

저인산혈증성 구루병 환자의 증례 보고

박윤희 · 최병재 · 이종갑

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

국문초록

저인산혈증성 구루병은 구루병 중에서 보통 용량의 비타민 D 투약 치료에 반응하지 않는 형태로, 성염색체 우성 유전되며, 신세관에서 유기인의 재흡수가 감소되어 생기는 것으로 생각된다. 따라서, 저인산혈증이 특징적 소견이며, 혈청 내 알카리성 인산효소 활성이 증가되어 있고, 혈청 칼슘 농도는 보통 정상 범주에 속한다.

치과적 소견으로 특징적인 것은 임상적으로 건전한 치아에서 나타나는 다수의 자발적 치근단 농양과 농루이며, 치아의 맹출지연과 법랑질 저형성증도 관찰할 수 있다. 치과 방사선적으로는 치수각이 현저히 신장되어 있고, 때로는 상아법랑경계까지 연장되어 있으며, 치아주위 치조백선의 약화나 상실, 비정상적 치조골 소주 양상을 관찰할 수 있다.

본 환아는 저인산혈증성 구루병으로 진단되어 투약 치료 중이며, 구강검사 결과 특징적 치과소견인 다수의 자발적 치근단 농양과 농루, 치수각의 현저한 신장 및 치아 맹출지연이 관찰되어 이의 구강 및 방사선 소견에 대해 보고하는 바이다.

주요어 : 다수의 치근단 농양, 비타민 D 저항성 구루병, 저인산혈증, 저인산혈증성 구루병

I. 서 론

구루병은 비타민 D 결핍으로 인해 치아조직의 형성부전 및 골조직의 연화를 가져오는 질환으로, 유아나 어린이에서 호발한다. 구루병은 비타민 D 투약치료의 반응 여부에 따라 크게 비타민 D 의존성과 비타민 D 저항성으로 나눌 수 있는데, 비타민 D 의존성 구루병은 보통 용량의 비타민 D에 의해 치유되는 통상적인 구루병을 말하며, 상염색체 열성 유전되고, 비타민 D 저항성 구루병은 임상적으로는 보통 구루병과 구별되지 않으나, 비타민 D의 대량 투여로도 개선되지 않고 성염색체 우성 유전되는 가족성 질환이다¹⁾.

비타민 D 저항성 구루병은 저인산혈증성 구루병이라고도 하며, 신세관에서 인이 재흡수되는 기능 이상으로 인해 저인산혈증이 뚜렷하게 나타나며, 혈청 내 알카리성 인산효소 활성이 증가되어 있고, 혈청 칼슘 농도는 보통 정상이다²⁾. 보통 어린이가 걸음마를 시작할 때 질병을 알게 되며, 특징적으로 체중으로 인해 다리가 변형되고, 성장 장애로 인해 신장이 작으며, 두개골 변형과 척추의 후만, 측만 및 전만의 변형이 나타나며, 손목과 발목 관절의 종창이 생기게 된다^{1,3,4)}. 방사선 소견으로는 장골 말단부의 종창과 장골에서 궁모양 휘어짐과 짧은 뼈가 관찰되며, 가성골절 양상이 흔히 발생되고, 두개골의 변형과 주요 근육 부착부의 골융기가 나타나게 된다^{2,5)}.

치과적 소견으로 가장 특징적인 것은 임상적으로 건전한 치

아에서 나타나는 다수의 자발적인 치근단 농양과 농루이며⁶⁾, 치아의 맹출 지연과 법랑질 저형성증도 관찰할 수 있다. 치과 방사선적으로는 치수각이 현저히 신장되어 있으며, 때로는 상아법랑경계까지 연장되어 있고, 치아주위 치조백선의 약화나 상실, 비정상적인 치조골 소주 양상을 관찰할 수 있다^{1,5,19)}.

본 증례는 상악 우측 전치부의 맹출지연을 주소로 내원한 환아로, 저인산혈증성 구루병의 특징적 소견을 보였으며, 많은 치과적 문제가 관찰되어 이를 보고하는 바이다.

