

색소실조증 환자의 증례보고

이상엽 · 이광희 · 김대업

원광대학교 치과대학 소아치과학교실 · 원광치의학연구소

국문초록

색소실조증(Incontinentia pigmenti)은 신생아기에 체간과 사지에 소수포가 발생하여 1세경이 되면 수포는 더 이상 생기지 않고 갈색반점이 나타나는 특징을 보이는 아주 드문 질환이다. Bloch-Sulzberger syndrome이라고 불리는 이 질환은 반성 우성 유전질환으로 대부분 여성에게 나타나며, 외배엽, 중배엽 기원 조직들인 눈, 치아, 피부, 손톱, 가슴, 머리카락, 신경계 등에 이상을 동반한다.

본 증례는 유치의 선천적 결손을 주소로 내원한 환자의 문진 중 색소실조증의 사실을 발견하고 검사한 결과, 다수의 유치와 영구치의 선천적 결손과 치아의 형태이상, 상악의 열성장, 치아의 형태이상과 악골 성장의 부조화 등으로 인한 교합불안정을 보이고 있었다. 진신적으로는 망막이상을 보여 수술을 시행한 상태이며, 피부에는 특징적인 갈색반점을 보였다.

현재 치아결손부의 공간관리와, 심미적, 심리적인 문제의 해결, 그리고 기능의 회복을 위해 가철식 부분의치를 장착해주었으며, 계속적인 관찰을 하고 있다.

주요어 : 색소실조증, 선천적 결손, 형태이상, 외배엽, 갈색반점, Bloch-Sulzberger 증후군

I. 서론

색소실조증(Incontinentia pigmenti: IP)은 아주 드문 반성 우성 유전질환으로 거의 대부분 여성에게 나타난다. 이 질환은 출생시 혹은 출생 직후에 나타나며, 체간과 사지에 소수포가 발생하고 1세경이 지나면 그 소수포는 더 이상 생기지 않고 갈색반점이 나타난다. 이 반점은 나이가 들어가며 점점 열어지는 것으로 알려졌다^{1,2)}. 1906년 Garrod에 의해 "peculiar pigmentation of skin in infant"라고 처음 보고된 이래로 1926년 Bloch, 1927년 Sulzberger에 의해 "Incontinentia pigmenti"란 명칭으로 사용되었으며, 일명 Bloch-Sulzberger syndrome이라고 불린다^{1,3)}. IP는 중배엽, 외배엽 기원 조직-눈, 치아, 피부, 손톱, 가슴, 머리카락, 신경계 등에 이상을 동반하는 경우

가 많으며, 치과관련 질환으로 유치, 영구치의 선천적 결손, 치아의 형태이상, 맹출지연 등이 나타난다^{3,4)}.

본 증례는 유치의 선천적 결손을 주소로 내원한 6세 여아의 문진 중 색소실조증의 사실을 알아내고 검사한 결과, 특징적인 IP소견과 치과관련 질환을 동반하고 있어 이를 보고하는 바이다.

II. 증례보고

원광대학교 치과병원 소아치과에 6세 6개월된 여아가 정기적 치과 검진을 위해 내원하였다. 하악 좌측 제1유구치와 제2유구치, 그 계승치인 제1, 2소구치 및 하악 우측 제2소구치의 선천적 결손을 보였으며, 전치부 절단교합과, 전치부의 조기접촉으로 인해 구치부의 개교가 있었다. 상악 좌,우측 제2유구치, 하악 중절치, 하악 좌측 제1대구치 치관의 형태이상을 보였으며, 상악 좌,우측 제1대구치 및 하악 좌측 제1대구치의 미맹출을 보였다(Fig. 1, 2). 문진을 통해 색소실조증이라는 질환을 앓고 있다는 사실을 알아내고, 특징적인 갈색 반점을 확인하였다. 갈색 반점은 사지와 체간에 있었으며, 보호자의 진술에 의하면,

교신저자 : 이 광 희

전북 익산시 신용동 344-2

원광대학교 치과대학 소아치과학교실

Tel : 063-850-1955

E-mail : kwhlee@wonkwang.ac.kr

반점의 색깔이 옅어지고 있다고 했다(Fig. 3). 환아는 망막의 이상을 보여 안과적 수술을 받은 병력이 있었으며, 다른 전신적인 이상은 없었다. 현재 소아과에서 정기적인 검사를 받고 있는 중이다.

