

구강내 이상소견과 언어 장애를 보이는 Kabuki 증후군환자의 증례보고

이종석 · 고승오 · 임대호 · 백진아 · 신효근

전북대학교 치과대학 구강악안면외과학교실

Abstract (J. Kor. Oral Maxillofac. Surg. 2007;33:681-683)

KABUKI SYNDROME WITH PHONETIC & DENTAL PROBLEM: A CASE REPORT

Jong-Seok Lee, Seung-O Ko, Dae-Ho Leem, Jin-A Baek, Hyo-Keun Shin

Department of Oral & Maxillofacial Surgery, School of Dentistry, Chonbuk National University

Kabuki (Niikawa-Kuroki) syndrome was first reported by Niikawa et al(1981). The faces of the patients are similar to the make-up of traditional Japanese Kabuki actors: long palpebral fissures, an ectropium of the lateral third of the eyelids, and arching eyebrows with sparse lateral halves. Craniofacial findings include a depressed nasal tip, short nasal septum, large and prominent ears, and micrognathia. Other main features are mild to moderate mental deficiency, short stature, skeletal and dermatoglyphic abnormalities, including prominent finger tip pads. Oral anomalies are common in KS (over 60%) and include abnormal dentition, widely spaced teeth, cleft palate or lip, high vault of palate, hypodontia, conical incisors, screw driver-shaped incisors and ectopic upper 6-year molars. The increased occurrence of cleft lip and palate or the development of a high vault of palate has been described by a number of authors. This condition is believed to be common in Japan, but has been reported from other parts of the world. The objective of this presentation is to report a case of this syndrome in six-year-old girl, with characteristic findings.

Key words: Kabuki syndrome, Niikawa

I. 서 론

1981년 Kuroki 등과 Niikawa 등은 특징적인 얼굴과 정신지체, 출생후 성장과 발달지연등을 보이는 새로운 증후군으로 Kabuki make-up syndrome을 보고하였다. 환자의 얼굴은 일본의 전통극 배우(Kabuki actor)들이 화장한 모습과 흡사하다. 눈매가 길고, 양측안검의 외반, 술이 적으면서 아치(arch) 모양을 하고 있으며, 코가 낮고 귀가 유난히 큰모양을 보인다. 또한 짧은 비중격, 무턱 등의 소견을 보일수 있고, 중등도의 정신지체, 왜소한 체구등의 특징을 갖는다. 이 증후군을 가진 환자들은 구순구개열을 포함한 구강내 여러 소견들이 발견된다고 여러 문헌등에서 보고하고 있다.

이 신드롬(syndrome)의 병인은 정확히 밝혀지지 않고 있지만, 일부에서 부모와 자식간의 유전양상을 보고 한바있어, 다양한 표현형(variable expressivity)을 가진 상염색체 우성 유전(sutosomal

dominant inheritance)이 아닌가 추측하고 있으며^{1,2)}. 대부분의 증례가 산발적으로 보고 되며, 남녀간의 발생비율의 차이는 없으며, 많이 보고되는 일본내의 발병율은 32000명당 한명(1991년)이라고 한다.

II. 증 례

- ① 환아(Patient): 문 ○ ○, female, 5y3m (내원당시)
- ② 주소(Chief complain): 언어장애로 인한 의사소통의 불편함
- ③ 과거력 및 현병력
건강한 30세의 어머니와 38세의 아버지 사이에서 3년 중 막내로 임신기간은 40주였으며, 제왕절개술(Cesarean section)을 통해 출생하였다. 임신 중 모체는 특이 병력이나 약물투여는 없었다. 분만 시 체중은 2.4kg, 키 38cm였으며, 태어난 지 2개월 만에 patent ductus arteriosus(PDA)로 진단 후 수술 받았으며, 좌측 humerous의 proximal 부분의 저장장으로 high scapular의 소견을 보인다.

환아의 성장발달은 더딘 상태로 4살 때가 되서야 혼자서 걷기 시작했으며, 현재 뛰거나 계단을 오르내리는 일은 힘든 상태이다. 성장발달의 양상은 두위, 신장, 체중 등에서 동일연령에 비교해 볼 때 많이 뒤쳐져 있는 상태이다.

신효근

561-180 전북 전주시 덕진구 금암동
전북대학교 치과병원 2층 구강악안면외과학교실

Hyo-Keun Shin

Dept. of Oral & Maxillofacial Surg. School of Dentistry,
Chonbuk National University, Chonju, Chonbuk, 561-180, Korea
Tel: 82-63-250-2068 Fax: 82-63-250-2089
E-mail: omfs@chonbuk.ac.kr

④ 이학적 소견

본과에 내원당시 신장(height)은 104cm, 몸무게 20kg, 두부크기(head circumference)는 50.5cm였다. 이는 각각 한국소아의 발육곡선에서 동일연령의 정상 상태와 비교해 보면, 신장은 25-50%, 몸무게와 두위는 약 50% 정도씩 성장이 지연되어 있는 상태이다. 전체적으로 왜소한 체구를 보이고 있으며, 가부키 신드롬 환자에서 보이는 특징적인 얼굴모양을 볼 수 있었다.

