

## Smith-Magenis Syndrome (SMS) 환아의 증례 보고

김은영 · 이공호 · 최영철

경희대학교 치과대학 소아치과학교실

### 국문초록

Smith-Magenis syndrome(이하 SMS)은 제 17번 상염색체의 부분적 결손으로 발생하는 다발성 선천적 기형 및 정신지체를 특징으로 하는 증후군으로 1 : 25,000의 빈도로 발생하는 것으로 알려져 있다. 이 증후군은 작은 키와 단두증(brachycephaly)을 동반한 편평한 중안면, 처진 입, 종종 두드러지게 붉은 뺨, 성인에서 돌출된 턱 등의 특징적인 얼굴 생김새, 만성 이염, 청각 손상, 사시와 근시를 포함한 눈의 이상, 목 쇠 소리, 짧은 손가락과 발가락, 심장 질환, 비뇨기 질환, 척추 만곡, 비정상적 걸음걸이, 통각에 둔감함 등의 신체적 특징을 지닌다. 특히 유아기에는 토실토실한 아기 얼굴, 행복한 기분, 드문 울음소리, 낮은 근 긴장도, 섭식 장애 등의 특징이 있다. 수면 장애를 포함하여 언어 지체 및 발음 장애, 발달 지체, 학습 장애, 정신지체, 활동항진과 자해, 폭발적 분노, 지속되는 짜증, 파괴적이고 공격적인 행동, 흥분성, 흥분시에 팔로 안거나 손을 끼우는 행동 등의 행동 발달적 특징을 나타낸다.

본 증례는 3세 3개월된 남아로 생후 10개월에 SMS를 진단받은 환자로 상악 좌측 제 1유구치의 통증을 주소로 본과에 내원하였으며, 임상 및 방사선학적으로 다발성 우식증을 보였으며, 소아과 주치의에게 의뢰한 결과 심내막염의 예방을 위한 항생제의 처치를 처방 받고, 환자의 행동 발달적 문제로 인해 물리적 속박의 방법 하에 외래에서 치료되었다. 이 증례를 통해 SMS라는 희귀한 증후군에 관하여 보고하고자 한다.

**주요어** : Smith-Magenis syndrome, 행동 조절, 예방적 항생제

### I. 서 론

Smith-Magenis syndrome(이하 SMS)은 제 17번 상염색체의 부분적 결손으로 발생하는 다발성 선천적 기형 및 정신지체를 특징으로 하는 증후군이다<sup>1)</sup>. 이 질환은 1986년 Ann C.M. Smith와 Ellen Magenis에 의해 보고되었다<sup>1,2)</sup>.

이 증후군은 분자생물학의 발전으로 이러한 염색체 결손의 정확한 발견이 가능해지면서 1995년부터 확인되기 시작했으며<sup>3)</sup>, 정확한 발병률이 밝혀지지는 않았지만, 1 : 25,000으로 나타나며, 인식의 증가에 따라 매년 확인되는 환자의 수는 늘어가는 추세이다<sup>4,5)</sup>.

작은 키와 단두증을 동반한 편평한 중안면, 처진 입, 돌출되고 종종 붉은 뺨, 성인에서 돌출된 턱 등의 특징적인 얼굴 생김새, 만성 이염, 청각 손상, 사시와 근시를 포함한 눈의 이상, 목 쇠 소리, 짧은 손가락과 발가락, 심장 질환, 비뇨기 질환, 척추 만곡, 비정상적 걸음걸이, 통각에 둔감함 등의 신체적 특징을

가지며, 대개 유아기 동안에는 토실토실한 아기 얼굴(cherubic facial appearance), 행복한 기분(happy disposition), 드문 울음소리, 낮은 근 긴장도, 섭식 장애 등의 특징을 갖는다<sup>1,2)</sup>. 수면 장애를 포함하여 언어 지체 및 발음 장애, 발달 지체, 학습 장애, 정신지체, 활동항진과 자해, 폭발적 분노, 지속되는 짜증, 파괴적이고 공격적인 행동, 흥분성, 흥분시에 팔로 안거나 손을 끼우는 행동 등의 행동 발달적 특징을 나타낸다<sup>6)</sup>.

