

## ◆ 증례

## de Grouchy syndrome 환자의 전신마취 하 치아우식 치료 증례 보고

송지수 · 이은지 · 신터전\* · 현홍근 · 김정욱 · 장기택 · 이상훈 · 김종철 · 김영재\*

서울대학교 치의학대학원 소아치과학교실

## Abstract

CARIES TREATMENT OF A 4-YEAR-OLD FEMALE PATIENT WITH DE GROUCHY SYNDROME  
UNDER GENERAL ANESTHESIA : A CASE REPORTJisoo Song, Euj-ji Lee, Teo-Jeon Shin\*, Hong-Keun Hyun, Jung-Wook Kim, Ki-Taeg Jang,  
Sang-Hoon Lee, Chong-Chul Kim, Young-Jae Kim\**Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Seoul National University*

De Grouchy syndrome or Distal 18q- is a genetic condition caused by a deletion of genetic material within chromosome 18, and the deletion involves the distal section of 18q. It causes a wide range of medical and developmental concerns. Congenital orthopedic anomalies, cleft lip and palate are relatively common. People with distal 18q- are often small for their age. Most individuals with distal 18q- fall in the mild to moderate range of intellectual disability. Strabismus and nystagmus, changes in the optic nerve as well as colobomas are also fairly common. People with distal 18q- frequently have conductive and/or sensorineural hearing loss. At present, treatment for distal 18q- is only symptomatic.

This article presents a case report: Caries treatment of a 4-year-old female patient with de Grouchy syndrome under general anesthesia. The special considerations of dental care, especially caries treatment for the patient with de Grouchy syndrome are discussed. [J Korean Dis Oral Health Vol.9, No.1: 42-45, Jun 2013]

**Key words :** de Grouchy syndrome, Distal 18q-, Dental caries, General anesthesia

## I. 서론

de Grouchy 증후군은 distal 18q-라고도 불리며, 1964

년 프랑스의 de Grouchy에 의하여 처음 소개되었다.<sup>1)</sup> 이는 18번 염색체의 일부가 결손되어 나타나는 유전질환으로, 혈액 검사를 통하여 핵형을 분석하거나 microarray 분석을 시행하여 확진된다. 결손의 부위와 범위에 따라 다양한 정도의 의학 및 발달학적 증상을 나타낸다.<sup>2)</sup> 중격 결손 등의 심장 이상, 발의 기형 등 정형외과적 이상, 신장 및 생식기의 이상 등의 선천적인 이상이 흔히 나타나며, 이 외에도 뇌량(corpus callosum)의 저형성과 수초화(myelination)의 이상<sup>3)</sup>, 청각 및 시각 장애, 위장관계 및 비뇨생식계의 이상, 갑상선 및 면역계 기능 이상, 간질 발작, 성장 지연 등의 다양한 임상 증상을 보인다. 우울증이나 불안장애 등의 정신

교신저자: 신터전, 김영재

110-768 서울특별시 종로구 대학로 101(연건동 275-1)

서울대학교 치의학대학원 소아치과학교실

<sup>1</sup>Tel: 02-2072-2607, Fax: 02-744-3599

E-Mail: snmc94@snu.ac.kr

<sup>2</sup>Tel: 02-2072-3080, Fax: 02-744-3599

E-mail: neokarma@snu.ac.kr

\*두 저자는 본 논문에 동일하게 기여하였습니다.

원고접수일: 2013.06.05 / 원고최종수정일: 2013.06.05 / 원고채택일: 2013.06.07

과적 질환도 흔히 나타나고<sup>4)</sup>, 지적 능력 저하<sup>5)</sup> 및 자폐증 등의 인지 적응 능력의 문제점도 발견된다.<sup>6)</sup> 구순구개열, 중앙모 열성장, 양안이개, 귀의 형성이상 등 안모의 이상을 보이기도 한다. 현재 de Grouchy 증후군을 치료할 근본적인 방법은 없으며, 발현되는 증상에 따라 대중적인 치료만이 이루어지고 있다.