환아의 얼굴에서 길게 찌진 눈(long palpebral fissure), 하안검의 외반(ectropion of lower eyelid), 낮고 넓은 비첨(broad nasal tip), 돌출되어 있으며 상대적으로 발달한 콧바퀴 등을 관찰할 수 있었다(Fig. 1).

구강 내 소견으로는 하악에서는 총생(crowding)을, 상악에서는 치간간극을 보이고 있으며, 거의 모든 치아에 충치가 발견되었고, 치아의 맹출이 다소 지연되고 있었으며 이로 인해 부

정교합이 야기되었다. 또한 높은 구개궁(high arched palate)과 이중구개수(bifid uvula)가 있음을 확인하였다(Fig. 2, 3).

중등도의 정신지체증상을 동반하고 있었고, 특징적으로 양손의 5번째 손가락은 눈에 띄게 짧은 상태이다(Fig. 4).

환아는 또한 언어 문제를 보였는데, 내원당시 언어구사가 제대로 되지 않으며, 단음절의 구사능력도 부족하여 정확하고 객관적인 언어평가가 다소 어려웠다. 검사결과 언어를 구사하는 수준은 2세(Equivalent age)의 아이와 비슷하였다. 모음의 왜곡 및 대치 소견과 3음절이상의 단어의 연속적인 구사능력이 현저히 떨어져 있어 언어치료를 시행하였다.

⑤ 검사소견

염색체 검사에서 특이소견은 보이지 않았다(Fig. 5). (Normal female karyotype)



Fig. 1. Face.



Fig. 2. Panoramic view.

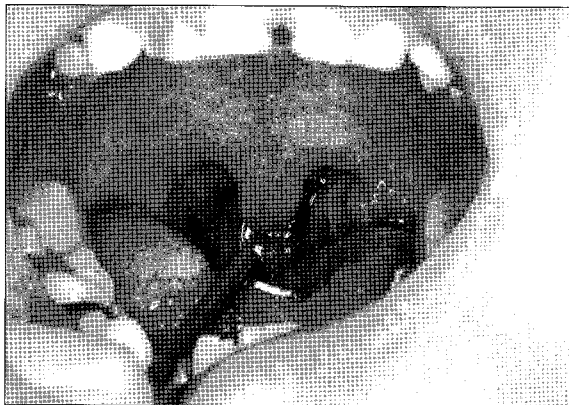


Fig. 3. Oral & dental clinical view.

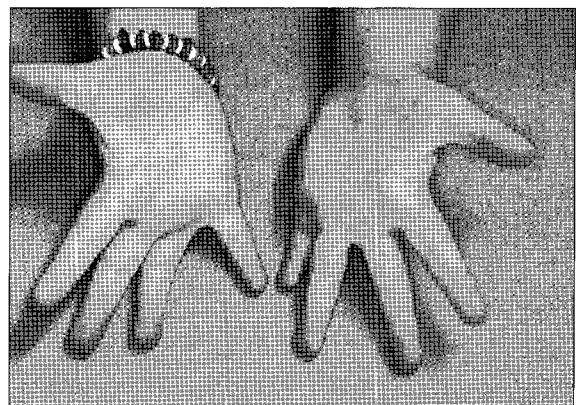


Fig. 4. Short 5th finger.



Fig. 5. Correlation of IRSA-L and RL, Angular and linear measurements in the lingular tip level.

III. 고찰

가부키 신드롬(Kabuki make-up syndrome)은 1967년에 처음 보고되었고, 1981년에 일본전통극 배우와 얼굴모양이 비슷하다 하여 명명되었다^{3,4)}. 이 환자의 대부분은 5가지의 주요 소견을 보이는데, 특징적인 얼굴의 모습, 근골격계의 이상, 출생 후 성장발달의 지연, 중등도의 정신지체, 피문의 이상 등⁵⁾이다. 이중 얼굴의 이상소견은 이 증후군의 환자 모두에게서 나타나는데 자세히 살펴보면 길고 좁은 눈, 궁 형태를 보이는 눈썹, 하안검의 외반증, 넓고 낮은 비첨과 상대적으로 크고 돌출되어 보이는 귀모양을 관찰할 수 있다. 근골격계를 살펴보면, 짧은 5번째 손가락, 원뿔모양(cone shape)의 지골단(epiphysis of proximal phalanges), 고관절(hip joint)의 변위, 척추 측만증(scoliosis) 등의 소견을 보이기도 한다.

약 92%에서는 중등도의 정신지체증상을, 83%환자에서 성장발달 지연을 보이게 되는데 이들이 이증후군에서 보이는 중요한 소견들이다³⁾.

