

◆ 증례

Beckwith-Wiedemann syndrome 환자의 치아우식 치료 : 증례보고

허선재 · 신터전 · 현홍근 · 김정욱 · 장기택 · 이상훈 · 김종철 · 김영재*

서울대학교 치의학대학원 소아치과학교실

Abstract

DENTAL CARIES TREATMENT OF A PATIENT WITH BECKWITH-WIEDEMANN SYNDROME : A CASE REPORT

Seon-Jae Heo, 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

Beckwith-Wiedemann syndrome comprises multiple congenital anomalies with a risk of development of childhood tumors. Macroglossia is the predominant finding in Beckwith-Wiedemann syndrome and other findings include postnatal somatic gigantism, abdominal wall defects, nevus flammeus of the face, congenital heart defects, and cleft palate. The aim of this case presentation is to describe the dental treatment of a child with Beckwith-Wiedemann syndrome.

A 3-year-old boy with Beckwith-Wiedemann syndrome visited to the Seoul National University Dental Hospital for dental evaluation and treatment. Due to the multiple caries and poor cooperation, we planned to perform the dental procedure under general anesthesia. The dental procedure was successfully performed and there was no airway complications after extubation.

This case suggests that general anesthesia may be useful for the patient with uncooperative Beckwith-Wiedemann syndrome, since macroglossia and laryngomalacia may exacerbates airway compromise during dental sedation. [J Korean Dis Oral Health Vol.12, No.2: 92-95, December 2016]

Key words : Beckwith-Wiedemann syndrome, Dental treatment, Macroglossia

I. 서론

Beckwith-Wiedemann syndrome (BWS)은 선천적인 형태 이상을 동반하는 질환으로 약 10,000명당 1명에서 발

생하는 것으로 알려져 있다¹⁾. 이 증후군은 1963년 Beckwith와 1964년 Wiedemann에 의해 정의되어, 거대설과 배꼽류(omphalocele), 비대한 장기, 귀의 기형, 종양, 신체의 편측 비대와 같은 임상적 소견을 특징적으로 보인다^{2,3)}.

BWS의 병인은 명확하게 밝혀져 있지 않으며, 약 85%는 특발성으로 발생하고 15% 이하의 환자가 상염색체 우성 유전에 따른 가족력을 가지고 있는 것으로 알려져 있다. 또한 성별에 따른 차이는 없으나 여성의 비율이 약 60%로 상대적으로 높게 보고되고 있다⁴⁾.

*Corresponding author : Young-Jae Kim
101 Daehak-ro, Jongno-gu, Seoul, 03080, Korea
Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Seoul National University
Tel: +82-2-2072-3080, Fax: +82-2-744-3599
E-mail: neokarma@snu.ac.kr

저자는 치아우식증을 가진 Beckwith-Wiedeman syndrome 환아를 전신마취 하에 효과적으로 치료하였기에 이에 대한 증례를 보고하며, BWS를 가진 환아의 특징과 치과적 고려사항에 대해 고찰하고자 한다.

Ⅱ. 증례

환아는 3세 1개월 남아로 구강 검진 및 치아우식을 주소로 서울대학교 치과병원 소아치과에 내원하였다. 환아는 출생 전, 산부인과 초음파에서 배꼽류가 관찰되어 생후 9개월에 제대낭제거술(omphalocelectomy) 및 제대형성술을 받았고, 심실중격결손증, 난원공 개존증(patent foramen ovale)과 폐동맥 협착(pulmonic stenosis)의 복합적인 심장질환이 있으나 수술적 처치 없이 관찰 중이었다. 그 외에도 환아는 거대설, 좌측 귀의 주름과 같은 신체적 특징을 보여 Beckwith-Wiedemann syndrome으로 진단되었다(Fig. 1). 환아의 증후군과 관련된 가족력은 없었으며, 혈액 검사와 기타 장기의 이상 소견은 관찰되지 않았다. 환아는 생후 4개월경, 큰 혀가 목을 막고 음식물을 삼키는데 어려움이 있어 gastric tube를 이용해 음식물을 섭취하였다. 또한 음식을 많이 먹으면 숨을 쉬기 힘들어하여 소량의 음식을 자주 섭취하였으나 성장함에 따라 증상이 개선되고 음식물 섭취량이 증가하였다.

