

Lesch-Nyhan 증후군 환자의 자해에 의한 혀의 외상

김지희 · 최병재 · 김성오 · 최형준 · 손흥규 · 이제호

연세대학교 치과대학 소아치과학교실 및 구강과학연구소

국문초록

Lesch-Nyhan 증후군은 드물게 나타나는 X 염색체 열성 유전 질환으로 purine의 대사 장애를 보이는 질환이다. Purine의 대사 장애는 대사에 관여하는 효소인 hypoxanthine guanine phosphoribosyl transferase의 결손 또는 활성 감소로 인하여 나타나며, 요산의 과다 생산에 의한 요산과다혈증, 요산과다뇨증 등의 신장계 증상과 정신지체, 무도증 등의 신경학적 장애를 보이고, 구강이나 손가락에 대한 자해를 나타낸다. 이 중 자해 행위는 입술과 혀, 손가락을 깨무는 경우가 흔하고, 심하면 혀와 손가락이 완전히 절단될 수도 있다. 이 경우 자해로 인한 통증뿐 아니라, 연조직 결손으로 인한 심미적인 문제와 상처 부위로의 2차 감염이 발생할 수 있다. 이러한 Lesch-Nyhan 증후군 환자에서 자해를 막기 위해 여러 방법이 사용되고 있는데, 이 중 치과적으로 접근하는 방법으로는 마우스 가드나 lip bumper 등의 장치를 이용하는 방법과 해당 치아들을 모두 발거하는 방법, 약교정 수술을 통해 개방 교합을 형성해 주는 방법 등이 있다.

본 증례는 13세 9개월의 Lesch-Nyhan 증후군 환아로서 자해에 의해 혀에 심각한 외상을 가한 경우로 마우스 가드를 이용한 보존적인 방법을 사용하였으나 계속적으로 혀에 외상을 가해 하악 전치 뿐 아니라 구치까지 발거하여 치료하였다.

주요어 : Lesch-Nyhan 증후군, 자해, 혀의 외상, 마우스 가드, 치아 발거

I. 서 론

Lesch-Nyhan 증후군은 신생아에서 1:100,000 정도의 이환율을 보이는 X 염색체 열성 유전 질환으로 X 염색체의 long arm에 있는 encoding gene의 point mutation으로 인해 purine 대사에 관여하는 효소인 hypoxanthine guanine phosphoribosyl transferase(HPRT)의 결손 또는 활성 감소를 보인다^{1,2)}. 이로 인한 요산 과다 생성에 의해 요산과다혈증, 요산과다뇨증 등의 신기능 장애와 정신지체, 무도증(choreoathetosis) 등의 신경학적 장애 그리고 구강이나 손가락에 대한 자해 행위(self mutilation)를 보인다^{3,4)}. 치과적으로 가장 문제가 되는 것은 자해 행위로서 입술과 혀, 손가락을 깨무는 경우가 흔하고, 심한 경우에는 혀나 입술, 손가락이 부분적 혹은 완

전히 절단되며, 자해로 인한 통증뿐 아니라 상처 부위를 통한 2차 감염과 연조직 결손에 따른 심미성 손상이 문제가 된다. 환자는 감각이 소실된 것이 아니므로 통증을 느끼면서도 지속적으로 스스로에게 상해를 가하게 되기 때문에 이를 인위적으로 막아주기 위해서는 치과의사의 적극적인 개입이 요구되며, 지금까지 신체속박, 해당치아들의 발거, 교상을 방지하기 위한 다양한 형태의 장치들이 사용되어 왔다. 또한, 상악골 절단술과 같은 약교정 수술을 통해 인위적으로 전치부 개방교합을 형성해 주는 방법도 추천된 바 있다.

본 증례는 13세 9개월의 Lesch-Nyhan 증후군 환아로서 자해에 의해 혀에 심각한 외상을 가한 경우로 마우스 가드를 이용한 보존적인 방법을 사용하였으나 계속적으로 혀에 외상을 가해 하악 전치뿐 아니라 구치까지 발거하여 치료하였다.