상악에서는 유치나 영구치의 결손은 없어 보이나, 전반적인 맹출지연의 소견을 보였으며, 제2유구치의 치관의 형태이상으로 인해 하악 유구치와의 교합이 불안정했다(Fig. 1, 2). 이는 의치제작에도 어려움으로 작용하였다. 상악 유전치들은 하악 전치와의 절단교합으로 인해 교모가 있었고 구치부는 이개되는 양상을 보였으며, 저작시 하악을 앞으로 내밀거나 좌,우측으로 변위시켜 저작한다고 하였다. 우측 유구치들은 대합되는 하악 유구치의 선천적 결손으로 인해 조금 정출되었다. 하악에서는

전치가 교환 중이었는데, 맹출하는 좌측 중절치의 치관의 형태가 정상과 다르게 보였고, 방사선 사진상에서 미맹출된 좌,우측 측절치 역시 치관의 형태가 비정상적으로 보였다. 우측 제1, 2유구치 및 계승 영구치의 선천적 결손으로 인해 치조골이 좌측에 비해 낮았으며, 이는 추후에 보철 수복시 어려움으로 작용할 것으로 생각된다. 결손부 후방으로 제1대구치의 치관이 보였는데 과잉교두가 있는 형태 이상을 가지고 있었다(Fig. 1). 방사선 사진상으로 좌측에 제1대구치처럼 보이는 치배가 관찰되었으나 맹출되지 않고, 1년 후의 사진과 비교해도 변화가 없어 보였다. 좌측 제2소구치 역시 결손이었다(Fig. 2).

환아는 다소 내성적이며, 말수가 적었고, 본인이 치아가 없는 것에 대해 심리적으로 위축이 되어 있었으며, 저작 시에도 여러



Fig. 1. Intraoral View.

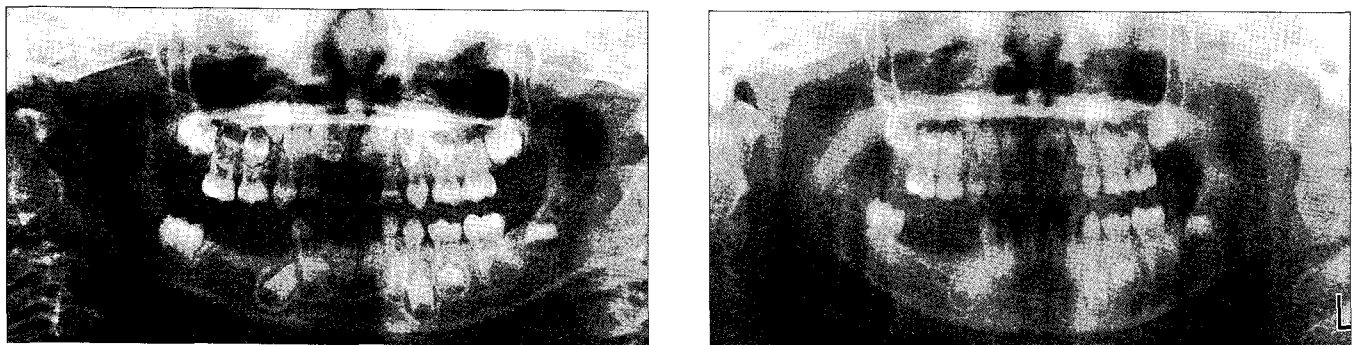


Fig. 2. Panoramic radiograph of 1st visit and 1 year after.

