

## Axenfeld-Rieger 증후군의 치과적 소견

강태성 · 최병재 · 김성오 · 이제호

연세대학교 치과대학 소아치과학교실 · 구강과학연구소

### 국문초록

Axenfeld-Rieger 증후군은 치과 및 안과적 이상을 동반하는 희귀한 상염색체 우성 유전성 질환이다. 주요한 안과적 증상은 부분적 혹은 완전한 양측성 홍채선조(iris stroma)의 형성 부전증, 안구 주변부의 홍채유착과 관련된 이상 및 슈발베 소체(Schwalbe's corpuscles)의 전방 변위 등이 있다. 치과적으로는 부분적 무치증, 왜소치, 정형치(peg-shaped teeth) 및 지연맹출 등이 나타나며 안모상 가성 하악 전돌증이 보일 수 있다. 기타 전신적인 증상으로 심장 형성이상(cardiac malformation), 합지증(syndactylism), 제탈장(umbilical hernia), 귀의 이상, 정신지체, 뇌성마비, 구개열, 제대피부이상(umbilical skin abnormality) 등이 나타날 수 있다. 소아치과 의사가 조기에 발견할 경우 환자의 절반 이상에서 나타나는 녹내장(glaucoma)에 의한 시력 상실을 조기에 방지할 수 있다.

저자는 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 내원한 Axenfeld-Rieger 증후군 환아에 대해 보고하는 바이다.

**주요어** : Axenfeld-Rieger syndrome, Axenfeld anomaly, Rieger anomaly, Rieger syndrome, 녹내장

### I. 서론

Axenfeld-Rieger 증후군은 치과 및 안과적 이상을 동반하는 희귀한 상염색체 우성 유전성 질환으로<sup>1-3)</sup>, 일반적으로 안전방(anterior chamber of the eye)의 구조를 결정하는 후내피성 중배엽(postendothelial mesoderm) 발달 과정의 이상에서 기인하는 것으로 알려져 있다<sup>4)</sup>.

안과적 이상은 주로 안구 전방부에 나타나게 되며 부분적 혹은 완전한 양측성 홍채 선조(iris stroma)의 형성 부전증, 슈발베 소체(Schwalbe's corpuscles)의 전방변위, 안구 주변부를 가로지르는 홍채 선조의 존재 등이 대표적이다<sup>2,5-8)</sup>. 특히 홍채의 유착으로 인해 안방수(aqueous humor)의 배출이 되지 않아 생기는 안압(intraocular pressure)의 증가는 녹내장을 유발시킬 수 있다<sup>9)</sup>. 이러한 속발성 녹내장은 이 증후군 환자의 절반 이상에서 나타나며, 이것이 시력상실의 원인이 될 수 있다<sup>10)</sup>.

치과적인 증상으로는 상악 전치부위에 자주 나타나는 특징적인 부분적 무치증과 왜소치, 정형치(peg-shaped tooth), 지연맹출, 상악골의 열성장으로 인한 가성 하악 전돌증 등이 나타나게 된다<sup>11)</sup>. 그 외의 전신적인 이상으로 심장 형성이상(cardiac malformation)<sup>12,13)</sup>과 합지증(syndactylism)<sup>14)</sup>, 제탈장(umbilical hernia)<sup>15)</sup>, 귀의 이상, 정신지체<sup>15,16)</sup>, 뇌성마비, 구개열

<sup>17)</sup>, 제대피부이상(umbilical skin abnormality)<sup>18)</sup> 등이 보고되고 있으나 흔하게 나타나지는 않는 것으로 알려져 있다.

저자는 연세대학교 치과병원 소아치과에 내원한 Axenfeld-Rieger 증후군을 가지는 4세 여아에서 나타난 치과적인 소견 및 전신적인 증상에 대하여 보고하는 바이다.

### II. 증례보고

- 이름 : 이 ○ ○
- 나이, 성별 : 4세 4개월 / 여
- 주소 : 치아가 많이 모자란다.
- 의학적 병력 : 1999년 4월 9일, 연세의료원 안과에 사시를 주소로 내원하여 Axenfeld-Rieger 증후군으로 진단되었으며, 동년 및 2002년에 사시교정을 위한 수술을 받았다. 현재 녹내장의 가능성이 있어 정기적인 검진을 받고 있는 중이다.
- 가족력 : 환아의 아버지가 15세경 양안을 실명하였으며 무치악 상태가 되었다.
- 치과적 병력 : 치과적 병력은 없다.
- 임상 소견 및 방사선 소견 : 안과기록상 사시(strabismus), 안전방의 축소 및 양측성 홍채 확장증이 있었고, 안

