

## SECKEL 증후군 환자의 증례보고

김추성 · 김재곤 · 백병주 · 양연미 · 정진우

전북대학교 치의학전문대학원 소아치과학교실 및 구강생체과학연구소

### 국문초록

Seckel 증후군은 상염색체 열성 유전질환으로 태내에서의 성장지연에 따른 출생 후의 소인증, 심한 소두증을 나타내며, 큰 눈과 돌출된 코, 후퇴된 하악을 동반한 새 모양의 안모가 특징적이다. 다른 임상증상으로는 관절의 결함, 내반족, 드문드문 난 모발, 비뇨생식기의 이형성, 정신지체, 혈액학적 이상 등이 나타날 수 있다. Seckel 증후군의 구강 내 소견으로는 부정교합, 법랑질 저형성증, 일부 치아의 선천적 결손, 우상치 등이 나타날 수 있다.

본 증례는 Seckel 증후군을 보이는 두 증례에서 발육부전, 새 모양의 안모, 비뇨기과적 기형, 치아의 저형성과 부정교합 등 다양한 전신증상과 구강 내 증상들을 보였기에 이를 보고하는 바이다.

**주요어** : Seckel 증후군, 새모양의 얼굴, 소두증, 소인증

### I. 서 론

원발성 왜소증(Primordial dwarfism)의 한 종류인 Seckel 증후군은 1960년 Seckel이 자신이 경험한 2명의 환자와 문헌상의 11명의 환자들을 보고 하면서 알려졌다<sup>1)</sup>. 이 증후군은 태내에서의 성장 지연과 출생 후의 심한 발달 저하, 소두증, 균형적인 왜소 발육증, 새 모양의 얼굴, 전형적인 새부리 모양의 삼각형의 코, 그리고 정신지체를 특징으로 한다<sup>1,2)</sup>.

발생빈도는 Cervencia등에 의하면 10,000명 출생아당 1명의 비율로 발생하며 남녀 비슷하게 발생한다고 하였으나 여기에 대해서는 좀 더 조사가 필요할 것으로 생각된다<sup>3)</sup>.

이 증후군의 원인은 1967년 11명의 남매 중 3명에서 Seckel 증후군의 증상이 나타나면서, 상염색체 열성 유전일 것으로 추측 되었다<sup>4)</sup>. 그 후 많은 유전적 연구를 통해 몇몇 염색체가 Seckel 증후군과 관련이 있음이 보고되었고, 그 중 3, 14, 그리고 18번 염색체가 가장 중요하게 제시 되었다<sup>5-7)</sup>. SCKL1, SCKL2, SCKL3의 유전자 좌가 밝혀졌으며, 유전자 각각의 위치는 염색체 3q22.1-q24, 18p11.31-q11.2, 14q이다. 그러나 Seckel 증후군이 임상적으로나 유전적으로 혼성(heterogeneous)을 나타낸다는 보고도 있다<sup>8)</sup>.

Seckel 증후군은 드문 질환으로 치의학적인 양상을 보고한 논문이 많지 않으며, 국내에서도 아직 치의학적인 보고는 미비

한 실정이다. 이에 저자는 Seckel 증후군을 가진 2명의 증례에서 전신 증상과 구강 악안면 증상들을 관찰하고, 이에 해당하는 문헌을 고찰하여 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

### II. 증례 보고

#### 1. 증례

- 이름 : 김 O O
- 연령/성별 : 16세/남자
- 신장 : 157cm (동일 연령대 한국인 평균 신장의 3%미만)
- 체중 : 33.5kg (동일 연령대 한국인 평균 체중의 3%미만)
- 출생시 체중 : 2.1kg (평균 신생아 체중의 3%미만)
- 과거 의과적 병력 : 출생 시 Seckel 증후군으로 진단됨, B형 간염, 철결핍성 빈혈
- 전신적 소견 : 환아는 현재 평균 체형 3% 미만의 왜소증을 나타내고 있으며, 하악 후퇴, 새 모양 얼굴, 돌출된 코(Fig. 1)의 전형적인 Seckel 증후군의 양상을 나타낸다. 그 외의 증상으로는 드문드문 난 모발(Fig. 2)과 제5수지의 만지증(Fig. 3) 그리고 비뇨기과적 기형인 요도하열을 나타내고 있다.