II. 증 례

12세 2개월된 남환으로 상악 우측 전치부의 맹출지연 등 치과적 문제를 상담하고 싶다는 것을 주소로 내원하였으며, 93년에 본원 소아과에서 저인산혈증성 구루병으로 진단받은 후, 현재까지 투약치료 중이다. 과거 치과 병력은 특이사항이 없었고, 가족력 검사에서도 유전성 여부는 발견할 수 없었다. 방사선 소견을 보면, 발목에서 장골 골단판의 불규칙한 넓어짐과 중간부의 fraying, 경골과 비골에서 다수 가성골절을 관찰할 수 있고, 생화학적 소견으로 혈청 내 칼슘 농도는 정상이었으며, 알카리성 인산효소 활성은 증가되었고, 유기인 농도는 감소된 것을 관찰할 수 있었다.

임상소견에서 상악 우측 전치부의 맹출지연으로 인해 상악 좌측 중절치와 측절치가 근심이동된 양상을 보였으며, 상악 우

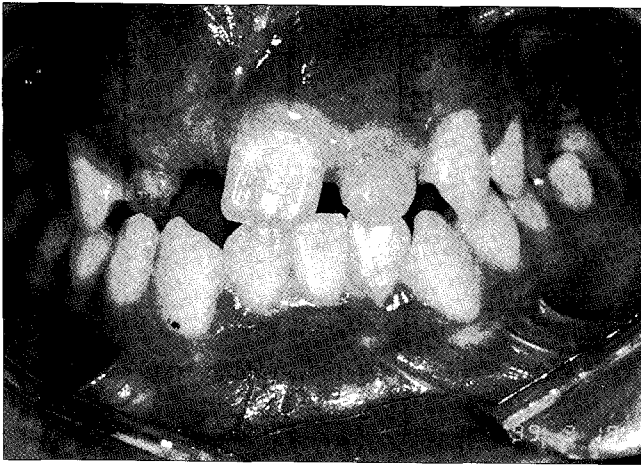


Fig. 1. Intraoral photograph(frontal view).

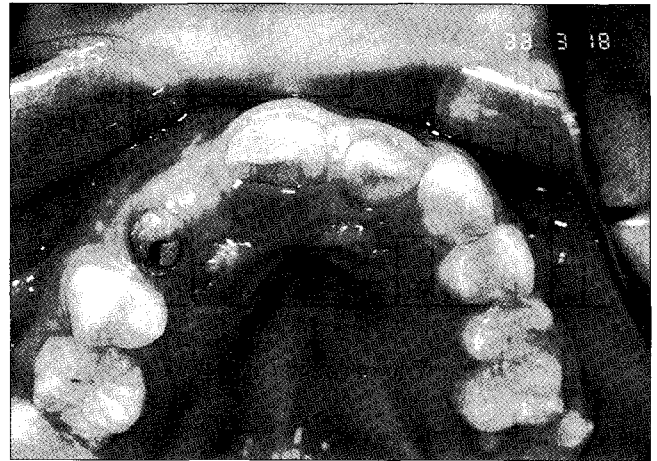


Fig. 2. Intraoral photograph(maxillary occlusal view).

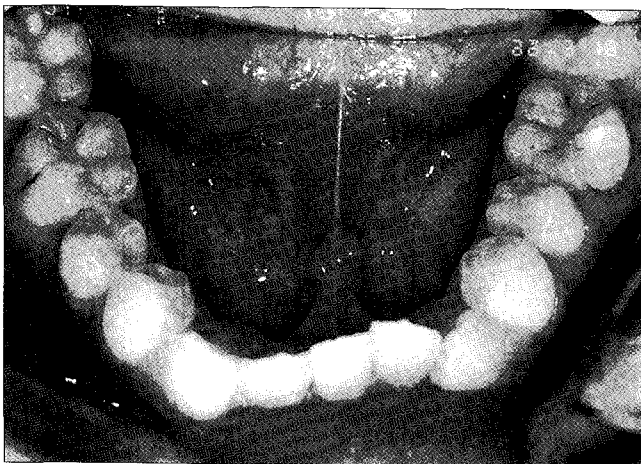


Fig. 3. Intraoral photograph(mandibular occlusal view).

