

## CATCH 22 증후군을 가진 어린이의 치과치료

김미선, 이수연, 안효정, 박재홍, 최성철

경희대학교 치의학전문대학원 소아치과학교실

## Dental Treatment of Children with CATCH 22 Syndrome: Case Report

Mi Sun Kim, Soo Eon Lee, Hyo Jung Ahn, Jae-Hong Park, Sung Chul Choi

Department of Pediatric Dentistry and Institute of Oral Biology, School of Dentistry, Kyung Hee University, Seoul, Korea

CATCH 22 syndrome is a one of the most common chromosome microdeletion syndrome with multiple organ anomalies in humans, with an incidence of approximately 1:4,000 to 1:5,000 live births. It is caused by a microdeletion of 1.5 to 3.0 megabases on the long arm of chromosome 22. The phenotypic spectrum of this disorder is wide and various. A 19-year-old patient who showed delayed growth and development (Height; 110 cm, Weight; 18 kg) was referred to our department for the treatment of dental cavities. She was diagnosed as CATCH 22 syndrome in 2004. Physical examination revealed hypertelorism, a short philtrum, thick reflected lips and a small mouth. She underwent cleft palate surgery at 1 year of age and heart valve surgery due to the cardiovascular abnormality at 13 years of age. Convulsive seizures had persisted until 5 years ago but are well controlled at present. Oral examination showed poor oral hygiene, crowding, prolonged retention on #65, 75 and dental cavities on #16, 21, 65, 26, 36, and 46. Cavity treatment and prophylaxis were performed under general anesthesia. Also continuous follow-up checks have been carrying out with the periodic prophylaxis and dental home education. Problems with numerous cavities and gingivitis which can lead to specific risks are common for CATCH 22 syndrome patients. It is therefore of great importance that these patients are referred to foremost physician and dental specialist for the oral care. In addition, preventive treatment targeting the risk of dental cavities and gingivitis is especially important and, as the syndrome involves many different medical problems, the dental treatment should be carried out in collaboration with the patient's physician.

**Key Words:** CATCH 22 syndrome; DiGeorge syndrome; Chromosome deletion syndrome

CATCH 22 증후군은 가장 흔히 나타나는 염색체 결손 질환으로, 염색체 전체 23쌍 중 22번째 염색체의 q11지역의 1.5~3 Mb 가량의 미세 염색체 결손으로 오는 유전적 질환이다. 유전적으로는 상 염색체 우성 유전을 보이며, 신생아 4,000명에서 5,000명에 한 명 꼴로 나타난다[1]. 진단 방법은 초현미경적으로 22번째 염색체의 결손을 확인한다. Fluorescence in situ hybridization (FISH), BACs-on-Beads technology, Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) 혹은 Array-comparative genomic hybridization (array-CGH) 등과 같은 기법이 사용되며, 흔히 혈액 샘플을 채취하여 면역 형광 염색법을 이용하여 진단한다.

CATCH 22 증후군의 임상 양상을 보이는 환자들은 과거에

는 DiGeorge 증후군, 22q11 결손 증후군, 비성심기형 안면 이상 증후군(Velocardiofacial syndrome; VCFS), Shprintzen 증후군 등으로 진단되었으며, 각 증후군들은 많은 부분에서 임상 양상이 서로 겹치며 일부에서만 다른 증후군이 가지고 있지 않은 임상 양상을 나타낸다[2,3].

CATCH 22 증후군 환자들은 신체의 여러 기관에서 다양한 임상 증상을 나타낸다. CATCH 22란 명칭도 증후군에서 보이는 증상들의 의미하는 약어이다. C는 심장기형(Cardiac

Received: 2013. 3. 12. • Revised: 2013. 4. 1. • Accepted: 2013. 4. 1.  
Corresponding Author: Sung Chul Choi, Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Kyung-Hee University, Hoegi-dong, Dongdaemoo-gu, Seoul 130-702, Korea  
Tel: +82.2.958.9339 Fax: +82.2.965.7247 email: pedochoi@khu.ac.kr

defects), A는 비정상적인 안모(Abnormal faces), T는 흉선 형성 부전(Thymic hypoplasia), C는 구개열(Cleft palate), H는 저칼슘혈증(Hypocalcemia), 그리고 22는 22번째 염색체의 일부가 결손 되었다는 것을 의미한다. 환아들에게 나타나는 증상들에는 선천적 심장 기형, 흉선이 없거나 미성숙하여 발생하는 면역 기능 이상, 발달 지연, 부갑상선기능 저하증으로 인한 저칼슘혈증, 구개열, 간질, 비뇨기과적 이상, 정신과적 질환, 자가 면역 질환, 학습 장애, 후두-기관-식도 기형 및 골격적인 기형 등이 관찰된다[1,4].

