

◆ 증례

Sturge Weber syndrome 환자의 증례보고

황지원 · 김성오 · 최형준 · 최병재 · 이제호*

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

STURGE WEBER SYNDROME: A CASE REPORT

Jiwon Hwang, Seong-Oh Kim, Hyung-Jun Choi, Byung-Jai Choi, Jae-Ho Lee*

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University

Sturge-Weber syndrome is a rare nonhereditary developmental condition that is characterized by a hamartomatous vascular proliferation involving the tissue of brain and face.

The clinical features are characterized by port wine nevus following one or more divisions of trigeminal nerve, ocular involvement and neurologic involvement such as epilepsy, mental retardation, and contralateral hemiplegia.

Oral manifestations include unilateral blood vessel expansion of the oral mucosa, vascular hyperplasia of gingiva, pyogenic granuloma-like massive hemangiomas of oral mucosa, macrodontia, ipsilateral macroglossia, blood vessel anomaly of maxilla or mandible and abnormal tooth eruption sequence.

This case report is about 11-year-old Sturge-Weber syndrome patient presented port wine nevus on the face, venous malformation on soft plate and buccal mucosa.

In this case we performed simple extraction of several deciduous teeth and periodic oral hygiene management. If a patient with Sturge-Weber syndrome has to undergo dental surgery in affected areas of the mouth, great care must be taken to prevent severe hemorrhage.

Key words : Sturge-Weber syndrome, port-wine nevus, venous malformation

I. 서론

Sturge Weber syndrome (SWS) 또는 encephalo-trigeminal angiomas (뇌막혈관종증)은 1897년 Sturge가 처음 학계에 보고해 알려진 질환으로 신경계와

안면부의 과오종성 혈관 증식을 특징으로 하는 드물고 비유전적인 발생 상태이다.¹⁾ 특징적으로 안면부의 진한 보라색의 port wine stain 또는 화염상 모반을 선천적으로 갖고 태어나며, 대뇌 편측 반구의 연수막 맥관종 (leptomeningeal angiomas)을 동반한다.²⁾ SWS는 대부분 편측성 질환으로 5만 명당 한 명정도 이환되는 드문 선천성 질환인데, 유병률에 성별이나 좌우의 차이가 없다.³⁾ 병인은 잘 알려져 있지 않으나 Hall 등에 의하면 들연변이에 의해 발생한다고 하였으며,⁴⁾ 또 다른 이론으로는 신경관의 cephalic portion 주위의 혈관총의 잔류가 원인으로 생각된다.⁵⁾

SWS 환자의 임상적 특징으로는 이환측 안면부에 짙은

교신저자: 이 제 호

120-752 서울특별시 서대문구 신촌동 134

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Tel: 02-2228-3173 Fax: 02-392-7420

E-mail: leejh@yuhs.ac

원고접수일: 2010.06.02 / 원고최종수정일: 2010.06.15 / 원고채택일: 2010.06.18

포도주색의 port wine stain이라고 알려진 모세혈관이상, 안과적 이상, 경련성장애, 정신지체, 편측성 마비, 안면부 비대로 인한 안모의 추형 등이 나타난다.^{1,6,7)} SWS 환자의 특징적 방사선 소견으로는 대뇌의 glia 부분의 석회화가 일어나므로 주로 측두나 후두 부분에 giry-form 또는 기찻길 모양의 tramline calcification이 나타나며 두개골이 비후되고 대뇌피질의 위축도 관찰된다.^{1,5,6)}

SWS 환자에서 구강 내 병소는 흔하며, 그 증상으로는 구강 점막의 편측성 혈관 증식, 치은의 혈관 증식, 치은비대, 모세혈관 확장증, 구개부의 모반, 거대치, 거대설, 이환 부위의 치조골 비대, 치아 맹출 순서 이상, 치은 증식에 따른 구호흡, 높은 구개, 방사선 사진상 치조골 파괴, 이개부 이환, 골밀도 감소, 치조백선의 상실 등이 보고되었다.^{1,8)} 본 증례는 유치의 생리적 동요를 주소로 연세대학교 치과대학 병원 소아치과에 의뢰된 SWS 진단을 받은 환자로 문헌고찰과 함께 SWS의 구강 증상에 대해 살펴보고자 한다.

