

증례

Rieger 증후군의 증례

전남대학교 치과대학 구강진단 및 구강내과학교실

기우천 · 박준봉

CASE REPORTS OF RIEGER'S SYNDROME

Woo-Cheon Kee, D.D.S., Jun-Bong, Kwag, D.D.S.

*Department of Oral Diagnosis & Oral Medicine
College of Dentistry, Chonnam National University
Kwangju, Korea*

.....> **Abstract** <.....

The authors observed the two cases of Rieger's syndrome in 21-year-old male and 13-year-old female with a chief complaint of partial anodontia of permanent teeth on both jaws. We had done the laboratory and ophthalmic examinations and had taken radiographs. Final diagnosis was established as Rieger's syndrome. We obtained the results as follows,

1. There was no peculiar hereditary tendency in them.
2. The patients had no disturbance of general physical activity and mentality.
3. The male patient had pseudoprogathism, concave profile, congenital missing on upper anterior and second premolar teeth, and conical shaped crown of upper left central incisor. The female patient had also pseudoprogathism, concave profile, thickened upper labial frenum, decreased upper dental arch width, congenital missing on upper anterior teeth, and delayed eruption of second premolars.
4. The ophthalmic symptoms that were iris abnormalities, decreased visual acuity, and increased intraocular pressure were present.
5. The abnormalities except dental and ophthalmic abnormalities were not found.

- 목 차 -

- I. 서 론
- II. 증 례
- III. 총괄 및 고찰
- IV. 결론 및 요약
- 참고문헌

I. 서 론

Rieger증후군은 Vossius²³⁾가 1883년 문헌상에 처음으로 소개한 이래 1935년 Rieger¹⁹⁾에 의해 명명되어졌다.

이 질환의 원인은 Rieger¹⁹⁾, Falls⁶⁾, Wilson²⁴⁾, Unger²⁵⁾, Henkind¹⁴⁾, Pearce와 Kerr¹⁷⁾ 등에 의해 우성유전 때문인 것으로 밝혀져 있으나 아직 유전자에 대한 확실한 정보는 없다.

Rieger증후군은 안구 전실(anterior chamber)의 기형을 동반한 부분적 무치증과 함께 상악형성부전증, 원추형치관, 왜소치, 법랑질형성부전증, 부정교합등이 초래되며 드물게는 근강직성발육 이상이나 여성의 남성화가 보고되기도 하였다.

본 증례들은 전남대학교 의과대학 부속병원 치과에 내원한 환자로서, 구강검사 및 치과방사선 사진 촬영 결과 유치의 만기잔존, 영구치의 결손, 왜소치, 원추형 치관등을 나타내고 있었으며 안과소견을 종합한 결과 Rieger증후군으로 확진되었다. 국내에서는 Rieger증후군에 대한 치과 임상적 보고가 희소하여 본증례들을 통하여 Rieger증후군에 대한 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

II. 증 례

[증례 1]

환자: ○남○
 성별: 남자
 나이: 만21세
 초진: 1987년 2월 16일
 주소: 부분적 치아결손으로 안과에서 의뢰
 병력: 약 8년전 선천적 치아결손으로 치과방문

하여 보철상담을 하였으며 점차적인 시력감소로 인해 87년 2월 5일 본병원 안과에 내원한 후 상귀 주소로 본과에 의뢰됨.

가족력: 특별한 소견은 없음.

구강 및 악안면 소견(그림 1~4 참조): 상악 우측 유중절치 및 상악 좌측 유견치가 잔존하였고 상악 우측 중절치, 측절치, 견치, 제 2소구치, 상악 좌측 측절치, 견치, 제 2소구치 및 하악 우측 제 2소구치의 결손을 관찰할 수 있었으며 구강내에 존재하는 치아중 상악 좌측 중절치의 치관은 원추형의 형태이상을 보였다. 또한 상악 좌우측 제 1소구치는 회전되어 있었으며 전방교차교합도 관찰되었다.

구강의 소견으로는 요형의 측방안모형태를 보이며 하악의 전돌양상을 나타내었다.



그림 1.



그림 2.



그림 3.

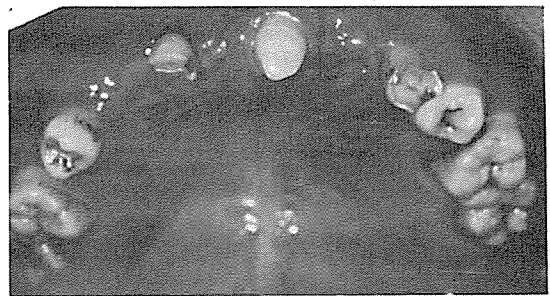


그림 4.