현재 근본적인 치료 방법은 없는 상태이며 환자의 증상, 나이, 전반적인 건강 상태, 병력 등에 따라 대응적인 치료 계획이 결정된다. 심각한 면역기능장애를 보일 경우 1세 전에 사망하는 경우도 있으나 심장 질환, 면역기능장애 및 기타 전신적인 문제를 적절히 치료할 경우 성인으로 까지 성장하게 되나 여전히 지속적인 관찰이 필요하다.

본 증례는 충치 치료를 주소로 내원한 CATCH 22 증후군 환아를 전신마취 하에 치과치료를 시행한 증례로 이에 대하여 문헌 고찰 및 증례를 보고하고자 한다.

## 증례

19세의 여자 환아가 충치 치료를 위해 의정부 성모 병원에서 의뢰되어 경희대학교 치과대학병원 소아치과에 내원하였다. 환아는 2004년 CATCH 22 증후군으로 진단받았으며,

생후 1년에 구개열 수술 및 13세에 심혈관 이상으로 심장 판막 수술을 시행한 병력이 있었다. 14세까지 경련성 발작이 지속되었지만 현재는 잘 조절되는 상태였다.

신체검사를 시행한 결과 키 110 cm, 몸무게 18 kg으로 지연된 성장과 발달을 보였으며, 정신 지체, 운동 장애 및 요관 이형성을 보였다(Fig. 1). CATCH 22 증후군 환자의 50%에서 저칼슘혈증이 나타나지만, 환아는 정상적인 혈중 칼슘 농도를 보였다. 또한 환아는 양안 격리증, 짧은 인중, 두꺼운 외번된 입술과 작은 구강을 나타냈다.

임상 및 방사선 검사를 시행한 결과 환아는 상악 좌측 제1유구치, 제2유구치와 상악 우측 제2유구치의 만기 잔존 및 하악 우측 제2소구치의 선천적 결손을 보였다. 상악 우측



Fig. 1. Physical examination. Height is 110 cm and weight is 18 kg.



Fig. 2. Oral examination before treatment shows prolonged retention on #64, 65, 75, dental cavities on #16, 21, 22, 65, 26, 36, 46, congenitally missing tooth on #45, delayed eruption on #17, 24, 25, 27, 37, 47 and very poor oral hygiene. Crowding due to the small jaws was also revealed.

제1대구치, 상악 좌측 제2유구치, 중절치, 측절치, 제1대구치와 하악 양측 제1대구치에 치아 우식이 발견되었다. 또한 상악 우측 제2대구치, 상악 좌측 제1소구치, 제2소구치, 제2대구치와 하악 양측 제2대구치의 맹출 지연이 관찰되었으며, 전반적인 구강 위생 불량하였다(Fig. 2).

술 전 흉부 방사선 검사 결과 폐 좌하엽에 세분절성 무기폐 증상이 보여, 호흡기 내과의 진료 의뢰를 시행하였다(Fig. 3). 수술이나 처치 위험도는 낮으며, 스스로 객담 배출이 어려운 환자이므로 잦은 흡인 간호 및 주기적인 흉부 방사선 검사가 추천된다는 답변을 받았다. 심장 판막 수술 경력 및 심전도 검사 결과 동빈맥, 하후벽 심근 경색, 비정상적인 ECG 소견이 나와 순환기 내과 진료 의뢰를 시행하였다. 결과 수술 위험도는 중간 정도이며, 수술 가능하다는 답변을 얻었다. 술 전 혈액 검사 결과 알칼리성 인산분해효소(Alkaline phosphatase, ALP) 715 U/L, 총 콜레스테롤 수치 241 mg/dl, 활성화 부분 트롬보플라스틴 시간(Activated Partial Thromboplastin Time, aPTT) 44.8초 및 크레아틴 수치 0.4 mg/dl로 나타나 소화기 내과 진료의뢰도 시행하였다. 진료 의뢰 결과 뼈에서 기원한 알칼리성 인산분해 효소 수치의 상승이므로, 간 기능에는 특별한 문제가 없으며, 수술이 가능하다는 결과를 얻었다. 간질 병력으로 인한 신경과 진료의뢰 결과 현재 특별한 투약이 없으므로 치과적 시술에는 지장이 없을 것으로 판단된다는 답변을 얻었다.

