

## 증례 보고 : Russell-Silver Syndrome

이 진 · 장기택 · 김종철

서울대학교 치과대학 소아치과학교실 및 치학연구소

### 국문초록

러셀-실버 증후군(Russell-Silver syndrome)은 출생시 저신장, 편측성 비대칭과 성기관 발육의 다양성 및 그 외 cafe-au-lait 반점, 만지증 등의 특징과 태아기부터 발현되는 성장지연을 보이는 질환이다. 이 신드롬과 관련된 안면 특징은 작고 삼각형의 얼굴과 짧은 안면고경, 구각부가 아래로 처진 입모양(shark's mouth), 작은 하악골과 흔히 좌우 비대칭이 있는 것이다. 현재까지 보고되고 있는 러셀-실버 증후군의 주요한 구강내 소견은 높은 구개궁(high-arched palate), 맹출 지연, 왜소치와 총생이다. 현재까지 세계적으로 약 150 증례가 보고되고 있으나, 치의학적으로는 극히 드물다.

본 증례는 출생전 성장지연, 저신장, 저체중 등 임상소견을 통해 러셀-실버 증후군으로 진단받았고 성장호르몬 치료를 받았고, 현재 치료 중이다. 이 두 증례를 통해 러셀-실버 증후군의 구강내 특징을 보고하고, 관련 문헌을 고찰해 보고자 한다.

**주요어** : 성장 지연, 만지증, 비대칭, 상어입, 총생

### I. 서 론

러셀-실버 증후군은 출생시 저신장, 편측성 위축(hemiatrophy) 혹은 비대칭과 성기관 발육의 다양성으로 특징되는 태아기 성장 결핍증의 하나이다<sup>1,2)</sup>. 이것은 1953년 Silver와 1954년 Russell에 의해 각각 발표되었으나, 현재는 이를 통합하여

러셀-실버 증후군(Russell-Silver syndrome)으로 명명한다<sup>3)</sup>. 일반적으로 환자는 4가지 주증상 중 3가지 이상을 나타내야 하며, 1가지 이상의 부증상을 동반하면 진단을 확신할 수 있다 (Table 1)<sup>4,5)</sup>. 이 증후군의 원인은 아직까지 알려지지 않고 있지만<sup>6)</sup>, Bernard 등<sup>7)</sup>은 러셀-실버 증후군 혹은 태생기부터 성장 지연을 보이는 환아에서 7번 염색체의 maternal uni-

**Table 1.** Silver's criteria for the syndrome

|                      |  |
|----------------------|--|
| Face                 | triangular   |
| Facial height        | decreased  |
| Symmetry             | hemiatrophy in Silver variant                        |
| Mandible             | hypoplastic or normal                                |
| Mouth                | down-turned corners(shark's mouth)                   |
| Palate               | high arched or normal                                |
| Tooth size           | microdontia to larger than normal in width           |
| Dentition            | normal color and texture                             |
| Eruption             | normal pattern                                       |
| Crowding             | hypoplastic mandible                                 |
| Congenitally missing | maxillary lateral incisors and four second premolars |
| Ramus height         | reduced  |
| Gonial angle         | increased  |
| Condyles             | blunted  |

**Table 2.** Oral manifestations of Russell-Silver syndrome

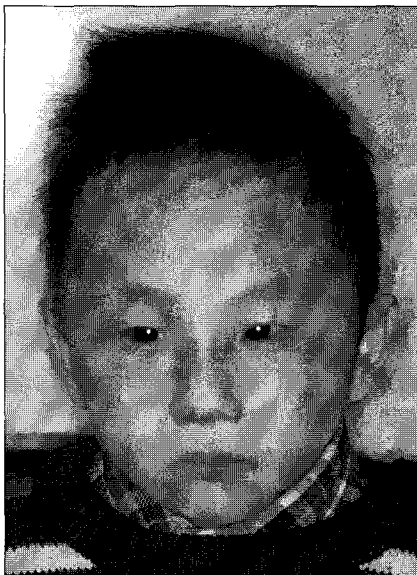
|  |
|--|
| Major manifestations                                       |
| 1. Shortness of stature                                    |
| 2. Significant asymmetry                                   |
| 3. Small size despite being born at birth                  |
| 4. Variations in the pattern of sexual development         |
| a) Elevated urinary gonadotropins                          |
| b) Early sexual development                                |
| c) Premature estrogenization of urethral or vaginal mucosa |
| d) Retarded bone-age in relation to sexual development     |
| Minor manifestations                                       |
| 1. Short 5th fingers                                       |
| 2. Incurved 5th fingers                                    |
| 3. Triangular shape to face                                |
| 4. Turned-down corners of the mouth                        |
| 5. Cafe-au-lait areas of pigmentation of skin              |
| 6. Syndactylism  |

