

◆ 증 례

연골무형성증 환자의 전신마취하 치과치료

전은경 · 이상훈

서울대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

DENTAL TREATMENT OF THE PATIENT WITH ACHONDROPLASIA
UNDER GENERAL ANESTHESIA

Eun-Kyung Jeon, Sang-Hoon Lee

Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Seoul National University

Achondroplasia is one of the most common types of dwarfism and is inherited as an autosomal dominant trait. Clinical features of achondroplasia include disproportionate short stature with normal trunk length, shortening of the extremities, bowing of the lower extremities, short stubby trident hands, spinal stenosis and lumbar lordosis. Characteristic craniofacial features include macrocephaly, prominent forehead, depressed nasal bridge, maxillary hypoplasia, otolaryngeal system dysfunction, and foramen magnum stenosis. These characteristics may lead to number of complications including hydrocephalus, apnea, upper-airway obstruction, otitis media, sinusitis and dental malocclusion. Apart from these features, the affected children have good general health and normal intelligence. Dentists should be aware of the clinical characteristics of achondroplasia and the complications that may arise as a result of this disorder. This case report is to present dental treatment of a patient with achondroplasia under general anesthesia and discuss special considerations.

Key words : Achondroplasia, Dental caries, General anesthesia

I. 서 론

연골무형성증은 가장 흔한 연골형성장애 중 하나로 100만 명 당 25-66.7명의 빈도로 발생하며 여성에서 더 흔하다^{1,2)}. 섬유모세포 성장인자수용체-3(fibroblast growth factor

receptor-3, FGFR3)의 지속적인 활성화를 초래하는 점돌연변이에 의해 발생한다고 알려져 있으며, 활성화된 FGFR3는 연골세포의 증식을 저해하고, 그 결과 골단 성장판의 확장이 억제되고, 장골 성장이 심각하게 저해된다. 상염색체 우성 유전양식을 따르지만 80% 정도가 새로운 자발성 돌연변이에 의해 나타나는데, 특히 아버지의 나이가 많은 경우 영향을 받는다²⁻⁴⁾. 이환된 환자는 전형적으로 이형접합체(heterozygote) 상태인데, 동형접합체(homozygote)의 경우는 태생 직후 흉곽의 비정상적 발육에 의한 호흡곤란으로 죽기 때문이다⁴⁾. 진단은 종종 임상적 특징과 방

교신저자: **이상훈**

110-768 서울특별시 종로구 창경궁로 62-1

서울대학교 치과병원 소아치과

Tel: 02-2072-3819 Fax: 02-744-3599

E-mail: musso@snu.ac.kr

원고접수일: 2011.10.04 / 원고최종수정일: 2011.10.29 / 원고채택일: 2011.12.13

사선적 특징에 의해 이루어지는데, 태내 진단은 초음파 영상에서 짧은 장골의 길이로 진단할 수 있으며 분자 검사 (FGFR3 mutational testing)로 인해 확진된다⁵⁾. 출생 후에는 전문의의 검사와 단순 방사선 촬영으로 이 질환의 특징적인 골변형을 관찰할 수 있다⁶⁾. 출생후에는 94%가 출생 후 1년내 진단되었고, 평균 진단 나이는 0.306세였다⁷⁾. 임상적 소견으로는 사지가 체간에 비해서 비정상적으로 작고, 두부는 상대적으로 크게 보이는 소인증으로 하지가 휘어져 있고, 세번째와 네번째 손가락 사이가 넓은 짧고 굵은 삼지창 모양의 손을 가지고 있으며, 척추관 협착증, 요추 전만으로 비정상적으로 굽은 등을 볼 수 있다^{4,8,9)}. 두개안면부 특징으로는 앞이마 부분의 돌출과 함몰된 비근부로 인해 특징적인 안모를 나타내며, 구강내 소견은 상악골의 발육장애로 인해 상대적으로 하악전돌 증상을 보이고, 치아의 선천적 결손, 맹출지연, 형태이상을 나타내기도 한다⁸⁾. 이런 특징들은 수두증, 무호흡증, 상기도 폐쇄, 중이염, 부비동염, 부정교합 등의 문제를 야기할 수 있다⁷⁾. 이번 증례는 다발성 치아 우식증을 주소로 서울대학교 치과대학 소아치과에 내원한 연골무형성증 환자의 전신마취하 치료에 대한 보고이다.