소아치과 내원 당일 방사선 검사와 함께 임상적 검사를 시행한 결과 상악 유전치의 인접면과 평활면을 포함하는 치아우식이 관찰되었고, 유구치 교합면 소와 열구에 초기 우식증 소견을 보였다(Fig. 2). 환아는 상대적으로 큰 혀로 인해 상악과 하악에 전체적으로 넓은 치간 공간과 함께 전치부의 미약한 개방교합을 동반하는 반대교합의 소견을 보였으며, 발음 장애 소견은 관찰되지 않았다(Fig. 3).

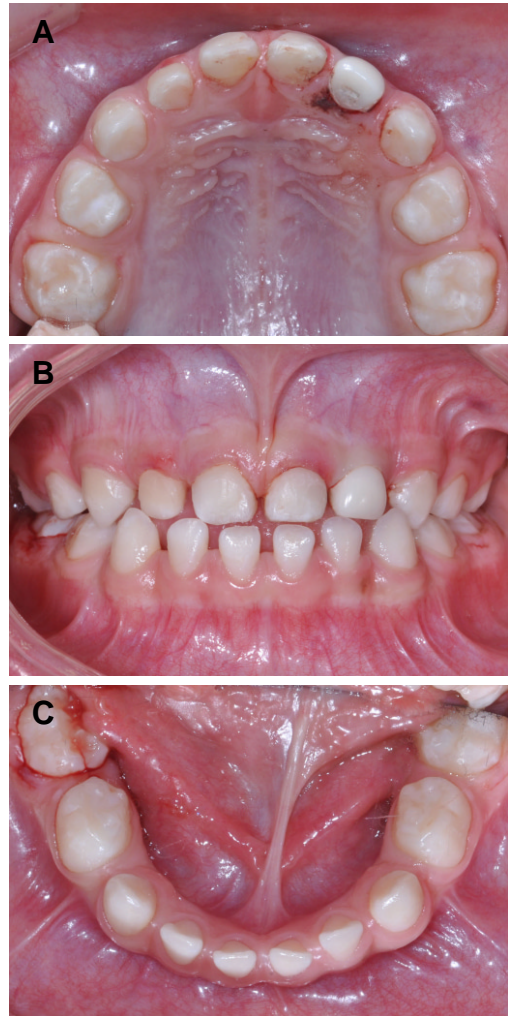


Fig. 2. Intraoral photograph of post-operation. Generalized interdental space of primary teeth (A, C), anterior crossbite (B), and high lingual frenum attachment (C) was observed.

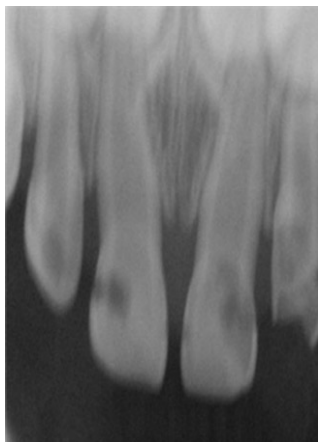


Fig. 1. Periapical radiograph of maxillary incisors.



Fig. 3. The patient with Beckwith-Wiedemann syndrome showing macroglossia and omphalocele.

상악 유전치의 치수치료를 동반한 광범위한 치과 치료가 계획되었으나 환자의 협조가 제한적이고 기도 유지에 어려움이 예상되어 전신마취 하 치과치료를 시행하기로 하였다.

전신마취는 sevoflurane을 이용하여 마스크 환기마취(mask ventilation)로 유도되었다. 정맥로를 확보하여 vecuronium 1.5mg을 주입하고, 후두경을 이용하여 기도삽관이 시행되었으며, 마취는 desflurane을 이용해 유지되었다. 큰 혀와 후두의 기형으로 인한 마스크 환기마취와 기도삽관의 어려움은 없었으며, 치료가 진행되는 동안 환자의 생징후는 안정적으로 유지되었다.

치과 치료는 상악 유전치는 치수절제술 후 복합레진 수복이 시행되었으며, 치아우식으로 광범위한 치질의 상실이 진행된 좌측 상악 유착절치는 치수절제술 후 지르코니아 전장관 수복을 시행하였다. 양측 상악 유전치와 유구치, 우측 상악 측절치는 복합레진을 이용해 치료 하였고, 양측 하악 제2유구치는 실란트를 도포하였다. 치료와 전신마취가 종료된 후에 환자는 안정적으로 회복하여 퇴원하였고, 3개월 후 정기검진을 시행하였다.