압의 증가는 보이지 않았다. 부가적인 소견으로 제대피부 이상이 관찰되었다. 구강내 소견을 살펴보면 상악 좌우측 유중절치, 유측절치 및 유전치가 결손되었고, 하악 유전치 부위에 과잉치가 한 개 발견되었으며 과잉치를 포함하여 5개의 유전치가 모두 원추형의 형태를 가지고 있었다(Fig. 1-4). 안모에서는 사시 및 경도의 하악 전돌증을 보였다(Fig. 5, 6). 방사선 사진 검사결과 하악 양측 제1대구치를

제외한 모든 영구치배가 관찰되지 않았으며, 모든 유치의 치근발육부전이 관찰되었다(Fig. 7).

- 치료 및 경과 : 불소도포 등의 예방치료를 시행하였으며 심미성과 기능성을 고려한 장치를 계획하였으나 환자의 협조도 부족으로 인해 장착하지 못하였다. 향후 교정 및 보철치료가 필요할 것으로 사료되며, 현재 잔존치아 보존에 중점을 둔 정기적인 검진이 진행 중이다.

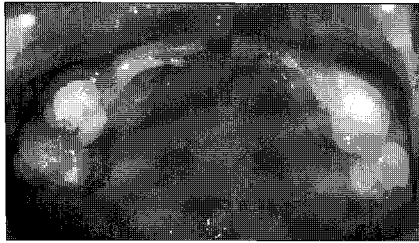


Fig. 1. Intraoral view of maxillary arch



Fig. 2. Intraoral view of mandibular arch



Fig. 3. Intraoral frontal view



Fig. 4. Intraoral lateral view

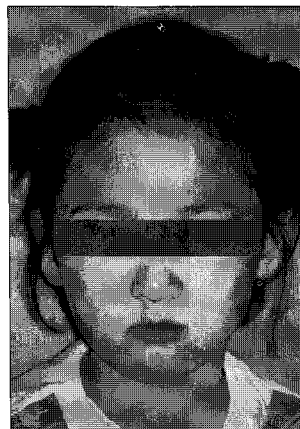


Fig. 5. Frontal view



Fig. 6. Lateral view



Fig. 7. Panoramic radiograph

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

Axenfeld-Rieger 증후군은 1883년 Vossius가 9세 여환에서 양측성 홍채(iris) 결손 및 치과적 이상을 보고한 이후 여러 학자들에 의해 다양한 명칭으로 연구, 발표되고 있다<sup>19)</sup>. 1920년 Axenfeld는 각막 후방부의 백선과 각막 주변부의 선조가 연장되어 있는 환자에 대해 보고하며 "embryotoxon cornea posterius"로 명명하였고<sup>20)</sup>, 1935년 Rieger는 부분 무치악이 동반된 안전방의 부분적 결손을 보이는 유전성 증후군을 "dysgenesis mesodermalis cornea et iridis"로 보고하였다<sup>1)</sup>. 그 이후 "Axenfeld 이상", "Rieger 이상", "Rieger 증후군" 등으로 불리워졌으나 모든 경우가 같은 유전자의 이상에서 비롯된 것으로 밝혀지면서 1996년 Walter가 전신적 증상이 동반되지 않은 경우를 "Axenfeld-Rieger 이상", 전신적 증상이 동반된 경우를 "Axenfeld-Rieger 증후군"으로 분류하였다<sup>21)</sup>.

Axenfeld-Rieger 증후군의 유전성에 대해 살펴보면 1935년 Rieger가 처음으로 상염색체 우성유전을 주장하였고<sup>1)</sup> Falls<sup>12)</sup>, Pearce<sup>22)</sup>, Feingold<sup>23)</sup> 등이 그 주장을 뒷받침하였다. 현재 Axenfeld-Rieger 증후군의 원인 유전자의 위치는 4q25, 6p25와 13q14로 알려져 있으며, 상염색체 우성 유전의 특징을 갖는 것으로 여겨지고 있다. 이 유전자들의 이상으로 나타나는 Axenfeld-Rieger 표현형으로는 Axenfeld-Rieger 증후군, iridogoniodysgenesis 이상, iridogoniodysgenesis 증후군, familial glaucoma iridogoniodysgenesis 등이 알려져 있다<sup>24)</sup>. 환자의 아버지가 15세경 양안 실명 및 무치악 상태가 된 병력을 가지고 있으므로 본 증례는 상염색체 우성 유전성에 대한 종래의 보고 및 주장들과 일치하는 양상을 보인다.