저자는 서울대학교 치과병원 소아치과에 내원한 de Grouchy 증후군을 가진 4세 여자 환아에서 전신마취 하 우식 치료를 시행하여, 이와 관련된 내용을 보고하는 바이다.

## II. 증례보고

본 환자는 유구치부의 우식을 주소로 서울대학교 치과병원에 내원하였다. 첫 내원시 환아의 나이는 4세 1개월이었으며, 신장은 89 cm, 체중은 10.8 kg로 5 percentile 미만으로 연령에 비해 지연된 신체 성장을 보였다. 출생시 동국대학교 일산 병원에서 혈액 표본으로 염색체 검사를 시행한 결과 18q22부터 18q 말단까지, 그리고 18q21.1부터 18q 말단까지 염색체의 일부가 결손된 것이 확인되어 de Grouchy 증후군으로 진단되었으며, 이와 연관되어 의정부성모병원에서 재활치료를 진행 중이었다. 난원공개존(patent foramen ovale) 및 삼첨판 혈액 역류(tricuspid valve regurgitation)와 같은 선천적인 심장 기형을 보이고 있었고, 선천성 발가락 기형(curly toe)과 같은 정형외과적 이상도 관찰되었다. 신경계 이상으로 근긴장 저하가 있

었고, brain MRI 결과 뇌량의 부분적인 무형성 소견도 보였다. 선천성 백내장과 녹내장으로 인해 시각 장애가 있었고, 청각과 관련되어 검사를 시행한 적은 없으나 실질적인 청각 기능은 미발달 상태였으며, 지적 능력 저하도 관찰되었다. 이상의 증상들과 관련하여 복용 중인 약물은 없었다. 혈액 검사 결과에서 총 혈구 수치(CBC), 간기능 검사, 전해질 수치는 정상 범위 내에 있었으나, 공복 혈당이 105 mg/dL로 내당능장애를 보였다.

이전의 치과적 병력은 없었다. 내원 당일 구강 검진 및 구내 방사선 촬영을 시행한 결과 상악골의 열성장 소견과 전치부 반대교합 소견이 보였고, 상악 우측 제1, 2유구치, 상악 좌측 제1유구치, 하악 좌우측 제1유구치에서 C2 교합면 우식이, 하악 우측 제2유구치에서 C3 교합면 우식이 관찰되었고, 상악 좌우 유증절치의 C3 인접면 우식과 상악 우측 유증절치의 C2 순면 우식이 관찰되었다. 협조도의 부족으로 파노라마 방사선 사진은 촬영이 불가능하였다.

지적 능력 저하와 시각 및 청각 이상 등으로 인하여 협조도가 매우 불량하고, 낯선 환경에 대하여 심한 불안감을 보이고 있어 구강 내 검사조차 제대로 수행하기 어려운 환아임을 감안하여 전신마취 하 우식 치료가 계획되었다.

술 전 환아의 불안감이 매우 높아 진료실 내로 들어오는 것에도 큰 저항을 보였으며, 정맥천자가 불가능하여 sevoflurane을 이용한 흡입유도를 진행하기로 결정하였다. sevoflurane으로 마스크 환기 마취(mask ventilation)를 시행하였고, 의식 소실 이후에 정맥 천자를 시행하였다. 정