교신저자 : 김 재 곤

전북 전주시 덕진구 금암동 634-18 / 전북대학교 치의학전문대학원 및 구강생체과학연구소 / 063-250-2128 / pedodent@chonbuk.ac.kr

원고접수일: 2009년 04월 06일 / 원고최종수정일: 2009년 08월 31일 / 원고채택일: 2009년 09월 15일

- 구강 내 소견 (Fig. 4) : 환아는 현재 영구치열기로 전체 치아의 색이나 법랑질 상태는 양호하지만, 상악에 심한 총생과 좌측 제1대구치에 가위교합이 나타났으며, 상악 우측 제1대구치는 치근만 남아있는 상태이나 증상은 없었고, 하악 양측 제1대구치는 선천적으로 결손된 상태였다.
- 방사선학적 소견 (Fig. 5) : 파노라마 사진 상에서 상악의 다수 치아와 하악 전치부의 치근이 짧아져 있는 양상이지

- 만, 임상소견 외에 다른 특이사항은 발견할 수 없었다.
- 측모두부계측 소견 (Fig. 6) : 상하악골과 두개저의 길이는 동일 연령층에 비해 매우 작았으며, 후퇴된 하악과 돌출된 코를 관찰 할 수 있었다.
- 치료 : 침습적 치료를 예방하기 위한 정기적인 구강 검진 및 구강 위생교육 그리고 불소도포를 시행하고 있다. 상악 우측 제 1대구치 잔존 치근의 발치도 필요하다.



Fig. 1. Extraoral view.



Fig. 2. Sparse hair.



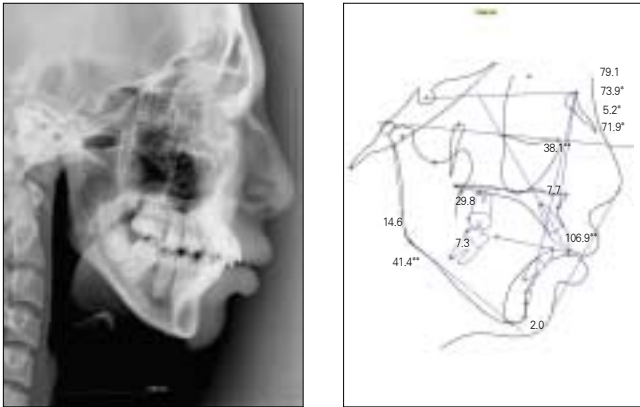
Fig. 3. Clinodactyly.



Fig. 4. Intraoral view.



Fig. 5. Panoramic view.



MeasureName	Mean	S.D.	Patient	Deviation
SNA (deg)	81	2.7	79.14	-1.86
SNB (deg)	78.5	2.7	73.92	-4.58
ANB difference	2.5	2	5.21	2.71
Pog-N perpend (mm)	-2.13	2	-13.16	-11.03
Mn. Body length (mm)	80.36	4.4	63.39	-16.97
Body to ant. Cranial ratio	1.08	0.14	0.92	-0.16
ODI	72.61	5.71	70.22	-2.39
APDI	84.88	4	73.9	-10.98

Fig. 6. Cephalometric view and analysis.

2. 증례

- 이름 : 박 O O
- 연령/성별 : 16개월/남자
- 출생시 체중 : 1.9kg (평균 신생아 체중의 3%미만)
- 출생시 신장 : 44cm (평균 신생아 신장의 3%미만)
- 과거 의과적 병력 : 39주만에 제왕절개로 출생하였고, 출생 시 전북대병원 소아과에서 SGA(small for gestational age)와 Seckel 증후군으로 진단 되었다. 11개월에 febrile convulsion, 15개월에 frequent seizure attack으로 입원

치료를 받았다.