교신저자 : **이 제 호**

서울시 서대문구 신촌동 134 / 연세대학교 치과대학 소아치과학교실 / Tel: 02-2228-8800, 3173 / E-mail: leejh@yuhs.ac
원고접수일: 2008년 1월 21일 / 원고최종수정일: 2008년 6월 30일 / 원고채택일: 2008년 7월 03일

II. 증 례

13세 9개월 된 남환아로 마우스 가드가 너무 닳아서 다시 제작하러 왔다는 주소로 내원하였으며 전신병력상 Lesch-Nyhan 증후군을 보이고 있었고, 그에 따른 신장결석, 정신지체, 무도증, 입술, 혀, 손가락 깨물기, 바닥에 머리 박기 등의 자해 행위를 보이고 있었다. 환아는 만 6세 경부터 자해 증상이 심해져 하악 영구 전치부 발치 및 상악에 마우스 가드를 장착하였고, 2~3년간 정신과 치료를 받았으나 별다른 효과가 없었다고 하였다. 가족력을 보면 5살 아래의 남동생도 Lesch-Nyhan 증후군을 보이고 있었고, 환아의 증상과 동일하게 자해 증상을 보여 하악 영구 전치부 발치 및 상악에 마우스 가드를 장착하고 있는 것으로 보아 환아의 어머니가 Lesch-Nyhan 증후군의 보인자인 것으로 추정할 수 있었다.

환아의 초진 당시 임상 검사에서 하악 영구 전치부를 포함해

서 양측 제 1 소구치까지 발거되어 결손되어 있는 상태였고, 혀의 양쪽 측면에 궤양 및 치유 흔적이 관찰되었다(Fig. 1). 첫 내원시 새로운 마우스 가드 제작을 위해 인상 채득하였고, 1주일 후 장착을 시행하였는데, 그 날 퇴원하는 길에 바로 혀깨물기 자해 증상이 악화되어 119 구급차에 실려 재내원하였고, 임상 검사 결과 혀의 우측 측면에 형태를 알아보기 어려울 정도로 심각한 열상이 관찰되었다. 상담과정에서 보호자는 자해 증상에 의한 손상을 근본적으로 차단하기를 원하였고, 따라서 보호자의 하에 전신마취 하에서 혀의 열상 부위 봉합술 및 하악의 잔존 구치부 발거를 시행하였다(Fig. 2).

4개월 경과 후 재내원시 하악 전 치아 발거 및 상악에 마우스 가드를 장착하고 있음에도 불구하고 여전히 혀깨물기 자해 증상을 보이고 있어 혀의 측면에 궤양 및 치유 흔적을 관찰할 수 있었다(Fig. 3). 이 환아의 경우 추가적인 손상을 방지하기 위해 마우스 가드의 장착과 더불어 환아의 자해와 관련한 정신



Fig. 1. Lesch-Nyhan syndrome patient, showing soft tissue injuries of tongue.

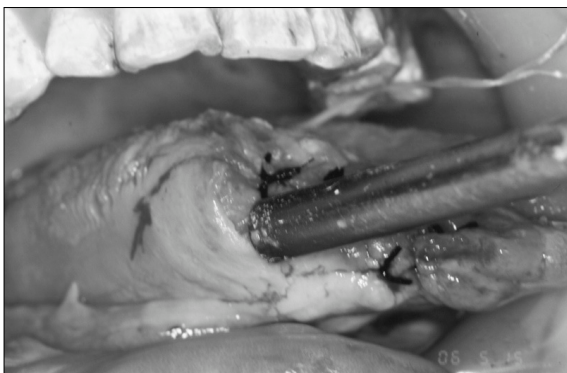


Fig. 2. Suturing the lacerated wound on the tongue under endotracheal general anesthesia.

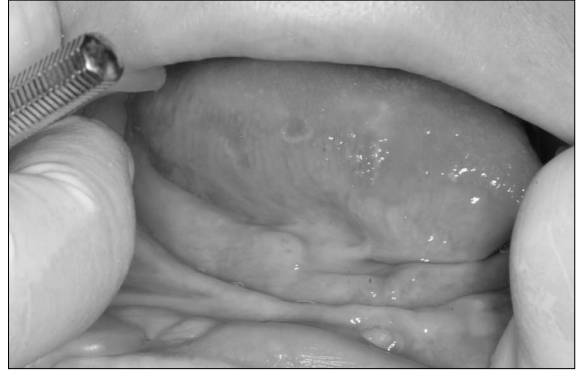
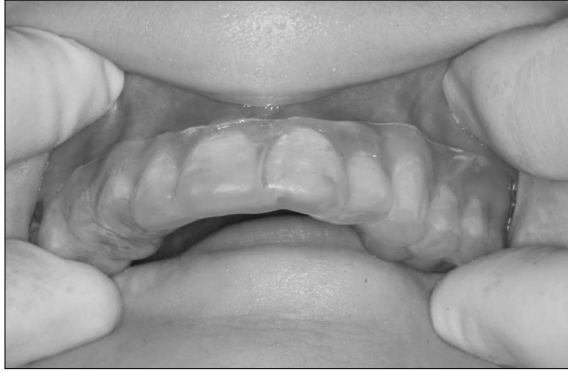