이 증후군과 감별해야할 것들은 Robinow's syndrome, Langer-Gideon syndrome, multiple lentiginos syndrome, Coffin-Lowry syndrome, Weaver-Smith syndrome, Hardikar syndrome, Turner syndrome 등이 있으며, 감별 진단시 고려해야할 다른 부분들이 있긴 하지만, 가부키 신드롬은 위에서 언급했던 특징적인 모습(feature)으로 쉽게 진단할 수 있다.

또한 이 증후군의 환자는 악안면영역에서도 이상소견을 보이는 경우가 많다. 특히 구개열(cleft palate)을 보이는 경우가 많으며(40%)⁶⁾, 높은 구개궁, 부정교합, 중안모의 저성장(hypoplasia), 부분무치증(hypodontia), 치아왜소증(microdontia), 좁은 치열궁과 심한 상악골의 후퇴(recession) 소견을 가지고 있다⁸⁾.

Petzold 등⁷⁾은 구강내 이상소견을 보이는 가부키 신드롬환자들에 대해서 보고하였는데, 비정상적인 치아모양, 상악골의 저성장, 치아맹출 지연등을 보고하였으며, Kensuke 등⁸⁾은 6명

IV. 결론

의 환자를 대상으로 구강내 이상소견을 확인하였는데, 6명 모두에서 높은 구개궁(high arched palate), 구개열은 1명에서만 확인되었다. 과교합, 교차교합, 치아의 배열 이상등의 부정교합의 소견은 6명 모두에서 확인되었고, 그밖에 치아모양의 이상(Flat, screwdriver-like upper incisor), 작은 치열궁, 부분무치증 등이 있음을 보고하였다. Lean 등⁹⁾은 8명의 환자를 대상으로 한 조사에서 6명에서 구순구개열이 있음을 확인하고, 그밖에 치아이상등을 관찰할 수 있었다고 발표하였다.

본과에 내원한 환자에서 이중구개수, 치아 맹출 이상, 다수의 충치, 교합이상을 보이고 있어 기존의 발표에서 보이는 비슷한 구내이상소견을 확인하였다.

이 증후군의 원인은 아직 정확히 밝혀지지 않았지만 X-연관성 유전이나 상염색체 우성유전으로 분류하기도 하며¹⁰⁾, 일부 보고에서는 Y 염색체 이상을 원인으로 의심하기도 한다¹¹⁾.

가부키 신드롬을 가진 환자에서 보여지는 구강과 치아의 이상소견들은 이 신드롬의 병인을 이해하는데 중요한 단서가 될 수 있다. 이에 이런 소견을 가진 환자들을 진단하였을때 적절한 평가와 치료를 받을 수 있도록 유도해 줄 수 있어야 한다.

참고문헌

1. Halal F, Glendhill R, Dudkiewicz A: Autosomal dominant inheritance of the kabuki make-up(Niikawa-Kuroki) syndrome. *Americal Journal of Medical Genetics* 1989;33:376-381.
2. Tsukahara M, Kuroki Y, Kiyoshi I, et al: Dominant inheritance of Kabuki make-up syndrome. *American Journal of Medical Genetics* 1997;79:112-120.
3. Braun OH, Schmid E: Kabuki make-up syndrome(Niikawa-Kuroki syndrome) in europe. *J pediatri* 1984;105:849-850.
4. Koutras A, Fisher S: niikawa-Kuroki syndrome. A new malfomation syndrome of postnatal dwarfism, mental retardation, unusual face and protruding ears. *J Pediatr* 1982;101:417-419.
5. Niikawa N, Kuroko Y, Kajii T et al: Kabuki make-up syndrome(niikawa-Kuroki) : A study of 62 patients. *Am J Med Genet* 1988;31:565-589.
6. Burke LW, Jones MC: Kabuki syndrome.Under-diagnosed recognizable pattern in cleft palate patients. *Cleft Palate Craniofac J* 1995;32:185-190.
7. Petzold D, Kratzsch E, Opitz CH et al: The kabuki syndrome: four patients with oral abnormalities. 2003;25:13-19.
8. Kensuke M, Takehiko S, Takaya T et al: Craniofacial and dental characteristics of Kabuki syndrome *Am J of Med Genet* 2001;98:185-190.
9. Lean WB, MArlin CJ: Kabuki syndrome : Underdiagnosed recognizable pattern in cleft palate patients. 1995;32(1):77-84.
10. Mckusick VA: Kabuki make-up syndrome. in: *Mendelian inheritance in man:catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive and X-linked phenotypes*, 7th ed. /baltimore: Johns hopkins university Press 439, 1986.
11. Kuroki Y, Katsumata N, Eguchi T et al: Precocious puberty in Kabuki make-up syndrome. *J Pediatr* 1987;110:750-752.