

전신성 백색증(Oculocutaneous albinism) 환자의 증례 보고

최지은 · 최남기 · 김선미 · 양규호

전남대학교 치의학전문대학원 소아치과학교실 및 치의학연구소 및 2단계 BK21

국문초록

백색증(albinism)이란 신체 내 melanin 합성의 부분적, 혹은 완전한 결핍에 의해 일어나는 질환이다. Melanin은 신체 내에서 머리카락, 눈, 피부 등에 분포하기 때문에 백색증 환자는 밝은 금발이나 갈색의 머리카락과 하얀 피부, 붉거나 갈색의 홍채를 갖는 특징적인 외모를 지닌다. 백색증 환자는 변이된 유전자 및 임상적 특징에 따라 크게 전신성 백색증, 안성 백색증, 부분적 백색증으로 나뉘며 그 밖에 많은 하위군이 존재하고 그에 따른 치료법이나 치과적 주의사항도 달라진다.

본 증례는 치아의 발육지연 여부 평가를 주소로 내원한 정신 지체가 동반된 전신성 백색증 환아로서 치아 발거 등의 관혈적 시술 및 보존수복, 공간 유지장치 등의 치료를 통해 양호한 결과를 보였기에 이를 보고하는 바이다.

주요어 : 백색증, 전신성 백색증, 정신 지체국문초록

I. 서론

백색증(albinism)이란 신체 내 melanin 합성의 부분적, 혹은 완전한 결핍에 의해 일어나는 질환이다. Melanin은 melanocyte 내의 소기관인 melanosome에서 tyrosine을 이용하여 만들어지며, 자외선을 흡수하여 피부를 보호하는 기능을 한다. 백색증은 이러한 melanocyte의 수, 구조, 분포 등은 정상임에도 불구하고 tyrosinase 효소의 결핍으로 melanin의 합성이 되지 않는 질환이다. Melanin은 신체 내에서 머리카락, 눈, 피부 등에 분포하기 때문에 백색증 환자는 밝은 금발이나 갈색의 머리카락과 하얀 피부, 붉거나 갈색의 홍채를 갖는 특징적인 외모를 지닌다¹⁾.

백색증은 변이된 유전자에 따라 크게 3가지 유형으로 분류될 수 있다. 전신성 백색증(oculocutaneous albinism)은 상염색체 열성 유전 질환으로 눈, 피부, 머리카락 등이 모두 영향을 받은 경우이고, 안성 백색증(ocular albinism)은 X-염색체 열성 유전 질환으로 단지 눈만 영향을 받은 경우이며, 부분성 백색증(localized albinism)은 머리카락이나 피부의 부분적인 저착색을 보이는 경우이다. 이 외에도 하위군에 속하는 많은 질환명이 존재한다²⁾.

백색증 환자는 분류에 따라 나타나는 증상이 다르기 때문에

치과적인 특징 및 그에 따른 주의사항도 다르다. 전신성 백색증에 속하는 질환 중 하나인 Chediak-Higashi 증후군은 호중구의 기능이상으로 인해 유치의 조기 탈락 및 급속한 치조골 상실이 동반된 중증의 치주질환을 가진다^{3,4)}. 또한 역시 전신성 백색증에 속하는 Hermansky-Pudlak 증후군은 혈소판 수치는 정상이지만 기능부전으로 인해 심각한 출혈 장애를 일으킬 수 있다⁴⁾. 또한 백색증 환자는 감염에 대한 감수성이 높고 급성 염증기를 동반한 만성 재발성 감염도 호발하여 이에 대한 주의가 요구된다⁵⁾.

백색증 환아에 대한 치과적 문헌 고찰 및 증례 보고는 매우 드문 편이다. 본 증례는 전신성 백색증 환아를 진정 요법 하에 관혈적 시술 및 치아수복, 공간유지장치 장착을 시행하여 좋은 예후를 보였기에 그 경과를 보고하는 바이다.

