

◆ 증례

Prader-Willi syndrome 환자의 치과 치료 : 증례보고

이명연 · 정연욱 · 김성오 · 최형준 · 손흥규 · 이호설*

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

DENTAL MANAGEMENT OF A PATIENT WITH PRADER-WILLI SYNDROME : A CASE REPORT

Myeong-Yeon Lee, Younwook Jung, Seong-Oh Kim, Hyung-Jun Choi, Heung-Kyu Son, Hyo-Seol Lee*

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University, Seoul, Korea

Prader-Willi syndrome (PWS) is a rare neurodevelopmental disease caused by abnormality of chromosome 15q11-13. The estimated prevalence of PWS is 1/10,000-30,000. Most common features of this disease are feeding problems characterized by poor sucking habit related with neonatal or infantile hypotonia and obesity due to early childhood hyperphagia involved with lack of satiety. In the orodental findings, enamel hypoplasia, rampant caries, delayed eruption, poor oral hygiene, hypodontia, supernumerary teeth, increased tooth wear, decreased salivary flow and change in saliva composition were reported.

This case report describes the dental treatment of 3-year-9-months-old male patient with PWS. Periodic check-ups and conservative treatments were followed, however, rapid dental caries progression caused by estimating hyposalivation was observed. Because of lack of patient cooperation, dental procedures were performed under general anesthesia. [*J Korean Dis Oral Health Vol.10, No.1: 26-30, June 2014*]

Key words : Prader-Willi syndrome, Hereditary neuropathy, Dental management, Oral health

I. 서론

Prader-Willi syndrome(PWS)은 15q11.2-q13유전자의 발현이상으로 나타나는 신경발달적 질환으로 1956년 Prader 등에 의해 처음 보고되었다. 유병률은 10,000~30,000 : 1로 나타나며, 그 중 상기 부위의 부계유전자 결실이 원인이 되는 경우가 65~75%, 15번 염색체의 모계

편친이체성이 원인이 되는 경우가 20~30%, 각인 결손이 원인이 되는 경우가 1~3%를 차지한다. 현재는 DNA 메틸화검사, 형광동소교잡반응검사 등의 유전자 검사를 통해 감별해낼 수 있으며, 그 외에도 특징적인 외모 및 임상적인 증상을 통해 진단을 내릴 수 있다¹⁻³⁾.

본 증후군의 가장 특징적인 임상소견은 출생 후 연령에 따라 변화하는 이상식이습관이다. 출생시의 근긴장저하로 인한 흡입 장애는 식욕저하를 일으키나, 유아 후기에서 아동초기에 이르면 포만중추의 이상으로 인하여 식욕항진이 나타나고, 이로 인하여 비만증세를 나타내기 쉽다⁴⁻⁶⁾. 그 외에도 발달 지연, 지적장애, 성장호르몬 결핍 및 성장장애, 성장호르몬결핍, 수면무호흡, 색소저형성, 작은 키, 반복적이

Corresponding author : Hyo-Seol Lee
50 Yonsei-ro, Seodaemun-gu, Seoul, 120-752, Korea
Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry,
Yonsei University
Tel: +82-2-2228-3178, Fax: +82-2-392-7420
E-mail: SPECIALDENTIST@yuhs.ac

원고접수일: 2014.06.14 / 원고최종수정일: 2014.06.25 / 원고채택일: 2014.06.25

고 의례적인 행동양식, 피부뜯기와 같은 특징적인 증상이 나타난다. 또한, 외견적 특징으로는 좁은 이마, 아몬드 형태의 눈, 가는 윗입술, 구각부의 처짐, 어깨 처짐과 같은 모습을 보인다^{2,6,7}.

구강영역의 특징으로는 다발성 우식증, 치아 마모증, 법랑질 저형성증, 맹출 지연, 타액 분비량 감소 및 타액 구성 성분 변화, 과잉치, 소악증 등이 관찰된다. 다발성 우식증과 치아 마모증과 같은 구강내 질환은 타액성상의 변화에서 야기되는 것으로 보인다. 본 증후군의 환자는 대체로 타액의 분비량이 감소하고, 타액의 점주도가 증가하는 양상을 보인다⁸⁻¹⁰.

저자들은 연세대학교 치과병원 소아치과에 내원한 PWS 환자의 전신마취 하 치아 우식 치료를 시행한 증례를 보고하고자 한다.

Ⅱ. 증례 보고

생후 35개월의 남자 환아가 개인의원에서 전신마취 하에 치아 우식치료가 필요하다는 이야기를 들었다는 주소로 2013년 5월 15일 연세대학교 치과병원 소아치과에 내원하였다. 출생시 PWS 진단을 받았고, 2011년 1월과 4월에 각각 원인을 알 수 없는 심낭 삼출로 인하여 소아심장과에서 심낭천자 시술을 받은 경력이 있다. 이전의 치과적 병력은 없었다. 내원 당일 구강 검진 결과 환아는 불량한 구강위생 상태와 다발성우식증이 관찰되었다.