Ⅱ. 증 례

11세 여아가 치아의 동요도를 주소로 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 내원하였다. 환아는 SWS와 혈관 이형성의 전신병력이 있었고 carbamazepine계 항경련제를 복용하고 있었으며 미약한 정신지체를 동반하고 있었는데, 2001년 SWS로 진단받은 후 세 차례에 걸쳐 안면부와 상, 하순 혈관 이상증식 부위의 부분 절제술을 받은 의과적 기왕력이 있었다.

환자의 구외 소견을 보면 port wine stain은 없었으나 안면 중앙부와 좌측 볼에 혈관 증식으로 인해 피부 표면이 파란색으로 보였고 좌측 안면부의 비대로 안모의 비대칭을 나타내었다. 또한 좌측 눈의 혈관 과증식과 녹내장, 입술부분의 angioma 소견 및 구각부의 여러 차례 수술로 인해 흉터가 관찰되었는데 이는 환자의 구강 검진 시 개구 제한을 야기하였다.

구강 내 소견을 보면 좌측 치은의 자발적 출혈이 관찰되었고, 구개와 협점막 부위의 혈관증이 과도하게 증식된 양상을 보이고 있었고 이들로 인한 압박이 원인인지는 불확실하나 좌측만 편측으로 반대교합 양상을 보이고 있었다(Fig. 2). 환자의 파노라마 방사선 소견 상 아무런 이상도 관찰할



Fig. 1. Extraoral view of the patient shows that She has swelling of the left cheek and venous malformation of the left half of the face. She also had an eye problem, glaucoma and scar on her lip corner caused microstomia.



Fig. 2. Intraoral views showed gingival bleeding, left upper labial frenum and palate angioma, angiomatous hyperplasia of the buccal cheek mucosa, and unilateral crossbite of the patient.



Fig. 3. panoramic radiographic of the patient.

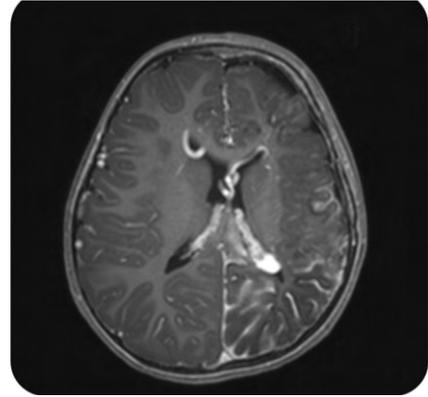


Fig. 4. CT view of the patient. Both curvilinear gyral calcifications and stromal atrophy of the cortex on the left parietal and occipital lobe were seen.

수 없었으며, 좌측 부분의 치조골 흡수나 거대치, 치수병변, 치아 조기 맹출 소견은 관찰되지 않았다(Fig.3).

환아의 CT 소견상 좌측 측두와 후두엽에 gyri-form의 석회화가 관찰되었으며 동측 대뇌 반구 뇌실질 부위의 위축이 관찰되었다(Fig. 4).

본 환자의 치료로는 환자의 성형외과 주치의에게 협진 후 동요도가 있는 유치들을 발치하였고 구강 위생 교육을 하였으며 추후 교정치료와 점막의 혈관종에 대한 처치 가능성으로 인해 주기적 검사하기로 하였다.

Ⅲ. 고 찰

Sturge-Weber Syndrome(SWS)은 Sturge가 1879년 임상적 증상을 소개하였고 Weber가 1922년 두개내 석회화에 대한 방사선학적 증거를 제시하였으며 이후 1936년에 Bergstrand 등에 의해 명명되었다. SWS는 Sturge-Weber-Krabe disease, Sturge- Kalisher- Weber syndrome, Encephalofacial neuroangiomas, Encephalotrigeminal angiomas, Encephalocutaneous angiomas, Nevus flammeus angiomas 등 과 같은 다양한 이름으로 불리워져 왔으며, 안면의 모세혈관기형과 연수막 혈종 및 신경학적 증상, 안구 이상을 주요 특징으로 하는 증후군이다.^{2,9)}

SWS의 분류로는 중추신경계와 안면 혈관종 모두를 동반하는 완전형과 둘 중 한 부위만 이환되는 불완전형으로 분류될 수 있다.^{1,4)} Roach의 분류에 의하면 1형은 안면부혈관종과 연수막맥락종이 동반되며 대부분 녹내장도 나타나고, 2형은 중추신경계의 이환 없이 안면부 혈관종만 나타나며 대부분 녹내장이 동반되는 경우이고, 3형은 연수막맥락종만 나타나며 대부분 녹내장이 동반되지 않는다.^{1,7)}