II. 증례 보고

5세 10개월의 여아가 전신 질환과 관련한 치아 발육 장애 여부의 평가를 주소로 본원 소아과로부터 의뢰되었다. 내원 당시 전신성 백색증 및 발달 장애로 진단받은 상태였으며 부가적으로 흡인성 폐렴을 보이고 있었다. 구외 소견으로 저착색된 밝은 갈색의 머리카락과 홍채, 창백한 피부색, antimongoloid eye-

교신저자: 양규호

광주광역시 동구 학동 8번지 / 전남대학교병원 소아치과학교실 / 062-530-5668 / hellopedo@hanmail.net

원고접수일: 2008년 4월 01일 / 원고최종수정일: 2008년 6월 30일 / 원고채택일: 2008년 7월 08일

lid를 가지고 있었으며 정신 지체 소견을 보였다(Fig. 1). 피부에 눈에 띄는 반점은 발견되지 않았다. 구내 소견으로는 4개의 제 1대구치가 맹출중인 것을 제외하고는 모두 유치열이었으며 치태가 고도로 침착된 불량한 위생상태를 나타냈다. 다수 치아의 우식증 및 하악 좌측 유중절치, 유측절치의 융합 소견을 보였으며(Fig. 2) 범랑질 저형성증도 의심되었다. 방사선 검사상 골내 병소나 영구치 결손 등의 병적인 소견은 발견되지 않았다(Fig. 3).

치료 계획으로는 먼저 전신 질환과 관련해 소아과에 자문을 구하고 혈액 검사를 실시하여, 치료가 가능하다고 판단된 경우 약물 진정 요법 하에 다수 치아의 발거 및 항우식 처치를 시행한 후 공간유지장치를 하는 것으로 계획하였다. 그러나 당시 환자의 전신 상태 악화로 치료가 연기되었고 1개월 후 상악 유중절치의 동요도를 주소로 소아과로부터 재의뢰되었다.

환아는 폐렴 악화로 인한 호흡 곤란으로 중환자실에 입원해 있는 상태였고 상악 좌, 우 유중절치의 3도의 동요도를 보였으며 외상을 입은 것으로 의심되었다. 치아가 탈락될 경우 환아가

삼킬 염려가 있었으나, 환자의 전신 상태가 위급하고 외래 진료가 불가능하여 일단 발거하지 않고 지켜보기로 하였다.

환아의 전신 상태가 호전되고 소아과로부터 보조적 수액 투여 하에 관혈적 시술을 포함한 치과 치료가 전투약 없이 가능하다는 답변이 왔으며 혈액 검사상 헤모글로빈 수치가 121,000/mm² 등 전반적으로 양호한 상태를 보여 환아가 재내원하였다. Chloral hydrate 및 hydroxyzine을 경구 투여하여 진정 요법 하에 다수의 내원에 걸쳐 4개의 제 1대구치를 포함한 여러 치아의 복합 레진 수복을 시행하였으며, 치료가 불가능하다고 판단되거나 생리적 치근 흡수를 보이는 다수의 치아는 발거를 시행하였다(Fig. 4). 발거 후에는 해당 발치와를 압박 지혈하였으며 지혈이 된 것을 반드시 확인하였다. 모든 치료가 완료된 후 인상을 채득하여 상, 하악 가철성 공간유지장치를 장착하였다(Fig. 5,6). 그 후 환아는 2-3개월마다 정기 검진 및 불소 도포 등의 예방 처치를 시행 중에 있으며, 현재까지 양호한 구강 상태를 나타내고 있다.



Fig. 1. Extraoral photograph.



Fig. 2. Intraoral photograph. Fusion on #71,72 was observed.

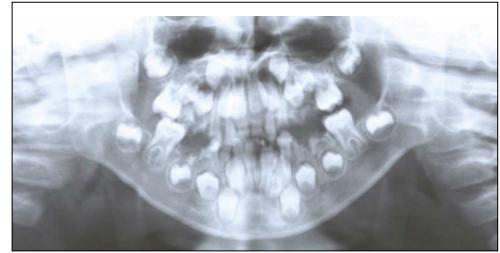


Fig. 3. Pre-operative panoramic radiograph.

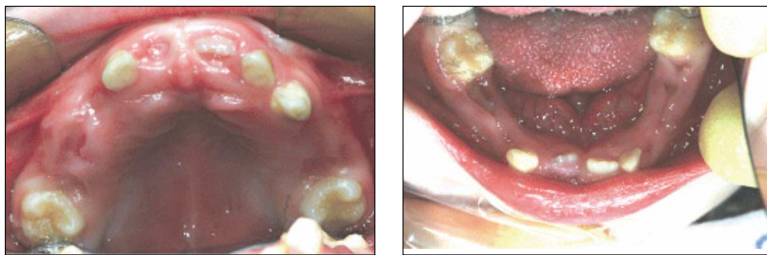


Fig. 4. Post-operative intraoral photographs.