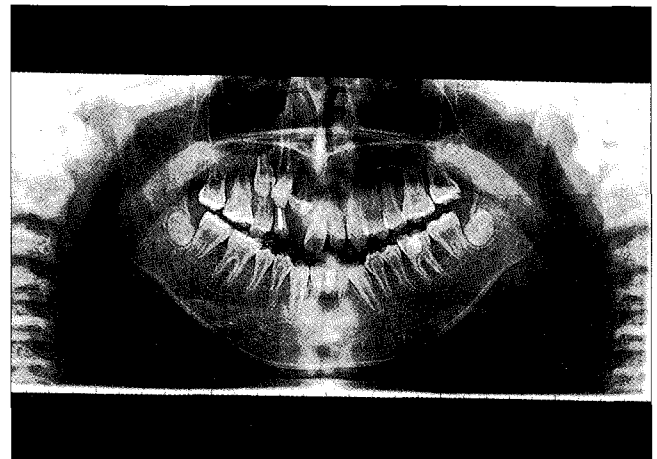


Fig. 4. Panoramic radiograph.

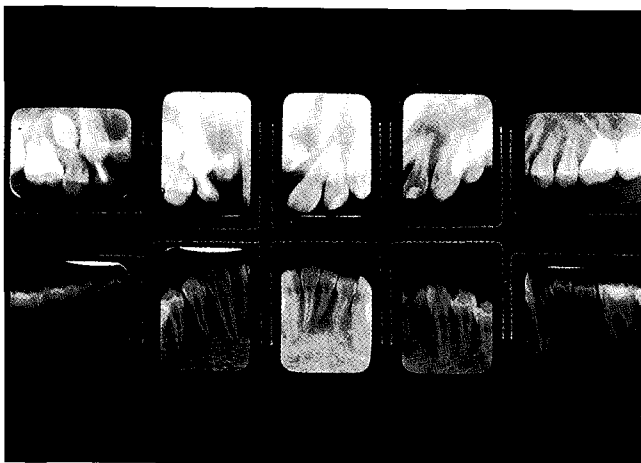


Fig. 5. Periapical radiograph.

측 유견치가 만기잔존되어 있었고, 하악 우측 중절치가 선천적 결손되어 있었다. 그 이외에 심한 치아우식증으로 인한 치질 파괴, 미세파절이나 치주병변등의 소견은 관찰되지 않았다(Fig. 1, 2, 3).

치과 방사선 소견으로 전반적으로 큰 치수강과 치수각 신장, 상아질 불투과성 감소, 치조백선 약화와 상실, 비정상적 치조골

소주양상을 관찰할 수 있었다(Fig. 4). 또한 저인산혈증성 구루병의 특징적 소견인 임상적으로 병변이 없는 치아에서 치근단 방사선 투과성 병소를 상악 우측 중절치, 좌측 중절치 및 측절치에서 관찰할 수 있으며, 상악 우측 중절치, 하악 좌측 중절치 및 좌우측 측절치의 심한 만곡치와 상악 우측 측절치, 견치 및 제2소구치의 중첩매복 양상을 관찰할 수 있었다(Fig. 5).

Ⅲ. 총괄 및 고찰

1937년 Albright 등⁶⁾은 구루병 중에서 보통 용량의 비타민 D 투여에 반응하지 않으며, 과인산노증과 저인산혈증 소견을 보이는 증례를 처음 보고하였고, 1958년 Winters 등⁷⁾은 저인산혈증성 구루병이 유기인의 신세관에서 재흡수 감소로 발생된다고 하였으며, 성염색체 우성 유전되는 가족성 질환임을 보고하였다. 1960년 Harris와 Sullivan⁸⁾은 특징적 구강증상으로 정상치아에서 나타나는 다수의 자발적 치근단 농양, 치아의 맹출 지연 및 불명확한 치조백선 등을 나타냄을 보고하였으며, 1966년 Achard 등^{9,15,16)}은 유구치의 조직학적 검사로 심부 상아질에 저석회화된 관간상아질이 풍부하여 자발적 치아 농루 및 농양의 원인이 된다고 하였다. 1984년 Seow 등¹⁰⁾은 치아상

태를 기준으로 등급을 분류하고, 이에 따른 체계적인 예방치료의 필요성을 강조하였다.