방사선 소견(그림 5, 6 참조) : 표준구내촬영 및 파노라마촬영 결과 특이한 소견은 보이지 않았으며 다만 하악 좌측 제 3 대구치의 미맹출상을 나타내고 있다. 흉부 및 두개부 방사선 사진에서도 특이한 이상소견은 보이지 않았다.

안과소견 : 안과에서 제시한 소견으로는 우측 안구의 무홍채 및 홍채와 각막의 유착이 있으며 좌측 홍채는 산대되어 있고 시력은 우측이 0.15, 좌측이 0.3이었으며 안압은 우측이 26mmHg, 좌측이 32mmHg를 나타낸다고 하였다.

임상병리학적 검사소견 : 혈중 헤모글로빈치, 백혈구 및 백혈구수, 헤마토크리트, 적혈구 침강속도, 혈소판수, 백혈구 감별계산, 뇨검사, 매독검사, 류마티즘 검사등의 임상병리학적 검사를 행하였으며 그결과 모두 정상범위에 해당 되었다.

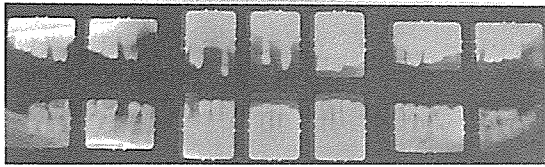


그림 5.

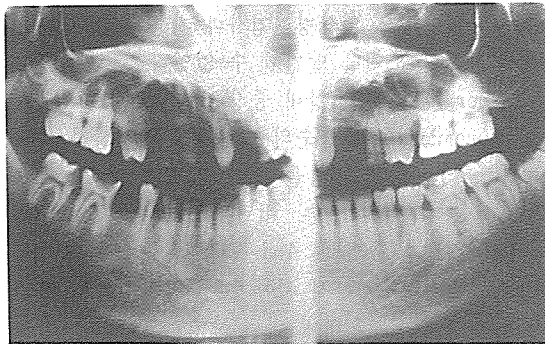


그림 6.

소로 인해 87년 2월 27일 본병원 안과에 내원한후 상기 주소로 본과에 의뢰됨.

가족력 : 환자의 아버지가 색맹인것 이외에는 특별한 소견은 없음.

구강 및 악안면 소견(그림 7~9 참조) : 상악 좌우측 중절치 및 측절치의 결손이 있고 하악 좌우측 중절치의 치관은 경미한 원추형의 형태 이상을 나타내었다. 또한 상악 순측 소대가 상악의 치조돌기 부위까지 연장되어 있으며 상악의 경구개는 V자형으로 깊은 구개궁을 보여주고 있었고 이열구개수와 전방 및 양측 구치부의 교차교합을 관찰할 수 있었다. 구강의 증상으로는 경미한 요형의 측면안모 형태를 나타내었으며 하악전돌증의 양상도 볼 수 있었다.



그림 7.



그림 8.

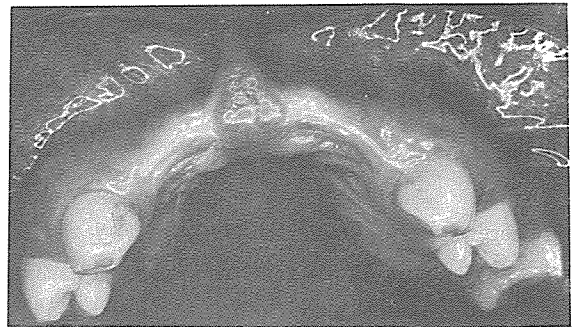


그림 9.

[증례 2]

환자 : ○경○

성별 : 여자

나이 : 만13세

초진 : 1987년 2월 27일

주소 : 부분적 치아결손으로 안과에서 의뢰

병력 : 선천적인 양측 안구의 상방전위와 시력감

방사선 소견(그림 10, 11 참조) : 표준구내필름과 파노라마 사진에서 상악 우측 제 2 소구치와 제 2 대구치 부위에서 미맹출된 왜소치가 관찰되었고 상악 좌측 제 2 소구치, 하악 좌우측 제 2 소구치가 미맹출되어 있었다. 흉부 및 두개부 방사선 사진에서 특이한 이상소견은 보이지 않았다.