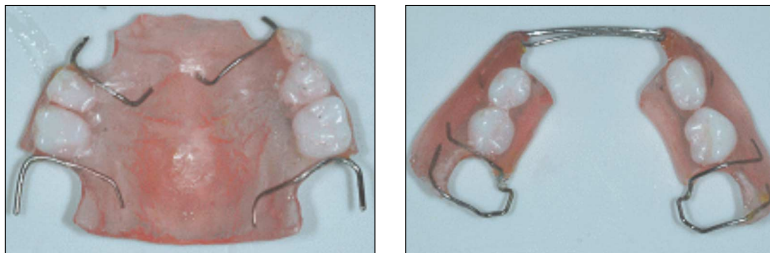


Fig. 5. Space maintainers

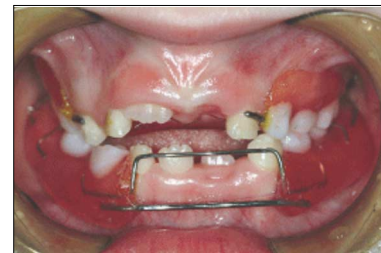


Fig. 6. Space maintainers were delivered.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

백색증 중에서도, 전신성 백색증(Oculocutaneous albinism. 이하 OCA로 표기)은 선천적으로 피부, 머리카락, 눈 등이 전반적인 저착색을 나타내는 유전성 피부 질환이다. OCA 1형과 2형이 가장 흔한 유형이고, 기타 다른 유형들도 존재한다^{6,7)}. tyrosinase 유전자의 변이의 다양성을 알아보는 분자생물학적 접근과 임상적 특징에 따라 백색증이 세분화된다^{1,8)}. OCA 1형은 더 심각한 형태로서 피부, 머리카락, 눈 등의 melanin 착색이 완전히 결핍된다. OCA 1형은 효소의 활성도에 따라 다시 OCA 1A형과 1B형으로 나뉜다. OCA 1A형은 전형적인 tyrosinase-negative 형태로서 효소가 완전히 비활성이며 백색증 가운데 가장 심각한 형태이다. 저착색이 출생시 명확하고 일생동안 변하지 않는다. OCA 1B형은 효소 활성도가 약간 남아있어 나이가 들면서 피부나 머리카락이 출생 당시에 비해 더 착색된다. OCA 2형은 가장 흔한 형태의 백색증으로서, 대개 더 나은 예후를 보인다. 피부와 눈의 부분적인 착색이 존재하고 나이가 들면서 착색된 부위가 진해진다⁹⁾.

백색증 환자는 melanin을 형성하는 기전의 손상으로 인해 저착색증 뿐만 아니라 시력에도 이상을 일으켜 시력 상실, 광선 혐기증, 사시, 안구 진탕 등의 증상이 나타나기도 한다^{10,11)}. 또한 자외선에 눈이나 피부가 노출되면 피부암 등의 치명적인 영향을 줄 수 있다. 따라서 선크림이나 모자 등을 이용해 태양으로부터 완벽한 자외선 차단을 하는 것이 중요하다¹²⁾. 또한 치과 시술 동안에 진료등으로부터 눈을 보호하기 위해 99% UV 필터 보안경을 환자에게 착용하도록 해야 한다⁴⁾.

백색증이나 다른 출혈 경향이 있는 질환을 가진 환자는 반드시 혈액학자에게 평가를 받아야 하고, 이는 백색증의 진단을 위해서도 필수적이다. 백색증과 관련된 유전자가 몇 가지 알려졌지만 모든 백색증 환자를 유전학적으로 진단하기에는 아직 부족하다. 그렇지만 응급 상황을 예방하기 위해서는 조기 진단이 매우 중요하다⁴⁾. 불행하게도 백색증 중에 특히 출혈을 조심해야 하는 Hermansky-Pudlak 증후군은 혈소판 기능 이상이 있지만 platelet count나 PT, PTT 같은 혈액 검사시 이상 소견을 보이지 않는다^{13,14)}. 정확한 진단을 위해서는 전자 현미경으로 혈소판을 관찰해야 한다⁴⁾.