저인산혈증성 구루병에서는 특징적으로 치근단 농양이 자발적으로 발생할 수 있기 때문에 예방치료가 강조되고 있다. 1969년 Gardener 등¹¹⁾은 유치에서 치수절단술 시행 후 기성금관을 수복해 줄 것을 추천하였으며, 1979년 Gallo와 Merle^{12,17)}는 유치에 예방적 교합면 아말감 수복을 시행해 줄 것을 추천하였다. 1983년 Yoshiaki 등^{2,18)}은 두 방법 모두 예후가 불확실하며 완전금관이 가장 효과적인 술식이라고 하였고 따라서, 유치에서 치아가 건전할 때 최소한의 삭제 시행 후 기성금관을 수복할 것을 추천하였다. 1986년 Seow 등¹³⁾은 영구치열에서 농양형성을 방지하기 위해서 더 적극적인 예방법이 필요하다고 하였으며, 제1대구치 맹출 직후 교합면을 산부식복합레진으로 덮고, 치아가 충분히 맹출되면 기성금관으로 수복할 것을 추천하였다.

Seow 등¹³⁾은 비타민 D 저항성 구루병에서 치과소견이 다양하게 발견되는 것에는 다양한 인자가 관계된다고 하였다. 먼저, 질병의 심각성을 결정하는 것으로 유전적 인자를 생각할 수 있으며, 성별관계에서는 여아가 남아보다 질병의 강도가 약하게 나타나는데, 그 이유는 여아에서는 정상적 X-염색체에 의해 부분적 보호가 이루어지는 것으로 생각될 수 있고, 호르몬 같은 다른 인자의 영향도 있다고 하였다. 전신적인 약물치료 시작 시기도 중요한 영향을 미치는데, 인산염과 calcitriol을 경구 투여함에 따라 치아 석회화가 향상되며, 치근단 농양이 예방될 수 있다고 하였다.

이 질환의 감별진단으로 여러 질환이 고려될 수 있다⁵⁾. 먼저, 다발성 치아우식증에 의한 치근단 농양은 식이습관과 치질과파동반이 특징적이고, 외상에 의한 것은 외상경험이 있으며 손상 치아에만 국한되어 증상이 나타나는 것으로 진단할 수 있다. 부갑상선 항진증은 어린이에서 잘 발생되지 않으며, 전신적 증상으로 골재흡수가 증가되어 골의 수산화인회석 구조에서 칼슘과 인이 모두 분비되고, 혈청 칼슘 농도가 현저히 증가되어 있으며, 고칼슘뇨증이 또한 특징이라는 것이다. 골형성 부전증, 골다공증, 골연화증, 신성구루병 및 만성신부전 등의 질환은 혈청 인 농도 평가로 구별할 수 있다. Fanconi 증후군은 전반적 골격 미상과 함께 교합면의 법랑질 저형성증이 나타나는 것이 특징이며, 비타민 D 의존성 구루병과는 보통 용량의 비타민 D에 반응을 나타내는 것으로 구별할 수 있다.

저인산혈증성 구루병의 치료로는 1,25-Dihydroxy-cholecalciferol 형태의 비타민 D를 보통 용량보다 작게 하여 인산염과 혼합 투여하는 것이 추천되며, 이 약물에 잘 반응하는 것으로 알려져 있다^{4,20,21)}.

IV. 요약

연세대학교 치과병원 소아치과에 내원한 저인산혈증성 구루병 환아에서 임상검사 및 방사선 검사 결과, 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 특징적 치과소견으로 다수의 자발적 치근단 농양 및 농루, 치수각의 현저한 신장, 치아 맹출지연을 관찰할 수 있었다.

2. 치수각의 현저한 신장과 저석회화된 관간상아질로 발생되는 임상적으로 건전한 다수의 치아에서의 치근단 농양 및 농루를 예방하기 위해 더 적극적인 예방치료가 필요하며, 주기적 검사와 치료가 필요하리라 사료된다.