Ⅱ. 증례보고

3세 4개월의 여환으로 다발성 치아우식증을 주소로 서울대학교 치과병원 소아치과에 내원하였다. 환아는 진단된 연골무형성증 환자였으며 소아과에 정기적으로 내원하고 있었다. 환아의 협조도는 좋은 편이었으며 지능에는 문제가 없었다. 외관상 나이에 비해 작은 키와 흰 다리, 삼지창 모양의 손 등 연골무형성증 환자의 전형적인 특징을 보이고 있었다. 또한 돌출된 이마, 함몰된 중안모 및 상대적으로 돌출되어 보이는 하안모를 나타내었으며(Fig. 1), 평상시에도 항상 입을 벌리고 구호흡을 하고 있었는데 보호자의 진술에 의하면 이비인후과적 문제가 있어 비호흡이 곤란한 상태라고 하였다.

이전의 치과치료 경험은 없었으며, 구강내 임상 및 방사선적 검사상 전치부 및 구치부 모두 치아우식에 이환된 다발성 치아우식증으로 진단되었다(Fig. 2). 치과치료를 위해 환아의 전신상태에 대해 파악하고자 소아과에 의뢰한 결과, 연수압박(medullary compression)이 의심되고 있는 상태이며, 진정치료가 급기는 아니나 호흡 문제가 발생할 수 있



Fig. 1. Extraoral photographs of a patient with achondroplasia. Note that characteristic trident hands.



Fig. 2. Intraoral photographs before treatment.



Fig. 3. Intraoral photographs after treatment.

으니 주의하라는 회신이 왔고, 평소에도 비호흡이 어려운 환자의 상태와 광범위한 치과치료가 필요한 상황임을 고려할 때 전신마취하 치과치료를 시행하기로 결정하였다.

전신마취 하, 하악 4전치와 상악 좌측 제1유구치를 제외한 치아들을 모두 치료하였다. 하악 우측 제1유구치는 기성 금관치료, 나머지는 복합레진 수복으로 마무리하였다(Fig. 3). 현재로서는 치아우식 외 다른 문제점은 발견되지 않았으나 환자의 전신적 상태를 고려해 볼 때 추후 하악전돌 및 개방교합의 위험성이 있고, 구호흡으로 인한 치아우식 위험성도 높은바 정기적인 검진이 필요함을 고지하였다.

Ⅲ. 고 찰

연골무형성증은 소인증의 주된 원인으로 짧은 사지와 작은 키, 대두증이 특징적이며, 성인이 되었을 때 남성과 여성의 평균 최종 신장은 각각 131.60cm, 123.50cm 정도이다²⁾. 이번 증례에서도 환아는 내원 당시 3세 4개월로 체중 16kg, 신장 83cm를 보였는데, 이것은 대한소아학회에서 제공하는 한국 아동의 표준성장곡선에 비교해 볼 때 체중은 정상이나 신장은 3퍼센타일 이하로 심한 저신장을 나타내고 있었다⁸⁾.