SWS 환자의 주 증상으로는 편측 연수막관종증과 동측

안면부 혈관종 및 대뇌의 gyri-form calcification, 간질성 발작, 안구 이상, 지능장애, 반대측의 편마비, 두통, 위장관 출혈과 혈뇨, 구강 점막 및 치은 이상 소견이 나타날 수 있다.^{1,8)} 신경학적 증상으로는 간질, 정신지체, ADHD(attention-deficit hyperactivity disorder), 편두통, 발작, 기왕력 등이 있으며, SWS환자의 75-90%가 3세 이전에 부분 발작을 일으키며, 약 50%의 환자가 정신지체를 동반함이 보고된 바 있다.¹⁾

SWS의 triad는 안면부 혈관이상, 연수막관종증, 안구 이상인데 이 세 가지 증상이 모든 환자에서 다 나타나는 것은 아니며, 다양한 형태의 조합으로 나타나게 된다.⁷⁾ portwine stain은 약 90%의 환자에서 나타나며 안면부에서 가장 많이 나타나는데, 드물게 목, 가슴, 등 등에서도 나타나며, 삼차신경의 하나 또는 그 이상의 가지를 따라 분포한다.¹⁰⁾ 맥락막 혈관종은 뇌의 저산소 상태로 인해 석회화가 발생하게되고 뇌실질 조직이 손상되어 전간성 경련을 초래하게 된다.⁴⁾ 안과적 이상으로는 녹내장, 맥락막 혈관종, 반맹, 안구돌출 등의 시야결손이 나타나게 된다. 간질성 발작은 약 80%의 환자에서 나타나며 연조직 증식은 약 90%의 환자에서 나타난다. SWS 환자의 두개 관련 소견의 진단에는 두부 컴퓨터 단층 촬영술(CT)이나 조영증강 MRI(contrast enhanced MRI)가 유용한데, CT를 통하여 gyri-form calcification을 뚜렷하게 관찰할 수 있으며, 조영증강 MRI는 대뇌피질 위축, Choroid plexus 비대, leptomeninges와 안구의 혈관증식을 관찰하는 데 유용하다.²⁾

Gorlin과 Pindborg는 111명의 환자의 임상 증상 연구에서 38%가 구강증상을 나타냄을 보고하였는데, 주로 협점막과 입술 부분의 혈관 과증식과 치은 비대가 가장 많이 나타난다.¹²⁾ 이러한 치은의 과다 증식은 혈관의 이상 증식에 의한 것일 수도 있으나 많은 환자에서 간질성 발작을 조절하기 위해 투여하는 항경련제 투여 역시 원인이 될 수 있다.

이렇게 치은이 비대해지면 구강 위생관리가 더욱 어려워져 치태와 세균 침착이 용이해져서 치주염이나 치아우식증에 이환되기 쉬우며 염증으로 인한 치은 출혈이 일어나기 쉽다.⁸⁾ 이환측의 거대설, 과 거대치아, 상, 하악골이나 치조골의 과증식, 및 비정상적 치아 맹출로 인한 부정교합 소견도 관찰될 수 있으며 구강 방사선 소견으로는 치조골파괴, 골 밀도의 감소, 분지부 병소, 치조백선의 소실, 치수강폐쇄, 내흡수 등의 치수병변, 등도 관찰될 수 있다.¹⁾

SWS 환자의 치료로 근본적이며 영구적인 치료는 없으며 경련이 발생하면 항경련제를 투여하고 마비가 오면 물리치료를 받는 등 그때그때의 증세에 대처하는 대증요법이 중요한 치료방법이다.^{1,7)} 간혹 뇌혈관종의 외과적 절제술과 심한 경우 대뇌 피질 또는 반구 절제술을 시행하기도 하지만 근본적인 치료는 아니며, port-wine stain의 경우는 laser 치료가 가장 효과적이며 안과적 문제는 약물을 이용하여 치료할 수 있다.⁹⁾