백색증 환자에서 치주 조직의 melanin 결핍과 치주 질환의 관련성을 알아보기 위한 비교 연구가 시도되었다¹⁵⁾. Panama 지역에 거주하는 원주민 가운데, Kuna 백색증 30명과 정상인 30명을 선택하여 치아 및 치은 상태, 구강 위생 상태, 치주 부착 소실 등을 조사하였다. 그 결과 백색증 환자와 정상인 간에 잔존 치아 개수, 치은 지수, 임상적 부착 소실(Clinical attachment loss)를 제외한 치주 지수 등에서 유의한 차이가 없었다. 이를 바탕으로 백색증 환자가 치주 질환의 발병에 위험한 인자를 가지고 있지는 않다는 결론이 도출되었다. 다만 백색증 가운데 Chediak-Higashi 증후군은 호중구와 단핵구의 기능 이상으로 인해 세균 감염에 약하고 심각한 급성 염증기를 동반한 만성 재발성 감염과 호중구 감소증 등을 동반한다^{16,17)}. 또한 심각

한 치주염을 동반하여 변연 치은의 출혈, 치은 궤양, 조기 치주염, 치아 탈락 등이 보고 되므로 각별한 주의가 요구된다^{18,19)}. 본 증례의 환아는 정상보다 지혈 시간이 약간 길었지만 심한 출혈 경향을 가지고 있지 않았고 심한 치주 질환도 가지고 있지 않았다. 다만 정신 지체가 동반된 전신성 백색증인 점이 구강 위생 관리 상 문제가 되었다. 대개 경도에서 고도의 정신지체 환자의 경우, Down 증후군을 제외하고 치아우식 발생율이 증가하며, 치은염 및 치주염, 치아 형태 및 맹출 이상, 비정상적인 습관이나 부정교합, 치아외상 등의 빈도가 증가하는 것으로 보고된다²⁰⁾. 따라서 지속적인 전문가적 관리를 통해 치아 및 치주 상태를 점검하고 관리하는 것이 중요하다고 판단된다.

전신성 백색증 환아에서 부정 교합이나 치아 이상과 관련한 보고는 거의 전무하다²¹⁾. 다만 전신성 백색증을 가진 형제에서 유치열과 영구치열 모두의 법랑질 저형성증이 보고된 바 있고, 다른 보고에서는 전신성 백색증 환아에서 상악 측절치에 치내치와 치외치가 복합적으로 존재하면서(Double dens in dente) 상, 하악에 증가된 수평피개와 함께 심한 충생이 관찰되었다²¹⁻²³⁾. 또다른 보고에서는 Chediak-Higashi 증후군 환자에서 치아 상실로 인한 치아 이동으로 2차적인 부정 교합이 생겨났다고 하였다⁵⁾. 본 증례에서의 환아는 하악 좌측 유중절치, 유중절치의 융합이 관찰되었고 내원 당시 유구치 전체의 심한 우식으로 제1대구치들의 근심 이동 및 치열궁 공간 상실이 일어난 상태였다. 우선 근관 치료가 힘든 치아들을 발거하고 공간유지장치를 장착하였다. 하악에는 전통적인 Hawley 장치 대신 buccal acrylic appliance를 장착하도록 하였는데, adams clasp이 보통 하악 협측에서 undercut을 얻는데 반해, 이 장치는 undercut 양이 더 많은 하악 설측에서 유지를 얻는다²⁴⁾. 따라서 하악 제1대구치가 맹출 중이라 협측 undercut이 부족한 본 증례의 환아에게 buccal acrylic appliance가 더 적합하다고 판단되었다. 현재 상태의 악화를 막기 위해 일단 공간 유지장치를 장착하였지만 환자의 상태가 호전되고 협조도를 기대할 수 있게 될 경우, 공간 회복을 위한 교정 치료를 해야 할 것으로 판단된다.

Ⅳ. 요 약

본 증례는 정신 지체가 동반된 전신성 백색증 환아를 대상으로 진정 요법 하에 다수 치아의 발거 및 치아 수복, 공간유지장치 장착 및 지속적인 예방 처치를 시행하여 양호한 결과를 얻었다. 백색증은 여러 하위군으로 나뉘어 있으며 분류에 따라 치과 진료시 주의 사항도 달라지지만, 대체적으로 일단 환자의 정신 상태가 양호한 상태인지 평가하고, 특히 출혈시 문제가 없는지에 대해 혈액학자에게 자문을 구해야 한다. 치료 시에는 진료등 및 자외선으로부터 환아의 눈을 보호해 주어야 하고, 관혈적 시술 후에는 반드시 지혈을 확인하고 자문받은 주의사항을 지켜야 한다. 특히 정신 지체가 동반된 경우 강력한 구강 질환 예방 프로그램이 계획되어야 한다.