Stephen 등¹⁰⁾은 연골무형성증 환자의 전신적 특징과 두개안면 특징에 대해 조사하였는데, 작은 신장과 짧은 팔다리와는 달리 일반적으로 좋은 전신 건강을 보이며 정상적인 지능을 가지고 출혈 경향이나 심각한 비만은 없다고 하였다. 대다수는 머리가 크고 정지된 수두증을 가지고 있었다. 환자의 짧은 팔다리, 발육이 정지된 신장, 척추의 배열 이상은 아이가 일반적인 치과 체어에 앉기 어렵게 만들 수 있는 특징들인데, 만성적인 등 통증이 이 문제에 혼합되어 나타날 수도 있다. 크고 무거운 머리와 두부경부의 불안정성은 치과치료시 머리의 조절에 특별한 주의가 필요할 수 있음을 시사한다. 납작한 콧대, 후비공폐쇄, 아데노이드 비대로 인한 상기도의 폐쇄로 조사에 참여한 환아들은 모두 구호흡을 보였으며, 작은 비인두와 후두는 마취시 추가적인 문제점을

가져올 수 있는 특징이었다. 치아는 정상적인 모양과 질감, 기계적 성질을 보였으며, 매복이나 배열이상은 보이지 않았다.

연골무형성증 환아에서 다수의 하악 치아의 결손과 뾰족한 뿔 모양의 상악 전치를 가진 경우가 보고된 경우도 있기는 하지만¹¹⁾, 이번 증례의 환아도 치아 자체의 형태 이상 발육 이상은 보이지 않았다. 다만 항상 벌어져 있는 입으로 구호흡을 하고 있었으며, 혀는 벌어진 상악악 치열 사이에 위치하고 있었고, 이로 인해 간단한 치면세마에도 어려움을 나타내었다. 현재 유치열로 반대교합 증상은 아직 나타나지 않았으나 측모를 관찰 해 보았을 때 확연한 중안모의 함몰과 튀어나온 이마를 보여 앞으로 3급 부정교합 경향이 뚜렷해질 것임을 예상할 수 있었다. Dunbar 등¹²⁾에 따르면 연골무형성증 환아에서 주된 교정적 문제는 유전적인 짧은 두개저로 인해 상악이 후퇴되고 수직 성장이 저해된 3급 부정교합이다.

Zucconi 등¹³⁾은 16명의 연골무형성증 환아를 조사하여 25명의 편도 및 아데노이드 비대 환자들과 비교하였는데, 수면 구조는 두 간에 유의한 차이가 없었으나 수면 중 숨쉬는 속도는 연골무형성증 환아에서 증가하였다. 또한, 환자의 75%에서 수면시 유의할만한 상기도 폐쇄가 나타났으며 코골기나 짧은 폐쇄성 무호흡증, 저호흡증, 또는 두가지 모두를 함께 나타내기도 했다. 이것은 연골무형성증 환아에서 가장 중요한 호흡 장애는 상기도 폐쇄라는 증거로, 이런 이유로 환자들 중 상당수가 아데노이드-편도 절제술이 필요하다¹⁴⁾. 이번 증례의 환아도 편도 문제로 이비인후과 진료를 받고 있었으며, 비호흡이 힘든 상태였다. 이러한 특징은 환자의 자발적 비호흡이 요구되는 소아 진정치료의 금기증이 될 수 있으며, 구강내에서 기구를 조작하는 일반적인 치과 치료에도 많은 어려움을 가져다 준다.

또한 연골무형성증이 있는 경우 두개저와 상경추에 침범한 이형성은 신경관의 협착과 원위 연수의 압박, 상척추관의 압박을 가져올 수 있다. 경연수관의 압박은 호흡 곤란, 무호흡증, 신생아돌연사망의 원인이 될 수 있는데, 추측되는 이론은 연수의 호흡중추가 압박받고 기도 근육의 신경손

상이 일어날 수 있다는 것이다¹⁵⁾. 이번 환아에서도 연수 압박이 의심되고 있는 상황이었으므로 호흡관리에 대해 더욱 주의가 필요하였다.

