

에드워드 증후군 환자의 증례보고

박지은* · 김승오** · 김종수*

단국대학교 치과대학 *소아치과학교실, **치과마취학교실

국문초록

에드워드 증후군은 18번 세염색체(trisomy)성 질환으로 신체의 모든 기관에 다수의 영향을 주며 정신 지체, 발육 지연, 호흡 곤란, 선천성 심장 질환 등의 전신 질환과 손가락의 굴곡변형과 족부후방돌출(rocker-bottom feet)의 소견을 보인다. 산모가 에드워드 증후군 환아를 임신했을 경우 양수과다, 작은 태반, 단일 제대 동맥의 소견을 보인다. 에드워드 증후군을 가진 환아는 생존율이 매우 낮다. 절반이 자궁 내에서 사망하며, 출생아의 50%는 생존율이 2개월이고, 5~10%는 생존율이 1년 정도이다.

에드워드 증후군을 가진 환아가 충치 치료를 주소로 내원하였다. 환자의 전신 질환과 심장 수술 병력, 저체중, 기도확보 유지가 어려운 점을 고려하여 전신마취 하에 치과 치료를 시행하였다. 저자는 에드워드 증후군 환자의 치과 치료 후 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

주요어 : 에드워드 증후군, 18번 세염색체

I. 서 론

에드워드 증후군은 염색체 E군에 속하는 18번 상염색체 수가 세 개로 총 47개의 염색체를 가지는 선천성 다발성 기형의 증후군^{1,2)}으로 1960년 Edwards 등³⁾, Patau 등⁴⁾과 Smith 등⁵⁾에 의해 처음 소개되었다. 임상적으로는 신체의 모든 기관에 다수의 영향을 주며 모든 환아에서 정신 지체와 발육 지연을 보이고, 95%의 환아에서는 선천성 심장 질환⁶⁾의 소견을 보인다. 이외에도 후두골 돌출⁷⁾, 높은 구개궁, 왜소악증, 저위의 변형된 귀, 손가락의 굴곡변형, 족부후방돌출(rocker-bottom feet)의 증상이 나타날 수 있다. 산모가 에드워드 증후군 환아를 임신했을 경우 양수과다, 작은 태반, 단일제대동맥의 소견이 나타난다.

에드워드 증후군은 신생아 8000명 중 1명에서 발병하며,^{6,8)} 완전 세염색체, 부분 세염색체, 모자이크 세염색체로 분류된다. 80% 이상이 해당되는 완전 세염색체는 감수분열시 비분리현상이 발생하여 모든 세포에서 18번 염색체가 3개이며 유전되지 않는다. 부모의 염색체에 전위가 있을 경우 발생하는 부분 세염색체는 부가적인 염색체가 신체의 일부분에서 발견되며, 표현형은 관련 조직이 어디인지에 따라 다양하게 나타난다. 모자이크 세염색체는 접합 후 유사분열 시 비분리현상이 발생하여 일부의 세포에서 염색체가 3개이며, 표현형은 모자이크 정도에 의존하여 다양하게 나타난다⁹⁾.

저자는 에드워드 증후군 환자의 치과 치료 후 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

II. 증례 보고

3세 7개월의 환아가 충치 치료를 주소로 본원에 내원하였다. 환아는 임신 37주에 초음파 검사에서 에드워드 증후군으로 진단 받았고, 팔로씨 4정증(tetralogy of Fallot)으로 2세 1개월 때 1회의 심장 수술을 받았다. 환아는 내원 당시 식이 곤란으로

교신저자 : 김 승 오

충남 천안시 안서동 산29
단국대학교 치과대학 치과마취학교실
Tel: 041-550-1863
E-mail : ksomd@naver.com

※ 본 연구는 2008년도 단국대학교 일반연구비 지원에 의함.

인한 발육 장애와 정신 지체를 보이고 있었으며, 체중은 7.9kg
으로 저체중을 보였다. 신체적 특징으로 후두골 돌출, 왜소악
증, 저위된 귀, 양안격리, 안검하수를 보였다(Fig. 1).

에드워드 증후군의 특징적 증상인 손가락의 굴곡변형과 족부
후방돌출은 보이지 않았으나, 발과 발가락은 다소 왜곡되고 부
종 양상을 보였으며, 단지증 양상을 나타냈다(Fig. 2).



Fig. 1. Extraoral views.



Fig. 2. Patient's hand & foot.



Fig. 3. Preoperative periapical views.