환아의 전신적인 상태 및 의학적인 문제점들을 고려하여 전신 마취 하에 치료가 계획되었다. 환아는 본원 소아치과에 입원하였으며, 입원 다음날 아침 전신마취 하에서 치과 치료

를 시행하였다. 전신마취는 propofol 40 mg과 rocuronium bromide 20 mg의 정맥투여와 sevoflurane 투여 하에서 진행되었다. 후두-기관-식도 기형으로 인한 좁은 기도로 인해 경비 기관내삽관 대신 구강 내로 기관내삽관을 시행하였다. 상악 좌측 중절치와 하악 좌측 제2유구치의 발치, 상악 우측 제1대구치와 하악 우측 제1대구치의 치면열구전색술, 상악 좌측 제2유구치의 아말감 수복과 하악 좌측 제1대구치의 근관 치료 및 스테인레스 스틸 기성관 수복을 시행하였고,

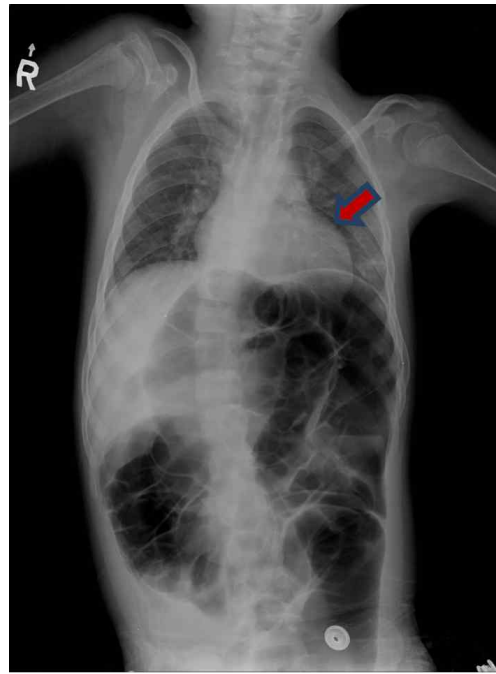


Fig. 3. Preoperative evaluation (Chest X-ray) shows subsegmental atelectasis on her left lower lobe of lung.



Fig. 4. Intraoral photographs after treatment. #21, 75 were extracted, pit and fissure sealants on #16, 46, amalgam filling on #65, root canal treatment and stainless steel crown on #36 and scaling on the entire dentition were done.



**Fig. 5.** Clinical and radiographic photographs on the 2-month follow-up check shows the improved oral hygiene and no pathologic findings.

전반적인 치면 세마 및 치석제거가 시행되었다(Fig. 4). 치료 후 근이완제인 pyrinol의 1앰플 및 atropine 0.4 mg 정맥 투여가 시행되었다. 회복 후 환아의 체온이 39°C까지 올라가 경과 관찰 후 시술 다음날 퇴원하였다.

환아는 3개월 간격으로 가족 구강 보건(Dental home) 개념의 적용과 함께 주기적인 치면 세마 및 불소 도포를 포함한 검사를 시행 중이다(Fig. 5).

### 고찰

CATCH 22 증후군은 22번째 염색체의 미세 결손으로 인해 유발되며, 여러 기관에서 다양한 임상 양상을 나타낸다.

