

색소실조증 환아의 치험례

신혜성 · 김선미 · 최남기 · 양규호

전남대학교 치의학전문대학원 소아치과학교실, 치의학연구소 및 2단계 BK 21

국문초록

색소실조증(Incontinentia pigmenti)은 반성우성으로 유전되며, 대부분 여아에서 발생하고 여아 4만 명 중 한 명에서 발생하는 드문 질환이다. 증상으로는 색소침착, 수포형성, 안구 증상, 치아 이상, 골격계 이상, 신경계 이상 등을 동반할 수 있다.

본 증례는 의과적으로 색소실조증으로 진단받고, 치아 결손을 주소로 내원한 5세 여아와, 4세 여아이다. 이들은 가늘고 성긴 머리카락을 나타내었으며, 구강 내 증상으로는 다수 유치와 영구치의 결손, 과잉교두, 원뿔형 치관형태 등을 나타내었다. 이에 구강 증상 및 치료 경과를 보고하는 바이다.

주요어 : 색소실조증, 치아 결손, 반성유전, Bloch-Sulzberger 증후군

I. 서 론

색소실조증은 성염색체 Xq28에 위치한 NEMO(NF-kappa-B essential modulator) 유전자의 exon 4~10 부분이 결실(deletion)되는 돌연변이 때문에 발생하는 것으로 알려져 있는 질환으로 Bloch-Sulzberger 증후군으로 불리기도 한다¹⁾. 남녀 발생비율은 1:37로 대부분 여아에서 발생하고²⁾, X염색체 반성유전으로 남아의 대다수는 태중에서 사망하게 된다³⁾. 때로 여분의 X염색체가 있는 Klinefelter 증후군 등에서 드물게 생존하는 경우가 있다¹⁾. 또한 여아 4만 명당 1명꼴로 발생한다는 보고가 있다²⁾.

색소실조증 환자는 외배엽과 중배엽 기원 조직의 이상이 나타나는데 대표적인 증상으로는 피부증상이 있으며 수포형성 및 색소침착이 전신에 나타날 수 있고 주로 하지에 발생한다^{4,6)}. 이 질환은 피부증상에 따라 1~3(4)단계로 구분할 수 있는데, 1단계는 소수포가 발생하며, 2단계는 사마귀양 구진이 형성되고, 3단계에서는 과색소침착성 반이 형성되며, 4단계에서는 탈색된 반이 형성되는 저색소침착기로 분류된다^{2,7,8)}.

또한 망막이상, 백내장, 시신경위축 등 안구증상이 발생할 수 있으며, 손발톱의 각화증이 증식하는 조각구만증, 키가 작거나, 머리카락이 성기고 가늘며, 발작, 정신지체, 운동장애, 심혈관

계 이상을 나타낼 수 있다^{2,9)}.

치과적 증상으로는 무치증, 부분 무치증, 치관형태이상, 맹출 지연, 매복치, 우상치, 왜소치 등이 발생할 수 있다^{10,11)}.

본 증례에서는 의과적으로 색소실조증으로 진단받고, 치아 결손을 주소로 내원한 5세 여아와, 색소실조증의 가족력이 있는 4세 여아에 대한 구강 내 증상과 치료 경과를 보고하고자 한다.

II. 증례보고

1. 증례 A

출생 시 색소실조증으로 소아과에서 치료를 받은 경험이 있는 5세 5개월의 여아가 이가 나고 있지 않음을 주소로 전남대학교병원 소아치과에 내원하였다. 가족력은 없었고 구강 외 소견으로는 성기고 가는 머리카락을 보였으며, 과거 전신에 반점이 있었음을 문진을 통해 알 수 있었다. 그러나 1세 이후 사라지고 현재는 특별한 피부이상을 보이지 않았다. 그 밖의 특별한 전신 증상은 없었다.

구강 내 소견으로는 상악 우측 제1유치와 하악 좌우측 제1유치가 선천적으로 결손되었으며, 주변 치조골의 퇴축을 보

교신저자 : 김 선 미

광주광역시 북구 용봉동 300번지 / 전남대학교 치의학전문대학원 소아치과학교실 / 062-530-5668 / helloworld@hanmail.net

원고접수일: 2009년 05월 13일 / 원고최종수정일: 2009년 08월 05일 / 원고채택일: 2009년 08월 14일

였다. 상악 좌우 유전치가 원뿔 형태의 치관모양을 보였고 상악 좌측 측절치 역시 원뿔모양의 치관 형태 이상을 나타냈다. 파노라마 방사선 사진 소견상 상악 좌측 측절치, 상악 좌측 제1소구치, 하악 좌우측 제1, 2소구치의 결손 등 다수 영구치가 선천적으로 결손되어 있었다.