구강문제의 경우 철저한 구강 위생 관리와 정기검진이 중요하며 발치나 치은이나 구강점막의 외과적 시술이 시행되는 경우 심한 출혈을 일으킬 수 있으므로 세심한 주의를 필요로 한다.⁷⁾ 또한 환자의 대부분이 간질이나 정신지체의 증상을 동반하므로 치과 진료시 적절한 행동 조절이 필요할 수 있다.¹¹⁾ probing은 이환된 치은에서는 출혈을 야기할 수 있으므로 사용해서는 안 되며, 구강점막의 증식성 병소의 영구적인 치료법은 없으나, 외과적 처치 시 고주파나 sclerosing therapy, laser 등을 이용할 수 있다. 그러나 구강점막 증식의 외과적 처치는 재발이 쉽고 지혈이 쉽지 않으므로 많이 시행되지는 않는다.

SWS 환자의 경우 안면에 port-wine stain이 나타나고 안모의 추형을 야기할 수 있으므로 이로 인해 환자가 심리적, 사회적으로 위축될 수 있다. 따라서 환자의 심리적 상담이 필요하며, 소아치과는 물론 구강악안면외과, 성형외과, 안과, 피부과, 정신과 등의 여러과의 통합적 접근 및 다원적인 평가 및 치료가 필요하다.

본 증례의 환자의 경우 간질 발작으로 인한 간질약 복용 및 정신지체를 동반되어 가정 내 구가관리가 어려우므로 주기적인 치과 내원을 통한 구강 위생 관리 및 불소 도포 등 예방적 처치가 필요하리라고 사료된다.

Ⅳ. 요 약

1. 본 증례는 Strurge Weber syndrome으로 진단받은 11세 여아로 SWS의 3요소 중 연수막 맥관종, 안구 이상의 소견을 보이고 있었다.
2. SWS는 여러 분야의 다원적 접근 및 치료계획이 필요하며, 여러 가지 구강 내 증상들을 동반할 수 있으므로, 구강 위생 교육과 정기적 구강검진을 실시하여 환

자의 구강 건강을 증진시킬 수 있고 그들의 삶의 질을 향상시킬 수 있다는 점에서 치과의사의 역할이 중요하며 따라서 이 질병의 특징과 증상들에 대하여 잘 숙지할 필요가 있다.

3. SWS 환자에서 발치나 치은이나 구강점막의 외과적 시술이 시행되는 경우 심한 출혈을 일으킬 수 있으므로 세심한 주의를 필요로 한다.

참고문헌

1. Thomas-Sohl, Vaslow, Maria : Sturge-Weber Syndrome: A Review, *Pediatr Neurol* 30:303-310, 2004.
2. Eyulalia Baselga : Sturge-Weber Syndrome : *Seminars in Cutaneous Medicine and Surgery* 23:87-98, 2004.
3. Mutalik, Bathi, Naikmasur et al : Sturge-Weber Syndrome, *NYSJD* April:44-45, 2009.
4. 임창현 : 악안면 영역의 혈관성 종양; 대한악안면성형 재건외과학회 2000년도 춘계학술집담회
5. Onesti, Fioramonti, Carella et al : Surgical and laser treatment of Sturge-Weber Syndrome; *Aesth Plast Surg* 33:666-668, 2009.
6. Greene, Taber, Ball et al : Sturge-Weber Syndrome:Soft-Tissue and Skeletal Overgrowth, *J Craniofac Surg* 20:617-621, 2009.
7. Nathan, Thaller : Sturge-Weber Syndrome and associated congenital vascular disorders: A review, *J Craniofac Surg* 17:724-728, 2006.
8. Bhansali, Yeltiwar, Agrawal : Periodontal Management of Gingival Enlargement associated with Sturge-Weber Syndrome, *J Periodontol* 79:549-551, 2008.
9. 신혜성, 양규호, 최남기 등 : Sturge-Weber Syndrome 환자의 치험례. *대한소아치과학회지* 36:145-148, 2009.
10. Perez, Neto, Graner et al : Sturge-Weber syndrome in a 6-year-old girl, *J Paediatric Dentistry* 15:131-135, 2005.
11. 이정은, 송제선, 김성오 등 : Pierre Robin Sequence 환자의 증례보고. *대한장애인치과학회지* 5:92-95, 2009.
12. Gorlin RJ, Pindborg JJ : *Syndromes of the head and neck*. New York, McGraw-Hill 200-201, 1964.