

## 미숙아에서의 6p23 Deletion Syndrome 1례

강원대학교 의과대학 소아과학교실

이 현 수

### 6p23 Deletion Syndrome : Report of a Case in a Preterm Baby

Hyeon-Soo Lee, M.D.

Department of Pediatrics & Neonatal Medicine, College of Medicine,  
Kangwon National University, Chuncheon, Korea

Deletion of the short arm of chromosome 6 is relatively rare, with the characteristic features of craniofacial malformations, hypotonia, and defects of the heart and kidney, with hydrocephalus and eye abnormalities. Here author reports a premature girl with bilateral anophthalmia, bilateral hydrocephalus and marked hypotonia, whose chromosome analysis revealed a 46, XX, del(6)(p23) chromosome constitution. (*J Korean Pediatr Soc* 2003;46:83-85)

**Key Words :** Chromosome 6, Terminal deletion

### 서 론

6번 염색체의 단완결실(short arm deletion)은 1973년에 첫째가 보고된 이래 세계적으로 26례가 보고된 드문 질환으로 현재까지 우리나라에 보고된 예는 없다. 이는 보균 부모의 비균형적 전좌(translocation)의 이상으로부터 비롯될 수도 있으나 de novo로 발생할 수도 있다. 6번 염색체의 단완 결실은 다양한 이탈점(break-points)들의 환(ring)을 갖고 있으며 가장 흔히 관련되는 6p 영역은 6p22-pter segment로 알려져 있으나<sup>1)</sup> 6p23의 이탈점을 가진 말단 결실은 현재까지 7례만이 보고되었다. 이에 미숙아에서 de novo로 발생한 6p23-pter deletion 1례를 경험하였기에 보고하는 바이다.

### 증 례

**환 아 :** 성○○ 아기, 여아, 1/30세

**출산력 및 가족력 :** 환아는 건강한 부모로부터 출생한 첫째 아이로 어머니는 33세, 아버지는 35세였다. 산모의 특이한 병력이나 약물 복용의 병력은 전혀 없었으며 제태연령 30주에, 양수 결핍으로 제왕절개에 의해 분만되었다. Apgar 점수는 1분에 3점, 5분에 7점이었으며 출생체중은 1,100 g(10-25 백분위수), 두위는 25 cm(25-50 백분위수), 신장은 44 cm(90-100 백분위수)

을 나타내었다.

**진찰 소견 :** 환아는 출생시 극심히 처져 있었으며 호흡곤란을 보였고 출생시부터 호흡기 치료가 시작되었다. 출생시 환아의 이학적 소견상 환아의 눈주위는 함몰되어 있었으며 양동공은 관찰되지 않았고 안내각철폐 주름(epicanthal folds), 낮은 코, 저이개, 짧은 목, 소약증과 같은 두부안면 기형이 관찰되었다(Fig. 1). 전반적인 운동성은 현저히 감소되어 있었으며 양손의 simian line이 관찰되었고 심잡음은 청진되지 않았으며 생식기는 정상이었다.

**검사 소견 :** 출생 2일에 시행한 안과 검사상 양안의 무안구증이 관찰되었다. 출생 당일에 시행한 TORCH 검사 및 혈액배양 검사는 모두 음성을 보였으며 출생 2일, 세포유전학적 검사를 위해 임파구 배양검사를 시행한 결과 46, XX, del(6)(p23)의 소견을 보여 이탈점은 6p23으로 판명되었다(Fig. 2, 3). 출생 14일에 부모의 임파구 배양검사를 실시한 결과 모두 정상이었다.

**방사선 소견 :** 환아는 양쪽 폐에 미숙아 호흡곤란증후군의 소견을 보이고 있었고 출생 2일 두부 초음파를 실시한 결과 양측의 뇌수종이 관찰되었으며 전엽의 회 형성(gyral formation at the frontal lobe)이 현저히 감소되어 있는 소견을 보였다. 신장 초음파상 우신의 경미한 신수종 소견이 관찰되었다.