이러한 환자에 있어서 치과치료시 고려할 점은 지능 발달의 저하로 인한 의사소통의 어려움, 흥분 시에 일어날 수 있는 난폭하고 공격적인 행동 등에 대한 행동 조절의 문제, 선천성 심장질환 및 근 긴장도의 저하 등의 전신 질환으로 치과치료 전에 의학적인 상담이 필수적이며, 저자들은 이 증례를 통하여 이러한 희귀한 증후군을 나타내는 환자의 치과치료에 있어서 치과의사가 주의해야 할 사항을 알고자 본 증례를 보고하는 바이다.

## II. 증례 보고

- 환 자 : 김 O O, 3세 3개월의 남아
- 진단명 : Smith-Magenis syndrome
- 주 소 : 상악 좌측 제 1유구치의 통증으로 주소부위의 치수 치료와 발치시 마취가 문제되어 개인 치과 병원에서 의뢰되었다.
- 과거력 : 출생시 제왕절개로 출산되었으며, 출생시 청색증으로 incubator에 10일 정도 있었으며 을지병원에서 팔로 사징후(Fallop's tetralogy)로 진단받았다. 생후 10개월에는 중앙병원에서 Smith-Magenis syndrome을 진단 받았다. 생후 10개월부터 만성 중이염 등으로 이비인후과 치료를 수시로 받았다. 1세 3개월에 팔로 사징후로 중앙 병원에서 수술 받았다.
- 가족력 : 없음
- 임상적 소견 : 토실토실한 아기 얼굴, 낮은 근 긴장도에 의한 걸음걸이의 이상, 척추 만곡, 동일 연령의 다른 아동에

비해 작은 신장, 비교적 짧은 손가락과 발가락, 섭식 장애 등의 SMS의 특징을 나타냈다(Fig. 1, 2).

- 행동 발달적 소견 : 수면 장애를 포함하여 언어 지체 및 발음 장애, 발달 지체, 학습 장애, 정신지체, 활동항진(hyperactivity), 머리 흔들기와 손 깨물기 등을 포함한 자해, 폭발적 분노, 지속되는 짜증, 파괴적이고 공격적인 행동, 귀 등에 이물질을 넣는 행동을 포함하는 자기 파괴적인 행동, 흥분성, 흥분시에 팔로 안는 행동 등의 행동 발달적 특징을 나타냈다.
- 구강내 소견 : 상악 우측 제 1유구치의 심한 파괴를 포함한 다발성 우식증과 하악 우측 유착절치와 유견치의 융합이 존재하였으며, 구개열은 발견되지 않았다(Fig. 3).
- 방사선학적 소견 : 치근단 방사선 사진에서 하악 좌측 유착절치와 유견치의 융합을 보였으며, 결손치의 존재는 발견되지 않았다. 상악 우측 유착절치 및 제 1유구치, 하악 좌측 제 1유구치의 치근단 병소를 포함한 다발성 우식증을 나타냈다(Fig. 4).



Fig. 1. Facial photographs



Fig. 2. Hands and feet

·치 료 : 소아과 주치의에게 의뢰한 결과 심내막염의 예방을 위한 항생제의 처치(Amoxacillin 50mg/kg)를 처방 받고, 환자의 행동 발달적 문제로 인해 물리적 속박의 방법 하에 외래에서 치료되었다(Fig. 5). 상악 전치부와 하악 좌측 제 1유구치는 FC를 이용한 치수절단술로 치료한 후 복합레진으로 수복하였으며, 상악 좌측 제 1유구치와 하악 우측 제 1유구치는 발치하였다(Fig. 6, 7).

