

◆ 증 례

로비노 증후군(Robinow syndrome) 환자의 전신마취 하 과잉치 발치

박성희 · 신터전 · 현홍근 · 김영재 · 김정욱 · 이상훈 · 김종철 · 장기택*

서울대학교 치의학대학원 소아치과학교실

Abstract

MESIODENS EXTRACTION OF A PATIENT WITH ROBINOW SYNDROME UNDER GENERAL ANESTHESIA

Sung-Hee Park, Teo-Jeon Shin, Hong-Keun Hyun, Young-Jae Kim,
Jung-Wook Kim, Sang-Hoon Lee, Chong-Chul Kim, Ki-Taeg Jang*

Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Seoul National University

Robinow syndrome is skeletal dysplasia with both autosomal dominant and recessive inheritance patterns. It is characterized by short-limbed dwarfism, abnormalities in the head and face, as well as vertebral segmentation.

A 2-year-7-month old boy with Robinow syndrome had visited Seoul National University Dental Hospital, for the evaluation of tooth palatal eruption on maxilla. He had micrognathia, delayed tooth eruption, cleft lip with bifid uvula. He also had an erupted mesiodens on the palatal side of maxillary primary incisors, which was tuberculated and 8mm in major diameter.

The patient was scheduled for mesiodens extraction under general anesthesia. He was a young child with delayed development, so general anesthesia was inevitable. General anesthesia was induced and maintained with inhalation agent, Sevoflurane.

There were no postoperative complications related to anesthesia and dental treatment. Robinow syndrome patients have craniofacial dysmorphism and eruption disorders. Therefore, he requires regular check-ups as well as dental managements. [J Korean Dis Oral Health Vol.12, No.1: 1-5, June 2016]

Key words : Robinow syndrome, Robinow-Silverman-Smith syndrome, Mesiodens extraction, Sevoflurane, General anesthesia

I. 서 론

로비노 증후군은 1969년 Meinhard Robinow에 의해 처음 기술된 상염색체 열성 또는 상염색체 우성으로 유전되는 질환이다.¹⁾ 태생 8주 때의 태아의 모습을 닮아 'Fetal face syndrome' 이라고도 불리며, 두개안면이상, 구강 내 이상, 근골격계이상, 사지 이상, 생식기 이상 및 경련, 발달지연,

*Corresponding author : Ki-Taeg Jang
103, Daehak-ro, Jongno-gu, Seoul, 03080, Republic of Korea
Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Seoul National University
Tel: +82-2-2072-2682, Fax: +82-2-744-3599
E-mail: jangkt@snu.ac.kr

Received: 2016.04.15 / Revised: 2016.06.19 / Accepted: 2016.06.20

정신지체가 있을 수 있다.^{2,3)}

로비노 증후군은 남성과 여성에게 동일한 비율로 영향을 미치나, 생식기의 기형이 남성에게서 더 분명하게 나타나므로 더 많이 진단되어 보고된다. 인구 500,000명 중 한 명의 비율로 나타나며⁴⁾, 열성 형태로 유전된 로비노 증후군은 터키에서 많이 보고되었다.⁵⁾

Robinow 등은 이 증후군 환자들의 특징적 소견으로 사지의 중간부위가 짧아지고, 독특한 안모와 생식기 미발육을 나타낸다고 하였으며, 이러한 소견은 출생시에 나타나며 다른 질병의 원인이 되지 않는다고 보고하였다.¹⁾ 처음 보고될 당시에는 상염색체 우성 유전으로 발표되었으나 이후 상염색체 열성 유전의 예도 보고되었고, 유전학적으로는 receptor tyrosin kinase(RTK)의 유전자 돌연변이에 의한 것으로 알려지고 있다.⁶⁾

치과적 특징으로 치아 총생과 치아배열 이상¹⁾이 보고된 이래 치아맹출 지연, 치은비대, 구개수 결손, 구순열 등이 보고되었다.⁷⁾ Butler는 로비노 증후군 환자의 96%에서 치아 이상, 66%에서 치은 비대, 18%에서 구개수 이상, 9%에서 구순, 구개열이 발생함을 보고하였다.⁸⁾

저자는 협조도가 매우 불량한 로비노 증후군 환자의 과잉치 발치를 전신마취 하에 안전하고 효과적으로 시행하여, 이를 보고 하고자 한다.