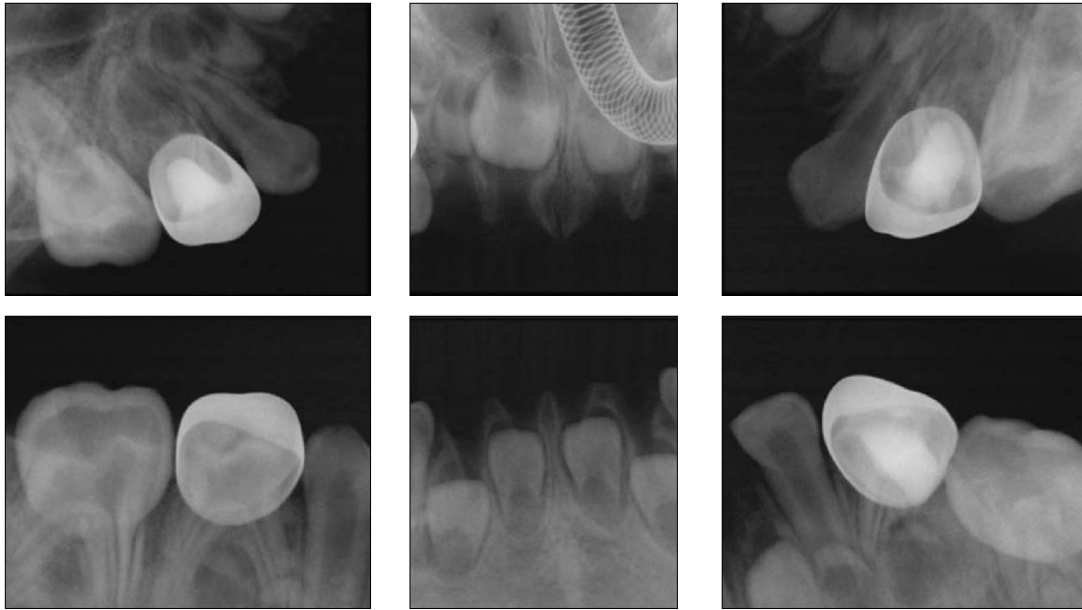


Fig. 4. Postoperative periapical views.

구강 내 소견으로는 맹출한 모든 치아에 심한 치아 우식이 관찰되었고(Fig. 3) 전체적으로 치태 침착과 치은 염증, 부종이 심해 치아가 치은에 매복되는 양상을 나타내었다.

환아의 전신 질환과 심장 수술 병력, 저체중, 기도확보 유지가 어려운 점을 고려하여 마취과와 협진하여 전신마취 하에 치과 치료를 시행하였다. 술 전 항생제를 처방하였고, 치료 중 평균 산소 포화도 100%, 호기말 이산화탄소 32mmHg를 유지하였다. 치은 염증으로 출혈 경향이 높아 에피네프린(1:100,000)이 포함된 2% 리도카인으로 국소마취를 시행하였으며 러버댐 장착 후 상악 좌우측 제 1유구치와 하악 좌측 제 1 유구치에 치수절단술과 기성금관 수복을, 하악 우측 제 1 유구치에 기성금관 수복을 시행하였다. 상악 우측 제 2 유구치와 하악 좌우측 제 2 유구치, 상악 좌우측 유전치와 하악 좌측 유전치는 복합레진으로 수복하였다. 상하악 유전치는 모두 발거하였다(Fig. 4).

Ⅲ. 총괄 및 고찰

에드워드 증후군은 1960년 Edwards^{3,5)} 등이 처음 기술한 염색체 이상 증후군으로 여러 가지 선천성 기형을 동반하는 증후군이다.²⁾ 매우 드문 발현에도 불구하고 두 번째로 가장 흔한 상염색체 이상이며, 두 번째로 가장 흔한 다발성 기형 증후군이다.⁶⁾ 에드워드 증후군을 가진 환아는 생존율이 매우 낮고, 절반이 자궁 내에서 사망하며, 출생아의 50%는 생존율이 2개월이고, 5~10%는 생존율이 1년 정도이다. 에드워드 증후군은 크게 완전 세염색체, 부분 세염색체, 모자이크 세염색체로 분류되며, 완전 세염색체의 빈도는 출생아 3500-7000명 중 1명이며, 대부분의 경우 사망한다¹⁰⁾. 이와 반대로 부분 세염색체는 매우