- 전신적 소견 (Fig. 7) : 낮게 위치된 귀와 돌출된 눈이 특징적이다.
- 구강 내 소견 (Fig. 8) : 맹출된 치아는 왜소치로 나타나고 있으며, 상대적으로 늦은 유치 맹출이 관찰된다.
- 방사선학적 소견 (Fig. 9) : 유구치의 석회화 시기가 상대적으로 늦음을 알 수 있다.
- 치료 : Anticonvulsant를 이용한 약물치료와 정기적인 구강 검진을 통해 유치와 계승 영구치에 대한 지속적인 평가와 관리가 필요하다.



Fig. 7. Extraoral view.

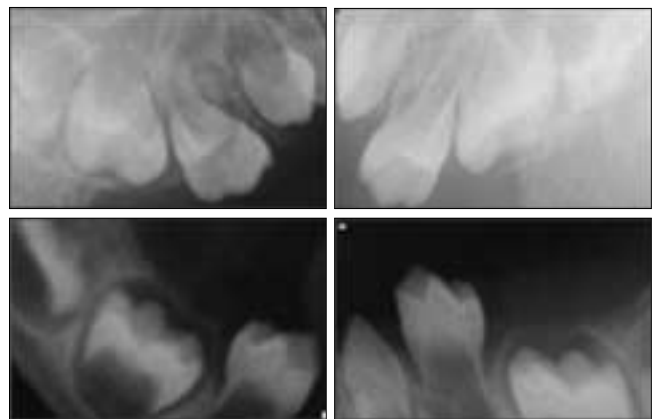


Fig. 9. Periapical view.



Fig. 8. Intraoral view.

### III. 총괄 및 고찰

Seckel 증후군은 발육 부전, 지능장애, 소두증, 안면 형성부전, 새부리 모양의 두드러진 코, 소악증, 정류 고환과 골격계의 기형 등을 나타내는 일련의 선천성 기형으로 1892년 Virchow에 의하여 "Bird headed dwarfism"이 처음 기술되었고, 이후 1960년 Seckel이 자신이 경험한 2개의 증례와 문헌상의 11개의 증례를 보고하면서 발육 부전을 포함한 두개 안면부의 독특한 형태를 Seckel 증후군이라고 명명하게 되었다.<sup>12)</sup>

이 후 1982년 Majewski와 Goecke<sup>9)</sup>에 의해 Seckel 증후군 60증례가 연구되어, 다음과 같은 진단기준이 제시 되었다.

- 태내에서의 성장지연과 출생 후의 발육 부전(신장이 적어도 5SD 미만)

- 심각한 소두증(신장에 대해 비례적, 절대적으로 비교)
- 중등도에서 고도의 정신지체
- 새 모양의 안모를 보이는 돌출된 코 그리고 후퇴된 전두와 하악, 비정상적인 귀, 높은 구개궁을 보이는 구개열, 눈의 양쪽 끝이 귀쪽으로 처진(antimongoloid slant) 큰 눈

그 외에 다른 증상으로 다모증(hirsutism), 제5수지의 만지증(clinodactyly), 잠복고환(cryptorchidism), 음핵 비대증(clitoromegaly), 치아의 법랑질 저형성증(enamel hypoplasia)을 보고하였다<sup>9)</sup>.

1985년 Thompson와 Pembrey<sup>10)</sup>는 진단기준으로 3SD 미만의 신장과 안모 비대칭(facial asymmetry), 작은 안검열(small palpebral fissures), 양안격리증(telecanthus), 소이증(microtia), 귓볼이 없는 귀, 부정교합, 손바닥 길이에 비해 짧은 손가락을 제시하여, 진단기준을 완화할 것을 제안하였고, 골반과 무릎관절의 만곡과 무릎관절의 변위에 의한 특징적인 직립자세를 보고 하였다. 또 이전의 증례들을 정리하여 만곡된 코와 하악 왜소증(micrognathia)이 진단적 기준이 될 수 있지만, 높은 구개궁은 40%에서만 관찰되었고, 구개열은 12%에서만 관찰되었다고 보고 하였다<sup>10)</sup>.