따라서 이 증례에서는 성인이 되어 보철수복을 할 수 있기 전까지 공간관리와 구강 위생 관리를 통하여 저작 및 구강 기능을 회복하는 것을 치료 목표로 하였다. 단일 부위가 결손된 상악 좌측 제1유구치의 결손부위는 band and loop 공간유지 장치를 장착하였다. 하악은 좌우측 제1유구치의 인공치를 포함하는 가철식 공간유지 장치를 장착하였다. 또한 매 3개월 마다 주기적으로 내원하여 우식 예방을 위한 불소도포 및 구강위생관리를 시행하였다. 향후 영구치 맹출 단계에서 교정적 공간관리를 계획 중이며, 성장 완료 후 보철적 수복이 필요할 것으로 생각된다.

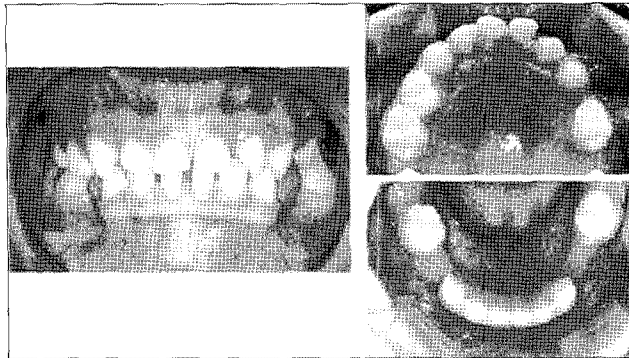


Fig. 1. Intraoral finding: multiple primary teeth were absent.

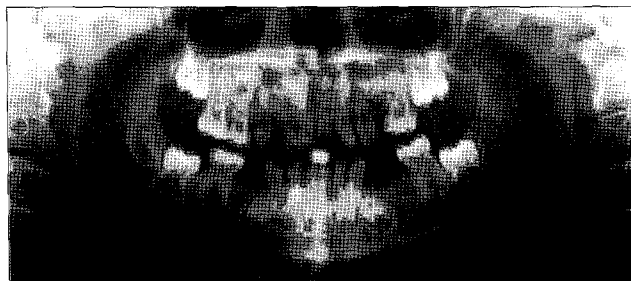


Fig. 2. Panoramic radiograph: multiple primary and permanent teeth were absent.

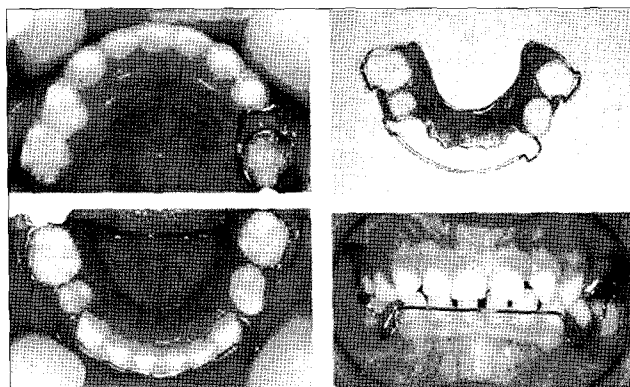


Fig. 3. Post-treatment photographs: edentulous spaces were maintained by band and loop and removable space maintainer.

2. 증례 B

전남대학교 병원 피부과에서 색소실조증으로 진단받은 3세 5개월의 여아가 치아 개수가 부족함을 주소로 전남대학교 병원 소아치과에 내원하였다. 가족력상 환자의 어머니가 색소실조증으로 하악 우측 제1, 2소구치와 하악 우측 제1, 2대구치가 선천적으로 결손된 상태였다. 환자의 병력상 얼굴을 제외한 전신에 출생 시부터 수포가 형성되었으나 현재는 사라진 상태임을 알 수 있었다. 구강의 소견으로는 가늘고 성긴 머리카락을 가지고 있었고 그 밖의 전신적 이상을 보이지는 않았다.