parental disomy를 보고하였고, Yoshihashi 등<sup>8)</sup>은 출생전과 출생후 성장지연과 비정상적인 외모를 보이는 러셀-실버 증후군 환자의 10%에서 7번 염색체의 변이(mutation)가 있었다고 발표하였으며, 이는 러셀-실버 증후군의 발현에 기여하는 것이라 증명하였다. 세계적으로 약 150 증례 정도가 보고되고 있지만, 국내에서는 아직 치의학적으로 보고된 바 없다<sup>9)</sup>. 이에 저자는 러셀-실버 증후군 환자의 구강내 소견에 대해 보고하고, 이에 해당하는 문헌을 고찰하여 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다(Table 2).

## II. 증례 보고

[증례 1]

· 환 자 : 김 ○○. 4세10개월/남자.

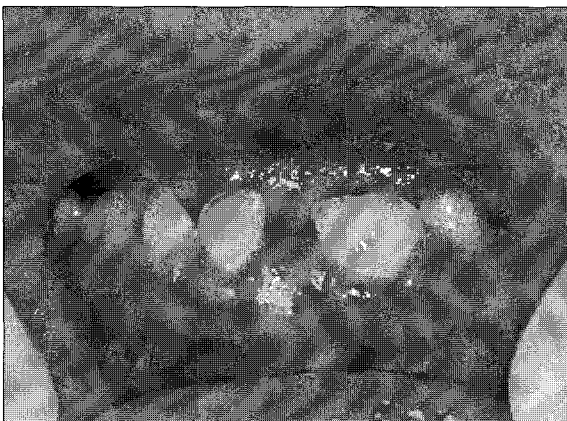


**Fig. 1.** The facial appearance of the patient.

- 주 소 : 하악 유전치부의 동요도와 통증
- 과거 의과적 병력 : 출생시 서울대학교 병원 소아과에서 러셀-실버 증후군으로 진단 받고, 현재까지 성장호르몬 치료 받고 있다.
- 과거 치과적 병력 : 1999년 7월 하악 전치부 외상으로 하악 우측 유전치 발거되었다.
- 임상적 소견 : 신장 82cm, 체중 8kg로 동일 연령의 다른 아동에 비해 저신장과 저체중을 나타냈고, 삼각형의 얼굴과 왼쪽에 약간의 위축을 보였다. 또한 구각부가 아래로 처진 상어입 모양(shark's mouth)이었으며, 양측성 만지증과 다섯 번째 손가락이 짧고 안으로 구부러져 있었다(Fig. 1, 2).
- 구강내 소견 : 하악 우측 유전치는 발거된 상태였고, 하악 좌측 유중절치, 유측절치가 융합되어있었으며, 하악 전치부는 전반적으로 약 2도의 동요도를 보였다. 전체 치아의



**Fig. 2.** Bilateral clinodactyly and short, inturned 5th fingers.



**Fig. 3.** Intraoral view of mandibular anteriors.



**Fig. 4.** Panoramic radiographic view.



Fig. 5. Intraoral radiographic view of mandibular anteriors.

형태와 색은 정상이었으나 크기가 작았고, 중등도의 총생을 나타냈다(Fig. 3).

- 방사선 소견 : 파노라마 사진상에서 전반적으로 작은 악골과 치아, 하악 좌측 중절치의 선천적 결손이 관찰되었고, 전 치열의 치근 발육과 치조골 지지가 부족하였다. 치령은 역령과 동일하였다. 구강내 방사선 사진에서 하악 유전치 부가 부유치(floating teeth)가 관찰되었고, 계승되는 영구 전치의 형태가 비정상이었다(Fig. 4, 5).

(증례 2)

- 환 자 : 오 ○○. 17세 6개월/남자.
- 주 소 : 정기적인 구강검사.
- 과거 의학적 병력 : 출생시 Russell-Silver syndrome으로

진단받은 후, 약 2년간만 성장호르몬 치료 받았으며, 현재는 중단한 상태이다.