비록 전신마취시 기도 확보 또는 직접적 후두경 검사가 어려움이 없었다는 보고도 있었으나¹⁶⁾, 전신마취의 잠재적 위험성이 되는 제한적인 목 신장, 대후두공 협착, 큰 혀, 큰 하악과 환축추불안정이 종종 나타나기 때문에 마취시 특별한 주의가 필요하며¹⁷⁾, 기관내 삽관이 필요하다면 작은 크기의 관이 선택되어야 할 것이다¹⁶⁾.

IV. 요약

연골무형성증 환아는 작은 키, 짧은 사지, 척추 측만, 아데노이드와 편도 비대 등의 특징적인 소견으로 인해 치과치료시 많은 주의를 요한다. 대부분의 환자들이 구호흡을 하기 때문에 치과 시술시 호흡이 어려우며, 척추 이상으로 인해 체어에 오래 누워있기 힘든 경우가 많아 이번 증례와 같이 다발성 우식증을 치료하기 위해서는 전신마취 하 시술이 필요한 경우도 있다. 연골무형성증 환아의 치과 진료시에는 타과와의 긴밀한 협조 하에 이러한 전신적인 특징을 이해하고 접근해야 할 것이다.

참고문헌

1. Jameson JL : Principles of Molecular medicine. Humana press, New Jersey, 1033, 1998.
2. Murdoch JL, Walker BA, Hall JG, et al. : Achondroplasia—a genetic and statistical survey. Ann Hum Genet. Jan;33(3):227-244, 1970.
3. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L, et al. : Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. Nature. Sep 15;371(6494):252-254, 1994.
4. V. Kumer, A. Abbas, N. Fausto, R. Mitchell : Robbins basic pathology. 8th ed., E.Public, 803, 2009.
5. Boulet S, Althuser M, Nugues F, et al. : Prenatal diagnosis of achondroplasia: new specific signs. Prenat Diagn. Jul;29(7):697-702, 2009.
6. 질병관리본부 <http://www.cdc.go.kr/contents/health/dii/c/h/achonr.html>

7. AG Hunter, A Bankier, JG Rogers, et al. : Medical complications of achondroplasia: a multi-centre patient review. J Med Genet 35:705-712, doi:10.1136/jmg.35.9.705, 1998.
8. 대한소아치과학회 : 소아청소년치과학. 4판, 신홍인터네셔널, 서울, 2007.
9. Afnan Al-Saleem, Asma Al-Jobair : Achondroplasia: craniofacial manifestations and considerations in dental management. The Saudi Dent J. 22:195-199, 2010.
10. Stephen L, Holmes H, Roberts T, et al. : Orthodontic management of achondroplasia in South Africa. S Afr Med J. Aug;95(8):588-589, 2005.
11. HA Miller : Dental abnormalities in a patient with achondroplasia. Int J Orthodontia and Oral Surg. Mar 23(3):296-299, 1937.
12. Dunbar JP, Goldin B, Subtelny JD : An American Board of Orthodontics case report. Correction of Class I crowding in an achondroplastic patient. Am J Orthod Dentofacial Orthop. Sep;96(3):255-263, 1989.
13. Zucconi M, Weber G, Castronovo V, et al. : Sleep and upper airway obstruction in children with achondroplasia. J Pediatr. Nov;129(5):743-749, 1996.
14. Krishnan BS, Eipe N, Korula G : Anaesthetic management of a patient with achondroplasia. Paediatr Anaesth. Jul;13(6):547-549, 2003.
15. Reid CS, Pyeritz RE, Kopits SE, et al. : Cervicomedullary compression in young patients with achondroplasia: value of comprehensive neurologic and respiratory evaluation. J Pediatr. Apr;110(4):522-530, 1987.
16. Mayhew JF, Katz J, Miner M, et al. : Anaesthesia for the achondroplastic dwarf. Can Anaesth Soc J. Mar;33(2):216-221, 1986.
17. Carstoniu J, Yee I, Halpern S : Epidural anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. Can J Anaesth. Sep;39(7):708-711, 1992.