참고문헌

1. Shafer WG, Hine MK, Levy B : A textbook of oral pathology, ed 4, Philadelphia, W.B. Saunders Co., 640-646, 1983.
2. Yosufuku Y, Kohno N, Tsutsumi N et al. : Dental management of familial hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: report of case. J Dent Child 50:300-303, July-August 1983.
3. Vasilakis GJ, Nygaard VK, Dipalma DM : Vitamin D resistant rickets. A review and case report of adolescent boy with a history of dental problems. J Oral Med 35:19-26, January-March 1980.
4. Kikuchi K, Okamoto T, Nishino M et al. : Vitamin D-dependent rickets Type II, report of three cases. J Dent Child 55:465-468, November-December 1988.
5. Cohen S, Becker GL : Origin, diagnosis, and treatment of the dental manifestations of vitamin D-resistant rickets: review of the literature and report of case. JADA 92:120-129, J-anuary 1976.
6. Albright F, Butler AM, Bloomberg E : Rickets resistant to vitamin D therapy. Am J Dis Child 54:529-547, Sept 1937.
7. Winters RW et al. : A genetic study of familial hypophosphatemia and vitamin D-resistant rickets with a review of the literature. Med 37:97-142, May, 1958.
8. Harris R, Sullivan HR : Dental sequelae in deciduous dentition in vitamin D-resistant rickets: case report. Aust Dent J 5:200-203, Aug 1960.
9. Achard HO, Witkop CJ : Hereditary hypophosphatemia(vitamin D-resistant rickets) presenting primary dental manifestations. Oral surg 22:184-193, Aug 1966.
10. Seow WK, Brown JP, Tudehope DA et al. : Dental defects in the deciduous dentition of premature infants with low birth weight and neonatal rickets. Pediatr Dent 6:88-92, June 1984.
11. Gardener DE, Davis WB, Precott GH : Hereditary hypophosphatemia. J Dent Child 36:199-216, 1969.
12. Gallo LG, Merle SG : Spontaneous dental abscesses in vitamin D-resistant rickets: reports of case. J Dent Child 46:327-329, July-August 1979.

13. Seow WK, Latham SC : The spectrum of dental manifestations in vitamin D-resistant rickets: implications for management. *Pediatric dent* 8:245-250, September 1986.
14. Seow WK, Needleman HL, Holm IA : Effect of familial hypophosphatemic rickets on dental development: a controlled, longitudinal study. *Pediatr Dent* 17(5):346-350, 1995.
15. Tracy WE, Steen JC, Steiner JE et al. : Analysis of dentine pathogenesis in vitamin D-resistant rickets. *Oral Surg* 32:38-44, July 1971.
16. Abe K, Ooshima T, Lily TSM et al. : structural deformities of deciduous teeth in patients with hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets *Oral Surg* 65:191-198, February 1988.
17. Rakoca M, Keating J, Johnson R : Management of primary dentition in vitamin D-resistant rickets. *Oral Surg* 54:166-171, August 1982.
18. Breen GH : Prophylactic dental treatment for a patient with vitamin D-resistant rickets: report of case. *J Dent Child* 53:38-43, January-February 1986.
19. Özkan S, Ücök Z, Algöl F : Dental manifestations of familial hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets: report of case. *J Dent Child* 51:448-450, November-December 1984.
20. Lamas M, Hietala EL, Simil S, et al. : Oral manifestations of familial hypophosphatemic rickets after phosphate supplement therapy: a review of the literature and report of case. *J Dent Child* 58:328-24, 1991.
21. Carpenter TO : New perspectives on the biology and treatment of X-linked hypophosphatemic rickets. *Pediatric Endocrinology* 44(2):443-466, April 1997.

Abstract

HYPOPHOSPHATEMIC RICKETS : CASE REPORT

Yoon-Hee Park, D.D.S., Byung-Jai Choi, D.D.S., Ph.D., Jong-Gap Lee, D.D.S., Ph.D.

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University

Hypophosphatemic rickets is lack of response to physiologic doses of vitamin D, different from the vitamin D-dependent rickets. It is inherited in an X-linked dominant fashion. The prime features of this disorder are lowered serum phosphate levels, elevated serum alkaline phosphatase and normal serum calcium levels.

The dental manifestation often include apical radiolucencies, abscess and fistulas of clinically sound teeth. Dental radiographs show ricketic bone trabeculations, absent or abnormal lamina dura and abnormal cementum.

This case which was diagnosed to hypophosphatemic rickets, showed multiple spontaneous periapical abscess and gingival fistula, enlarged pulp chambers, extension of the pulp horns into the cusp tips and delayed eruption.

Key Words : Hypophosphatemia, Hypophosphatemic rickets, Multiple gingival fistula, Vitamin D-resistant rickets