안과영역에서의 주된 증상을 정리해 보면 부분적 혹은 전체적인 홍채 선조의 양측성 발육부전, 홍채 유착과 연관된 안구 우각부의 이상, 수발배 소체의 전방 변위 등으로 요약된다. 그 외의 증상으로 녹내장, 왜소각막(microcornea), 사시 등이 나타날 수 있다<sup>2,5-8)</sup>. 본 환아에서는 사시, 좁아진 안전방 및 양측성 홍채 확장증이 나타나 상기사항과 부합된다. 두 차례에 걸쳐 사시 교정수술이 행해졌으며 현재 녹내장에 대한 정기검진이 이루어지고 있다.

구강 악안면적인 증상은 부분적 무치증이 특징적이지만 그 외의 이상도 관찰된다. Unger는 유치열과 영구치열 모두에서 발견되는 왜소치에 대해 보고하였으며, 이환되는 치아의 수는 다양하고, 크기의 감소는 심각하다고 하였다<sup>11)</sup>. 영향을 받은 치아는 보통 정형(peg-shape)을 띠게 되며 전치와 견치 부위에 자주 나타난다<sup>5,6)</sup>. Cross는 지연 맹출과 과증식된 설소대 및 순소대에 대해 보고하였고<sup>10)</sup>, Fitch등이 하악 전돌증을 보고하였다<sup>3)</sup>. 본 증례에서의 치아결손과 정형치, 가성 하악 전돌증 등은 상기사항에 잘 부합된다.

그 외의 전신적 증상으로는 심장 형성이상(cardiac malformation)<sup>12,13)</sup>과 합지증(syndactylism)<sup>14)</sup>, 제탈장(abdominal hernia)<sup>15)</sup>, 귀의 이상, 정신지체<sup>15,16)</sup>, 뇌성마비, 구개열<sup>17)</sup>, 제대

피부이상<sup>18)</sup> 등이 있으며 본 환아에서는 제대피부 이상이 관찰되어 Axenfeld-Rieger 증후군으로 진단할 수 있다.

안과적인 증상들의 치료는 보통 보존적으로 행해지며 이 증후군 환자의 50% 이상에서 발견되는 녹내장을 예방하기 위한 안압 조절이 주로 이루어진다<sup>3,10,22)</sup>. 치과적으로는 치아 우식증의 치료가 우선시 되어야 하며 결손된 치아가 많으므로 보철물을 장착해 줄 수 있다. 그 후 성장양상에 따라 교정 치료 및 보철치료가 시행되어야 한다. 또한 잔존 치아를 보존하는데 중점을 둔 예방치료가 필요하다<sup>25)</sup>. 이 증후군에 있어서 소아치과 의사에 의한 조기진단은 녹내장에 의한 시력상실을 방지하기 위해 매우 중요하다 하겠다.

### Ⅳ. 요약

저자는 Axenfeld-Rieger 증후군을 가지는 4세 4개월 여환에게서 다음과 같은 소견을 얻을 수 있었다.

1. 환자의 부친에서 양안 실명 및 무치악이 나타난 것으로 보아 환아의 증상은 상염색체 우성 유전성인 것으로 생각된다.
2. 안과적 검사 소견상 사시, 좁아진 안전방 및 양측성 홍채 확장증이 관찰되었고, 전신적 소견으로 제대피부 이상이 나타났다.
3. 구강 및 악안면 소견으로 다수의 영구치 결손, 정형치 및 가성 하악 전돌증이 관찰되었다.

### 참고문헌

1. Rieger H : Beitrage zur kenntnis seltener missbildungen der iris. Graefe Arch Ophthal, 133:602-635, 1935.
2. M Ann Drum, Muriel I Kaiser-Kupfer, Albert D Guckes, et al : Oral manifestations of the Rieger syndrome : report of case. J Am Dent Assoc, 110:343-346, 1985.
3. Fitch N, Kaback M : The Axenfeld syndrome and the Rieger syndrome. J Med Gene, 15(1):30-34, 1978.
4. Duke-Elder Sir S : System of ophthalmology. Henry Kimpton, 3(2):543-547, 1964.
5. Langdon JD : Rieger's syndrome. J Oral Surg, 30:788-795, 1970.
6. Heckenlively JR, Isenberg SJ, Fox LE : The Rieger syndrome : a heritable disorder associated with glaucoma. Johns Hopkins Med J, 151(6):351-355, 1982.
7. Wesley RK, Baker JD, Golnick AL : The Rieger syndrome : [oligodontia and primary mesodermal dysgenesis of the iris]clinical features and report of an iso-