환아는 좁은 이마, 아몬드 형태의 가는 눈, 가는 윗입술, 구각부의 처짐, 어깨 처짐, 색소저형성 등 본 증후군 특유의 외견이 관찰되었다(Fig. 1A). 운동발달 장애로 인하여 자립 보행이 어렵고(Fig. 1B), 언어 발달 역시 늦은 편이다. 아직, 특징적인 식욕항진증은 나타나지 않았으나, 초진 이후 10개월간의 정기 검진과정에서 체중이 7.3kg 증가하여 Miller등의 평가에 의하면 Nutritional phase 2a 단계에 속한 것으로 평가된다⁵. 구강내 소견으로는 타액의 점주도 증가, 타액 분비 감소, 다발성우식증, 높은 구개, 법랑질 저형성증, 치아마모증이 관찰되었다(Fig. 2, Fig. 3A).

초진 이후 10개월에 걸쳐 전체 구치부에 대한 글래스 아이오노머 수복 및 치면연구 전색의 보존적인 수복치료와 지속적인 구강 위생관리를 시행하였으나, 치아우식이 재광화 소견없이 계속 진행되는 양상을 보이고, 환아의 협조도 부족으로 인하여 전신마취 하 우식치료를 결정하였다.

본 증후군 및 심낭 삼출 병력으로 인하여 소아심장과에 자문하였고, 2014년 3월 4일 전신마취하에 상악 양측 중절치와 하악 양측 유견치, 제 1유구치의 치수절제술, 상악 양측 제 2유구치와 유견치, 좌측 유측절치, 하악 양측 유견치의 복합 레진 수복, 상악 양측 제 1유구치, 하악 양측 제 1유구치, 우측 제 2유구치의 기성금속관 수복을 시행하였다(Fig. 3B). 하악 양측 유중절치와 유측절치는 발거하였다(Fig. 4) 치과 시술 후 보호자에게 3개월 간격의 정기검진을 권고하였다.

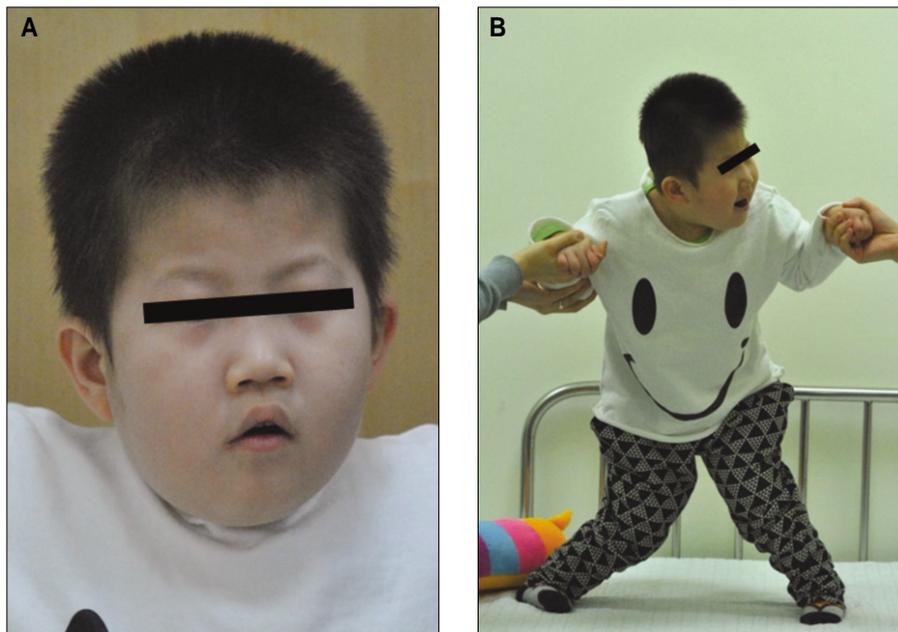


Fig. 1. Extraoral photo. (A) The patient has specific appearance of PWS such as almond shaped eyes, narrow forehead, thin upper lip, down-warded mouth corner. (B) The patient cannot maintain an upright position by himself due to delayed motor development.