Ⅲ. 고 찰

Beckwith-Wiedemann syndrome 환자의 15%는 가족력을 가지고, 1% 이하에서는 11p15 염색체의 이상과 연관되어 발생하지만 대부분은 가족력과 무관하게 발생한다. 따라서 진단은 임상적인 특징에 근거해 이루어지게 되며, 증상의 발현은 개인에 따라 다양한 스펙트럼으로 표현된다(Table. 1)⁵⁾. BWS 환자에서 특징적으로 보이는 거대설과 저혈당은 조기에 치치되지 않으면, 호흡곤란과 저혈당으로 인한 신경학적 합병증을 남길 수 있기 때문에 조기 진단이 중요하다. 태아기에 초음파 검사를 통해 제대낭의 이상을 발견할 수 있어 초음파 상에서 제대낭이 관찰된다면 BWS과 관련된 합병증을 예방하기 위한 주의가 필요하다.

BWS 환자에서 관찰되는 두경부의 임상적인 특징으로는 거대설, 상악의 발육 부전, 하악의 전돌, 귓볼의 결함, 안면의 화염상 모반(nevus flammeus), 전두부 돌출(frontal bossing), 비중격의 함몰, 경미한 소두증 등이 보고되고 있다⁶⁾. 그 중에서 거대설은 복벽 결손과 함께 BWS 환자에서 가장 흔하게 관찰되는 특징으로 약 90%의 높은 빈도를 보인다⁷⁾. 신생아기에 거대설로 인해 야기되는 합병증으로 기도폐쇄와 연하장애를 들 수 있다. 만일 거대설로 인해 식이와 호흡에 어려움이 발생한다면 조기에 기관내 삽관을 통한 기도유지나 gastric tube를 이용한 음식물 섭취가 필요할 수 있다.

그 외에도 거대설로 인해 혀의 운동성이 제한되고, 발음의 문제가 야기될 수 있으며, 악안면 영역에서 하악 전치의 순측 경사와 함께 치아지지 구조의 전돌이 발생 할 수 있다.

Table 1. Clinical findings associated with Beckwith-Wiedemann syndrome

Major findings
Macrosomia
Macroglossia
Hemihyperplasia
Omphalocele or umbilical hernia
Embryonal tumor in childhood
Visceromegaly
Cytomegaly of the fetal adrenal cortex
Renal abnormalities
Anterior linear ear lobe creases and/or posterior helical ear pits
Placental mesenchymal dysplasia
Cleft palate
Cardiomyopathy
Family history
Minor findings
Polyhydramnios and prematurity
Neonatal hypoglycemia
Vascular lesions (nevus simplex or hemangiomas)
Midface retrusion and infraorbital creases
Structural cardiac anomalies or cardiomegaly
Diastasis recti
Advanced bone age

이러한 영향은 특히 하악에서 크게 나타나 결과적으로 전치부 개방교합을 동반한 3급 부정교합을 야기하게 된다⁸⁾. 그러나 거대설로 인한 문제는 환아가 성장함에 따라 악궁의 크기가 증가하고 설골(hyoid bone)이 후하방으로 재위치됨에 따라 혀의 돌출 정도는 감소하게 된다.

저혈당(hypoglycemia)은 BWS 환자의 30 - 50%에서 발생하고, 이는 췌장의 비대와 islet cell의 과형성에 따른 고인슐린혈증에 기인하는 것으로 알려져 있다⁹⁾. 만일 저혈당이 조기에 감별되어 치치되지 않는다면 뇌병변 장애와 같은 신경학적인 합병증이 발생 할 수 있어 조기에 적절한 처치가 시행되어야 한다. 저혈당은 대부분 출생 후 24시간 이내에 발생하기 때문에 거대설과 제대 기형을 보이는 신생아에서는 혈당검사가 필요하다. 저혈당은 일반적으로 4세 이전에 자연적으로 개선되지만, 만일 저혈당이 조절되지 않는다면 부분적인 췌장절제술이 고려될 수 있다.

BWS 환자의 주된 고려사항 중 하나는 배아 종양의 발생이다. Wiedemann의 보고에 따르면 약 7.5%의 환자가 종양이 발생 할 위험을 가지고 있다¹⁰⁾. 대부분의 종양은 8 -

10세경에 발생하게 되고, 대부분 복막 내부나 후복막에서 발생하며, Wilms tumor, 부신종양(adrenal carcinoma), 간모세포종(hepatoblastoma)이 흔하게 발생한다. 따라서 주기적인 암 검진(cancer screening)이 필요하고, 이러한 종양에 대한 예후는 좋은 편이다^{11,12)}.