### 고 찰

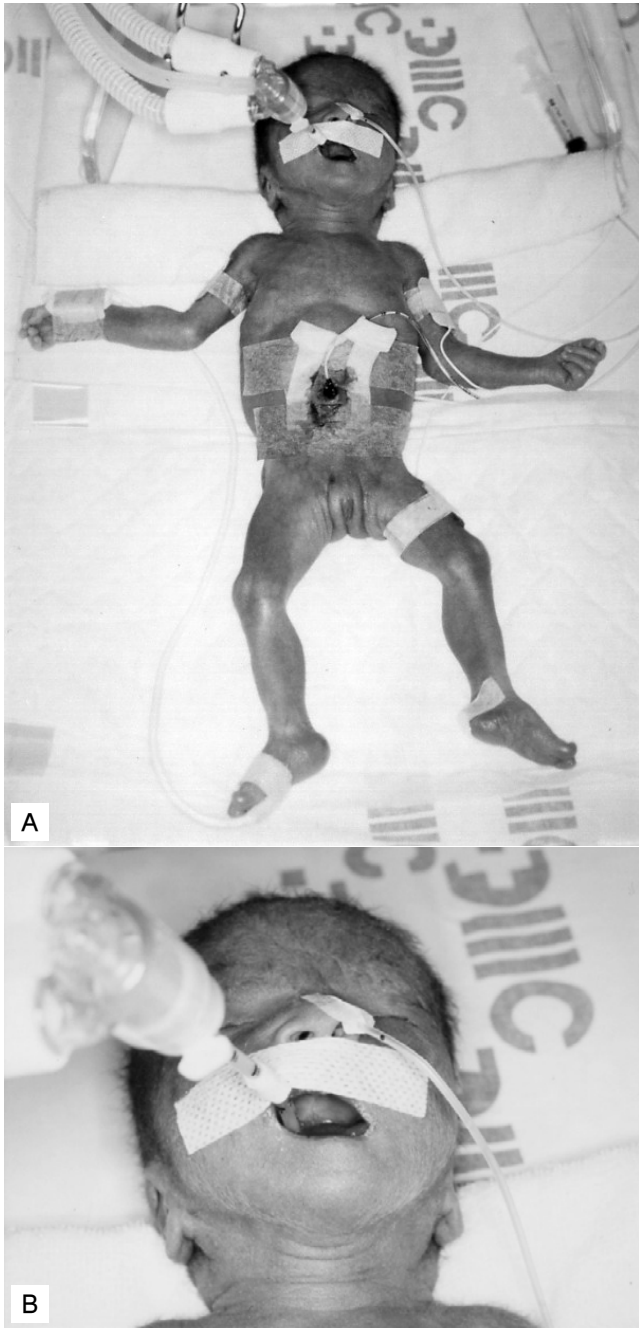
6번 염색체의 단완 결실은 이제까지 26례가 발표된 드문 질환으로 표현형에 있어 매우 다양한 양상을 나타낸다. 흔히 발달 지연, 정신운동 지연, 두부안면 기형, 사지 기형, 심장 및 신장

접수 : 2002년 6월 10일, 승인 : 2002년 7월 27일

책임저자 : 이현수, 강원대학교병원 소아과

Tel : 033)258-2318 Fax : 033)258-2296

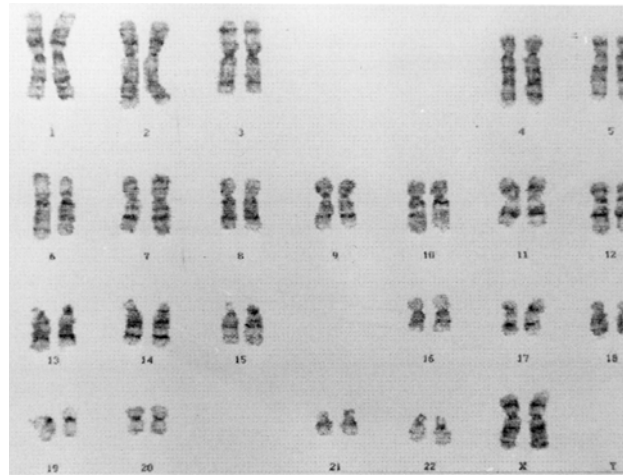
E-mail : premeec@kangwon.ac.kr



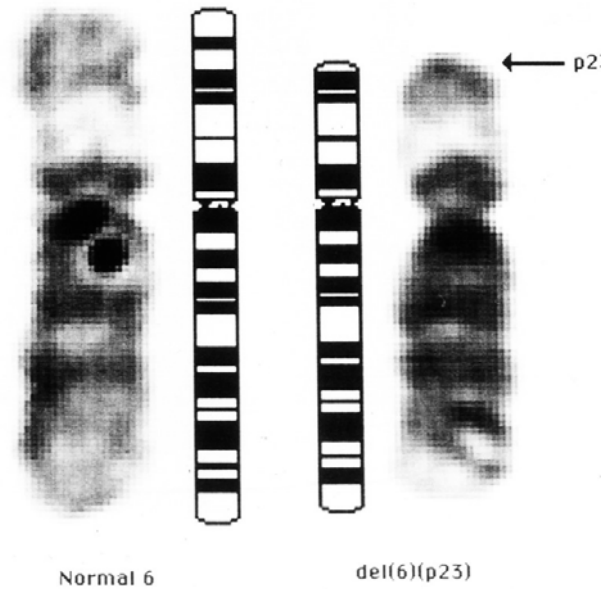
**Fig. 1.** Photographs of the patient. (A) General appearance at birth, (B) Frontal view of face at birth.

결손, 안구 결손, 뇌수종 등 다양한 양상을 보이며 가장 흔히 관찰되는 6p 영역은 6p22-pter segment로 알려져 있다<sup>1)</sup>.