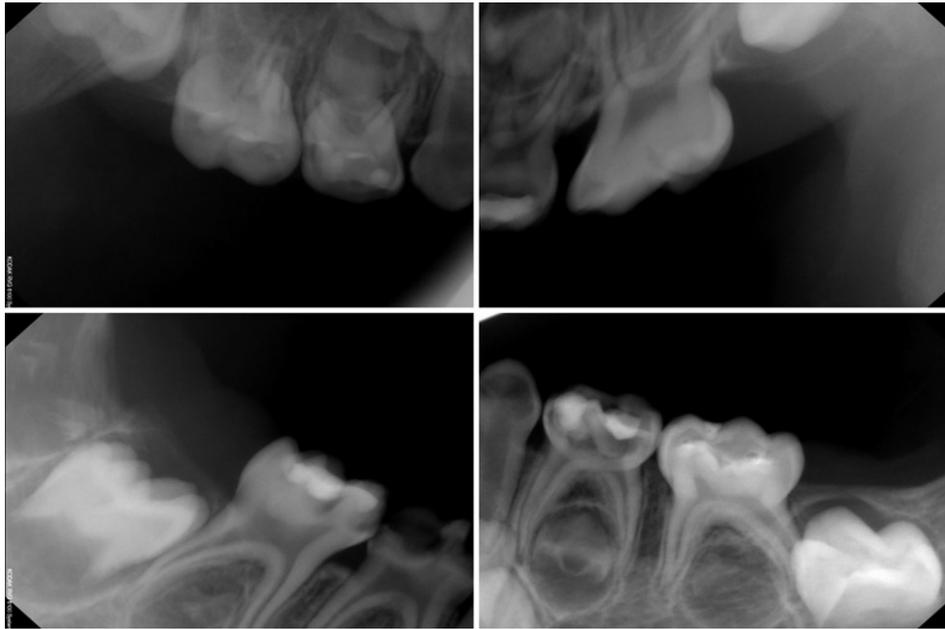


Fig. 2. Pre-operative intraoral radiograph.



Fig. 3. Intraoral photo. (A) Before treatment. (B) After dental caries treatment under general anesthesia.



Fig. 4. All the 4 mandibular deciduous incisors had been extracted.



Fig. 5. In an intubation procedure, constricted airway due to obesity should be carefully evaluated.

Ⅲ. 고 찰

PWS는 15번 염색체(15q11.2-q13)의 결손 혹은 모계편친 이체성으로 인하여 발병하는데, 염색체 해당 부위의 부계편친 이체성이 생길 경우 Angelman syndrome(AS)이 발병하고 PWS와는 임상적 특징을 통해 감별 가능하다. AS의 경우 소두증, 보조 운동실조, 정신지체, 언어장애, 잦은 웃음이 특징적이며, 구강영역의 특징으로는 혀내밀기, 하악 전돌, 치간이개, 얇은 상순이 있다¹⁾.

PWS에 수반되는 여러가지 증상은 전신마취를 시행할 때 충분히 주의깊게 평가되어야 한다. 먼저, 영유아기의 근긴장 저하는 자발호흡의 회복 지연 및 호흡기 합병증 발생 가능성을 높인다. 그러므로, 근이완제의 사용 여부 및 종류 선별에 주의해야 한다. 또한, 비만 및 소악증, 높은 구개궁, 척추 측만으로 인하여 기도 확보에 어려움이 있다(Fig. 5). 기도 확보 불가시 적절한 환기가 어려우므로 폐부전, 폐흡인 등의 합병증이 발생 가능하다. 식욕 항진으로 인하여 술전 금식을 지키기 어려운 문제도 존재한다. 특히나, 지적장애 및 분노발작이 더불어 나타나고, 몰래 음식을 훔쳐먹는 습관이 있으므로 보호자에게 주의를 기울일 것을 당부하여야 한다. 그 외에도 탄수화물-지방 대사 변화로 인한 혈당 유지의 어려움과 신경발달 장애 가진 아동에게 흔히 동반되는 문제인 체온조절의 어려움이 있다¹¹⁻¹³⁾. 본 증례의 경우 환아는 본 증례의 경우 PWS 뿐만 아니라 원인을 알 수 없는 심낭 삼출의 병력으로 인하여 해당하는 전문의에게 평가를 의뢰하였고, 전신 마취 진행과정 및 마취회복과정에서 특기할 만한 술 후 합병증은 일어나지 않았다.