- 과거 치과적 병력 : 심한 총생을 주소로 1995년 2월에 교정치료를 시작하였고, 4개의 소구치를 발거한 후, 고정성 교정장치로 치료받았으며, 현재는 보정단계이다.
- 임상적 소견 : 신장은 동일 연령대와 거의 비슷하였으나, 전반적인 근육조직의 부족으로 마른 체격을 보였다. 삼각형의 얼굴과 상어입 모양을 나타냈으며, 안면의 현저한 비대칭이 있었다. 양손의 만지증과 짧고 안으로 구부러진 다섯 번째 손가락을 관찰할 수 있었다(Fig. 6).
- 방사선 소견 : 파노라마상에서 선천적 결손치는 없었으며, 치열의 정상적인 발육이 관찰되었고, 치령은 역령에 비해 약 3년 정도 적었다(Fig. 7-a, 7-b).
- 측모두부계측 소견 : Ricketts의 분석법에 따른 계측에서

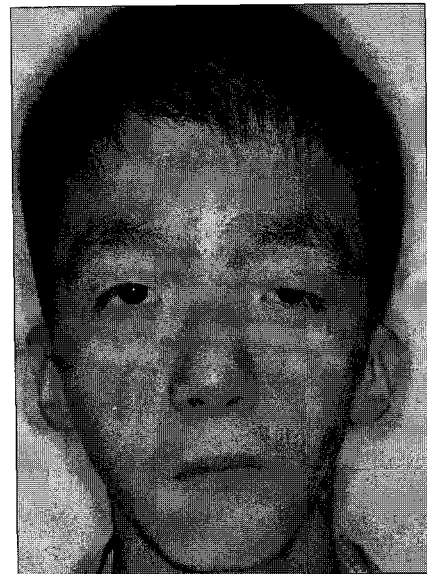


Fig. 6. The facial appearance of the patient.

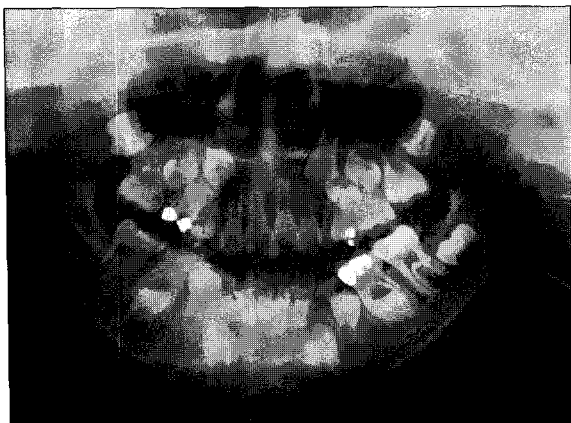


Fig. 7-a

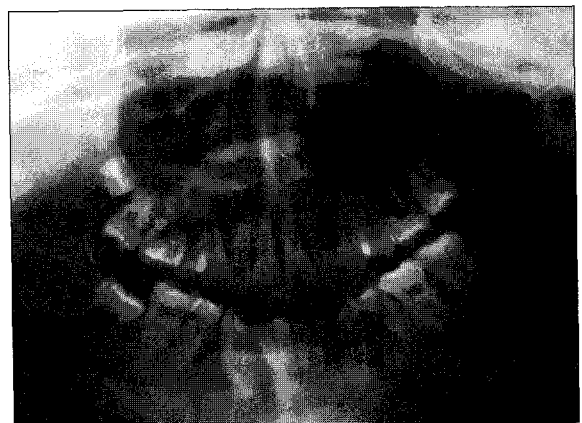


Fig. 7-b

Fig. 7. Panoramic radiographic view before(a) and after orthodontic treatment 5 years later(b).

한국의 정상 아동에 비해 짧은 두개저의 길이를 나타냈으며, 하악체의 길이는 정상이었으나, 하악지의 높이는 낮게 나타났다. 또한 하악각이 정상보다 큰 둔각을 나타냈다.

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

러셀-실버 증후군의 진단은 임상적 특징을 기초로 하는데, 이번 증례에서와 같이 특히 성장 지연의 출생전 발현이 중요하다<sup>3,9)</sup>. 그러나, 대부분은 catch-up growth의 기간이 있어서 결과적으로 신장은 크게 차이가 나지 않는다<sup>10)</sup>. 성장호르몬 치료는 과거에는 대체적으로 효과가 없는 것으로 받아들여졌으나<sup>11)</sup>, Azcona와 Stanhope<sup>12)</sup>, Stanhope 등<sup>13)</sup>은 성장 호르몬 치료를 2년, 3.7년, 6년간 받았던 러셀-실버 증후군 환자 3명에서 치료후에도 "catch-down growth" 없이 정상적으로 성장하였고 보고한 바 있다. 또한, Theintz 등<sup>14)</sup>은 성장호르몬 대체요법을 받은 러셀-실버 증후군 환자에서, 뇌하수체 기능부전증 같은 다른 성장호르몬 결핍 아동에서 관찰된 것과 동일한 catch-up growth를 보였다고 하였다. 한편, Tanner 등<sup>15)</sup>은 39명의 러셀-실버 증후군 환자의 성장 발육을 추적 조사하여 평균 4.6세의 연령에서 표준 신장과 약 -3.6 SD(standard deviation) 정도의 차이가 나며, 더 성장할 가능성이 남아있다고 하였다.

