

◆ 증례

색소실조증 환자의 치과적 특성 : 증례보고

송지혜·이고은·송제선·이제호·최형준*

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

DENTAL CHARACTERISTICS OF A PATIENT WITH INCONTINENTIA PIGMENTI : A CASE REPORT

Jihyeo Song, Koeun Lee, Je Seon Song, Jaeho Lee, Hyung-Jun Choi*
Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University

Incontinentia pigmenti(IP), or Bloch-Sulzberger syndrome is a rare X-linked dominant genodermatosis that affects almost in female infant and is usually lethal for males in utero. IP is characterized by four cutaneous stages and is frequently associated with dental, ocular, central nervous system and structural anomalies. Dental problems are congenital missing of teeth, delayed eruption, abnormal crown shape.

We reported a case of 5 year-old female with IP. She had congenital missing of multiple primary and permanent teeth, accessory cusp and cone-shaped crowns. Systemically, she had a problem of retina and hyperpigmented macules on her trunk and extremities as typical character of IP. As the syndrome involves many different medical problems and needs comprehensive consideration. Dental care should be performed in a multidisciplinary consultation system. [J Korean Dis Oral Health Vol.14, No.2: 88-91, December 2018]

Key words : Incontinentia pigmenti, Bloch-Sulzberger syndrome, Congenital missing

I. 서론

색소실조증(Incontinentia pigmenti)은 희귀한 유전적 피부질환으로 Xq28에 위치하는 NEMO 유전자의 돌연변이에 의하며 X-연관 우성으로 유전되어 대부분 여성에게 나타나며 남아는 출생 이전에 대부분 사망한다^{1,2)}. 이는 외배엽 및 중배엽 기원의 조직 및 기관에 각종 장애를 유발하는데 특징적인 피부 소견을 보이고 모발, 치아, 눈, 중추신경계 등에 이상을 나타내

는 경우가 많다. 피부 소견뿐만 아니라 치과적 이상은 색소실조증 환자에서 매우 흔하며 65 - 90% 환자에서 나타난다^{1,3-5)}. 유치 및 영구치의 선천적 결손, 치아의 형태 이상, 맹출 지연 등이 특징이며^{6,7)}, 부분무치증은 가장 흔히 나타나는 치아 이상으로 43%의 환자에서 나타나고 그다음으로 원추형 및 췌기형 치아가 나타난다^{3,8,9)}.

본 증례는 본원 소아치과에 내원한 색소실조증 환자에서 다수의 유치 및 영구치의 결손 및 형태 이상에 대한 보고이다.

II. 증례

5세 1개월 된 여아가 정기적인 치과 검진을 위해 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 내원하였다. 내원 당일 임상 검사 및

*Corresponding author : Hyung-Jun Choi
Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University, 50-1 Yonsei-ro, Seodaemun-gu, Seoul, 03722, Korea
Tel: +82-2-2228-3175, Fax: +82-2-392-7420
E-mail: CHOIHJ88@yuhs.ac



Fig. 1. Intraoral view.

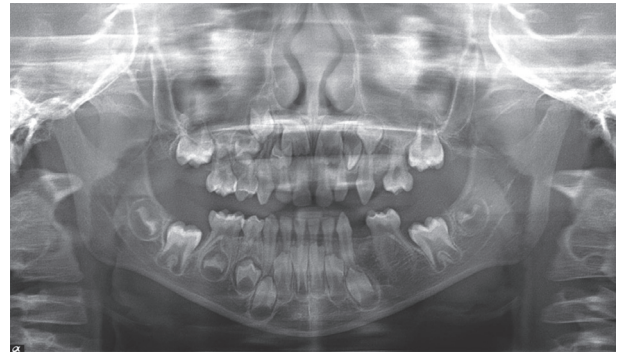


Fig. 2. Panoramic radiograph : multiple primary and permanent teeth were absent.



Fig. 3. Hyperpigmented lesions are seen on arm and left face.