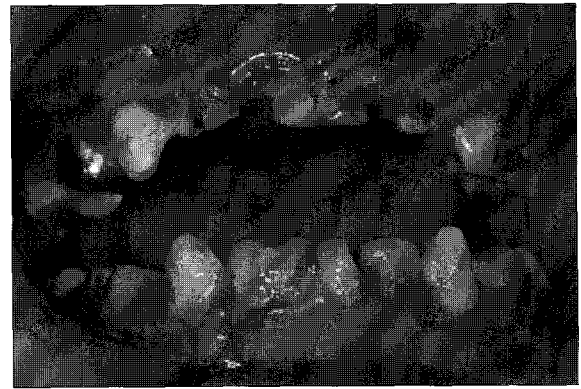


Fig. 3. The intraoral photograph before Tx

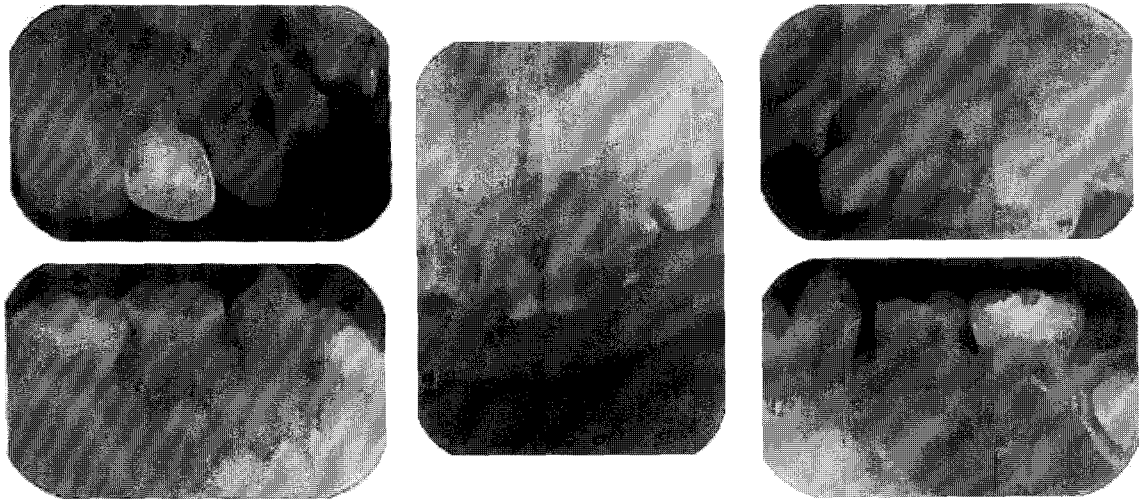


Fig. 4. The periapical view before Tx



Fig. 5. The Tx procedure by physical restraint

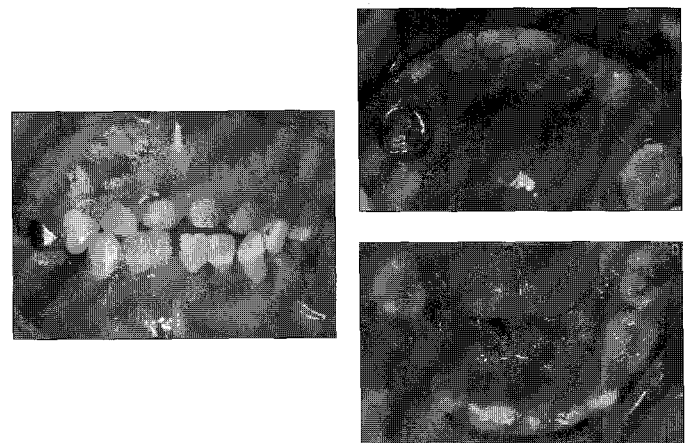


Fig. 6. The intraoral photograph after Tx

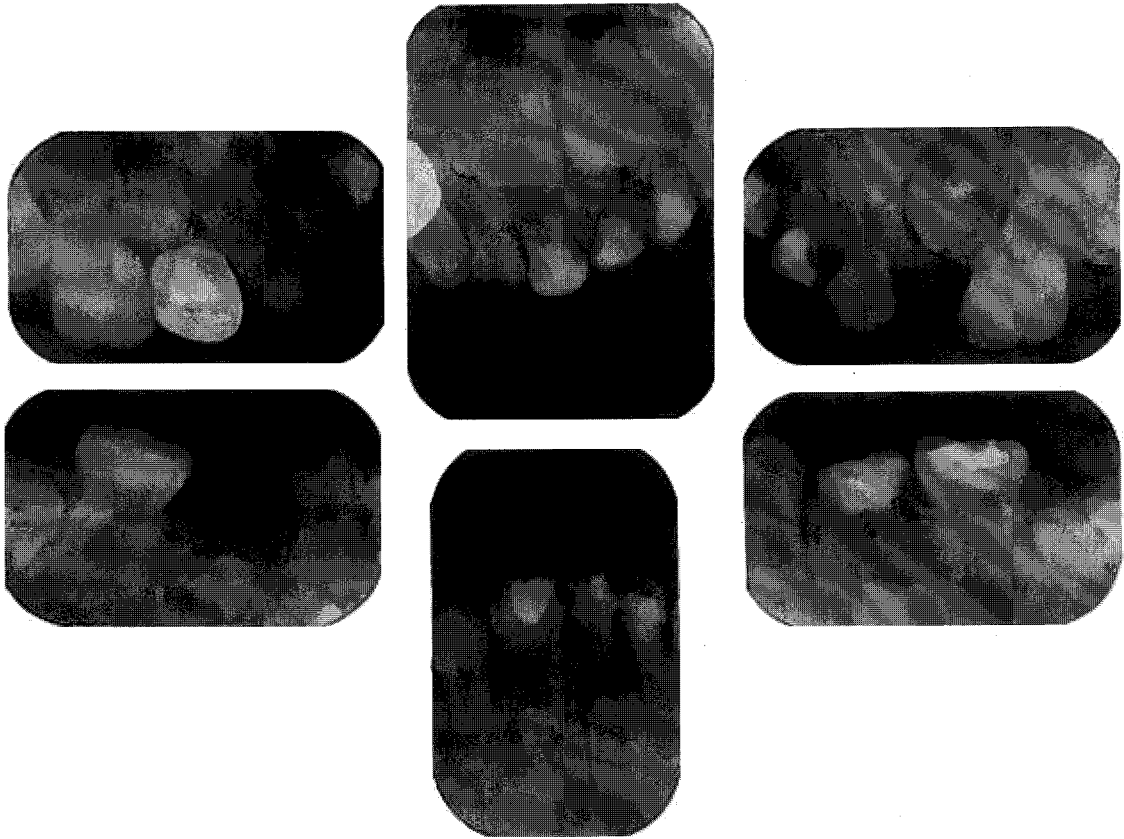


Fig. 7. The periapical view after treatment

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

Smith 등(1986)은 9명의 환자에서 17p의 간질성의 결손을 포함하는 새로운 뚜렷한 증후군을 설명하였으며, 17p11.2 부위의 부분 결손을 가진 8명의 환자에서 단두증(brachycephaly), 중안면 저형성증(midface hypoplasia), 악전돌증(prognathism), 목쉰 소리(hoarse voice)와 청각 상실을 동반하거나 동반하지 않은 언어 지체, 정신 운동과 성장 지연, 행동적 문제를 보였고, 17p11.2 부위가 완전히 결실된 한 명의 환자는 안면 기형, 구개열, 심장의 기형, 골격, 비뇨 생식기의 주된 기형에 영향을 받은 좀더 심한 증상을 보고했다<sup>1)</sup>. 1986년 Stratton 등은 이러한 염색체 결실 증후군을 가진 6명의 추가적인 환자를 설명했으며<sup>2)</sup>, 1990년 Greenberg 등은 80%의 환자가 손(발)톱발인벽(onychotillomania; 손톱이나 발톱을 신경증적으로 뽑아내는 것), 손목 깨물기(wrist-biting), 머리 부딪치기(head-banging), 귀 등에 이물질을 