 심실 중격 결손과 신장질환으로 외래에서 추적 관찰을 하는 중이었다. 구강 검사 결과 하악 유전치부름 제외한 모든 유치들이 법랑질 형성 부전을 동반한 중등도 이상의 치아우식증을 보이고 있어 전신마취 하에 치수치료 및 수복치료를 계획하였다. 술 전 검사상 심전도, 흉부 X 선 검사, 소변 검사와 혈액 검사에서 특이 소견은 없었다.

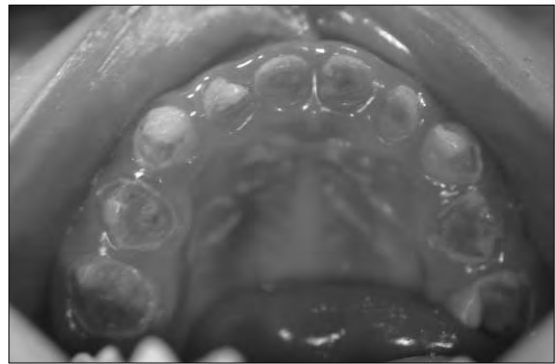
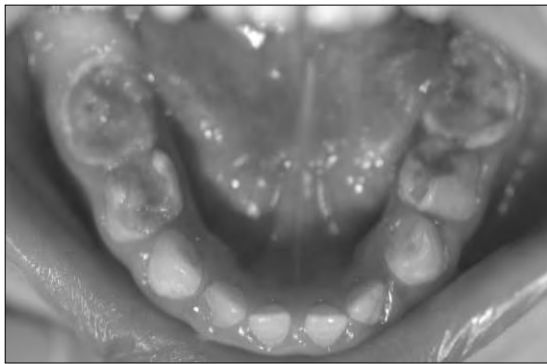


Fig. 1. Preoperative intraoral views (case 1).



Fig. 2. Postoperative intraoral views (case 1).

마취 전 투약으로 아급성 세균성 심내막염 예방을 위해 Augmentin 600mg을 정주한 상태에서 상, 하악 좌, 우측 제 1유구치와 제 2유구치에 대해 치수치료 후 기성금관 수복을 시행하였고, 상, 하악 좌, 우측 유견치는 복합레진 수복을 시행하였으며 상악 4 전치는 gum-boil이 관찰되어 발거를 시행하였다.

〈증례 2〉

7세 10개월 된 남환이 구강 검진 및 영구치 결손 여부 확인을 위해 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 내원하였

다. 판막 상부 대동맥 협착과 폐동맥 판막 협착을 동반한 Williams 증후군으로 진단 받고 외래에서 추적 관찰을 하는 중이었다. 임상 구강 검사 및 방사선 사진 검사 결과 상악 좌, 우측 견치와 하악 좌, 우측 측절치의 선천적 결손이 관찰되었고, 하악 좌측 중절치가 조기 접착으로 인해 치은 퇴축을 보였다. 선천적 치아 결손에 대하여 추후 보철 및 교정 치료 가능성이 있음을 보호자에 주지시켜 주었고, 하악 좌측 중절치의 조기 접착은 교합 조정을 통해 해결해 주었다. 그 밖에 제 1대구치에 대하여 치면열구 전색 치료를 시행해 주었는데, 침윤 마취 시 분노발작의 특징적인 행동 양상을 보였다.



Fig. 3. Extraoral views (case 2).



Fig. 4. Intraoral view (case 2).



Fig. 5. Panoramic view (case 2).

Ⅲ. 총괄 및 고찰

1961년 Williams 등¹⁾은 판막 상부 대동맥 협착(supra-valvular aortic stenosis), 정신치체, 넓은 이마와 긴 눈 간격, 축 늘어진 볼, 큰 입을 포함한 특징적인 얼굴을 가진 4명의 Williams 증후군 환자에 대해 보고하였다. 이후 영아기의 특발성 고칼슘혈증과 주요 동맥의 협착이 보고되었고⁹⁾, 청각과민, 주의력 결핍, 과다행동장애, 우울증을 포함한 다양한 정서 및 행동 장애가 동반되는 것이 보고되었다.

1993년 Ewart 등⁴⁾은 이 증후군이 7번 염색체의 장완(subunit 7q11.23)의 미세 결손으로 발생한다는 것을 밝혀내었다. 결손된 유전자 중 elastin 유전자는 피부와 결합 조직, 심혈관계에 주로 분포하는 단백질인 elastin을 생성하지 못하게 하여 Williams 증후군의 주요한 증상을 나타내게 한다²⁾. 이 증후군은 intrauterine onset으로 출생 전에 이미 약간의 성장 지연이 나타나고, 출생 후 성장률도 정상 75%로 떨어진다. 경도의 왜소뇌증(microcephaly)이 보고된 적이 있으며, 지능지수는 41~80의 범위를 가지며 평균은 56 정도로 보고되었다¹⁰⁾. 공통된 유전자 결손에도 불구하고 심혈관 기형은 다양하게 나타나는데 심혈관 기형이 Williams 증후군 환자의 약 80%에서 나타나고, 그 중 판막 상부 대동맥 협착이 83%로 가장 흔하고, 말초성 폐동맥 협착이 25%에서 나타나며, 대동맥 축착증(coarctation of aorta)이 8% 정도에서 나타난다¹¹⁾. 그 밖에 심실 중격 결손, 대동맥 판막과 승모 판막 결함, 좌심실 비대증 등이 나타난다.