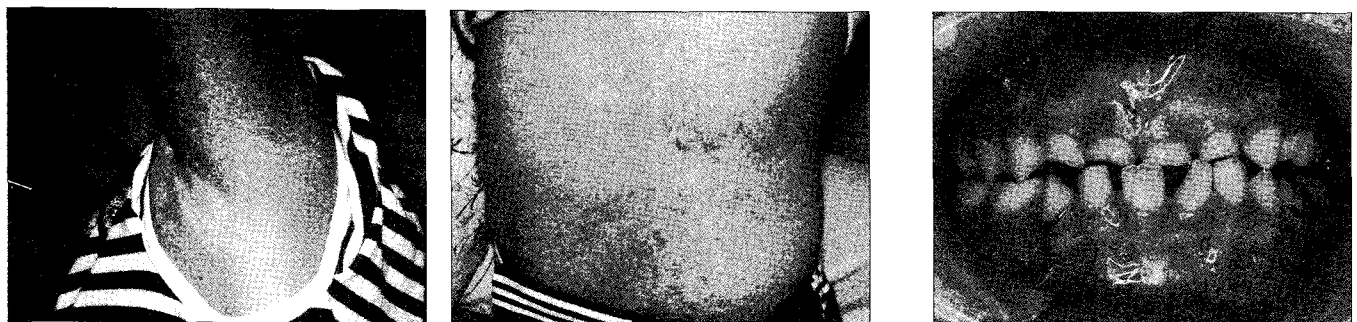


Fig. 3. Hyperpigmented lesion.

Fig. 4. Removable partial denture setting.

가지 상황으로 인해 불안정한 교합을 보여 음식 섭취에도 문제가 있는 듯 보였다. 심리적, 기능적인 보완을 하기 위해 부분의치를 제작해 주었다(Fig. 4). 전치부의 조기접촉으로 인한 구치부의 이개, 상악 열성장에 따른 골격성 3급 부정교합 경향, 유구치 치관의 형태 이상 등으로 인해 부분의치 제작이 어려웠고 완전한 교합을 복원하는데 어려움이 있었다. 장치 장착 이후 정기적 검진시, 환아는 아주 만족해하였으며, 저작에도 훨씬 도움이 된다고 말하였다.

III. 총괄 및 고찰

IP는 반성 우성 유전질환(X-linked dominant inheritance)으로 아주 희귀한 질환이다. 반성 우성 유전질환의 특징은 문제의 형질을 가진 개체에서 직접 동일한 형질이 자식들에 나타나서, 세대를 거르지 않는 연속성을 보인다. 이 질환은 X염색체에 있는 NEMO(NF-Kappa-B essential modulator) 유전자의 결함에 의한다고 알려져 있는데 IP를 가진 남아가 이 유전자의 기능이 없이는 생존할 수가 없다. 따라서 이 질환은 여성에게 나타나며 남성은 태아상태에서 대부분 사망한다^{11,12)}. 남과 여의 비율이 1 : 37 이 된다는 보고가 있다³⁾. Cho 등¹⁰⁾은 IP를 가진 남아에 대해 보고한 바 있다. Kuster와 Olbing¹⁵⁾은 IP의 병력이 있는 정신지체를 보이는 여성이 아들 한명과 11명의 딸을 가졌는데, 그중 6명의 딸이 IP를 보였다고 보고하기도 했다. 본 증례의 경우 부모세대에는 질환을 가진 사람이 없다는 얘기에 비추어 아마 아버지가 형질을 가지고 있었을 것으로 생각된다.

IP는 출생시나 출생 직후에 발생하며, 보통 3단계나 4단계를 거친다. 첫 단계는 소수포(vesicles)와 농포(pustules)가 생기며, 두 번째 단계는 사마귀(verrucous and warty lesions)가

생기며, 세 번째 단계는 검은 반점(hyperpigmented macules)이 생긴다. 그리고 4 단계는 그 반점이 점점 없어진다^{5,19-21)}. 본 증례의 경우도 보호자가 반점이 점점 없어진다고 한 것으로 미루어 4단계의 상태인 것으로 생각된다.

IP는 특징적으로 많은 전신적인 증상을 동반하는데 아래 Table 1과 같이 대부분 증배엽, 외배엽 기원 조직과 관련되었다⁶⁾. 김 등⁷⁾은 선천적 심장질환을 가진 IP 여아에 대해 보고하기도 했다.

치과와 관련된 이상증상은 Russel과 Finn²²⁾에 의하면 치아결손, 원뿔형 치아, 과잉교두가 특징적이라 하였다. 하지만, 외배엽 이형성증이나 선천적 매독의 경우도 위와 같은 증상이 나타날 수 있어 감별진단이 필요하다. 본 증례의 경우 선천적 결손, 원뿔형 치아, 과잉교두 이외에도 맹출지연을 보였다. 그 외에도 전신적으로 갈색반점이 관찰되었으며, 망막이상 소견으로 수술을 받았다.