Fig. 3. Follow-up after 4 months. Soft mouth guard was used for prevention of further injury on the tongue. Several injured spots present on the tongue.

심리학적 접근을 시도해 보는 것이 바람직할 것으로 사료된다. 따라서 향후 소아정신과와 협진 하에 정신심리학적 환경 개선 및 필요 시 약물치료를 병행하는 방법을 고려해 본다면 바람직한 결과를 가져올 것으로 사료된다.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

1964년 Lesch와 Nyhan 등은 HPRT의 결핍과 연관된 일련의 증상들을 묶어 보고하였으며 이를 Lesch-Nyhan 증후군이라고 명명하였다. 그 후 이 질환의 기전과 증상의 치료에 대하여 많은 연구가 이루어졌는데, 1967년에는 이 질환의 생화학적 특성이 알려져 효소 진단이 가능하게 되었고, 1983년에는 cDNA를 cloning하였고, 1990년 genomic DNA의 구조가 알려짐에 따라 분자유전학적 연구와 진단 및 치료법 개발에 관한 의학적 연구가 활발히 진행되어 왔다^{1,5,6)}.

Lesch-Nyhan 증후군은 purine의 대사 이상으로 생기는 질환으로 HPRT의 결손 또는 활성 감소로 인해 hypoxanthine 또는 guanine의 재이용이 일어나지 못하게 되어 요산이 과생산되는 질환이다^{1,2)}. Purine의 마지막 산물인 요산은 불용성이며 체내에 잔류되며 독성을 나타내므로 반드시 계속 배설되어야 한다. Lesch-Nyhan 증후군과 같은 purine 대사 이상 유전질환은 여러 임상 증상을 동반하는데, 이에선 요산과다혈증, 요산과다뇨증, 결절성 통풍, 요로결석, 요산성 신증 등의 신기능 장애가 나타나고, 정신지체, 운동발달지연, 심한 경직증, 무도증, 자해성향 등의 신경학적 장애가 나타난다^{3,7-10)}. 가장 전형적인 행동 양상은 감각이 소실되지 않은 상태에서도 자신의 조직 일부를 깨물어서 절단하는 것인데, 심한 경우 혀나 입술, 손가락이 부분적 혹은 완전히 절단되는 경우도 있다.

Lesch-Nyhan 증후군은 출생시에는 명백한 신경학적 장애를 보이지 않으나, 수개월 후에 발달지연과 신경학적 증상이 발현되며 8~12개월에는 추체외로 증상이 나타나고 무도증과 근육 경직이 나타난다. 12개월 무렵 반사 항진, 바빈스키 양성, 하지의 가위 현상 등이 관찰되며 인지 능력은 대개 경도 또는

보다 진행된 정도의 정신지체를 보인다¹¹⁾. 자해증상은 대개 1세 전후에 시작되며 간혹 10대 후반에 나타나기도 한다. 대개는 자신의 신체를 물어뜯는 행동을 보이면서 시작되는데, 손가락의 절단과 입술 주위 조직의 손실을 초래하므로 적절한 예방적 처치가 요구된다.