러셀-실버 증후군에서 성장 결핍은 태아기부터 시작되고, 골격 외에도 근육 및 지방 조직도 해당되어 골격이 약하고 근육조직과 지방조직이 적어 신장에 비해 저체중을 나타낸다. Frank 등<sup>3)</sup>은 러셀-실버 증후군의 3 증례에서 정상 아동과 비교한 결과, 정상적인 성장 속도의 1/2~2/3 정도이며 체중의 증가는 이보다 더 느리게 진행된다고 보고하였다. 본 증례에서는 전반적인 신체 크기는 작았고, 근육 조직이 적고 지방조직이 거의 없어 매우 야윈 체격을 나타냈다. 근육의 저발육과 결핍은 이차적으로 근육 약화를 유발하여 결과적으로 대운동 능력(gross motor skill)이 저하되는 것으로 보고되고 있다<sup>3,9)</sup>. 증례 2에서, 머리의 크기는 정상 범위에 속했으나, 약간 하악의 저성장이 있었고, 앞이마가 돌출되어 있었다(frontal bossing). 이러한 측모는 위수두증(pseudohydrocephalus)과 감별해야 하고, 출생 직후의 진단학적 자료로 이용될 수 있다.

러셀-실버 증후군에서는 두개골의 성장 지연으로 비정상적으로 큰 전천문을 관찰할 수 있다. 이 때문에 안면과 체격에 비해 큰 머리를 보여 수두증으로 초기 진단을 내리기 쉽다<sup>9)</sup>. 원인은 확실하지 않지만 저혈당증이 보고되고 있고, 이것이 작은 신체 크기에 비해 상대적으로 큰 두개 때문인 것으로 추측하고 있다<sup>14)</sup>. Cafe-au-lait 반점이 이 증후군에서 흔하게 나타나지만 이번 증례에서는 관찰되지 않았다. 과거에는 초기 진단학적 근거로 조기 성적 성숙에서 gonadotropin의 정상 수준까지 포함하는 성기관 발육의 변이(variation)를 들었지만<sup>15)</sup>, 최근 연구에서는 전체 러셀-실버 증후군 중 34% 정도에서만 나타나는 것으로 보고되고 있다<sup>9)</sup>.

러셀-실버 증후군은 특징적으로 안면 모양이 삼각형이고, 구

각부가 아래로 처진 입모양을 나타낸다. 가끔 인중이 위로 들려 있어서 "상어입 모양"처럼 보이는 경우가 많다<sup>5,6)</sup>. 구강내 소견은 일반적으로 정상적인 치아수, 형태, 색조를 나타내며, 정상적인 맹출 양상을 보이지만, 작은 악골 때문에 대부분 심한 충생을 동반한다<sup>9)</sup>. 드물게 선천적 결손치가 보고되고 있고<sup>16)</sup>, 영구치열에서 약 0.2%의 빈도로 전반적인 왜소치가 보고되었다<sup>17)</sup>. 이와 같이 치관 크기가 작은 것은 저체중과 내분비 장애, 특히 조기에 시작된 뇌하수체 왜소증(pituitary dwarfism)과 연관이 깊다. Taussig 등<sup>16)</sup>은 러셀-실버 증후군 환자에서 뚜렷한 치근형성과 맹출 장애가 있었다고 하였으며, 이것은 cystic fibrosis에 의한 것이라고 언급하였다. 최근에 Bedi와 Moody<sup>18)</sup>는 러셀-실버 증후군을 가진 아동의 하악 제1유구치와 제2유구치가 융합된 "primary double molar tooth"를 보고한 바 있다.

### Ⅳ. 요 약

저자는 러셀-실버 증후군 환자 두 명에 대해 임상적, 방사선학적으로 관찰을 하여 다음과 같은 지견을 얻었다. 러셀-실버 증후군은 전신적으로 저체중, 저신장 등의 성장지연의 출생전 발현이 특징적으로, 진단학적 근거가 되고, 그 외 편측성 위축, 성기관 발육의 다양성, 만지증과 삼각형의 얼굴모양 등을 나타낸다. 구강내 소견으로는 심한 충생, 짧은 두개저 길이, 약간 저형성된 하악골과 감소된 안면고경 등이 있다.