특징적인 안모 소견으로는 넓은 이마, 두터운 상안검, 낮고 둥근 코, 긴 인중, 부풀어 오른 볼, 두터운 입술, 작은 턱, 저위된 귀 등이 나타나 진단 시에 도움이 될 수 있다⁵⁾. 골격적인 특징으로 전두개저가 짧고 하악 평면각이 가파르고 전하안면 고경에 비해 전상안면 고경이 짧으며 chin button이 미약함을 들 수 있다¹²⁾.

Williams 증후군은 대개 사회 생활에 문제를 보여 성인의 대부분은 은둔된 환경에서 생활하는 반면, 어린이들은 오히려 사람들과 매우 친근하고 수다스러우며 지능지수 보다 더 똑똑해 보인다. 계속 재잘거리는 전형적인 성격적 특성이 있어 이를 "cocktail party patter"라 일컫기도 한다. 또한 쉼 목소리(husky voice)를 가지고 있어 특징적이다. 또래와 잘 어울리지 않고 오히려 어른과 있기를 좋아하고 치과 치료 시 분노발작(temper tantrum)이 문제가 될 수 있다.

치의학적 소견으로 Williams 등¹⁾은 어떤 환자에서 부정교합과 하악전돌이 나타남을 언급하였고, Beuren⁶⁾은 맹출지연, 왜소치, 치아 형태변형 등의 치아 이상을 특징으로 보고하였다. Williams 증후군의 치과적 이상에 대한 다른 여러 연구에서 부분적 무치증(hypodontia)가 가장 높은 빈도

로 나타났고, 법랑질 형성 부전증, 높은 치아우식률 등이 발견되었다^{6,7,8)}.

Williams 증후군은 부정교합, 부분적 무치증, 치아 형태 및 맹출 장애, 치아우식증 등의 치과적인 특징을 나타내므로 치과의사로서의 역할이 중요할 수 있다. 치아우식률이 높고 심장의 기형이 빈번하므로 예방적 항생제 투여와 식이 조절이 개개인 마다 계획되어야 한다¹⁰⁾. 또한 부분 무치증 빈도가 정상 아동 보다 높으므로 장기적인 관찰 및 적절한 치료가 필요하다. 질환에 대한 숙지 없이 소아치과나 교정과에 내원하였다가 특이한 안모와 구강 내 소견으로 Williams 증후군이 진단되는 경우가 많다고 한다. 치과의사는 이러한 소견을 숙지하고 소아과 의료진과 협조하여 환자의 삶의 수준을 높이는데 도움을 줄 수 있다.

Ⅳ. 결 론

Williams 증후군인 두 환자의 치료를 시행하고 문헌을 고찰한 결과 다음과 같은 치의학적 소견을 얻을 수 있었다.

1. 넓은 이마, 두터운 상안검, 낮고 둥근 코, 긴 인중, 부풀어 오른 볼, 두터운 입술, 작은 턱, 저위된 귀 등의 특징적인 안모 소견을 보인다.
2. 부분적 무치증, 왜소치, 치아 형태 이상, 맹출 지연, 부정 교합, 높은 치아 우식률, 법랑질 형성 부전증 등이 나타난다.
3. 치아우식률이 높고 심장 기형이 빈번하므로 식이 조절과 정기적 구강 검진이 필요하며, 예방적 항생제 투여가 계획되어야 한다.
4. 치과의사는 Williams 증후군의 특징을 숙지하고 소아과 의료진과 협조하여 환자의 삶의 수준을 높이는데 도움을 줄 수 있다.

참고문헌

1. Williams JC, Barratt-Boyes BG, Lowe JB: Supravalvular aortic stenosis. *Circulation* 1961; 24:1311-8.
2. Lashkari A, Smith AK, Graham JM: Williams-Beuren syndrome: an update and review for the primary physician. *Clin Pediatr* 1999;38:189-208.
3. Morris CA, Demsey SA, Leonard CO, Dilts C, Blackburn BL: Natural history of Williams syndrome: physical characteristics. *J Pediatr* 1988; 113:318-26.
4. Ewart AK, Morris CA, Arkinson D, Jin W, Sternes K, Spallone P, et al: Hemizygoty at the elastin locus in a developmental disorder,

- Williams syndrome. *Nat Genet* 1993;5:11-6.
5. Morris CA, Mervis CB: Williams syndrome and related disorders. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2000;1:461-84.
 6. Beuren AJ, Schulze C, Eberie P, Harmjanz D, Apitz J: The syndrome of supra-avalvular aortic stenosis, peripheral pulmonary stenosis, mental retardation and similar facial appearance. *Am J Card* 1964;13:471-82.
 7. Burn J: Williams syndrome. *J Med Gen* 1986; 271:117-20.
 8. Von Arnim C, Engel P: Mental retardation related to hypercalcemia. *Dev Med Child Nev* 1964; 6:366-77.
 9. Rashkind WJ, Golinko R, Arcasoy M: Cardiac findings in idiopathic hypercalcemia of infancy. *J Pediatr* 1961;58:464-9.
 10. Boraz RA: Williams(elfin facies) syndrome: review of the literature and report of a rare case. *ASDC J Dent Child* 1991;58:57-9.
 11. Shin CH, Kim HS, Yang SW, Choi JY: Clinical characteristics of Williams syndrome. *J Korean Pediatr Soc* 2001;44:443-9.
 12. Mass E, Belostoky L: Craniofacial morphology of children with Williams syndrome. *Cleft palatol-Craniofacial J* 1993; 30(3):343-9.