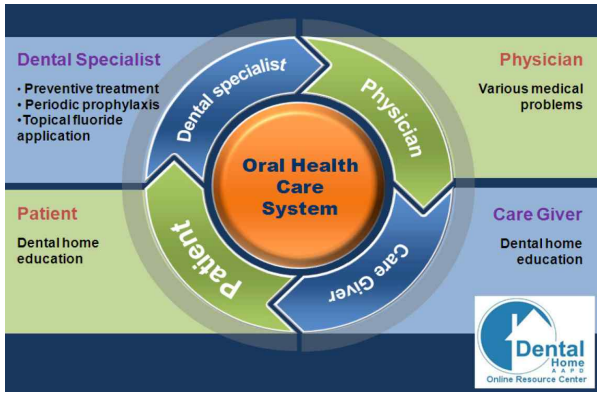
선천적 심장 기형은 가장 중요한 임상 양상으로 환아의 80~85%에서 발생한다. 대개 제3 혹은 제4 새낭(pharyngeal pouch)의 발생 이상이 원인이며, 대동맥궁 단절(interrupted aortic arch; IAA) 등으로 인한 좌심실 유출로의 이상으로 인한 폐쇄성 기형이 가장 흔하다. 동반되는 흔한 기형으로는 심실 중격 결손(ventricular septal defect; VSD), 우측 대동맥궁, 팔로씨 사정(tetralogy of Fallot; TOF) 등이며, 총동맥간(truncus arteriosus), 폐동맥 폐쇄(pulmonary atresia; PA), 양대혈관 우심실 기시(double outlet right ventricle;

DORV) 등도 자주 동반된다[5]. 또한 약 69%의 환아에서 구개열 등 구개 기능 저하가 동반되며, 구개인두부전이 발생할 수 있고, 이로 인해 잦은 중이염이 발생하여 청각 장애까지 유발될 수 있다[6].

내분비 계통에서는 17%에서 저칼슘혈증을 보이며, 경련 등의 신경학적 이상을 동반할 수도 있다. 갑상선 기능 저하증이나 부갑상선 기능 저하증도 발생할 수 있다. 저칼슘혈증은 대부분 신생아기에 보였다가 나이가 들면 좋아지는 것으로 알려져 있다[7].

면역 계통에서는 흉선의 형성 부전으로 인한 T 세포 매개 면역 반응 시스템에 문제가 있으므로 이들 환아는 감염에 매우 취약하다. 또한 중증 복합 면역 결핍 장애(severe combined immunodeficiency)과 같은 중증의 면역 결핍 질환에서부터 경미한 체액성 면역 기능 저하를 나타내는 등 다양한 면역 기능 저하 상태를 보인다. 면역 기능 장애는 성장하면서 호전되어 교정이 필요할 정도의 심각한 지속적인 면역 결핍을 갖는 환아는 약 25%에 불과하다고 알려져 있다[8-10].

그 외 동반되는 소견으로는 성장 지연, 학습장애, 정신 질환, 안질환 및 신기형 등이 있으며, 양안 격리증, 작은 입, 좁은 안검열, 귀의 기형, 사각형 모양의 얼굴, 넓고 융기된 코, 짧은 인중 등과 같은 특징적인 인면 이형성이 80% 가량의



**Fig. 6.** The concept of Dental Home. Oral health care of CATCH 22 syndrome patient should be carried out efficiently and systemically in collaboration with the dental specialist, patient's physician, care giver and the patient himself.

환아에서 발생한다[11].

위와 같이 이들 환아에게는 매우 다양한 의학적인 문제점들이 동시에 관여하고 있으며, 더불어 이들은 자발적인 구강 건강관리가 현실적으로 불가능하므로 다발성 충치와 치주염과 같은 치과 질환이 흔히 관찰된다. 따라서 이러한 치과 질환들은 CATCH 22 증후군 환아에게 큰 위협일 수 있다. 그러므로 이들 환아의 구강 관리는 치과 전문의, 내과 주치의, 보호자 그리고 환아 자신의 협력을 통해 효과적으로 체계적으로 이루어져야 할 것이다(Fig. 6).