넣는 행동(polyembolokoilamania)을 포함하는 자기 파괴적인 행동(self-destructive behavior)을 보고했다<sup>4)</sup>. Greenberg 등(1991)은 17번 염색체의 p11.2번 부위의 간질성 결손과 연관된 SMS에 이환된 환자들의 32 case의 임상적 평가와 31 case의 분자생물학적 평가를 수행하여 SMS가 특징적인 임상소견, 발달지체,

말초신경 장애의 임상적 징후, 비정상적 수면기능과 특수한 행동 기형을 포함하는 contiguous-gene syndrome이라고 보고했다<sup>5)</sup>. 1991년 Kondo 등은 4명의 환자에서 손가락 끝의 패드(fingertip pads)의 존재를 거론했다<sup>7)</sup>.

Juyal 등(1995)은 SMS 환자의 진단에 FISH (Fluorescence In Situ Hybridization)를 사용하였으며, SMS를 진단하는 데 있어서 일반적인 염색체 분석법이 실패하였을 때 FISH가 유용할 것이라고 보고했으며<sup>3)</sup>, 1996년 Greenberg 등은 27명의 SMS의 환자에서의 다양한 임상적 연구를 보고했다. 이 보고서에서 SMS 환자의 IQ는 20에서 78의 범위를 보였으며, 대부분의 환자가 40-54의 정신 박약(mental retardation)의 중등도 범위 이하를 나타냈다<sup>8)</sup>. 1998년 Smith 등은 SMS 환자의 수면장애에 대하여 보고했으며<sup>9)</sup>, 2001년 De Leersnyder 등은 수면장애와 관련하여 17p11.2 부위에 의한 SMS 환자의 melatonin의 일주기의 반전에 대해 보고하였다<sup>10)</sup>. 이 증후군은 분자생물학의 발전으로 이러한 염색체 결손의 정확한 발견이 가능해지면서 1995년부터 확인되기 시작했으며, 발생빈도는 정확한 발병률이 밝혀지지는 않았지만, 25,000 명중 1명 꼴로 나타난다고 보고되고 있다<sup>4,5)</sup>.