방사선학적 검사를 시행한 결과 상, 하악 좌측 제1유구치의 선천적 결손이 있었고 이로 인해 치조골이 우측에 비해 낮았으며 상, 하악 좌측 제1, 2소구치의 선천적 결손을 보였다. 상악 좌, 우측 유견치, 제2유구치 및 하악 좌측 유견치, 제2유구치의 형태 이상을 보였으며, 교합 시에 과개교합 양상이 나타났다. 특히, 상악 좌, 우측 제2유구치의 경우 삼각형 꼴의 치관 형태를 보였다(Fig. 1, 2). 문진을 통하여 색소실조증 병력이 있다는 것을 확인했고, 특징적인 갈색 반점을 좌측 안면, 사지, 체간에서 확인하였다(Fig. 3). 문진을 통하여 반점의 색깔이 점점 옅어지고 있는 것을 확인하였다. 환아는 좌측 망막 이상을 보이며, 다른 전신적인 이상은 없었다. 현재 분당 서울대학교병원 소아청소년과에서 정기적인 검진을 받는 중이다.

방사선 사진상에서 미 맹출 된 하악 좌, 우측 중절치와 측절치, 상악 우측 측절치와 견치의 치관의 형태 이상이 관찰되었으며 상악 좌측 측절치는 회전되어 있었다. 또한 상악 우측 제1대구치의 치관은 과잉 교두가 있는 형태 이상을 가지고 있었다. 환아는 저작 시에 불편함을 호소하지 않았으며, 음식 섭취에도 문제는 없다고 진술하였다. 본 증례에서 치료 목표를 성인이 되어 보철적 수복을 하기 전까지 공간 관리와 구강 위생 관리

를 통한 저작 및 구강 기능 회복으로 수립하였다. 매 3개월마다 주기적으로 내원하여 치아우식증 예방을 위한 구강 위생관리 및 불소도포를 시행 중이다. 현재는 환아가 결손치의 수가 많지 않아 저작 등 일상생활에 문제를 나타내고 있지 않지만, 심미적 개선, 공간 확보, 저작 기능 개선을 위해 상, 하악 좌측 제1유구치의 인공치를 포함하는 가철식 공간 유지 장치 혹은 상, 하악 좌측 제1유구치의 공간을 유지하기 위한 band and loop을 계획 중이다. 영구치열기까지 정기적인 관찰과 관리가 필요하며, 영구치열 완성 후 영구적인 보철적 수복이 필요하다.

Ⅲ. 고 찰

색소실조증은 1906년 Garrod이 유아에서 특이한 색소변화를 보이는 증례를 처음 보고하였으며, 이어서 1926년에 Bloch가, 1928년에 Sulzberger가 특징적인 피부 소견을 보이면서 다른 장기에 특이한 이상들이 동반되는 임상 증후군으로 규명하였으며 Bloch-Sulzberger syndrome이라고 불리기도 한다³⁾. 이 질환에 대한 추정 유병률은 10만 명 당 0.2명꼴로 발생한다고 보고한다¹⁰⁾. Xq28에 위치한 IKBKG (inhibitor of kappa B

kinase gamma) 유전자의 돌연변이가 관여하며 이 유전자는 과거에 NEMO라고 불리기도 했다. IKBKG 유전자는 세포 증식, 세포 생존, 사포 사멸, 면역 등 세포 반응에 관여하는 수백 가지의 유전자 발현을 조절하는 핵 인자 NF- κ B를 생산하는데, IKBKG 유전자의 exon 4 - 10 부분의 결손이 전체 색소실조증 환자의 80%에서 확인되었다. 하나의 X 성염색체에서만 돌연변이가 있으면, 남자는 해당 유전자의 기능 없이는 생존할 수 없어서 남성에게는 치명적으로 대부분 자궁 내에서 사망하게 되고 여성에서 주로 나타난다. 또한 색소실조증은 55%에서 가족력이 있다고 보고되는데 가족 중 피부 증상이 발현되지 않아 확인되지 않은 경우가 있으므로 부모, 형제, 자매에 대한 구강검진 및 전신적인 검사가 필요할 수 있다. 본 증례의 경우 환아는 여아였으며, 가족 중에 색소실조증이 있는 환자는 없었다.