BWS 환자의 전신마취 시에는 거대설로 인한 기도 문제와 저혈당에 대한 처치가 주의 깊게 평가되어야 한다. 마취 약물과 근이완제의 투여는 양와위(supine position) 상태인 환자의 혀가 후방으로 떨어지게 하여 심각한 기도폐쇄 문제를 야기할 수 있다. 따라서, 진정치로나 전신마취 전에 환자의 성대를 면밀히 평가하여야 하고, 만일 인두(pharynx)에 대한 시야가 적절히 확보된다면 정맥로 또는 흡입을 통한 마취 유도가 가능하지만 그렇지 않다면 의식하 기관 내 삽관이 필요할 수 있다. 또한 기관 내 튜브를 제거하기 전에는 인두 공간의 수축에 대한 준비를 갖추어야 하며, 연성의 비인두기도(nasopharyngeal airway)의 삽입을 고려해볼 수 있다. 또한 시술 전 혈액 검사를 통해 혈당을 평가해야 하고, 시술 중에 발생할 수 있는 저혈당의 조기 감지를 위해 혈당에 대한 모니터링이 주의 깊게 이루어져야 한다¹³⁾.

본 환아는 상대적으로 큰 혀와 치열 공간의 발생이 관찰되었지만 명확한 거대설로 진단되지는 않았다. 그리고 전신마취 과정에서 혀로 인한 기도 유지에 어려움 및 기도 삽관의 문제는 발생하지 않았다. 거대설의 진단은 주관적이며 이에 대한 명확한 진단 기준은 제시되어 있지 않다. BWS 환아는 대부분 성장에 따라 혀의 크기가 감소하지만 유아기에 상대적으로 큰 혀의 크기로 인한 악골 성장의 부조와, 전신마취나 진정법을 동반한 치과 치료 시 기도 유지에 어려움이 발생할 수 있으므로 이에 대한 술자의 주의가 필요할 것이다.

IV. 요약

Beckwith-Wiedemann syndrome은 다양한 임상적 특징을 보이는 질환이다. 거대설은 BWS 환아에서 가장 흔히 관찰되는 특징으로 그로 인한 섭식 문제와 호흡곤란이 야기될 수 있어 치과 치료 시, 주의를 요하게 된다. 또한 거대설로 야기될 수 있는 골격적인 문제에 대한 장기적인 평가가 필요하다.

REFERENCES

- Mussa A, Russo S, De Crescenzo A, et al. : Prevalence of Beckwith-Wiedemann syndrome in North West of Italy. *Am J Med Genet A*, 161A: 2481-6, 2013.
- Beckwith JB : Extreme cytomegaly of the adrenal fetal cortex, hyperplasia of kidneys and pancreas, and Leydigcell hyperplasia: another syndrome? Presented at abstracts of the annual meeting of Western, 1963.
- Wiedemann HR : Complex malformatif familial avec hernie umbilicale et macroglossie: un "syndrome nouveau"? *J Genet Hum*, 13: 223-32, 1964.
- Delicado A, Lapinzina P, Palomares M, et al. : Beckwith-Wiedemann syndrome due to 11p15.5 paternal duplication associated with Klinefelter syndrome and a de novo pericentric inversion of chromosome Y. *Eur J Med Genet*, 48:159-66, 2005.
- Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, et al. : Genereviews. Available from URL : [https:// www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1394/) (Assessed on Oct 22, 2016).
- Garvey MT, Daly D, McNamara T : Beckwith-Wiedemann syndrome: dental management. *Int J Paed Dent*, 7: 95-9, 1997.
- Chitayat D, Rothchild A, Ling E, et al. : Apparent postnatal onset of some manifestations of the Wiedemann-Beckwith syndrome. *Am J Med Genet*, 36: 434-9, 1990.
- Salmam RA : Oral manifestations of Beckwith-Wiedemann syndrome. *Special care in dentistry*, 8:23-4, 1988.
- Engstrom W, Lindham S, Schofield P : Wiedemann-Beckwith syndrome. *Eur J Pediatr*, 147:450-7, 1988.
- Wiedemann HR : Tumors and hemihypertrophy associated with Wiedemann-Beckwith syndrome. *Eur J Pediatr*, 141:129, 1983.
- Lapunzina P : Risk of tumorigenesis in overgrowth syndromes: a comprehensive review. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*, 137C:53-71, 2005.
- Weng EY, Mortier GR, Graham Jr JM : Beckwith-Wiedemann syndrome. An update and review for the primary pediatrician. *Clin Pediatr*, 34:317-26, 1995.
- Kim Y, Shibutani T, Hirota Y, et al. : Anesthetic considerations of two sisters with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Anesth Prog*, 43:24-8, 1996.