치과치료시 고려할 점은 지능 발달의 저하로 인한 의사소통의 어려움, 흥분시에 일어날 수 있는 난폭하고 공격적인 행동

등에 대한 행동 조절의 문제, 선천성 심장질환 및 근 긴장도의 저하 등의 전신 질환이 있으므로 치과치료 전에 의학적인 상담이 필요하다는 것이다.

특히, 심한 정신지체가 있는 경우에는 계속 앉아 있지 못하고 울거나 소란을 피우며 치과치료를 거부하고 가정구강 관리 교육에도 어려움이 있다. 그러나 경증이나 중등도의 경우에는 의사소통이 비교적 수월하며, 치과의사와의 친화관계를 확립함으로써 외래에서의 행동조절이 가능하다. 치과 진료가 시작되기 전에 환자로 하여금 진료실에 익숙해지고 치과의사 및 보조원 등과 친밀해 질 수 있도록 충분한 시간을 할애하여 공포를 없애도록 한다. 정신지체 환자의 지적 수준에 맞도록 이해할 수 있는 방법을 최대한으로 동원하여 설명하는 것이 바람직하다. 중증의 정신지체를 가진 환자에서 임상적, 예방적 치과 치료를 받기 위해 신체적 숙박이 요구될 수 있다<sup>11)</sup>. 신체적 숙박의 적절한 사용은 구강 위생 관리를 가능하게 하며, 이러한 환자들에서 구강 건강의 수준을 조절할 수 있게 한다<sup>12)</sup>.

신체적 숙박은 환자의 예상하지 않은 움직임을 적절히 제어함으로써 환자와 치과의사를 손상으로부터 보호하고, 환자의 산만해진 주의를 집중시켜 의사소통을 가능하게 함으로써 양질의 치과치료가 성공적으로 수행될 수 있도록 한다. 환자의 공포가 격렬하여 치료를 받을 수 없을 경우 진정제의 투여가 시도될 수 있으며, 약물진정의 마지막 선택으로 전신마취가 필요할 수 있다<sup>11)</sup>.

선천성 심장병 환자는 결손부위가 합병증에 감수성이 높으므로 치과치료 후에 발생할 수 있는 일과성 균혈증에 의한 심내막염과 동맥염을 예방해야 한다. 그러므로 치과치료를 시작하기 전에 주치의와 상담을 통한 예방적 항생제 투여가 필수적이다<sup>11)</sup>.

본 증례에서 환아는 소아과 주치의에게 의뢰한 결과 심내막염의 예방을 위한 항생제의 처치(Amoxacillin 50mg/kg)를 처방 받고, 환아의 행동 발달적 문제로 인해 신체적 숙박의 방법 하에 수차례 내원하여 외래에서 치료되었다. 상악 전치부와 하악 좌측 제 1유구치는 FC를 이용한 치수절단술로 치료한 후 복합레진으로 수복하였으며, 상악 좌측 제 1유구치와 하악 우측 제 1유구치는 발치하였다.

#### IV. 요약

저자들은 Smith-Magenis syndrome 환아에 대해 임상적, 방사선학적으로 관찰을 하여 다음과 같은 지견을 얻었다. Smith-Magenis syndrome은 제 17번 상염색체의 부분적 결손으로 발생하는 다발성 선천적 기형 및 정신지체를 특징으로 하는 증후군으로, 단두증, 중앙면 저형성증(midface hypoplasia), 악전돌증(prognathism)등의 두개 안면적 특징을 가지며, 언어 지체 및 발음 장애, 발달 지체, 학습 장애, 정신지체, 활동항진과 자해, 폭발적 분노, 파괴적이고 공격적인 행동 등의 행동 발달적 문제를 가진다. 이러한 환자에 있어서 치과치료를

고려할 점은 지능 발달의 저하로 인한 의사소통의 어려움, 흥분시에 일어날 수 있는 난폭하고 공격적인 행동 등에 대한 행동 조절의 문제와, 이러한 환자에서 나타나는 선천성 심장질환과 근 긴장도의 저하 등의 전신 질환으로 주치의와의 상담이 치과치료 이전에 이루어져야 하며, 치료 후 개선된 구강상태를 유지하기 위해서는 지속적인 검사와 관리가 필요하리라 생각된다.