본 증례 1에서도 발육부전과 새 모양의 안모를 동반한 소두증을 나타내었고, 제5수지의 만지증과 드문드문 난 모발 그리고 큰 눈이 특징적이었다. 하지만, 정신지체의 정도는 경계형으로 중등도 미만으로 평가되었다. 전신적으로는 철결핍성 빈혈과 외요도구가 정상인과 달리 아랫면 뒤쪽에 있는 선천성 요도 기형인 요도하열이 나타났다. 요도하열의 원인은 모태 3개월 무렵 요도구의 폐쇄부전에 의해 일어나는 선천성 기형으로 남성호르몬인 안드로겐의 작용이 감소하기 때문에 발생된다. 증례 2의 경우 환자의 나이가 16개월로 아직 어려서 새 모양의 안모와 정신지체의 정도에 대한 평가는 어려웠다. 하지만 출생 시의 체중과 신장은 모두 평균치의 3%미만으로 나타났고, 낮게 위치한 귀와 돌출된 눈이 관찰되었다. 또한 환아는 간질 발작의 증상을 나타내었는데, Seckel 증후군과 간질 발작의 상관관계에 대해서는 더 많은 연구가 필요할 것으로 생각된다. 증례 1, 2에서 높은 구개궁을 보이는 구개열은 나타나지 않았다.

구강 내 증상은 1981년에 Tsuchiya등<sup>11)</sup>이 Seckel 증후군으

로 진단된 두 형제에게서 구강 안면 골격과 치열을 분석하여, 왜소치, 저형성된 치조골, 짧은 치근, 상아질 이형성증, 우상치 등의 증상이 나타날 수 있음을 제시하였다. 본 증례 1에서는 상악 총생과 좌측 제1대구치의 가위교합을 보이는 부정교합이 특징적이었고, 파노라마 방사선 사진 상에서 상악 다수 치아의 치근과 하악 전치부 치근의 길이가 짧게 나타났다. 특징적으로 하악 양측 제1대구치가 결손되어 있는데, 이는 제2대구치의 근심경사 양상과 상악 제1대구치의 잔존 치근으로 평가할 때 후천적인 우식에 의한 발치로 생각되나, 치과적 병력 청취 과정 중 환아와 환아의 부모로부터 하악 제1대구치의 발치 경험이 없음을 알게 되어 선천적 결손치로 평가하였다. 증례 2에서는 상대적으로 늦은 유치의 석회화와 맹출이 관찰되었고, 맹출된 치아 또한 왜소치로 평가되었다. 유치열기와 계승 영구치의 평가를 위해 지속적인 관찰이 필요하다.

치과적 주의사항으로 환자가 혈액학적 문제를 동반할 경우 관혈적 시술 시 지혈장애가 발생할 수 있기 때문에 내과의와 협진이 필요하다. 또한 정신지체로 인한 원활한 치료가 어려워 진정요법이나 전신마취 하의 치료를 할 경우에는 후퇴된 하악에 의해 후두 및 기관의 크기가 작을 수 있고, 이에 따른 기도확보의 어려움이 있을 수 있다. 특히 전신마취 시에는 기관튜브의 크기를 나이와 체중을 기준으로 하는 것보다 더 작은 것을 사용해야 하며, 기관 내 삽관이 어려울 수도 있고, 새 모양 얼굴, 새부리 모양의 코, 하악 후퇴 등으로 마스크의 조정이 어려울 수도 있다. 이 외에, Seckel 증후군 소아환자의 경우에는 정맥의 혈관 벽이 무르고, 터지기 쉬워 정맥로 확보에 어려움이 있을 수 있으며, 정확한 원인은 알 수 없으나 마취 종료 및 기관튜브 발관 후 무호흡 발작이 있었다는 보고도 있다<sup>12)</sup>. 그러므로 다발성 우식에 의한 불필요한 침습적 치료를 예방하기 위해 정기적인 구강 검진 및 구강 위생교육, 식이요법 조절 그리고 불소도포 등이 필요하다.

### IV. 요 약

Seckel 증후군은 상염색체 열성 유전 질환으로 태내에서의 성장 지연과 출생 후의 소인증, 새 모양의 안모를 포함한 심한 소두증을 특징으로 한다. 구강 내 증상으로는 총생을 포함하는 부정교합과, 치아의 저형성이 나타날 수 있다.