Purine의 대사 이상이 어떻게 이와 같은 신경학적 증세를 야기하는지는 명확하지 않으나 신경전달물질에 영향을 주는 것으로 알려져 있다. 그 중 가장 유력시 되는 것은 대뇌 기저핵(basal ganglia) 내의 도파민성 기능의 이상인데 1981년 Lloyd 등¹²⁾에 의하면 Lesch-Nyhan 증후군 환자의 대뇌 기저핵 내의 dopamine과 tyrosine hydroxylase의 수치가 정상인의 10%에 지나지 않는다고 보고된 바 있다. Breese 등¹³⁾은 Lesch-Nyhan 동물 모델을 사용한 연구에서 자해 행동이 대뇌 기저핵에서의 도파민 기능 이상의 결과임을 증명하였는데, 이 연구에서 신생 쥐에게 6-hydroxydopamine을 주사하여 성장시킨 경우 선조체 뉴런에서 도파민 과민감이 나타났으며, 이들 쥐에서 Lesch-Nyhan 증후군에서 나타나는 증상인 입과 사지의 상동증(stereotypy), 자신의 신체를 무는 등의 자해행동을 보였다. 또한 도파민 전달을 증가시키는 약물인 pemoline도 실험 쥐에서 자해행위를 야기시켰다¹⁴⁾. Lewis 등¹⁵⁾은 어린 시절 조기에 사회적 박탈을 경험한 원숭이에서 자해행동 및 상동적 행동이 나타났으며, 이는 선조체 및 흑질의 도파민 뉴런의 감소와 함께 도파민 수용체의 과민성에 의한 것임을 보고하였다. 자해 행동에는 도파민 외에도 다른 신경전달물질이 관여하는데, 세로토닌이 그 하나이다. 신생 쥐에게 6-hydroxydopamine을 주사하여 성장시킨 경우 선조체 뉴런에 도파민의 과민성과 함께 세로토닌(5-HT)이 증가된 것이 보고되었다^{16,17)}.

Lesch-Nyhan 증후군 환자들에게 allopurinol을 투여하면 혈청 내 요산의 농도를 효과적으로 낮출 수 있어 요산과다에 의한 증상들은 치료 및 예방이 가능하지만 신경학적 증상이나 행동양식을 변화시키는 데에는 효과가 없다^{3,18)}. 따라서 자해행위를 완전히 차단할 수 있는 방법은 아직 없고 증세를 완화시키거나 억제하는 방향으로 여러 가지 방법들이 시도되고 있다.

1979년 Gilbert 등¹⁹⁾은 행동 조절을 이용한 방법을 연구하였는데 환자를 가장 최소한으로 속박하는 방법이므로 정도가 심하지 않은 경우에는 추천되지만 시간과 노력에 비해 성과가 좋지 못한 경우가 많으며 자해행위의 정도가 심한 환자에서는 효과가 없다고 결론지었다. 팔이나 머리에 자해를 가하는 경우에는 헬멧이나 arm-board, 속박용 의복 등을 이용한 신체적 속박이 손상을 방지하는 유일한 방법일 때도 있다^{20,21)}.

약물을 이용한 치료방법은 1989년 Konicki와 Schultz²²⁾, 1995년 Pies와 Popli²³⁾ 외 여러 사람들에 의해서 다양한 약물들에 대한 연구가 진행 중인데 주로 dopaminergic, opiate, serotonin system을 대상으로 하고 있다. 도파민 수용체에만 관여하거나, 세로토닌 수용체에만 관여하는 약물들만으로는 자해행동을 줄이는데 한계가 있는 반면, clozapine이나 risperidone 등 세로토닌-도파민 길항제들은 다른 항정신병 약물에 비해 비교적 일관된 효과들이 보고되고 있다²⁴⁾. 그러나 clozapine은 무과립구증 (agranulocytosis) 등의 치명적인 부작용이 나타날 수 있고, risperidone은 소아에서는 유효성, 안정성이 확립되지 않았으며, 그 외 대부분의 약물들은 치료 용량에서 상당한 정도의 진정작용을 보이므로 장기간 사용하기가 곤란한 경우가 많다^{12,20,25)}.

치아로 자해행위를 하여 구강에 손상을 주는 경우에 치과적으로 접근하는 방법으로는 다음과 같은 것들이 있다.

장치를 이용한 치료는 현재 다양한 방법들이 시도되고 있는데 가장 널리 사용되는 것이 마우스 가드이며, 이 밖에도 bite block으로 전치부를 개교시키거나 lip/tongue guard로 연조직을 직접 피개하여 보호해주는 방법, 또한 교정용 band에 연결한 lip bumper, 구강 밖으로 strap을 연결해서 사용하는 acrylic tray 등이 사용되고 있다^{20,26-30)}. 이러한 장치들을 이용한 치료는 치아를 그대로 유지하는 보존적인 방법이라는 장점이 있으나 신경-정신학적 문제를 동반하는 환자의 경우 협조도가 매우 불량하기 때문에 구강 내에 장치를 고정하는 동안 행동 조절의 어려움이나 장치 자체의 구강 내 유지에 어려움이 있어 성공률이 그리 높지 않다. 또한 치아에 교정력을 가하는 장치를 사용하는 경우, 장기간 사용시 치열에 이상을 야기하는 등의 문제가 있고, 피부나 연조직을 직접 피개하는 장치의 경우 침이 계속 흘러나오거나 피부염을 유발하는 것이 문제점으로 지적되고 있다²⁸⁾.