Ⅱ. 증례 보고

본 환자는 2012년 7월 31일, 입천장에서 이가 난다는 것을 주소로 서울대학교 치과병원 소아치과에 내원하였다. 환자는 2세 7개월의 남아였으며, 키 79.5 cm, 몸무게 11.5 kg으로 로비노 증후군 병력을 가지고 있었다. 환아는 38주 5일 만에 정상 출생하였으며, 출생 시 체중은 3.41 kg이었고, 유전자 검사에서 ROR2(receptor tyrosine kinase-like orphan receptor 2)유전자의 돌연변이를 나타내지 않았다.

환아는 대두증(macrocephaly)과 양안격리증(hyertelorism), 작코 들려있는 코를 가지고 있었고, 의과 기록에 따르면 짧은 손, 발가락과 소음경을 포함한 잠복고환을 가지고 있었으며, 3 - 4개월 정도의 경미한 발달지연을 보이고 있었다(Fig. 1). 악골 및 구강 내 소견으로는 하악골의 저성장과 치아발육의 지연을 나타내서 3세 5개월에 제2유구치는 미맹출 상태였으며, 구순열을 포함하는 삼각형 형태의 입술을 특징적으로 가지고 있었고, 전반적인 치은의 비대가 나타났다.

환아가 처음 병원을 내원한 시점에는 맹출 과잉치의 일부 분(직경 2.5 mm)만 관찰되는 상태(Fig. 2)로 과잉치 맹출의 경과와 환아 협조도의 개선을 기대해보면서 지켜보기로 하였으나, 이후 정기검진 과정에서 과잉치의 추가 맹출로 혀의 불편감 및 궤양을 호소하여 발치를 계획하였다. 환아 협조도의 부족과 발거 치아 흡인 가능성 및 보호자의 요청으로 전신마취 하 맹출 과잉치의 발거를 계획하였고, 전신마취 전 혈액검사, 심전도 검사, 방사선 흉부 촬영검사에서 특이사항은 없었다.

시술 당일, 보호자에게 전신마취 동의서를 받고 흡입마취제인 세보플루레인(sevoflurane)을 이용하여 전신마취를 유도하였다. 좌측 하지에 정맥로 확보 후, 베큐로니움(vecuronium) 1 mg을 정주하였고, 근이완이 충분함을 확인한 후 구강을 통해 기관 내 삽관을 시행하였다. 일반적으로 치과치료 시 nasal intubation을 시행하는 것과 달리 구개부 과잉치 발거가 주 목적이었으므로 oral intubation을 시행하였으며, 짧은 시술로 sevoflurane을 이용하여 전신마취를 유도 및 유지하였다(Fig. 3).

전신마취 하에서 구강검진을 재시행하고 맹출된 상악 정중과잉치를 발거하였다. 맹출 과잉치는 치관지름 8 mm의 결절형 과잉치였으며, 발치 후 10분간, 마취 회복 후 보호자가 15분 여 동안 추가적으로 압박지혈 하였다(Fig. 4, 5).



Fig. 1. Extraoral photo.



Fig. 2. Intraoral radiography (2Y 7M).



Fig. 3. Induction of general anesthesia.



Fig. 6. Panoramic radiography (4Y 0M).



Fig. 4. Intraoral view of maxillary arch of pre-operation.



Fig. 5. Intraoral view of maxillary arch of post-operation.

치료 중 적절한 마취 심도가 유지되었으며, 맥박, 호흡, 혈압 등의 생징후도 안정적으로 유지되었다. 환자는 특별한 문제없이 회복한 뒤, 회복실에서 1시간 정도 간호 받은 후 귀가하였다. 퇴원 시 환자의 치은 비대와 관련하여 구강 위생 관리법을 설명하였으며, 치아 발육 지연 및 발육 이상 가능성으로 인한 주기적인 검진의 필요성을 강조하였다. 이후 지속적으로 구강 검진 및 치아 맹출을 관찰하고 있다 (Fig. 6).