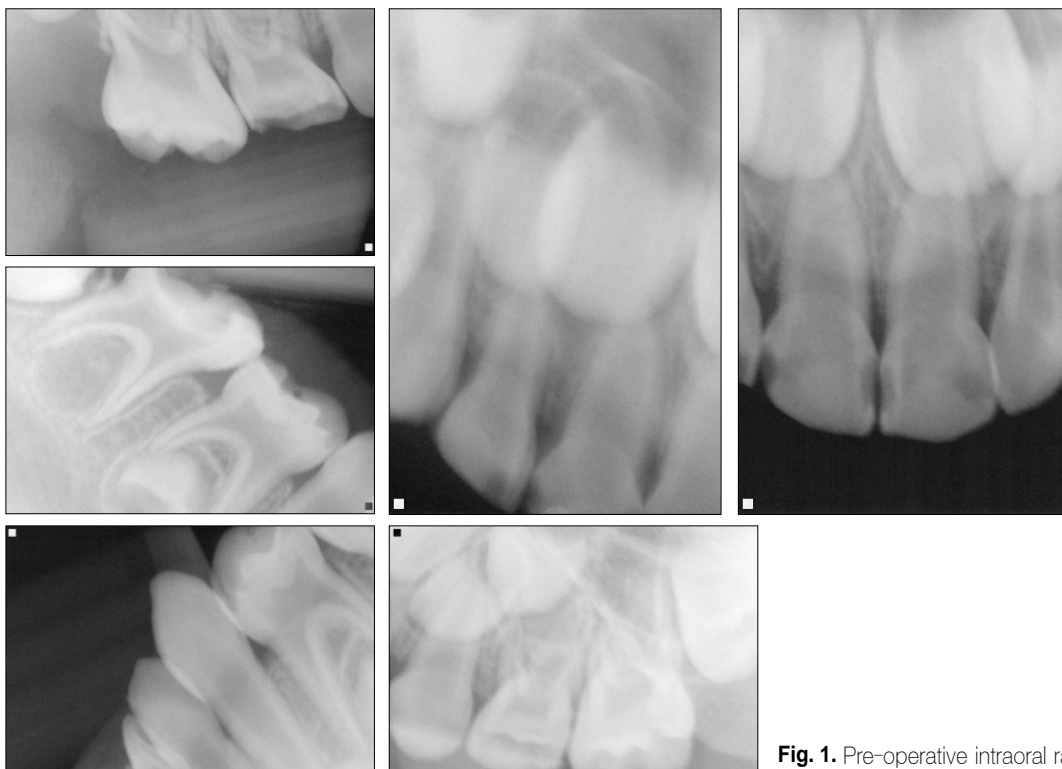


Fig. 1. Pre-operative intraoral radiograph.

맥 주사를 통하여 vecuronium 1mg을 주입하였고, 후두경을 사용하여 비강을 통해 기관 내 삽관을 시행하였다. 전신마취 동안에는 sevoflurane을 2-2.5 vol%로 유지하였다.

전신마취가 유도된 후, 상악 우측 제1, 2유구치와 상악 좌측 제1유구치, 하악 좌우측 제1유구치는 우식을 제거하고 복합레진으로 수복하였고, 하악 우측 제2유구치는 치수절제술 시행 후 기성금속관으로 수복하였다. 상악 좌우측 유증 절치는 치수절제술 후 celluloid crown을 이용하여 복합레진으로 수복하였고, 상악 우측 유증절치는 순면의 우식을 제거하고 복합레진으로 수복하였다.

우식 치료가 완료되고, 전신마취를 종료한 이후에 환자의 생징후는 모두 안정적으로 유지되었다. 술 후 부작용이나 이상 소견은 관찰되지 않았고, 운동 능력이나 인지 기능도 술 전과 동일하게 관찰되었다. 보호자에 따르면, 귀가 후에도 이상 반응은 나타나지 않았다고 하였다.

전신마취 후 우식치료를 시행하고 10일 후에 구강 검진을 시행하였고, 치료한 부위가 모두 잘 유지되고 있음을 확인하였다. 보호자에게 구강 위생 관리의 중요성을 설명하고, 3개월 간격으로 주기적인 검진을 받을 것을 권고하였다. 또한 상악골의 열성장과 전치부 반대 교합과 관련하여, 보호자에게 추후 교정 치료 가능성을 고지하였다.