- lated case. *J Pediatr Ophthal Strabismus*, 15(2):67-70, 1978.
8. M Bruce Shield, Edward Buckely, Gordon K Klintworth, et al : Axenfeld-Rieger Syndrome. A Spectrum of Developmental Disorders. *Surv Ophthalmol*, 29(6):387-409, 1985.
  9. Orban BJ : Oral histology and embryology. St. Louis, C. V. Mosby Co., p.17-96, 1972.
  10. Cross HE, and the others : The Rieger syndrome : an autosomal dominant disorder with ocular, dental and systemic abnormalities. *Perspect Ophthal*, 3(1):3-16, 1979.
  11. Unger L : Beitrag zur sogen. Dysgenesis mesodermalis corneae et iridis[Rieger]. *Ophthalmologica*, 132:27-35, 1956.
  12. Zygulska-Machowa H : Dysgenesis mesodermalis corneae et iridis. *Klin Oczna*, 34:153, 1964.
  13. Alkemade PPH : Dysgenesis mesodermalis of the iris and cornea. A study of Rieger's syndrome and Peters' anomaly, Assen, The Netherlands, Van Gorcum, p.155-157, 1969.
  14. Henkes HE : Acquired corneal dystrophy. *Br J Ophthal*, 49:521, 1965.
  15. Crawfoed RAD : Iris dysgenesis with other anomalies. *Br J Ophthal*, 51:438, 1967.
  16. Falls HF : A gene producing various defects of the anterior segment of the eyes. *Am J Ophthal*, 32:41-52, 1949.
  17. Reese AB, Ellsworth RA : The anterior chamber cleavage syndrome. *Arch Ophthal*, 75:307, 1966.
  18. Jorgenson RJ, Levin LS, Cross HE, et al : The Rieger syndrome. *Am J Med Genet*, 2(3):307-311, 1978.
  19. Vossius A : Congenitale abnormalien der iris. *Klin Monatsbl Augenheilkd*, 21:233-237, 1883.
  20. Axenfeld T : Embryotoxon corneae posterius. *Ber Deutsch Ophthalmol Ges*, 42:301-302, 1920.
  21. Walter MA, Mirzayans F, Mears, et al : Autosomal-dominant iridogoniodysgenesis and Axenfeld-Rieger syndrome are genetically distinct. *Ophthalmology*, 103:1907-1915, 1996.
  22. Pearce WG, Kerr CB : Inherited variation in Rieger's malformation. *Br J Ophthal*, 49:530, 1965.
  23. Feingoid M, Shiere F, Fogel HR, et al : Rieger's syndrome. *Pediatrics*, 44:564, 1969.
  24. Wallace LM : Axenfeld-Rieger syndrome in the age of molecular genetics. *Am J ophthal*, 130(1):107-115, 2000.
  25. Eversole LR : Clinical outline of oral pathology. Lea & Febiger, Philadelphia, p.308, 1984.

---

**Reprint requests to:**

**Tae-Sung Kang, D.D.S.**

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University

134, Shinchon-Dong, Seodaemun-Gu, Seoul, 120-752, Korea

E-mail : kanggong@empal.com

Abstract

ORAL MANIFESTATIONS OF THE AXENFELD-RIEGER SYNDROME

Tae-Sung Kang, D.D.S., Byung-Jai Choi, D.D.S., Ph. D.,  
Seong Oh Kim, D.D.S., Ph. D., Jae-Ho Lee, D.D.S., Ph. D.

*Department of Pediatric Dentistry and Oral Science Research Center,  
College of Dentistry, Yonsei University*

The Axenfeld-Rieger syndrome is a rare autosomal dominant disorder characterized by dental and ocular abnormalities. The essential ocular features include partial or complete bilateral hypoplasia of the iris stroma, abnormalities of the angle structures with congenital iris adhesions, and anterior displacement of Schwalbe's corpuscles. Common oral findings are hypodontia (especially in anterior maxillary segment), microdontia, misshaped teeth, delayed eruption of the teeth. Additionally, other systemic symptoms can be seen and early detection by the pedodontist through dental diagnosis should prevent visual impairment.

**Key words** : Axenfeld-Rieger syndrome, Axenfeld anomaly, Rieger anomaly, Rieger syndrome, glaucoma