안과 소견 : 안과에서 제시한 소견으로는 좌우측

동공의 형태이상 및 좌우측 홍채의 색소침착이상이 있으며 시력은 좌측이 0.2, 우측이 0.06으로, 안압은 우측이 25mmHg, 좌측이 23mmHg로 나타났고 좌우측 사시를 보여주고 있다고 하였다.

임상병리학적 검사소견 : 혈중 헤모글로빈치, 백혈구수, 적혈구수, 헤마토크리트, 적혈구 침강속도, 혈소판치, 백혈구 감별계산, 뇨검사, 매독검사, 류마티즘 검사, 근전도 검사등의 임상병리학적 검사 결과 모두 정상 범위내에 포함되었다.

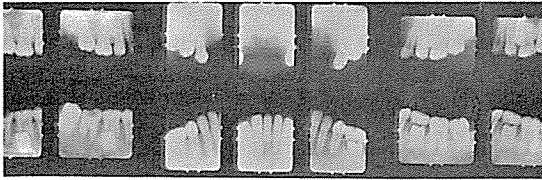


그림 10.

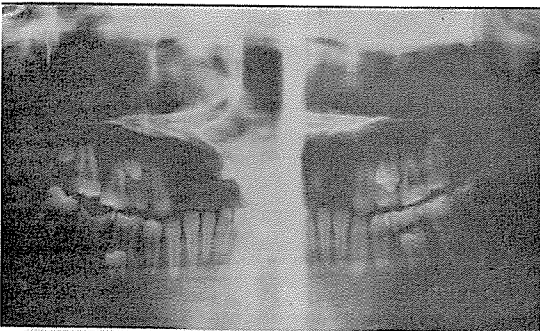


그림 11.

III. 총괄 및 고찰

Rieger증후군은 Vossius²³가 처음으로 부분적 무치증과 안구전실의 기형에 대하여 보고한 이래 1935년 Rieger¹⁹에 의해 유전적인 증후군으로 인식되면서 여러 선학들에 의해 연구보고 되어왔다. 그러나 남녀간의 발생빈도 차이나 인종적인 호발경향에 대한 보고는 드물며 아직 이 증후군의 정확한 원인에 대해서도 확실하게 알려져 있지 않은 상태이다. 이 증후군의 원인으로 Duke-Elder⁴는 안구의 전실을 형성하는 후방 내피성 중배엽 (posterior endothelial mesoderm)의 성장이상으로 생각하였으나 Hagedoorn¹¹은 치아나 동공에 나타나는 외배엽이상 (ectodermal anomalies)으로 인해 중배엽이상에만 근거

를 두고 설명할수 없다고 생각하여 일차적으로 외배엽성 중간기질 (ectodermal mesostroma)의 이상으로 인해 발생된다고 주장하였다. Falls⁶, Harvey와 Burr¹²등은 외배엽 아래에 있는 결체조직을 형성하는 신경능 또는 외배엽성 중배엽이 외배엽으로 구성된 구강상피가 법랑질을 형성하는데 관여한다는 것으로써 치아이상과 안구이상에서 나타나는 외배엽 및 중배엽이상에 대해 설명하였다. 그러나 Waardenburg²⁵는 가계마다 임상적 증상이 다양하게 나타나며 가족력 또한 다양하기 때문에 유전에 대한 확실한 정보와 원인은 명백하지 않다고 주장한 바 있다.

이상의 보고를 총괄해 보면 Rieger증후군은 유전적인 경향이 있는 원인불명의 질환이라고 할 수 있으며 본증례의 경우 환자의 가족력에 있어 3대까지 조사한 결과 뚜렷한 상관관계가 관찰되지 않았으며 특이할 만한 원인요소도 발견할 수 없었다.

임상병리학적 검사소견으로 Langdon¹⁶은 drumstick leukocyte의 존재에 대해, Feingold⁷은 성장호르몬의 감소에 대해 보고하고 있으나 이와같은 소견에 대한 보고는 극히 희소하며, 통상 일반적인 운동능력이나 사회생활에 대한 장애는 없고 지능이나 심리상태도 정상적인 것으로 보고되고 있다. 본증례에 있어서도 임상병리검사나 지능, 심리상태등에서 특이한 소견을 발견할 수 없었다.