### Ⅲ. 고 찰

de Grouchy 증후군은 염색체 이상과 관련된 유전 질환 중에서는 비교적 빈번하게 보고되는(1:40,000) 질환이며, 18번 염색체의 일부가 결손되어 다양한 임상적 증상을 나타낸다.<sup>7)</sup> 본 증례의 환아는 심장 및 발가락의 기형, 근긴장의 저하, 뇌량의 부분적인 무형성, 시각 장애와 청각 장애, 지적 능력의 저하, 성장 발달의 지연 등의 의학적 증상을 보였으며, 상악골의 저형성과 전치부 반대교합과 같은 치과적인 증상도 함께 나타내었다.

de Grouchy 증후군을 나타내는 환아는 지적 능력 저하와 시각 및 청각 장애 등으로 인하여 통상적인 방법에 의한 행동 조절이 용이하지 않아 치과 치료시 진정요법이나 전신마취가 필요한 경우가 많다. de Grouchy 증후군 환자는 선천적인 심장 기형을 가진 경우가 많으며<sup>8)</sup>, 가장 흔히 나타나는 심장 기형은 심방 중격 결손과 폐동맥판(pulmonary valve)의 기형이며, 심실 중격 결손과 폐동맥판 협착증도 종종 관찰된다.<sup>9)</sup> 선천성 심장병 환자는 치과치료 후 발생할 수 있는 일과성 균혈증에 의한 심내막염과 동맥염을 예방하기 위하여 치과 치료 전 예방적 항생제가 필요할 수 있으며, 특히 판막 이상으로 인하여 인공판막 치환술을 시행받은 경우에 주의하여야 한다.<sup>10)</sup>

de Grouchy 증후군에서는 마제형신(horseshoe kidney), 수신증(hydronephrosis), 다낭성 신장(polycystic

kidney) 등의 신장 이상이 빈번하게 나타나며, 신장이 결손된 경우도 드물게 관찰된다. 그러므로 신장에서 대사 및 배설되는 약물의 사용에 주의를 기울여야 하며, 약물의 작용이 강화되거나 작용시간이 연장될 수 있어 약의 사용량 및 투여간격을 조절하는 것이 필요하다. 치과에서 흔히 처방되는 NSAID는 prostaglandin의 생성을 차단하여 신장혈관이 확장되는 것을 억제함으로써 신장기능저하를 유발할 수 있으므로 가급적 피하는 것이 좋으며,<sup>11)</sup> acetaminophen은 간에서 대사되기는 하나 과량 복용시 대사물질인 phenacetin이 신장 독성을 유발할 수 있어 투여간격을 조절해야 한다.<sup>12)</sup> Penicillin과 cephalosporin 등  $\beta$ -lactam 계열의 항생제도 신독성이 있어 주의가 필요하다.<sup>13)</sup>

경련 등 신경학적인 문제가 있는 경우에는 경련의 조절 여부를 반드시 확인하여야 하며, 경련이 조절되지 않는 경우 급하지 않은 치과치료는 연기하여야 하고, 잘 조절되는 경우라 하더라도 항경련제의 사전 투약이 필요할 수 있다. 또한 통상적인 행동조절방법이나 수면치료를 이용하여 치과치료를 진행하는 경우에는 환아가 스트레스 상황에 놓여 예상치 못한 발작이 일어날 수 있으므로 이에 대비하여야 한다. de Grouchy 증후군과 관련하여 나타나는 증상을 개선하기 위하여 약물을 투여 중인 경우에는 전신마취 또는 추가 투약시 약물 상호 작용을 고려하여야 하며, 이와 관련하여 전문의와 상의하는 것이 좋다.

de Grouchy 증후군 환아는 다른 전신질환이 있는 환아와 마찬가지로 구강 위생 관리를 하고자 하는 동기가 부족하고 협조도가 불량하기 때문에, 치아우식증과 치주질환의 유병률이 높다. 일차적인 치료는 전신마취를 이용하여 가능하다 하더라도, 그 이후의 유지를 위하여 주기적인 치과 내원 및 가정에서의 구강 위생 관리가 더욱 강조되어야 한다. 치과 진료실에서 환아의 부정적인 행동이 고착화되기 전에 긍정적인 방향으로 행동의 개선이 되어야 장기간에 걸친 체계적인 관리가 가능하므로, 의사와 환아 사이에 신뢰를 쌓는 것이 무엇보다 중요할 것이다.

또한 선천적인 상악골 열성장과 그에 따른 전치부 반대교합이 관찰되므로 기능 및 심미를 위하여 교정 및 악정형적 치료가 필요할 것으로 생각된다. 구순구개열이 동반되는 경우에는 구순구개열의 폐쇄를 위한 수술과 교정 및 악정형치료도 고려되어야 할 것이다.