피부 증상은 출생 직후 혹은 수일 이내에 발생하며 경과에 따라 4단계의 임상 경과를 보이게 되며, 일부 단계는 중복되어 나타나기도 한다. 1단계는 홍반 및 소수포가 발생하며, 2단계는 사마귀 형 병변, 구진, 태선, 과각화가 나타나며, 3단계에는 회갈색 혹은 회청색의 색소 침착이 일어나며, 4단계는 위축성 저 색소성 병변이 나타나는데, 색소 침착은 청소년기와 초기 성인기를 거치면서 점차 사라지게 된다^{11,12}. 본 증례의 경우에서도 보호자가 환자의 사지 및 체간의 반점이 점점 없어진다고 한 것으로 보아 4단계의 상태인 것으로 보인다.

색소실조증 환자 중 79.9%는 피부 변화 외에 다른 장기의 이상을 한 개 이상 가지고 있다³. 신경계의 이상으로는 지적장애, 소두증, 경직, 소뇌 운동실조증 등이 있으며, 안구의 이상으로는 망막 박리, 사시, 백내장, 시신경위축, 각막 혼탁 등이 있고, 또 두정부의 탈모, 손의 만성위축 말단 피부염과 유사한 위축변화, 손톱의 변화, 손바닥과 발바닥의 다한증 등이 동반될 수 있다.

치아의 이상은 피부와는 달리 평생 지속되기 때문에 중요하다. 치아 결손은 43%의 환자에서 나타나 가장 호발하며⁵, 췌기형(peg-like)과 원뿔형 치아는 30%, 영구치열기에서는 18%가 나타난다고 했다¹³. 이외에도 맹출 지연, 치아의 조기 상실, 치관의 형태 이상이나 구치부에서의 부가 결절, 과잉치가 나타났고⁹, 드물지만 구순구개열과 높은 상악궁도 관찰된다¹⁰. 본 증례에서도 다수의 유치와 영구치의 결손을 보였으며, 원뿔형 치관과 구치부의 치관 형태 이상이 관찰되었다. 특히 상악 제2구치의 경우 일반적인 형태와 다르게 삼각형의 치관 형태를 보였다. 따라서 향후 치아우식증이나 심한 치관 파괴 등으로 기성금속관 수복이 필요할 경우 기성관과 치아 형태의 차이로 인하여 적합성이 떨어질 수 있어 유지력을 얻기 힘들 수 있다. 따라서 기성금속관 수복보다는 수복 치료가 유리하며, 치아우식증이 생기지 않도록 예방 위주의 치과적 관리가 필요하다. Clayton¹⁴은 색소실조증으로 인한 치아 이상이 유치와 영구치 모두에서 나타날 수 있지만, 영구치가 더 심각한 영향을 받는

다고 하였다. 따라서 정기적인 치과 검진을 통해서 영구치 맹출을 관찰해야 한다.

신생아기의 피부 병변의 심각성은 색소실조증이 치과 의사보다 피부과 의사에 의해 더 잘 알려진 이유이다. 색소실조증을 대개 출생 직후부터 피부 변화가 시작되기 때문에 색소실조증을 식별하기 위해서 피부과 의사에게 의뢰되는 것이 일반적이다. 치과적 변화가 두 번째로 흔히 발견되므로 피부 병변이 심하지 않을 때에는 치과 의사의 역할이 매우 중요하다. 치과적인 문제는 생명을 위협하지는 않지만 색소실조증이 때로 심각한 유전병이 될 수 있으므로 치과 의사의 주의가 필요하며 추가적인 검사를 통해 진단이 필요하다. 색소실조증에서 나타나는 치아 이상은 종종 다른 선천성 질환인 매독이나 외배엽 이형성증과 혼동될 수 있다⁴. 그러나, 이 질환 간에는 치아 형태학적으로 미묘한 차이가 있으며, 유전자 검사, 특징적인 피부 병변 및 다른 전신적 증상과 함께 정확한 진단을 내릴 수 있다.