1992년 Macpherson 등³¹⁾은 maxillary/mandibular osteotomy 같은 악교정 수술을 이용하여 인위적으로 개방교합을 형성시켜주는 외과적 방법을 시도함으로써 만족스러운 결과를 얻었다고 보고하였다.

2002년 Lee 등³²⁾은 상하악 유전치의 치수절제술 및 치관부 절단을 하여 치근을 그대로 유지함으로써 유지열기에 시행한 조기 발거로 인한 부작용인 치조골 성장 장애, 치은퇴축, 공간 소실 등을 예방한 증례를 보고한 바 있다.

앞서 살펴본 여러 가지 보존적인 술식들이 모두 실패하는 경우 가장 확실한 최후의 방법으로 자해를 직접 야기하는 해당 치

아를 모두 발거하는 방법이 사용된다^{18,33)}. 1997년 Rashid와 Yusuf³⁴⁾는 전 치아의 발거가 가장 극단적인 방법이긴 하지만 완전하게 자해행위를 차단할 수 있으므로 초기 단계에서 시행하는 것이 바람직하다고 주장하였다.

Lesch-Nyhan 증후군 환자의 자해로 인한 손상을 방지하기 위한 방법에는 아직까지 표준적인 치료법은 없기 때문에 각 환자의 자해양상 및 정도에 따라 치료방법이 달라질 것이다. 가능하면 정신과 약물 치료 및 교상 방지 장치 등을 이용한 보존적인 방법을 먼저 시도해 본 후 최후의 방법으로 해당치아 및 전치아 발거를 고려해야 할 것이지만 이는 치과 의사 혼자만의 독단적인 생각으로 결정할 사항이 아니고, 여러 가지를 고려해야 하며, 특히 환자와 환자 가족의 삶의 질 측면을 먼저 고려해서 신중하게 결정해야 한다. 실제로 1994년 Anderson과 Ernst³⁴⁾의 연구조사 결과에 의하면 조사대상의 60%가 자해행위의 치료로 치아를 발거하였으며 모든 보호자가 성공률이 그리 높지 않은 장치치료에 비해 확실한 결과를 보이는 발치를 선호하였다.

본 증례에서도 13세 9개월 된 Lesch-Nyhan 증후군 남아에서 자해로 인한 손상을 억제하기 위해 정신과 약물 치료 및 마우스 가드를 사용한 보존적인 방법들을 먼저 시도하였지만 자해증상이 더욱 심각해져 결국 하악 전 치아를 발거하였다. 보존적인 치료 방법은 초기 단계에서는 시도해 볼만 하지만 연령 증가와 함께 증상이 악화될수록 그 성공률이 점차 낮아지기 때문에 환자와 환자 가족의 삶의 질 측면을 고려한다면 극단적인 방법이긴 하지만 해당 치아의 발거가 자해에 의한 손상을 방지할 수 있는 방법인 것으로 사료된다.

하지만 추가적인 손상을 방지하기 위해 환자의 자해와 관련한 정신 심리학적 접근²⁴⁾ 또한 추천할 만한 것으로 사료된다. 향후 소아정신과와 협진 하에 정신심리학적 환경 개선 및 필요 시 약물치료를 병행하는 방법을 고려해 본다면 더 바람직한 결과를 가져올 것으로 사료된다.