드물고, 전 세계에서 약 10명의 환아가 보고되었다¹¹⁾. 일반적으로 부분 세염색체는 완전 세염색체에 비해 경증이고 정신 지체와 발육 지연에도 불구하고 수년간 생존하기도 한다¹²⁾. 본 증례의 환아는 3세 7개월의 나이와 손과 발에 에드워드 증후군의 특징적인 증상이 없는 점, 정신 지체와 발육 지연 등 다른 임상 증상들이 나타나는 점에 비추어 볼 때 부분 세염색체에 해당하는 것으로 생각되며 확진을 위해서는 추가적인 염색체 검사가 필요하다. 정확한 진단을 위해 환아의 어머니께 염색체 검사를 권유하였으나 환아가 출생 전에 이미 에드워드 증후군으로 진단을 받은 상태이고 환아에게 심각한 다른 전신 질환이 없어 추가적인 검사는 이루어지지 않았다.

에드워드 증후군의 95% 이상에서 나타나는 심장 기형은 불량한 예후의 주된 원인이며 30%의 환아가 생후 1개월, 50%가 생후 2개월, 90%가 생후 12개월에 사망한다⁶⁾. 본 증례의 환아도 팔로써 4징증으로 2세 1개월에 심장수술의 병력이 있었다. 수술 후 현재 잔존하는 문제가 크지 않아 술 전 항생제 투여 후 치과 치료를 시행하였다.

본 증례의 환아에서는 관찰되지 않은 에드워드 증후군의 가장 특징적인 임상 소견은 손과 발에서 관찰된다. 손의 결함은 손가락 신진, 첫 번째 손가락의 내전, 세 번째 손가락에 겹쳐진 두 번째 손가락으로 나타나고, 발의 결함은 족부후방돌출과 변형된 발가락으로 나타난다¹³⁾. 다른 임상 증상으로는 정신 지체와 발육 지연, 왜소악증, 저위의 변형된 귀, 돌출된 후두골⁷⁾, 선천성 심장 질환이 있다. 치과적인 질환으로는 높은 구개궁과 구순구개열¹⁴⁾이 관찰되기도 한다.

성비는 1:4로 여아에서 더 많으며, 여아의 생존률이 남아보다 100-200일 가량^{15,16)} 더 길다고 알려져 있다. 임신부의 연령

이 높을수록 높은 발생 빈도를 보인다¹⁷⁾. 염색체 이상 시 특징적인 신체적 소견은 출산 전에 초음파로 발견이 가능하고, 이상소견이 나타나면 용모막 생김, 양수천자, 제대천자 등으로 확인할 수 있다.

치료는 보통 보조적으로 이루어지며 영양 공급, 감염 방지, 심장 질환의 치료에 중점을 두고 시행된다. 그러나 식도 폐쇄나 선천성 심장 질환이 동반된 경우는 수술이 필요하다. 대부분의 환아에서 선천성 심장 질환이 동반되고 이런 환아들은 결손 부위가 합병증에 감수성이 높으므로 술전 항생제 처방이 필수적이며 경우에 따라서 술 후 항생제 처방도 시행될 수 있다^{18,19)}. 수술이 필요한 경우 선천성 심장 질환뿐만 아니라 마취유도 시 환기의 어려움, 악성 고열증의 발생 가능성에 대한 술전 검사를 시행하여야 한다²⁰⁾.

상기 환아에서도 치아 우식으로 인한 통증으로 영양 공급이 잘 이루어지지 않아 환아가 저체중을 나타냈고, 전신 질환과 심장 수술의 병력, 기도 확보 유지의 어려움 때문에 치과 치료를 위해 전신마취가 고려되었다. 환아의 부모에게 전신마취와 위험성에 대해 여러 차례 설명하였고, 부모의 동의하에 치료가 진행되었다. 환아 스스로의 구강 위생 관리가 어렵기 때문에 부모에게 구강 관리 방법에 대해 구체적으로 설명하였으며, 주기적인 검진을 통한 구강 상태의 관찰 및 불소 도포, 치면 세마 등의 예방적 관리가 시행될 수 있도록 교육하였다.

Ⅳ. 요 약

본 증례의 환아는 에드워드 증후군으로 인해 선천성 심장 질환, 발육 지연과 정신 지체, 식이 곤란, 후두골 돌출, 왜소악증, 저위된 귀, 양안격리, 안검하수의 증상이 나타났다. 손과 발에서 에드워드 증후군의 특징적인 증상이 나타나지 않았으나 발과 발가락은 다소 왜곡되고 부종 양상을 보였으며, 단지증 양상을 나타냈다.