PWS 환자의 구강영역내 특징을 보면, 타액의 분비량 감소 및 점수도 증가로 인한 다발성 우식증과 치아마모증, 법

Table 1. Risk factors for dental problems in PWS

Enamel hyplasia
Decreased salivary flow
Thick and sticky saliva
Change in saliva composition
Hyperphagia
Poor oral hygiene
Intellectual disability
Increased tooth wear
Psychiatric disturbance

랑질 저형성증, 맹출지연, 소악증, 꺾치증, 과잉치 등이 주로 관찰된다. 다발성 우식증과 치아마모증 등의 구강질환을 유발할 수 있는 본 증후군의 위험 요소에 관하여 정리해 보았다(Table 1). 일반적으로 PWS 환자의 타액 분비량은 감소하지만 타액 구성 성분의 변화가 이루어져 무기이온과 단백질의 함량은 증가하기 때문에 증상을 일찍 진단하고, 충분한 위생관리가 이루어진다면 구강건강을 유지할 수 있다고 보고된다⁸⁻¹⁰⁾. 본 증례의 환아에서도 다발성 우식증, 타액 분비 감소, 치아마모증, 높은 구개 등 PWS 환자에게서 나타나는 일반적 구강 질환을 발견할 수 있었다. 본 증후군 특유의 식욕항진증이 나타나기전 충분한 구강 위생 관리를 통해 우식의 진행을 멈추고 가능한 재광화를 기대하는 보존적 수복을 시행하였으나, 환아의 구강위생 관리 능력 부족으로 인하여 급속한 치아우식이 진행되는 양상이 보여 전반적인 우식의 수복을 결정했다.

PWS의 치료는 성장 호르몬 및 성호르몬 투여를 통해 정상적인 발달 단계를 유지하며, 엄격한 식이조절로 비만 및

당뇨의 발현을 막는 것으로 이루어진다. 특히 본 증례의 환자의 경우 현재 특정한 식이장애를 나타내지는 않으나 향후 성장과정에서 포만중추의 이상과 연관된 식욕항진이 나타날 것으로 예상된다. 또한, 지능 장애와 학습장애의 발현 빈도가 매우 높으므로 주의 깊은 경과관찰을 필요로 한다. 구강영역의 관리로는 타액 정상 변화와 구강 위생 관리의 어려움으로 치아우식증 및 치주질환의 발병 가능성이 높기 때문에 평소 식이 제한과 더불어 주기적인 전문 구강 위생 관리가 필요하다.

Ⅳ. 요약

프라더 윌리 증후군과 원인을 알 수 없는 심낭 삼출을 앓고 있는 3세 남환이 치아우식을 주소로 내원하여 임상 구강 검사 결과 다발성 우식증과 구강 전반에 걸친 치아 마모증이 관찰되었다. 약 10개월간 보존적인 수복치료와 구강 위생관리를 시도하였으나, 치아 우식의 빠른 진행과 환자의 협조도 부족으로 전신마취 하 우식 치료를 시행하였다.

참고문헌

1. Buiting K : Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 154C(3):365-376, 2010.
2. Cassidy SB, Schwartz S, Miller JL, et al. : Prader-Willi syndrome. *Genet Med*, 14(1):10-26, 2012.
3. Powis L, Oliver C : The prevalence of aggression in genetic syndromes: a review. *Res Dev Disabil*, 35(5):1051-1071, 2014.
4. McAllister CJ, Whittington JE, Holland AJ : Development of the eating behaviour in Prader-Willi Syndrome: advances in our understanding. *Int J Obes (Lond)*, 35(2):188-197, 2011.
5. Miller JL, Lynn CH, Driscoll DC, et al. : Nutritional phases in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A*, 155a(5):1040-1049, 2011.
6. Whittington J, Holland A : Neurobehavioral phenotype in Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 154C(4):438-447, 2010.
7. Reus L, Zwarts M, van Vlimmeren LA, et al. : Motor problems in Prader-Willi syndrome: a systematic review on body composition and neuromuscular functioning. *Neurosci Biobehav Rev*, 35(3):956-969, 2011.
8. Bailleul-Forestier I, Verhaeghe V, Fryns JP, et al. : The oro-dental phenotype in Prader-Willi syndrome: a survey of 15 patients. *Int J Paediatr Dent*, 18(1):40-47, 2008.
9. Hart PS : Salivary abnormalities in Prader-Willi syndrome. *Ann N Y Acad Sci*, 842:125-131, 1998.
10. Saeves R, Reseland JE, Kvam BM, et al. : Saliva in Prader-Willi syndrome: quantitative and qualitative characteristics. *Arch Oral Biol*, 57(10):1335-1341, 2012.
11. Cho EC, Jee SE, Jang Y, et al. : Prader-Willi Syndrome: A case report. *Korean J Anesthesiol*, 36(6):1091-1094, 1999.
12. Kang K, Park SE, Cho YW, et al. : Prader-Willi Syndrome: A case report. *Korean J Anesthesiol*, 46(6):751-754, 2004.
13. Kim JY, Lee JH, Kim EJ, et al. : Anesthetic management in a pediatric patient with infantile phase Prader-Willi Syndrome: A case report. *Korean J Anesthesiol*, 57(2):259-263, 2009.