이를 위해서는 가족 구강 보건(Dental Home) 개념을 적용한 주기적인 치면 세마와 불소 도포를 포함한 예방적 치료가 필요하다. 가족 구강 보건(Dental Home) 개념은 미국 소아치과 학회에서 지지하는 특별한 건강관리가 필요한 환아들을 위한 정책이다. 이는 환아, 보호자, 치과 전문의와 내과 주치의 간의 종합적인 협력관계의 결과로 만들어지는 구강 건강의 포괄적인 면을 모두 포함한다. 가족 구강 보건(Dental Home) 개념의 수립은 관여하고 있는 각자가 환아의 구강 건강에 영향을 미치는 모든 문제점들을 찾아내고 중요하게 인지함으로써 시작된다. 그리고 포괄적이고, 지속적으로 접근 가능하고, 가족 중심적이며, 협동적이며, 특별하고, 효과적인 관리가 가능하여야 하며, 자격이 있는 전문가의 지도 하에 시행되어야 한다.

구체적인 가족 구강 보건(Dental Home)의 정책은 다음과

같다. 우선적으로 보호자는 12개월이 되기 전에 가족 구강 보건(Dental Home) 개념을 수립할 수 있도록 하여야 한다. 시급하게 필요한 치료와 예방치료 모두를 포함하는 포괄적인 구강 건강관리, 종합적인 구강 질환 및 전반적인 구강 상태의 평가, 충치 위험도 평가 및 치주 질환 위험도 평가에 근거한 개개인 각자의 예방 프로그램의 개발, 성장과 발육에 대한 예상, 외상 발생 시 치료 계획의 수립, 구강 관리에 대한 적절한 정보의 제공, 식이 상담 및 전문가 의뢰 등의 내용을 포함하고 있다[12].

CATCH22 증후군 질환자들에게는 전신적인 건강을 위협하는 감염과 기타 후유증들이 흔히 발생하므로 이를 예방하기 위해서는 구강 관리가 매우 중요하며, 가족 구강 보건(Dental home)의 개념을 수립하여 치과 전문의, 내과 주치의, 보호자, 그리고 환아 자신의 협력을 통해 효과적으로 체계적으로 이루어져야 할 것이다.

### 참고문헌

1. Okan Toka, Sven Dittrich, Alexandra Holst: Dental aspects in patients with DiGeorge syndrome. Quintessence international 2010; 41(7): 551-7.
2. Burn J, Takao A, Wilson D: Conotruncal anomaly face syndrome 22q11. J Med Genet 1993; 30: 822-4.
3. Steven A, Carey JC, Shigeoka AO: Digeorge syndrome and velocardiofacial syndrome. Pediatrics 1990; 85: 530-36.
4. Klingberg G, Oskarsdottir S, Johannesson EL, Noren JG: Oral manifestations in 22q11 deletion syndrome. Int J paediatric dentistry 2002; 12(1): 14-23.
5. Motzkin B, Marion R, Goldberg R, Shpritzten R, Saenger P: Variable phenotypes in velocardiofacial syndrome with chromosomal deletion. J pediatric dentistry 1993; 123(3): 406-10.
6. Digilio M, Marino B, Giannotti A, Dallapiccola B: Search for 22q11 deletion in non-syndromic conotruncal cardiac defects. Eur J Pediatr 1996; 155: 619-20.
7. Perez E, Sullivan KE: Chromosome 22q11.2 deletion syndrome Digeorge and velocardiofacial syndrome. Curr

- Opin Pediatr 2002; 14: 678–83.
8. Bastian J, Law S, Volger L, Lawton A, Herrod H, Anderson S: Prediction of persistent immunodeficiency in the DiGeorge anomaly. *J. Pediatr* 1989; 115: 391–6.
  9. Muller W, Peter HH, Wilken M, Juppener H, Kallfelz HC, Krohn HP: The DiGeorge syndrome. I. Clinical evaluation and course of the partial and complete forms of the syndrome. *Eur J. Pediatr* 1998; 147: 496–502.
  10. Muller W, Peter HH, Kallfelz HC, Franz A, Rieger CH: The DiGeorge sequence. II. Immunologic findings in partial and complete forms of the disorder. *Eur J Pediatr* 1989; 149: 96–103.
  11. Wilson DI, Burn J, Scambler P, Goodship J: DiGeorge syndrome: Part of CATCH 22. *J Med Genet* 1993; 30: 852–6.
  12. American academy of pediatric dentistry: Policy on the Dental home. *Pediatric dentistry* 2012; 34(6): 24–5.