외배엽 이형성증 환자처럼 다수 치아의 결손과 치아 형태 이상은 안모 발달, 저작, 언어 발달 및 외모에 영향을 줄 수 있으며 심각한 경우 영양 부족과 성장 지연으로 이어질 수 있다. 따라서 조기에 정기적인 치과 검진을 받아야 하며, 검진 및 방사선학적 평가는 2세 이전에 이루어지는 것이 적절하다¹. 또한 색소실조증 환자의 부모에게 치아 맹출 지연과 결손이 흔하다는 사실을 인지시켜주어야 하며, 정기적인 치과 검진을 통해 발달 중인 치열에 대한 치료계획을 수립해야 한다⁴. 치아의 결손은 결손부의 공간 관리 문제, 대합치 및 인접치의 문제, 결손부 치조골 문제, 보철수복의 문제, 심리적 및 심미적 문제 등 해결이 필요한 많은 과제가 있다. 색소실조증 환자 개인의 미적 요구는 다양하며 여러 가지 치료 방법을 사용할 수 있다. 최적의 심미성과 기능 회복을 위해 소아청소년과, 소아치과, 보철과, 교정과 등 여러 분야의 다각도 접근이 필요하다.

본 증례의 환자는 출생 초기에 피부에 소수포 및 색소침착을 나타냈으나 점차 없어지는 소견을 보였으며, 안구의 시력 저하로 안경 착용 및 정기검진을 받고 있었다. 치과적으로는 조기에 문제점을 발견하여 발육 중인 치열에 대한 관리를 해주는 것이 중요하며, 성장 완료 후에 교정치료 및 보철치료를 통하여 구강 기능 및 심미성을 회복해주어야 한다. 본 증례에서는 정기검진을 통해 향후 보철적 치료를 계획하였다.

IV. 요 약

본 증례는 유전적 피부질환의 하나로 피부의 착색과 망막의 이상 그리고 다수의 유치 및 영구치 결손과 치아의 형태 이상을 나타내는 색소실조증 환자에 대한 보고이다. 현재 환자는 큰 불편감 없이 유치를 유지하고 있으며 향후 영구치열기까지 정기적인 관찰과 관리가 필요하며, 영구치열 완성 후 영구적인 보철적 수복이 필요할 것으로 사료된다.

REFERENCES

1. Berlin AL, Paller AS, Chan LS : Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol*, 47:169-190, 2002.
2. Cohen BA : Incontinentia Pigmenti. *Neurol Clin*, 5:361-377, 1987.
3. Dominguez-Reyes A, Aznar-Martin T, Cabrera-Suarea E : General and dental characteristics of Bloch-Sulzberger syndrome. Review of literature and presentation of a case report. *Med Oral*, 7:293-297, 2002.
4. Macey-Dare L, Goodman J : Incontinentia pigmenti: seven cases with dental manifestations. *Int J Paediatr Dent*, 9:293-297, 1999.
5. Carney RG : Incontinentia pigmenti: a world statistical analysis. *Arch Dermatol*, 112:535-542, 1976.
6. Yamashiro T, Nakagawa K, Takada K : Case report: orthodontic treatment of dental problems in incontinentia pigmenti. *Angle Orthod*, 68:281-284, 1998.
7. Wiklund DA, Weston WL : Incontinentia pigmenti: a four-generation study. *Arch Dermatol*, 116:701-703, 1980.
8. Niccoli-Filho W, Di RN, Seraidarian P : Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): a case report. *J Clin Pediatr Dent*, 17:251-253, 1993.
9. Russell D, Fin S : Incontinentia pigmenti: a case report with emphasis on dental manifestations. *J Dent Child*, 23:206-208, 1956.
10. Minić S, Trpinac D, Gabriel H, Gencik M, Obradović M : Dental and oral anomalies in incontinentia pigmenti: a systematic review. *Clin Oral Investig*, 17:1-8, 2013.
11. Hadj-Rabia S, Froidevaux D, Bodak N, et al. : Clinical study of 40 cases of incontinentia pigmenti. *Arch Dermatol*, 139:1163-1170, 2003.
12. SY Lee, KH Lee, DE Kim : Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome) with dental problems: case report. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 32:682-686, 2005.
13. Sahn EE, Davidson LS : Incontinentia pigmenti: three cases with unusual features. *J Am Acad Dermatol*, 31:852-857, 1994.
14. Clayton JM : Congenital dental anomalies occurring in 3,557 children. *J Dent Child*, 23:206-208, 1956.