구강 내 소견으로는 상악 우측 측절치와 제1유구치, 하악 좌우측 제1, 2 유구치가 선천적으로 결손되어 있었으며 이로 인해 결손부의 치조골이 상당히 퇴축되어 있었고 환아는 식사 시 얇기로만 저작하고 있었다. 또한 상악 좌측 제2유구치가 지연

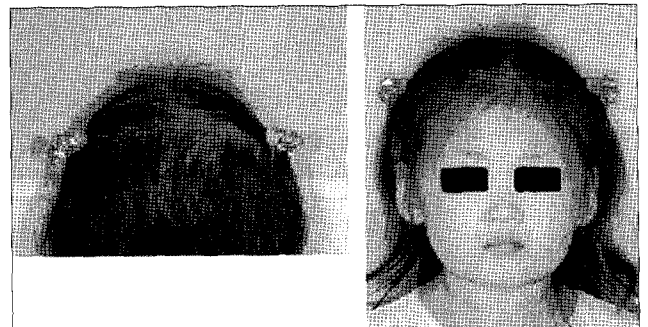


Fig. 4. Extraoral finding: sparse hair was seen.

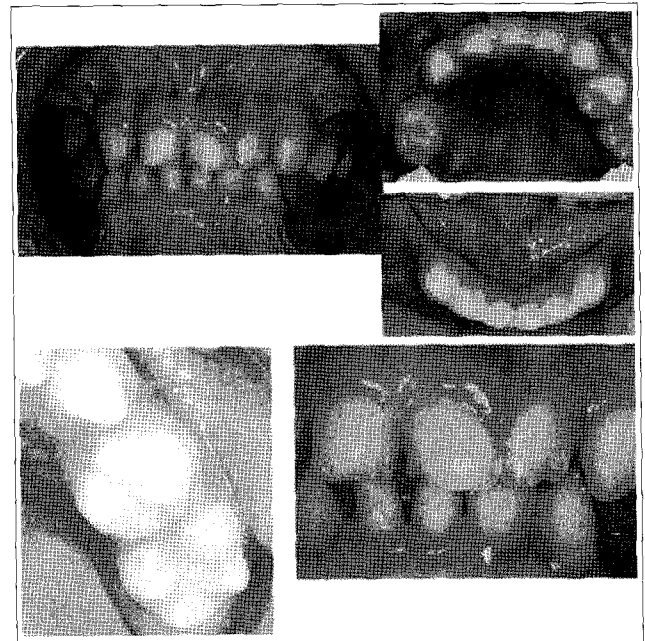


Fig. 5. Intraoral findings: multiple primary teeth were absent. Accessory cusp of primary molar and enamel defect of primary incisor were seen.

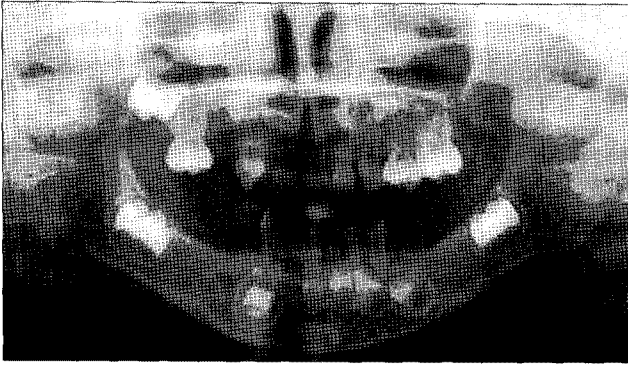


Fig. 6. Panoramic radiograph: multiple congenital missing of primary and permanent teeth were seen.

맹출 중이었으며 상악 우측 제2유구치와 좌측 제1, 2유구치는 과잉 교두를 보였다. 상악 좌측 유전치와 하악 좌우측 유중절치는 썩기모양의 치관형태를 나타냈으며 상악 좌측 유중절치는 치관의 절단면에 "V"자 모양의 법랑질 결함을 보였다.

파노라마 방사선 사진 관찰 결과 다수 영구치의 선천적 결손을 나타냈는데 상악 우측 측절치와 좌우측 제1, 2소구치 및 좌측 제1대구치, 하악 좌우 제1, 2소구치의 결손을 보였다.