본 증례 1은 16세의 남아로 전형적인 새 모양의 안모와 발육 부전을 나타내었으며, 빈혈과 요도하열 그리고 만지증의 증상을 나타내었다. 구강 내 증상으로는 총생을 보이는 부정교합과 방사선 검사 시 몇몇 치아에서 짧은 치근이 나타났으며, 하악 양측 제1대구치의 결손도 관찰되었다. 지속적인 구강 관리와 관찰이 필요하다. 증례 2의 경우 16개월의 남아로 새 모양의 안모가 두드러지지 않는었지만, 낮게 위치한 귀와 돌출된 눈이 특징적이었고, 발작의 병력이 있었다. 구강 내 증상으로는 유치의 맹출과 석회화의 지연이 관찰되었다. 정기적인 구강 검진을 통해 유치와 계승 영구치에 대한 지속적인 평가와 관리가 필요하다.

참고문헌

1. Seckel HPG : Bird-headed dwarfs. Studies in development anthropology including human proportions. Karger, Basel, New York, 1-241, 1960.
2. Parent P, Moulin S, Munck MR, et al. : Bird headed dwarfism in Seckel syndrome. Nosologic difficulties. Arch Pediatr, 3:55-62, 1996.
3. Cervenka J, Tsuchiya H, Ishiki T, et al. : Seckel's dwarfism: Analysis of chromosome breakage and sister chromatid exchanges. Am J Dis Child, 133:555-556, 1979.
4. McKusick VA, Mahloudji M, Abbott MH, et al. : Seckel's bird-headed dwarfism. N Engl J Med, 277:279-286, 1967.
5. Goodship J, Gill H, Carter J, et al. : Autozygosity mapping of a seckel syndrome locus to chromosome 3q22. 1-q24. Am J Hum Genet, 67:498-503, 2000.
6. Kilinc MO, Ninis VN, Ugur SA, et al. : Is the novel SCKL3 at 14q23 the predominant Seckel locus? Eur J Hum Genet, 11:851-857, 2003.
7. Borglum AD, Balslev T, Haagerup A, et al. : A new locus for Seckel syndrome on chromosome 18p11.31-q11.2. Eur J Hum Genet, 9:735-737, 2001.
8. Faivre L, Le Merrer M, Lyonnet S, et al. : Clinical and genetic heterogeneity of Seckel syndrome. Am J Med Genet, 112:379-383, 2002.
9. Majewski F, Goecke T : Studies of microcephalic primordial dwarfism I: approach to a delineation of the Seckel syndrome. Am J Med Genet, 12:7-21, 1982.
10. Thompson E, Pembrey M : Seckel syndrome: an overdiagnosed syndrome. J Med Genet, 22:192-201, 1985.
11. Tsuchiya H, Kobayashi S, Cervenka J, et al. : Analysis of the dentition and orofacial skeleton in Seckel's bird-headed dwarfism. J Maxillofac Surg, 9:170-175, 1981.
12. Rajamani A, Kamat V, Murthy J, et al. : Anesthesia for cleft lip surgery in a child with Seckel syndrome - a case report. Pediatr Anesth, 15:338-341, 2005.

Abstract

SECKEL SYNDROME : CASE REPORTS

Chu-Sung Kim, Jae-Gon Kim, Byeong-Ju Baik, Yeon-Mi Yang, Jin-Woo Jeong

*Department of Pediatric dentistry and Institute of Oral Bioscience, School of Dentistry, Chonbuk National University*

Seckel syndrome is an autosomal recessive disorder characterized by intrauterine growth retardation and post-natally by dwarfism, severe microcephaly, bird-headed profile with receding chin, prominent nose, joint defects, clubfoot, sparse hair, malformation of genitourinary tract and rectum, mental retardation and hematological disorders. There is also a reduction in the number of blood cells. Dental anomalies of Seckel syndrome are crowded teeth with malocclusion, enamel hypoplasia, absence of some teeth and taurodontism. This report described the oral and maxillofacial manifestations of children associated with Seckel syndrome. Children with Seckel syndrome have several dental and skeletal irregularities. The purpose of this study was to report the dental and medical characteristics of the patient and review the literatures of Seckel syndrome.

**Key words** : Seckel syndrome, Bird-headed profile, Microcephaly, Dwarfism