Rieger증후군의 구강내 증상으로 Vossius²³가 악간골 (premaxilla)과 상순의 형성부전 비정상적인 하악전치, 구개궁의 이상을 보고하였으며 McGregor¹⁶은 부분적인 치아결손, 법랑질형성부전, 상순의 유합에 대해, Gorlin과 Anderson¹⁰은 영구치와 유치의 맹출지연, 부분적 치아결손, 전치, 견치, 소구치의 원추형 치관형태에 대해 보고하였다. 그리고 Feingold⁷은 상악 유전치의 선천적 결손, 상악 견치, 제 2 소구치, 중절치, 측절치 그리고 제 2 대구치 및 하악 측절치의 선천적 결손, 원추형 유구치, 췌기모양의 유절치, 원추형 상악구치, 구치의 비정상적인 교두수, 영구구치와 하악유치에서 근원심 폭경의 감소, 제 1 대구치의 치근길이 감소, 하악치아의 치수결석, 치궁길이와 폭경의 감소, 양측교차교합과 앵글씨 3급부정교합 양상에 대해 보고한 바 있으며 Langdon¹⁶은 하악 좌우측 중절치와 우측 측절치, 상악좌측 중절치의 크기 감소, 상순 소대

의 절치유두 부착, 하악 우측 유중절치, 좌우측 유중절치, 상악 중절치, 좌우측 측절치, 견치, 제2 소구치, 제1 대구치, 하악 좌측 측절치, 좌우측 제2 소구치의 선천적결손, 그리고 치아형성부전증에 대해 보고하였다. 또한 Wilson²⁴은 상악 좌우측 중절치, 측절치, 제1 소구치, 우측 제2 소구치, 좌우측 제2 대구치, 제3 대구치, 하악 좌측 측절치, 좌우측 견치, 제2 소구치, 좌측 제2 대구치, 좌우측 제3 대구치의 선천적 결손, 원추형의 하악 전치, 제1 대구치의 형성부전에 대해 보고하였다.

본증례에서 선천적 치아결손은 상악전치부와 제2 소구치 부위에서 관찰할 수 있었으며 이것은 상악전치부에서 치아결손이 가장 빈발한다는 Wilson²⁴의 보고와 일치하고 있다. 또한 유형의 안모형태와 가성하악전돌증, 상순소대의 비후등은 상악전치부의 치아결손이 상악의 형성부전을 일으키며 이로인해 상악순측소대가 상악 치조골과 상순에 부착되고 유형의 안모형태를 보인다는 Ellis와 Andrew⁹, Henkes¹³의 보고와 일치하였고 원추형의 치아, 제2 소구치의 맹출지연, 상악치궁의 감소등도 관찰할 수 있었다.

안구에 나타나는 이상으로는 무홍채증, 홍채결손, 홍채나 각막의 유착증, 백내장, 사시, 가성격리증, 녹내장등 다양하게 나타나며^{1,7,8,9,15,16,20} 홍채이상중 가장 호발하는것은 무홍채증과 전방유착증인데 이러한것은 진행성으로 나타나지 않는다. 그러나 녹내장은 가장 일반적으로 나타나는 이차적인 후유증이며 대개 소년, 소녀때 시작되어 적절히 치료되지 않는 경우 진행성으로 될수 있다.¹⁰

본증례에서도 안압의 증가를 관찰할 수 있었으며 홍채의 이상과 시력감소가 관찰되어졌다.

Rieger증후군과 관련되는 다른 이상질환 으로는 지주지증, 다지증, 측만증, 척추후만증, 심장이상, 수두증, 제탈장등 다양하게 나타날 수 있지만 대부분 호발하지 않으므로 중요시 되지는 않는다.^{2,3,7}

본증례에서는 안과질환과 치과질환 이외에 다른 질환은 나타나지 않았다.

이 질환의 진단은 태생때부터 나타나는 안과 관련질환으로부터 질환의 가능성을 나타내며 치과방사선 소견과 임상소견으로써 확진이 가능하다.⁷ 치과치료는 모든 충치 이환 치아의 충전과 결손치아의 수복을 위한 보철치료가 필요로 하며 많은 치

아가 선천적으로 결손되어있기 때문에 나머지 치아의 보존은 꼭 필요하다. 그러므로 이 질환을 가지고 있는 환자는 초기에 발견되어야 하며 예방적 치과치료를 위해 정기적인 구강검진을 필요로 한다.

IV. 결론 및 요약

저자들은 전남대학교 의과대학 부속병원 치과에 내원한 21세의 남자환자와 13세의 여자환자에 대한 구강검진, 임상적 제검사 및 방사선 사진 촬영등의 결과를 토대로 다음과 같은 결론을 얻었다.

1. 3 대까지 가계를 조사한 결과 특이한 유전경향을 발견하지 못하였다.