IV. 요 약

1. Lesch-Nyhan 증후군 환아에서 하악 전치부를 포함해서 양측 제 1 소구치까지 발거되어 결손되고 상악에 마우스 가드를 장착하고 있음에도 불구하고 혀깨물기 자해증상이 악화되어 혀의 측면에 형태를 알아보기 어려울 정도로 심각한 열상이 발생하여 하악 전 치아를 발거하였다.
2. 초기에는 보존적인 치료 방법을 시도할 수는 있지만 연령 증가와 함께 증상이 악화될수록 그 성공률이 점차 낮아지기 때문에 환자와 환자 가족의 삶의 질 측면을 고려한다면 해당 치아의 발거가 필요하리라 사료된다.
3. 추가적인 손상을 방지하기 위하여 마우스 가드의 사용과 더불어 소아정신과와 협진 하에 정신심리학적 환경 개선 및 필요 시 약물치료를 병행한다면 더 바람직한 결과를 가져올 것으로 사료된다.

참고문헌

1. Seegmiller JE, Rosenloom FM, Kelly WN : Enzyme defect associated with a sex-linked human neurological disorder and excessive purine synthesis. *Science*, 155:1682-1684, 1967.
2. Bailys ME, Krakoff IH, Berman PH : Urinary metabolites in congenital hyperuricosuria. *Science*, 156:1122-1123, 1967.
3. Nyhan WL, Wong DF : New approaches to understanding Lesch-Nyhan disease. *N Engl J Med*, 334:1602-1604, 1996.
4. Schepis C, Greco D, Siragusa M, et al. : What syndrome is this? Lesch-Nyhan syndrome. *Pediatric Dermatology*, 13:169-70, 1996.
5. Jolly DJ, Okayama H, Berg P, et al. : Isolation and characterization of a full-length expressible cDNA for human hypoxanthine phosphoribosyl transferase. *Proc Natl Acad Sci USA*, 80:477, 1983.
6. Edwards A, Voss H, Rice P, et al. : Automated DNA sequencing of the human HPRT locus. *Genomics*, 6:593, 1990.
7. Lesch M, Nyhan WL : A familial disorder of uric acid metabolism and central nervous system function. *Am J Med*, 36:561-570, 1964.
8. Bundick J : Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Dentistry for Children*, 36:277-280, 1969.
9. Steadman RH, McIntosh G, Gross BD : Lesch-Nyhan syndrome. *J Oral Maxillofac Surg*, 40:750-2, 1982.
10. Scully C : The orofacial manifestation of the Lesch-Nyhan syndrome. *Int J Oral Surg*, 10:380-3, 1981.
11. 홍창의 : 소아과학. 대한교과서(7판), 서울, 212-213, 2001.
12. Lloyd KG, Hornykiewicz O, Davidson L, et al. : Biochemical evidence of dysfunction of brain neurotransmitters in the Lesch-Nyhan syndrome. *N Engl J Med*, 305:1106-11, 1981.
13. Breese GR, McCown TJ, Baumeister AA, et al. : L-DOPA induced self-biting in rats treated with 6-hydroxydopamine(6-OHDA) as neonate : Models of self-mutilation observed in Lesch-Nyhan syndrome. *Fed Proc*, 43:928, 1984.
14. King BH, Cromwell HC, Hoa TL, et al. : Dopaminergic and Glutamatergic interaction in the expression of self-injurious behavior. *Dev Neurosci*, 20:180-187, 1998.
15. Lewis MH, Gluck JP, Beauchamp AJ, et al. : Long-term effects of early social isolation in rhesus monkeys(Macaca mulatta) : in vivo evidence for alterations in dopamine receptor sensitivity. *Brain Res*, 513:67-73, 1990.
16. Luthman J, Bolioli B, Tsutsumi T, et al. : Sprouting of striatal serotonin nerve terminals following selective lesions of nigro striatal dopamine neurons in neonatal rats. *Brain Res Bull*, 19:269-274, 1987.
17. Towle AC, Criswell HE, Maynard EH, et al. : Serotonergic innervation of the rat caudate following a neonatal 6-hydroxydopamine lesion : An anatomical, biochemical and pharmacological study. *Pharmacol Biochem Behav*, 34:367-374, 1989.
18. Rashid N, Yusuf H : Oral self-mutilation by a 17-month-old child with Lesch-Nyhan syndrome. *Int J Paediatr Dent*, 7:115-7, 1997.
19. Gilbert S, Spellacy E, Watts RW : Problems in the behavioral treatment of self-injury in the Lesch-Nyhan syndrome. *Dev Med Child Neurol*, 21:795-800, 1979.
20. Saemundsson SR, Roberts MW : Oral self-injurious behavior in the developmentally disabled: review and a case. *ASDC J Dent Child*, 64:205-228, 1997.
21. Eguchi S, Tokioka T, Motoyoshi A, et al. : A self-controllable mask with helmet to prevent self finger-mutilation in Lesch-Nyhan syndrome. *Arch Phys Med Rehabil*, 75:709-10, 1994.
22. Konicki PE, Schultz SC : Rationale for clinical trials of opiate antagonists in treating patients with personality disorders and self-injurious behavior. *Psychopharmacol Bull*, 25:556-563, 1989.
23. Pies RW, Popli AP : Self-injurious behavior: pathophysiology and implications for treatment. *J Clin Psychiatry*, 56:580-8, 1995.
24. 이지현, 김지훈, 김재문 등 : Lesch-Nyhan 증후군 환자의 자해 예방. *대한소아치과학회지*, 32:306-311, 2005.
25. Schroeder SR, Rojahn J, Reese RM : Brief report: reliability and validity of instruments for assessing psychotropic medication effects on self-injurious behavior in mental retardation. *J Autism Dev Disord*, 27:89-102, 1997.
26. Chen LR, Liu JF : Successful treatment of self-inflicted oral mutilation using an acrylic splint retained by a head gear. *Pediatr Dent*, 18:408-10, 1996.
27. Sugahara T, Mishima K, Mori Y : Lesch-Nyhan