현재까지 많은 치아결손 증례의 처치에 대한 발표가 있었고, 대부분 외배엽 이형성증과 관련되었다. 치아결손의 경우 결손부의 공간관리, 대합치의 문제, 인접치의 문제, 결손부 치조골의 문제, 보철수복의 문제, 심리적, 심미적 문제 등 많은 해결해야 할 과제가 있다.

Yamashiro 등¹⁴⁾은 다수의 치아결손과 왜소치를 가지고 있으며, 치아결손부로의 치아이동의 문제를 가지고 있는 IP 환자를 적절한 교정치료를 이용하여 치아를 재위치 시킴으로써 보철수복을 위한 과도한 치아삭제를 피했다고 하였으며, Cenk 등¹³⁾은 다수의 치아결손, 치아의 이동 등의 문제를 가진 IP 환자를 상악의 급속확대 및 치아의 배열 후 보철수복을 하여 좋은 결과를 얻었다고 보고하였다.

이 환자의 경우 치아결손부의 공간관리 및 인접치들의 치아

Table 1. Systemic manifestations of incontinentia pigmenti

Organ System	Frequency of involvement (%)	Common manifestations
Dental	65 - >80	Anodontia, delayed eruption of teeth, hypodontia, impaction, and malformation of the crowns(accessory cusps and pegged [conical]deformity)
Hair	38 - 50	Thin or sparse hair, and vertex(predominantly)lesions; alopecia and wooly hair nevus (coarse, lusterless, and wiry patch of hair)
Eyes	35 - 40	Amblyopia, avascularity in the peripheral temporal retina, cataract, cicatricial retinal detachments, fibrovascular proliferation with retinal dysplasia, microphthalmos, optic nerve atrophy, pseudoglioma, retinal pigmentation and strabismus(squint)
Nails	7 - 40	Onychogryphosis, pitting, ridging, and subungual keratotic tumors
Central nervous system	10 - 31	Convulsive disorders, mental retardation, microcephaly, motor retardation, nystagmus, and spastic paralysis
skeletal and structural	14	Chondrodystrophy, cleft palate or cleft lip or both, club foot, congenital, dislocated hip, contractures, hemiatrophy, hemivertebrae, scoliosis, skull deformities, spina bifida, and syndactyly
Breast	1	Aplasia and hypoplasia; nipple: hypoplasia, pigmentation abnormality, and supernumerary

이동을 방지하고, 기능의 회복을 위해 가철식 부분의치를 장착하였으며, 환이는 별 불편함 없이 만족스럽게 사용하고 있는 중이다. 앞으로 영구치열기까지 정기적인 관찰과 관리가 필요하며, 영구치열 완성 후 적절한 영구적인 보철수복이 필요하다 하겠다.

Ⅳ. 요 약

원광대학교 치과병원 소아치과에 내원한 6세 6개월 된 여아의 문진 중 색소실조증의 병력을 알아내고 특징적인 갈색반점을 사지와 체간에서 관찰하였으며, 질환과 연관된 여러 전신 증상 중 망막이상으로 수술한 병력을 가지고 있었다. 또한 다수의 유치와 영구치의 결손을 보였으며, 치아의 맹출지연, 원뿔형의 치아, 과잉교두, 전치부의 절단교합, 상악골의 열성장 등이 관찰되었다. 치아결손부의 공간관리와 기능적 회복, 심리적 안정을 위해 가철식 부분의치를 제작 장착하였으며, 환아가 만족했다. 일 년이 지난 현재까지 별다른 문제없이 잘 사용하고 있으며, 앞으로 영구치열기까지 정기적인 관찰과 관리가 필요하며, 영구치열 완성 후 적절한 영구적인 보철수복이 필요하다고 사료된다.

참고문헌

1. Carney RG : Incontinentia pigmenti : A report of five cases and review of the literature. *AMA Arch Derm Syphilol*, 64(2):126-135, 1951.
2. Carney RG : Incontinentia pigmenti : A world statistical analysis. *Arch Dermatol*, 112:535-542, 1976.
3. Takashi Y, Koichi N, Kenji T : Case report - Orthodontic treatment of dental problems in incontinentia pigmenti. *Angle Orthod*, 68:281-284, 1998.
4. Wiklund DA, Weston WL : Incontinentia pigmenti : A four-generation study. *Arch Dermatol*, 116:701-703, 1980.
5. Cohen PR : Incontinentia pigmenti : Clinicopathological characteristics and differential diagnosis. *Cutis*, 54:161-166, 1994.
6. 전인기, 정태복, 김영표 : Clinical observation of incontinentia pigmenti. *Kor J of Dermatol*, 23:171-176, 1985.
7. 김형섭, 차성호, 김낙인 : Incontinentia pigmenti associated with congenital heart disease. *Ann Dermatol*, 10:39-43, 1998.
8. 손일영, 여운철, 이일수 : A case of incontinentia pigmenti. *Ann Dermatol*, 9:46-50, 1997.
9. Dominguez-Reyes A, Aznar-Martin T, Cabrera-Suarea E : General and dental characteristics of