참고문헌

1. Behrman RE, Kliegman R, Jenson HB, et al.: Nelson textbook of pediatrics. WB Saunders(16th edn.), Philadelphia, 349-350, 1985-1986, 2000.
2. 최병재, 이상호, 이제호 등: 소아치과 핸드북. 대한나래출판사(2판), 서울, 167-172, 2004.
3. Joerg M, Jose RG: Influences of systemic diseases on periodontitis in children and adolescents. *Periodontol* 2000, 26:92-112, 2001.
4. Nilma ZF, Enid R, Emille A, et al.: Hermansky-Pudlak Syndrome: Dental management considerations. *J Dent Child*, 73:51-56, 2006.
5. Elizabeth MC, Herve RA, Hartmut FH : Features of severe periodontal disease in a teenager with Chediak-Higashi syndrome. *J Periodontol*, 7:816-824, 2000
6. Oetting WS: Albinism. *Curr Opin Pediatr*, 11:565-571, 1999.
7. Tomita Y: The molecular genetics of albinism and piebaldism. *Arch Dermatol*, 130:355-358, 1994.
8. Spitz RA: Molecular genetics of oculocutaneous albinism. *Semin Dermatol*, 12:167-172, 1993.
9. Oetting WS, King RA: Molecular basis of oculocutaneous albinism. *J Invest Dermatol*, 103:131-136, 1994.
10. Witkop CJ, Nunez BM, Rao GH, et al.: Albinism and Hermansky-Pudlak syndrome in PR. *Bol Asoc Med P R*, 82:333-339, 1990.
11. Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ, et al.: Hermansky-Pudlak syndrome: Ophthalmic findings. *Oph*, 95:545-554, 1988.
12. Okulicz JF, Shah RS, Schwartz RA, et al.: Oculocutaneous albinism. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 17:251-256, 2003.
13. Rendu F, Breton GJ, Trugnan G, et al.: Studies on a new variant of the Hermansky-Pudlak syndrome: Qualitative, ultrastructural, and functional abnormalities of the platelet dense bodies associated with a phospholipase A defect. *Am J Hematol*, 4:387-399, 1978.
14. Huizing M, Gahl WA: Disorders of vesicles of lysosomal lineage: The Hermansky-Pudlak syndromes. *Curr Mol Med*, 2:451-467, 2002.
15. Andre C: Periodontal disease in Kuna Albinism: A comparative study. *J Periodontol*, 78:59-63, 2007.
16. Lavine WS, Page RC, Padgett GA: Host response in chronic periodontal disease. V. The dental and periodontal status of mink and mice affected by Chediak-Higashi syndrome. *J Periodontol*, 47:621-635, 1976.
17. Prieur DJ, Collier LL: Neutropenia in cats with the Chediak-Higashi syndrome. *Can J Vet Res*, 51:407-408, 1987.
18. Blume RS, Wolff SM: The Chediak-Higashi syndrome: Studies in four patients and a review of the literature. *Medicine*, 51:247-280, 1972.
19. Tempel TR, Kimball H, Kakenashi S, et al.: Host factors in periodontal disease, periodontal manifestations of Chediak-Higashi syndrome. *J Periodont Res*, 10:26-27, 1972.
20. 이금호: 정신지체인의 치과관리. *대한소아치과학회지*, 33:149-159, 2006.
21. Suprabha BS: Premolarized double dens in dente in albinism - A case report. *J Indian soc Pedod Prev Dent*, 23:156-158, 2005.
22. Hall PK: Pediatric Orofacial Medicine and Pathology. Chapman and Hall Medical(1st edn.), London, 201-202, 1994.
23. Odom RB, James WD, Berger TG: Andrews disease of the skin, clinical dermatology, WB Sunders(9th edn.), Philadelphia, 1069-71, 2000.
24. 노홍석, 정태성, 김 신: Buccal acrylic appliance의 임상적 적용. *대한소아치과학회지*, 34:315-321, 2007

Abstract

OCULOCUTANEOUS ALBINISM : A CASE REPORT

Ji-Eun Choi, Nam-Ki Choi, Seon-Mi Kim, Kyu-Ho Yang

*Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry,
Chonnam National University and Dental Research Institute and second stage of BK 21*

Albinism is a disease caused by partial or complete failure of melanin production in the skin, hair and eyes despite the presence of normal number, structure and distribution of melanocytes. Typical aspects are white-colored skin, blonde-brown hair, blue-brown irides and a prominent red reflex. Three main categories of albinism are oculocutaneous, ocular and localized albinism, and also they are divided into many subgroups. Therefore, appropriate treatment plan and dental direction would be differentiated according to them.

This case report was about oral conditions and treatment of the oculocutaneous albinism patient with mental retardation who was referred due to developmental delay of teeth and treated with teeth extraction, restoration and space maintenance etc.

Key words : Albinism, Oculocutaneous albinism, Mental retardation