- syndrome: successful prevention of lower lip ulceration caused by self-mutilation by use of mouth guard. *Int J Oral Maxillofac Surg*, 23:37-8, 1994.
28. Evans J, Sirikumara M, Gregory M : Lesch-Nyhan syndrome and the lower lip guard. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*, 76:437-40, 1993.
 29. Davila JM, Aslani MB, Wentworth E : Oral appliance attached to a bubble helmet for prevention of self-inflicted injury. *ASDC J Dent Child*, 63:131-4, 1996.
 30. 이상익, 김영재, 이상훈 등 : 자해로 인한 구강내 손상의 치과적 조절 : 증례보고, *대한소아치과학회지*, 32:244-250, 2005.
 31. Macpherson DW, Wolford LK, Kortebein MJ : Orthognathic surgery for the treatment of chronic self-mutilation of the lips. *Int J Oral Maxillofac Surg*, 21:133-136, 1992.
 32. Lee JH, Berkowitz RJ, Choi BJ : Oral-self-mutilation in the Lesch-Nyhan syndrome. *ASDC J Dent Child*, 69:66-9, 2002.
 33. Smith BM, Cutilli BJ, Fedele M : Lesch-Nyhan syndrome: a case report. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*, 78:317-8, 1994.
 34. Anderson LT, Ernst M : Self-injury in Lesch-Nyhan Disease. *J Autism Dev Disord*, 24:67-81, 1994.

Abstract

TONGUE INJURIES BY SELF MUTILATION IN LESCH-NYHAN SYNDROME PATIENT:
A CASE REPORT

Ji-Hee Kim, Byung-Jai Choi, Seong-Oh Kim, Hyung-Jun Choi, Heung-Kyu Son, Jae-Ho Lee
Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry and Oral Science Research Center, Yonsei University

Lesch-Nyhan syndrome is a rare X-linked recessively inherited disorder, caused by complete absence or decrease in activity of hypoxanthine guanine phosphoribosyl transferase(HPRT), an enzyme involved in purine metabolism. This enzyme deficiency gives rise to nephropathy symptoms, such as hyperuricosuria and hyperuricemia by excessive uric acid production and neuropathy symptoms, such as mental retardation, choreoathetosis and self mutilation behavior. Patients with Lesch-Nyhan syndrome have tendency to bite their lip, tongue and finger. In severe cases, partial or even total amputation of tongue or finger occur. Self-inflicted bites are often complicated by secondary infection to the injured site as well as pain. Furthermore tissue loss by biting results in esthetic problems.

The dental management of self mutilation includes treatment with appliances such as soft mouth guard or lip bumper, extraction of all the teeth, and orthognathic surgery.

We report a case of a 13 year-old boy with Lesch-Nyhan syndrome, who severely injured himself on his tongue. At first, conservative treatment using soft mouth guard was considered, but it could not prevent trauma on his tongue. Therefore, extraction of the lower anterior and posterior teeth was carried out.

Key words : Lesch-Nyhan syndrome, Self mutilation, Tongue wound, Mouth guard, Extraction of teeth