본 증례에서는 유치와 영구치의 선천적 결손치의 수가 상당히 많아 저작 등 일상생활에 문제를 나타내고 있었다. 따라서 상악 우측 제1유구치의 공간을 유지하기 위해 band and loop 공간 유지 장치와 하악에 가철식 공간유지 장치를 장착하도록 계획을 세웠다. 그러나 환아가 이후 내원하지 않아 치료를 시행하지는 못하였다.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

색소실조증은 피부과의사인 Bloch와 Sulzberger에 의해 처음 보고되었으며 일반적으로 피부의 수포형성, 색소침착 및 탈색과정에 의해 가장 먼저 발견된다^{2,12)}. 망막이상, 백내장, 시신경위축 등 안구증상, 손발톱의 각화증이 증식하는 조갑구만증, 키가 작거나 머리카락이 성기고 가늘며, 발작, 정신지체, 운동장애, 심혈관계 이상과 같은 전신적인 여러 증상을 나타낼 수 있다^{2,9)}. 출생 후 2년 내에 증상이 발생하는데 65-90%가 치과적 증상을 동반하며, 약 80%가 피부 증상 이외의 다른 증상을 동반한다²⁾. 치과적 증상으로 치아 결손, 치관형태 이상, 맹출 지연, 매복치 등이 있으며, 임상검사 및 방사선 사진을 통해 이러한 증상들을 확인하는 것이 필요하다. 또한 색소실조증은 55%에서 가족력이 있다는 보고가 있는데 가족 중 피부증상이 발현되지 않아 확인되지 않은 경우가 있을 수 있으므로 부모 및 형제, 자매에 대한 구강 검진이 필요하다^{13,14)}. 본 증례의 환자 중 한 명은 어머니에서 색소실조증의 가족력을 나타내었고, 보호자의 문진 결과 환자의 형제자매에 대한 타 치과의원에서의 방사선사진 촬영 결과 치아 결손의 증상은 보이지 않았다고 한다.

치과적 증상 중에서 치아 결손, 치관형태 이상, 맹출 지연이 호발하는데 그 중 치아 결손이 43%에서 발생하여 가장 호발한다는 보고가 있다¹⁵⁾. 본 증례의 환아들 역시 다수의 유치와 영구치의 결손을 보였다. 또한 치관형태이상은 주로 과잉 교두나 원뿔형 치관을 나타내는데 본 증례의 환아들은 이러한 증상과 함께 전치부 절단면의 결함이나 썩기모양의 치관 형태를 나타냈다.

색소실조증에서 발생하는 치과적 증상은 치아 결손, 원뿔형 치아 등을 나타내는 선천성매독이나 외배엽 이형성증과 유사하므로 감별진단이 필요한데, 이는 유전자 검사, 특징적인 피부병소, 전신증상 등으로 구별이 가능하다^{16,17)}.

그 밖의 색소실조증 환아의 치과적 증상의 특징으로 Clayton¹⁸⁾은 일반적으로 영구치가 유치보다 더 심각한 영향 받는다고 보고하였고, Carney²⁾는 1세 이전에 치과적 증상을 알기는 어렵다고 하였으며, Garcia-Bravo 등¹⁹⁾은 피부 증상이 없을 때 치과적 증상이 색소실조증 발견에 중요한 역할을 한다고 주장하였다.

이러한 색소실조증의 치료로 피부병변은 점차 색소침착이 열려지고 자연히 호전되는 것으로 알려져 있으나 소수포기에 이차감염의 예방이 필요하다²⁰⁾.

특히 치과적으로는 2세 이내에 철저한 구강 검사가 시행되어야 하며, 어머니와 다른 형제자매도 검사가 필요하고, 주의 깊은 관찰과 발달 중인 치열에 대한 치료 계획 수립 필요하다¹⁴⁾. 본 증례의 환자들은 출생 초기에 피부에 소수포 및 색소침착을 나타냈으나 점차 사라졌으며 현재는 정상소견을 보이고 있었다. 치과적 치료로는 조기에 치과적 문제점들을 발견하여 발육 중인 치열을 관리하며 성장완료시에 보철치료나 교정치료를 통해 구강기능을 회복해주는 것이 중요하다. 본 증례에서는 인공치를 포함한 가철성 공간 유지장치를 이용해 공간 확보 및 저작기능을 도우며 이후 보철적 치료를 계획하였다.

Ⅳ. 요 약

색소실조증은 X 염색체 유전자 결함이 반성유전되어 발생하며, 대부분 여성에서 발생하는 드문 질환으로 외배엽과 중배엽 기원 조직의 이상을 나타낸다. 피부, 치아, 눈, 머리카락, 골격계, 신경계 등의 이상이 동반되며, 특히 구강 내 증상으로는 치아 결손, 치아 형태이상, 맹출 지연이 대표적이다.