6번 염색체의 단완 결실은 간질성(interstitial)으로 또는 말단성(terminal)으로 일어날 수 있다<sup>1)</sup>. 말단 결실(terminal deletion)의 결실 부위는 간질성 결실의 결실 부위와 겹치는 경우는 없으며 임상적 양상 또한 두 결실간에 현저한 차이가 있다<sup>1)</sup>. 간질성 결실의 경우 대부분 신장 결손을 동반하며 이는 Davies



**Fig. 2.** Karyotype demonstrating 46, XX, del(6)(p23).



**Fig. 3.** Schematic representation and patient's chromosome 6 in G banding compared to normal 6. The arrow indicates the breakpoint, 6p23.

등<sup>1)</sup>이 발표한 2례의 6번 염색체 단완의 간질성 결실 환자에서 보였던 신장 무형성증 등이 그 대표적인 경우이겠다. 한편 3례의 6번 염색체 단완의 말단 결실 보고에 의하면 이들의 경우에는 녹내장, Rieger 기형, Axenfeld 기형, 홍채(iris) 형성 부진 등의 안구 기형이 동반되었음을 확인할 수 있었다. 3례 모두 뚜렷한 가족력 없이 전안실(anterior eye chamber)의 이상을 나타내었으며 또 다른 하나의 특징으로는 신경성 청력 소실이 동반되었음이 보고되었다<sup>1)</sup>. 이외에도 안구 이상을 동반한 6번 염색체 단완의 말단 결실의 예는 수 예가 보고되었으며<sup>2-5)</sup> 또 다른 2례의 6번 염색체 말단 결실에서는 corpus callosum의 형성부전 및 뇌수종이 동반되기도 하였다<sup>6, 7)</sup>.

참 고 문 헌

한편 6번 염색체 단완 결실 증후군(6p deletion syndrome)은 전안 발달의 결손, 안구 격리증, 안면 형성부전, 저이개 등의 안면 두부 이상 그리고 심장 기형을 주로 동반하는 6p25 결실과 정신 운동 지연, 신장 결손, 짧은 목, 안구 구조 기형, 함지증 등을 동반하는 6p22-24 결실의 두 군으로 구분되기도 하며<sup>1)</sup> Zurcher 등<sup>8)</sup>은 6번 염색체 단완의 말단 부위의 결손은 특히 안구전실의 결손 또는 원시 등의 안기형과 밀접한 관계가 있음을 강조하였다.

본 증례에서 6번 염색체의 이탈점은 6p23으로 단완 말단 결실의 유형으로 양안의 무안구증과 같은 안구 구조 기형을 동반 하였으며 이외에도 안구 격리증, 낮은 코, 저이개, 짧은 목, 소악 증, 뇌수종 등의 안면두부 기형 및 극심한 처짐이 동반되었다.

그러므로 6번 염색체 단완의 말단 결실에 있어서는 특히 안 기형의 동반이 특징적인 소견임을 강조하는 바이다.

요 약

저자는 채태연령 30주, 출생체중 1,100 g의 미숙아에서 출생 시 양안의 무안구증, 극심한 처짐, 양안 격리증, 낮은 코, 짧은 목, 저이개, 소악증, 양측성 뇌수종, 양손의 simian line이 관찰 되었기에 시행한 임파구 배양 검사상 46, XX, del(6)(p23)의 소 견을 보여 이탈점이 6p23으로 판명된 terminal deletion 6p23, 1 레를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

- 1) Davies AF, Mirza G, Sekhon G, Turnpenny P, Leroy F, Speleman F, et al. Delineation of two distinct 6p deletion syndromes. *Hum Genet* 1999;104:64-72.
- 2) Heinemann MH, Breg R, Cotlier E. Reiger's syndrome with pericentric inversion of chromosome 6. *Br J Ophthalmol* 1979;63:40-4.
- 3) Chitayat D, Hahm SY, Iqbal MA, Nitowsky HM. Ring chromosome 6: report of a patient and literature review. *Am J Med Genet* 1987;26:145-51.
- 4) Walsh LM, Lynch SA, Clarke MP. Ocular abnormalities in a patient with partial deletion of chromosome 6p. A case report. *Ophthalmic Genet* 1997;18:151-6.
- 5) Law CJ, Fisher AM, Temple IK. Distal 6p deletion syndrome: a report of a case with anterior chamber eye anomaly and review of published reports. *J Med Genet* 1998;35: 685-9.
- 6) Kume T, Deng KY, Winfrey V, Gould DB, Walter MA, Hogan BL. The forkhead/winged helix gene Mfl is disrupted in the pleiotropic mouse mutation congenital hydrocephalus. *Cell* 1998;93:985-96.
- 7) Alashari M, Chen E, Poskanzer L. Partial deletion of chromosome 6p: autopsy findings in a premature infant and review of the literature. *Pediatr Pathol Lab Med* 1995;15:941-7.
- 8) Zurcher VL, Golden WL, Zinn AB. Distal deletion of the short arm of chromosome 6. *Am J Med Genet* 1990;35: 261-5.