### 참고문헌

1. Silver HK, Kivasu W, George J : Syndrome of congenital hemihypertrophy, shortness of stature, and elevated urinary gonadotropins. *Pediatrics* 12:368-376, 1953.
2. Silver HK : Asymmetry, short stature, and variations in sexual development. *Am J Dis Child* 107:494-515, 1964.
3. Frank JG, Smith DW, Summit RL : The Russell-Silver syndrome without asymmetry. *J. Pediatr* 79:775-781, 1971.
4. Moseley JE, Moloshok RE, Freiburger RH : The Silver syndrome: congenital asymmetry, short stature and variations in sexual development. *Am J Roentgenol* 97:74-81, 1966.
5. Reister HC, Scherz RG : Silver syndrome. *Am J Dis Child* 107:410-416, 1964.
6. Stool S, Cohen P : Silver's syndrome. *Am J Dis Child*, 105:199-203, 1963.
7. Bernard LE, Peneherreria MS, Van Allen MI, et al. : Clinical and molecular findings in two patients with

- Russell-Silver syndrome and UPD7: comparison with non-UPD7 cases. *Am J Med Genet* 87:230-236, 1999.
8. Yoshihashi H, Maeyama K, Kosaki R, et al. : Imprinting of human GRB10 and its mutations in two patients with Russell-Silver syndrome. *Am J Hum Genet* 67:476-482, 2000.
  9. Claire LC, Richard KW : Russell-Silver syndrome: microdontia and other pertinent oral findings. *J Dent Child* 54:201-204, 1987.
  10. Moss SH, Switzer HE : Congenital hypoplastic thumb in the Silver syndrome—a case report and review of the upper extremity anomalies in the world literature. *J Hand Surg* 8:480-486, 1983.
  11. Tanner JM, Lejarraga H, Cameron N : The natural history of the Silver-Russell syndrome: a longitudinal study of thirty-nine cases. *Pediatr Res* 9:611-623, 1975.
  12. Azcona C, Stanhope R : Absence of catch-down growth in Russell-Silver syndrome after short-term growth hormone treatment. *Horm Res* 51:47-49, 1999.
  13. Stanhope R, Albanese A, Azcona C : Growth hormone treatment of Russell-Silver syndrome. *Horm Res* 49(Suppl 2):37-40, 1998.
  14. Theintz G, Alfonso Lopes L, Schorderet D : Growth in a case of Russell-Silver syndrome treated for hypopituitarism. *J Med Genet* 26:583-585, 1989.
  15. Curi JFJ, Vanucci RC, Grossman H, et al. : Elevated serum gonadotropins in Silver's syndrome. *Am J Dis Child* 114:658-661, 1967.
  16. Taussig LM, Braunstein GD, White BJ, et al. : Silver-Russell dwarf. *J Pediatr* 80:827-829, 1972.
  17. Shafer WG, Hine MK, Levy BM : *A Textbook of Oral Pathology*. Philadelphia. W.B. Saunders Co., pp 34-35, 1983.
  18. Bedi R, Moody GH : A primary double molar tooth in a child with Russell-Silver syndrome. *Br Dent J* 171:284-286, 1991.

**Abstract**

**CASE REPORTS : RUSSELL-SILVER SYNDROME**

Jin Lee, D.D.S., Ki-Taeg Jang, D.D.S., M.S.D., Ph.D., Chong-Chul Kim, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

*Department of Pediatric Dentistry and Dental Research Institute,  
College of Dentistry, Seoul National University*

Russell-Silver syndrome is a type of intrauterine growth retardation, characterized by short stature noted at birth, hemiatrophy or asymmetry, variation in sexual development and other abnormalities, including cafe-au-lait pigmentation and clinodactyly. Facial features commonly associated with this syndrome are a small triangular face, decreased facial height, down-turned corners of the mouth (shark's mouth), a small mandible, and occasionally asymmetry. The major intra-oral features of the syndrome that have been reported are a high-arched palate, delayed tooth eruption, microdontia, hypodontia, and crowding.

These cases were diagnosed at birth as Russell-Silver syndrome by clinical features such as prenatal growth retardation, short stature, low body weight, et al., and have been treated with growth hormone. The purpose of this paper is to report the dental findings of two patients and review the pertinent literature through the two cases.

**Key words** : Growth retardation, Clinodactyly, Asymmetry, Shark's mouth, Crowding