본 두 증례에서는 색소실조증으로 진단받았으며 치아 결손을 주소로 소아치과에 내원한 여아들에서 임상검사와 방사선 검사를 시행하고 공간유지 장치를 장착함으로써 공간 관리를 시행하였다. 추후 교정 및 보철치료를 통한 공간 관리, 저작 및 발음의 개선, 심미 증진이 필요하다.

참고문헌

- Berlin AL, Paller AS, Chan LS : Incontinentia pig-

- menti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol*, 47:169-187, 2002.
2. Carney RG : Incontinentia pigmenti: a world statistical analysis. *Arch Dermatol*, 112:535-542, 1976.
 3. Curth RG Jr. : Incontinentia Pigmenti-A World Statistical Analysis. *Arch Dermatol*, 92:229-235, 1965.
 4. Takashi Y, Koichi N, Kenji T : Case report-Orthodontic treatment of dental problems in incontinentia pigmenti. *Angle Orthod*, 68:281-284, 1998.
 5. Wiklund DA, Weston WL : Incontinentia pigmenti: A four-generation study. *Arch Dermatol*, 116:701-703, 1980.
 6. Kim BJ, Shin HS, Won CH, et al. : Incontinentia pigmenti: Clinical Observation of 40 Korean Cases. *J Korean Med Sci*, 21:474-477, 2006.
 7. Moss C, Ince P : Anhidrotic and achromians lesions in incontinentia pigmenti. *Br J Dermatol*, 116:839-849, 1987.
 8. 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.
 9. Scott JG : Ocular changes in the Bloch-Sulzberger Syndrome(Incontinentia Pigmenti). *Br J Ophthalmol*, 39:276-282, 1955.
 10. Snežana M, Gerd EKN, Dušan T, et al. : Clinical features of incontinentia pigmenti with emphasis on oral and dental abnormalities. *Clin Oral Invest*, 10:343-347, 2006.
 11. 이상엽, 이광희, 김대업 : 색소실조증 환아의 증례보고. *대한소아치과학회지*, 32:682-686, 2005.
 12. 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*, 7:293-297, 2002.
 13. Gurevitch AW, Farrell W, Horlick S, et al. : Incontinentia Pigmenti- A systemic genodermatosis with striking cutaneous findings. *Clinical Pediatrics*, 12:396-401, 1973.
 14. Macey-Dare LV, Goodman JR : Incontinentia Pigmenti: seven cases with dental manifestations. *Int J Pediatr Dent*, 9:293-297, 1999.
 15. Russell DL, Finn SB : Incontinentia Pigmenti : A case report with emphasis on dental manifestations. *J Dent Children*, 34:494-500, 1967.
 16. Gorlin RJ, Pindborg JJ : Textbook of syndromes of the Head and Neck, McGraw-Hill Book Company Inc., New York, 319, 1969.
 17. 김순주, 손홍규 : 외배엽 이형성증의 증례보고. *대한소아치과학회지*, 11:255-259, 1984.
 18. Clayton JM : Congenital dental anomalies in 3557 children. *J Dent Children*, 23:206-208, 1956.
 19. Garcia-Bravo B, Rodriguez-Pichardo A, Camacho-Martinez F : Incontinentia pigmenti. Study of 3 families. *Ann Dermatol Venereol*, 113:301-308, 1986.
 20. 대한피부과학회 : 피부과학 4판, 여문각, 서울, 107-108, 2001.

Abstract

INCONTINENTIA PIGMENTI : CASE REPORTS

Hye-Sung Shin, Seon-Mi Kim, Nam-Ki Choi, Kyu-Ho Yang

*Department of pediatric dentistry, Chonnam national university school of dentistry,
Dental Research Institute and Second stage of BK21*

Incontinentia pigmenti(Bloch-Sulzberger syndrome) is a sex-linked hereditary disorder so girls are almost exclusively affected. The frequency rate is approximately 1:40,000 among girls. It is associated with skin, ocular, dental, skeletal and central nervous deformities.

We reported 2 cases of medically diagnosed IP patients who were 4 and 5 years old girls. They had thin and sparse hair, and represented congenital missing of multiple primary and permanent teeth, accessory cusps and cone-shaped crowns. Therefore we report the dental manifestations and treatment progress.

Key words : Incontinentia pigmenti, Missing tooth, Sex-linkage, Bloch-Sulzberger syndrome