2. 본증례의 환자들은 일반적인 운동능력에 대한 장애는 없었으며 지능, 정신심리상태 및 임상병리학적 검사소견도 정상적 이었다.

3. 남자환자는 유형의 측방안모형태를 동반하는 가성하악전돌증을 보이며 상악전치와 제2 소구치 부위의 선천적 결손과 상악 좌측 중절치의 원추형 치관을 가지고 있었다. 또한 여자환자는 가성하악전돌증, 유형의 측방안모형태, 비후된 상순소대, 상악 치궁폭의 감소, 상악 전치부의 선천적 결손 및 제2 소구치의 맹출지연을 관찰할 수 있었다.

4. 홍채이상, 시력감소 및 안압증가등의 안과질환이 있었다.

5. 치과 및 안과질환 이외의 관련질환은 나타나지 않았다.

6. 이상의 소견을 종합해 본 결과 Rieger증후군으로 진단되었다.

REFERENCES

1. Allen, L., Burian, H.M. and Braley, A.E.: New concept of development of anterior chamber angle. Arch. Ophthal., 53: 783, 1955.
2. Craford, R.A.D.; Iris dysgenesis with other abnormalities. Brit. J. Ophthal., 51: 438, 1967.
3. Caffey, J.: Chondroectodermal dysplasia: A

- report of three cases. *Amer. J. Roentgen.*, 68: 875, 1952.
4. Duke-Elder, Sir. S.: *System of ophthalmology*. London. 1964. Henry Kimptom, Vol. 3: 73.
 5. Ellis, R.W. and Andrew, J.D.: Chondroectodermal dysplasia. *J. Bone Joint Surg.*, 44: 626, 1962.
 6. Falls, H.F.: A gene producing various defects of the anterior segment of the eyes. *Amer. J. Ophthal.*, 32: 41, 1949.
 7. Feingold, M., Shiere, F., Fogel, H.R. and Donalson, D.: Rieger's syndrome. *Pediatrics*, 44: 564, 1969.
 8. Garland, M.A. and Singer, R.L.: Posterior embryotoxin associated with slit-like pupil and corectopia. *Arch. Ophthal.*, 60: 1104, 1958.
 9. Goldstein, J.E. and Cogan, D.G.: Sclerocornea and associated congenital anomalies. *Arch. Ophthal.*, 67: 761, 1962.
 10. Gorlin, R.J. and Anderson, J.A.: The characteristic dentition of Incontinentia Pigmenti. *J. Pediat.*, 57: 78, 1960.
 11. Hagedoorn, A.: Congenital anomalies of the anterior segment of the eye. *Arch. Ophthal.*, 17: 223, 1937.
 12. Harvey, S.C. and Burr, H.S.: The development of the meninges. *Arch. Neurol.*, 15: 545, 1926.
 13. Henkes, H.E.: Acquired corneal dystrophy. *Brit. J. Ophthal.*, 49: 521, 1965.
 14. Henkind, P., Siegel, I.M. and Carr, R.E.: Mesodermal dysgenesis of the anterior segment. *Arch. Ophthal.*, 73: 810, 1965.
 15. Langdon, J.D.: Rieger's syndrome. *J. Oral Surg.*, 30: 783, 1970.
 16. McGregor, M.: Chondroectodermal dysplasia: Colobomata of iris. *Proc. Rev. Soc. Med.*, 47: 540, 1954.
 17. Pearce, W. and Kerr, C.B.: Inherited variation in Rieger's malformation. *Brit. J. Ophthal.*, 49: 530, 1965.
 18. Reese, A.B. and Ellsworth, R.A.: The anterior chamber cleavage syndrome. *Arch. Ophthal.*, 75: 307, 1966.
 19. Rieger, H.: Beltrage zur kenntnis seltener missbildugen der iris. *Grafe. Arch. Ophthal.*, 133: 602, 1935.
 20. Theodore, C.F.H.: Congenital opacities of the cornea. *Arch. Ophthal.*, 31: 138, 1944.
 21. Unger, L.: Beitrag zur sogen; Dysgenesis mesodermalis corneaet iridis (Rieger). *Ophthalmologia*, 132: 27, 1965.
 22. Vossius, A.: Kongenitale anomalies der iris. *Klin. Mbl. Augenheik.*, 21: 233, 1883.
 23. Waardenburg, P.J., Franceschetti, A. and Klein, D.: *Genetics and Ophthalmology*. Oxford, England, 1961. Blackwell, Vol. 1: 570.
 24. Wilson, J.P.: A case of partial anodontia. *Brit. Dent. J.*, 99: 199, 1955.