Ⅲ. 고 찰

로비노 증후군은 1969년 한 가족에서 특징적인 태아 얼굴 모양을 보인 어머니와 세 자녀의 4증례를 '새로운 왜소 증 증후군' 이라고 처음 소개한 희귀 질환으로, 국내에서는 박이 로비노 증후군 환아를 전신마취하에 치아수복 및 V-tube 삽입하여 치료한 예를 처음 보고하였다.⁹⁾

분자 유전학의 발달로 로비노 증후군 환자와 ROR2 유전자와의 연관성이 보고되고 있다. 골격계와 내분비계 발달에 중요한 역할을 하는 RTK(receptor tyrosine kinase)를 합성하는 유전자 ROR2는 9번 염색체 장완의 22에 위치하며, 이 유전자의 동형접합체에 변이가 일어나면 상염색체 열성 로비노 증후군이 나타난다.¹⁰⁾ 하지만 상염색체 우성형의 로비노 증후군의 연관 유전자는 명확히 밝혀지지 않았다.

로비노 증후군 자체가 어떠한 질병의 원인이 되지 않으나, 이 증후군을 가진 환아들 중 높은 비율로 심방 증격 결손, 심실 증격 결손, 대동맥 축착, 폐동맥 협착 등 선천성 심장질환을 가진 환자들이 보고된 바가 있으므로 로비노 증후군 환아들에 대한 심혈관계의 주의깊은 검사가 필요하다.¹¹⁾ 또한, 열성 유전과 관련된 경우, 증상과 신체 소견은 더욱 심각한 경향이 있다. 대부분의 환자에서 정상 행동을 보이며 건강한 편이지만 환자의 10%에서는 폐 또는 심장의 합병증으로 조기 사망할 수 있다. 특히 척추와 늑골 이상이 심할 경우 조기 치사가 유발된다는 연구가 있었다.¹²⁾

짧은 사지를 나타내는 여러종류의 난쟁이증 중 사지의 중간부위가 짧아진 소견인 mesomelic shortening이 로비노 증후군의 특징적인 소견이다. 태아 얼굴 모양은 유아기에 더욱 특징적이며, 양안격리증, 콧등 함몰, 넓고 돌출된 이마, 삼각형의 입술이 나타날 수 있다. 눈은 하안검이 짧아서 안구가 돌출되어 보일 수 있고, 상악의 저형성으로 눈꼬리가 쳐져 보일 수 있다. 귀 역시 변형되거나 이개된 기형을 나타낼 수 있다. 치과적 특징으로 치은비대, 치아총생, 맹출지연, 치아결손, 범랑질 형성부전, 소하악증 등이 보고되었다.⁹⁾

로비노 증후군 환자의 치료는 개개인에게 나타나는 증상에 따라 다르게 이루어 진다. 적절한 치료를 위해 정형외과, 심장외과, 비뇨기과, 치과의사 등의 협조가 요구된다. 척추의 경우 성장하며 보조기를 착용하고, 물리치료와 교정 수술을 진행하게 되며, 철저한 의학적 검사로 심장 기형과 관련된 증상을 조기에 발견해야 한다. 모호한 외부 생식기를 가진 영아가 많기 때문에 신생아 때 적절한 성을 결정하고 수술을 통해 교정해야 하며, 호르몬요법으로 음경길이와 고환용적이 증가된 보고도 있다.¹³⁾

로비노 증후군 환자의 치과적 치료의 시작은 구순, 구개열의 외과적 수술이며, 치아 맹출에 따라 맹출이상, 잇몸비대, 설유착증과 관련된 외과적 처치를 진행할 수 있다. 하악골 저성장과 치아의 총생과 관련된 교정치료 및 악교정적 수술이 필요한 경우도 있다. 하지만 모든 치과적 처치는 환자의 협조에 따라 행동 조절을 위한 부가적인 과정이 필요한 경우가 많다.

본 증례의 경우 로비노 증후군에서 일반적으로 보여지는 전신적인 소견 중 대두증, 전두부 돌출, 양안격리증, 넓은 안검열, 들창코, 콧등 함몰, 삼각형의 입술을 포함하는 특이한 안모와 짧은 손, 발가락, 소음경을 포함한 잠복고환을 가지고 있었으며, 드물게 보여지는 3 - 4개월 정도의 발달지연을 보이고 있었다. 내원 당시 과잉치의 맹출이 진행 중이어서 협조도 개선을 위해 과잉치 맹출을 더 지켜보았으나, 구강 내 연조직의 불편감을 호소하여 조기에 발거를 시행하였다. 맹출 과잉치의 발거 시 전신마취의 시행은 일반적이지 않으나, 이 환자의 경우 조기 발거 및 발거 치아 흡인의 위험성으로 인해 전신마취 하에 진행 하였으며, 마취 및 시술과 관련한 합병증은 관찰되지 않았다. 이 환자의 경우 치아의 맹출관찰 및 구강 위생 관리 교육 등을 위해 정기적으로 내원 및 치료하고 있으며, 과잉치 발거 이후 구순성형술 및 고환성형술을 시행하였다. 이후에도 정형외과적, 치과적 치료가 주기적으로 필요할 것으로 보인다.