- Bloch-Sulzberger syndrome. Review of literature and presentation of a case report. *Med Oral*, 7(4):293-297, 2002.
10. Cho SY, Lee CK, Drummond BK : Surviving male with incontinentia pigmenti-a case report. *Int J Paediatr Dent*, 14(1):69-72, 2004.
11. Kenwick S, Woffendin H, Jakins T, et al. : The international IP consortium : Survival of male patients with incontinentia pigmenti carrying a lethal mutation can be explained by somatic mosaicism of Klinefelter syndrome. *Am J of Hum genet*, 69(6):1210-1217, 2001.
12. Smahi A, Courtois G, Vabres P, et al. : The international IP consortium : Genomic rearrangement in NEMO impairs NF-kappaB activation and is a cause of incontinentia pigment. *Nature*, 405:466-472, 2000.
13. Cenk D, Ali AB, Hasan B : Orthodontic and orthopedic treatment of a patient with incontinentia pigmenti. *Angle Orthod*, 73:763-768, 2003.
14. Yamashiro T, Nakagawa K, Takada K : Case report: orthodontic treatment of dental problems in incontinentia pigmenti. *Angle Orthod*, 3:281-284, 1998.
15. Kuster F, Olbing H : Incontinentia pigmenti. Bericht ueber neun Erkrankungen in einer Familie und einem Obdiktianbefund. *Ann Paediatr*, 202:92-100, 1964.
16. 사우경, 정희민, 김용기 : 부분적 무치증 소아환자의 증례 보고. *대한소아치과학회지*, 18:69-75, 1991.
17. 이종갑, 최선옥, 손홍규, 등 : 선천성 치아 결손증 일례 증례보고. *대한소아치과학회지*, 7:41-45, 1980.
18. 백병주, 최웅진, 이재영 : 가족력에 의한 선천성 치아결손증. *대한소아치과학회지*, 15:127-134, 1988.
19. Zillikens D, Mehninger A, Lechner W, et al. : Hypo- and hyperpigmented areas in incontinentia pigmenti: Light and electron microscopic studies. *Am J Dermatopathol*. 13:57-62, 1992.
20. Nazzaro V, Brusasco A, Gelmetti C, et al. : Hypochromic reticulated streaks in incontinentia pigmenti: an immunohistochemical and ultrastructural study. *Pediatr Dermatol*, 7:174-178, 1990.
21. Landy SJ, Donnai D : Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet*, 30:53-59, 1993.
22. Russel DL, Finn SB : Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): a case report with emphasis on dental manifestations. *J Dent Child*,

Abstract

INCONTINENTIA PIGMENTI (BLOCH-SULZBERGER SYNDROME)
WITH DENTAL PROBLEMS : CASE REPORT

Sang-Yup Lee, Kwang-Hee Lee, Dae-Eop Kim

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Wonkwang University
Wonkwang Dental Research Institute*

Incontinentia pigmenti(IP), so called Bloch-Sulzberger syndrome is a rare genodermatosis that occurs almost in female infant: usually lethal in males, X-linked dominantly inherited disorder. IP is characterized by abnormalities of mesodermal and ectodermal tissues including eye, tooth, skin, nail, breast and hair as well as neurological deficiencies. Dental problems are congenital missing of teeth, delayed eruption, abnormal crown shape and so on. Here is a case of 6 year-old female with IP. She had congenital missing of primary and permanent teeth, delayed eruption, maxillary deficiency and extra cusps, resulting in unstable occlusion. Systemically, she had a history of operating eyes due to problem of retina and hyperpigmented macules on her trunk and extremities as typical character of IP.

Key words : Incontinentia pigmenti, Bloch-Sulzberger syndrome, Congenital missing, Ectodermal, Hyperpigmented macules