#### 참고문헌

1. Smith AC, McGavran L, Magenis E, et al. : Interstitial Deletion of (17)(p11.2p11.2) in Nine Patients. *Am J Med Genet*, 24:393-414, 1986.
2. Stratton RF, Dobyns WB, Greenberg F, et al. : Report of six additional patients with new chromosome deletion syndrome. *Am J Med Genet*, 24:421-432, 1986.
3. Juyal RC, Greenberg F, Lupski JR, et al. : The Smith-Magenis syndrome deletion: A case with equivocal cytogenetic findings resolved by fluorescence in situ hybridization. *Am J Med Genet*, 58:286-291, 1995.
4. Greenberg F, Smith AC, Richter S, et al. : Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11.2) as a new contiguous gene deletion syndrome. *Am J Hum Genet*, 47:59, 1990.
5. Greenberg F, Guzzetta V, Montes de Oca-Luna R, et al. : Molecular analysis of the Smith-Magenis syndrome: a possible contiguous gene syndrome associated with del(17)(p11.2). *Am J Hum Genet*, 49:1207-1218, 1991.
6. Smith AC, Dykens E, Greenberg F : Behavioral phenotype of Smith-Magenis syndrome (del 17p11.2). *Am J Med Genet*, 81:179-185, 1998.
7. Kondo I, Matsuura S, Kuwajima K, et al. : Diagnostic hand anomalies in Smith-Magenis syndrome: four new patients with del(17)(p11.2p11.2). *Am J Med Genet*, 41:225-229, 1991.
8. Greenberg F, Lewis RA, Potocki L, et al. : Multidisciplinary clinical study of Smith-Magenis syndrome (deletion 17p11.2). *Am J Med Genet*, 62:247-254, 1996.
9. Smith AC, Dykens E, Greenberg F : Sleep disturbance in Smith-Magenis syndrome (del 17 p11.2). *Am J Med Genet*, 81:186-191, 1998.
10. De Leersnyder H, de Blois MC, Vekemans M, et al.

: beta(1)-adrenergic antagonists improve sleep and behavioural disturbances in acircadian disorder, Smith-Magenis syndrome. J Med Genet, 38:586-590, 2001.

11. 대한소아치과학회: 소아·청소년 치과학, 신흥인터내셔널

183-206, 475-494, 1999.

12. Connick C, Palat M, Pugliese S : The appropriate use of physical restraint: considerations. ASDC J Dent Child, 67:256-262, 231, 2000.

---

**Reprint requests to:**

Eun-Young Kim, D.D.S.

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, KyungHee University  
1 Hoegi-Dong, Dongdaemun-Gu, Seoul, 130-701, Korea

E-mail : june1175@hotmail.com

Abstract

SMITH-MAGENIS SYNDROME (SMS) : A CASE REPORT

Eun-Young Kim, D.D.S., Keung-Ho Lee, D.D.S., M.S.D., Ph.D.,  
Yeong-Chul Choi, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

*Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Kyung Hee University*

Smith-Magenis syndrome (SMS) is a clinically recognizable multiple congenital anomaly and mental retardation syndrome caused by an interstitial deletion of chromosome 17 p11.2. Physical features include short stature, characteristic facial appearance: flattened mid-face, down-turned mouth, prominent and often rosy cheeks; prominent jaw in older children and adults, chronic ear infections, hearing impairment, eye problems, including: strabismus (an eye which turns in or out) and myopia (nearsightedness), hoarse voice, short fingers and toes, heart defects or murmurs, problems related to the urinary system, scoliosis (curvature of the spine), an unusual gait (walking pattern), and decreased sensitivity to pain. Behavioral and developmental characteristics include speech delay and articulation problems, developmental delay, learning disability, mental retardation, hyperactivity, self-injury, including: head banging; hand biting; picking at skin, sores and nails; pulling off finger- and toenails; inserting foreign objects into ears, nose, or other body orifices, explosive outbursts, prolonged tantrums, destructive and aggressive behavior, excitability, arm hugging or hand squeezing when excited.

This report is the case of a Korean 3-year-3-month old male with Smith-Magenis syndrome referred from local clinic for the treatment of dental caries. The patient was treated by physical restraint after prophylactic administration of antibiotic(Amoxacillin 50mg/kg).

**Key words** : Smith-Magenis syndrome, Behavior management, Antibiotic prophylaxis