### Ⅳ. 요 약

저자는 de Grouchy 증후군을 가진 4세 여자 환아에 대한 임상적 및 방사선학적 관찰을 통해 다음과 같은 지견을 얻었다.

1. 환아는 de Grouchy 증후군의 증상인 심장 및 발가락의 기형, 근긴장의 저하, 뇌량의 부분적인 무형성, 시

각 장애와 청각 장애, 지적 능력의 저하, 성장 발달의 지연 등을 나타낸다.

2. 환아의 구강 및 두개악안면 소견으로 상악골 열성장과 전치부 반대교합을 보이며, 불량한 구강 위생으로 인한 다발성 치아우식증이 관찰된다.
3. 환아의 구강 위생 관리 및 치료 부위의 유지를 위하여 주기적인 치과 검진이 필요하며, 상악골 열성장과 전치부 반대교합을 개선하기 위해 추후 교정 치료가 필요할 수 있다.

### 참고문헌

1. De Grouchy J, Royer P, Salmon C, Lamy M : Deletion partielle du bras longs du chromosome 18. *Path Biol (Paris)* 12:579-582, 1964.
2. Cody JD, Ghidoni PD, DuPont BR, et al. : Congenital anomalies and anthropometry of 42 individuals with deletions of chromosome 18q. *Am. J. Med. Genet.* 85(5):455-62, 1999.
3. Lancaster JL, Cody JD, Andrews T, Hardies LJ, Hale DE, Fox PT : Myelination in children with partial deletions of chromosome 18q. *Am J Neuroradiol* 26(3):447-54, 2005.
4. Zavala J, Ramirez M, Medina R, et al. : Psychiatric syndromes in individuals with chromosome 18 abnormalities. *Am. J. Med. Genet. B Neuropsychiatr. Genet.* 153B(3):837-45, 2010.
5. Semrud-Clikeman M, Thompson NM, Schaub BL, et al. : Cognitive ability predicts degree of genetic abnormality in participants with 18q deletions. *J Int Neuropsychol Soc* 11(5):584-90, 2005.
6. O'Donnell L, Soileau B, Heard P, et al.: Genetic determinants of autism in individuals with deletions of 18q. *Hum. Genet.* 128(2):155-64, 2010.
7. J.D. Cody, P.D. Ghidoni, B.R. DuPont, D.E. Hale, S.G. Hilsenbeck, R.F. Stratton, D.S. Hoffman, S. Muller, R.L. Schaub, R.J. Leach, C.I. Kaye : Congenital anomalies and anthropometry of 42 individuals with deletions of chromosome 18q. *Am J Med Genet*, 85:455-462, 1999.
8. P. Versacci, M.C. Digilio, U. Sauer, B. Dallapiccola, B. Marino : Absent pulmonary valve with intact ventricular septum and patent ductus arteriosus: a specific cardiac phenotype associated with deletion 18q syndrome, *Am J Med Genet.* 138A:185-186, 2005.
9. Dorothée C. van Triera, Ilse Feenstrab., Petra Bota, Nicole de Leeuw, Jos M.Th. Draaisma : Cardiac Anomalies in Individuals with the 18q Deletion Syndrome. Report of a Child with Ebstein Anomaly and Review of the Literature. *Eur J Med Genet.* May, 2013.
10. Sylvie Di Filippo : Prophylaxis of infective endocarditis in patients with congenital heart disease in the context of recent modified guidelines *Archives of Cardiovascular Disease.* 105:454-460, 2012.
11. Abraham et al. : Glomerular and interstitial disease induced by nonsteroidal anti-inflammatory drugs. *Am J Nephrol* 4:1, 1984.
12. Oates et al : Clinical implications of prostaglandin and thromboxane A2 formation. *N Engl J Med* 319:791, 1988.
13. Alper et al : Nephrotic syndrome and interstitial nephritis associated with celecoxib. *Am J Kidney Dis* 40:1086, 2002.