IV. 요 약

저자는 과잉치로 인한 불편감을 호소하며 서울대학교치과병원 소아치과에 내원한 2세 7개월의 로비노 증후군 증례를 치료하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

환자의 전신 소견으로는 대두증, 전두부 돌출, 양안격리증, 넓은 안검열, 들창코, 콧등 함몰, 삼각형의 입술을 포함하는 특이한 안모와 짧은 손, 발가락, 소음경을 포함한 잠복고환 및 발달지연이 관찰되었다. 구내 소견으로는 수술받은 구순열과 하악골 저성장, 치아맹출지연, 치은비대, 과잉치가 관찰되었다.

로비노 증후군 환아는 전신마취 하에서 성공적으로 치과 치료가 가능했다. 치과의사는 치과 치료에 의한 스트레스로

인해 근육의 긴장저하, 발달, 호흡, 섭식 등의 전신적인 상태를 항상 고려해야 한다. 또한, 로비노증후군 환자가 두개안면부의 이형성과 맹출장애를 가진다는 사실을 알고 접근해야 하며, 환자가 성장함에 따라 적절한 시기에 필요한 치료를 할 수 있도록 주기적인 관찰이 필요하다.

REFERENCES

1. Robinow M, Silverman FN, Smith HD : A newly recognized dwarfing syndrome. *Am J Dis Child*, 117:645-51, 1969.
2. Patton MA, Afzal AR : Robinow syndrome. *J Med Genet*, 39:305-310, 2002.
3. Robinow M : A syndrome's progress. *Am J Dis Child*, 126:150, 1973.
4. Cerqueira DF, de Souza IPR : Orofacial manifestations of Robinow's Syndrome: a case report in a pediatric patient. *Oral Surg, Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endody*, 105:353-357, 2008.
5. Aglan M, Amr K, Ismail S, Ashour A, Otaify GA, Mehrez MAI, et al. : Clinical and molecular characterization of seven Egyptian families with autosomal recessive robinow syndrome: Identification of four novel ROR2 gene mutations. *Am J Med Genet A*, 167:3054-3061, 2015.
6. Afzal AR, Rajab A, Fenske CD, Oldridge M, Elanko N, Ternes-Pereira E, et al. : Recessive Robinow syndrome, allelic to dominant brachydactyly type B, is caused by mutation of ROR2. *Nat Genet*, 25:419-422, 2000.
7. Gellis S, Feingold M, Bull M : Picture of the month: Fetal face syndrome (Robinow Syndrome). *Am J Dis Child*, 129:351, 1975.
8. Butler MG, Wadlington WB : Robinow syndrome: report of two patients and review of literature. *Clin Genet*, 31:77-85, 1987.
9. Park JH, Lee KH : Treatment of the child with Robinow syndrome under general anesthesia: a case report. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 23: 601-608, 1996.
10. van Bokhoven H, Celli J, Kayserili H, van Beusekom E, Balci S, Brussel W, et al. : Mutation of the gene encoding the ROR2 tyrosine kinase causes autosomal recessive Robinow syndrome. *Nat Genet*, 25:423-426, 2000.
11. Webber SA, Wargowski DS, Chitayat D, Sandor

- GG : Congenital heart disease and Robinow syndrome: coincidence or an additional component of the syndrome? Am J Med Genet, 37:519-521, 1990.
12. Wadlington WB, Tucker VL, Schimke RN : Mesomelic dwarfism with hemivertebrae and small genitalia (the Robinow syndrome). Am J Dis Child, 126:202-205, 1973.
13. Soliman AT, Rajab A, Alsalmi I, Bedair SMA. Recessive Robinow syndrome: with emphasis on endocrine functions. Metabolism. 47:1337-1343, 1998.