에드워드 증후군이 환아의 구강에 직접적인 영향을 주지는 않았으나, 정신 지체와 발육 지연으로 인해 불량한 구강 상태를 나타냈고, 환아의 전신 질환과 심장 수술 병력, 저체중, 기도 확보의 어려움 등을 고려하여 전신마취 하에 치과치료를 시행하였다.

참고문헌

1. 김경옥, 문만식, 김은미 등 : Edward syndrome 1예. 순천향대학논문집, 8:335-338, 1985.
2. Singleton EB, Rosenberg HS, Yang SJ : The radiographic manifestations of chromosomal abnormalities. Radiol. Clin. North America, 2:281-295, 1964.
3. Edwards JH, Harnden KG, Cameron AH et al. : A new trisomic syndrome. Lancet, 1:787-789, 1960.
4. Patau K, Therman E, Smith DW et al. : Multiple

- congenital anomalies caused by an extra autosome. Lancet, 1:790-793, 1960.
5. Smith DW, Patau K, Therman E, et al. : A new autosomal trisomy syndrome: Multiple congenital anomalies caused by an extra chromosome. J Pediatr, 57:338-345, 1960.
6. Courrèges P, Nieuviarts R, Lecoutre D : Anaesthetic management for Edward's syndrome. Paediatr Anaesth, 13:267-269, 2003.
7. Crawford M : Multiple congenital anomalies associated with an extra autosome. Lancet, 2:22-24, 1961.
8. Gersdorf E, Utermann B, Utermann G : Trisomy 18 mosaicism in an adult woman with normal intelligence and history of miscarriage. Hum Genet, 84:298-299, 1990.
9. Bass HN, Fox M, Wulfsberg E et al. : Trisomy 18 mosaicism: clues to the diagnosis. Clin Genet, 22:327-330, 1982.
10. Grouchy J, Turleau C : Clinical atlas of human chromosomes. Wiley Medical Publications, New York, 292-297, 1984.
11. Matsuoka R, Matsuyama S, Yamamoto Y : Trisomy 18q. Hum Genet, 57:78-82, 1981.
12. Blattner WA, Kistenmacher ML, Tsai S, et al. : Clinical manifestations of familial 13; 18 translocation. J Med Genetics, 17:373-379, 1980.
13. Shim DT, Kim YK, Whang KU, et al. : Atypical dermatoglyphics in trisomy 18(Edwards syndrome). Annals of Dermatology, 5:30-33, 1993.
14. David TJ, Jones AJ : Trisomy 21 and trisomy 18 in half-siblings. Humangenetik, 27:351-352, 1975.
15. Wever WW : Survival and sex ratio in trisomy 17-18 syndrome. Amer J Human Genetics, 19:369, 1967.
16. Geiser CF, Schindler AM : Long survival in a male with 18-trisomy syndrome and Wilms tumor. Pediatr, 44:111, 1969.
17. Smith DW, Patau K, Therman E, et al. : The No. 18 trisomy syndrome. J Pediatr, 60:513-527, 1962.
18. 정미영, 김종철 : 개정된 예방적 항생제 투여에 따른 선천성 심장 질환 환자의 치과 치료. 대한소아치과학회지, 18:84-90, 1991.
19. 김재곤, 이용희, 김미라 등 : 선천성 심장 질환 환자의 치과 치료. 대한소아치과학회지, 27:208-215, 2000.
20. Ochiai N, Okutani R, Yoshimura Y : Anesthetic management of a patient with partial trisomy 18. J Anesth, 9:78-80, 1995.

Abstract

EDWARDS SYNDROME : REPORT OF A CASE

Ji-Eun Park*, Seung-Oh Kim**, Jong-Soo Kim*

**Dept. of Pediatric Dentistry, ** Dept. of Anesthesiology, School of Dentistry, Dankook University*

Edward's syndrome is a genetic disorder of 18th chromosomal trisomy. Main clinical features of this syndrome include systemic conditions, such as mental retardation, growth retardation, dyspnea, congenital heart disease, and orthopedic disorders, such as flexion deformity and rocker-bottom feet. The characteristics of fetal abnormality are hydramnios, small placenta, common umbilical artery.

Infants with Edward's syndrome have very low survival rate. Almost half of them die during fetal stage. Fifty percent of them survive 2 months, and 5 to 10 percent of them survive about 1 year.

A 3-year and 7 month old girl visited our dental hospital for the treatment of dental caries. Considering her systemic disease, low body weight, medical history of cardiac surgery, and difficulty in airway management, dental procedure was performed under general anesthesia. We report this case with review of literatures.

Key words : Edwards syndrome, Trisomy 18