

Robinow 증후군 환자의 전신마취를 이용한 치료증례보고

경희대학교 치과대학 소아치과학교실

박재홍 · 이금호

Abstract

TREATMENT OF THE CHILD WITH ROBINOW SYNDROME UNDER GENERAL ANESTHESIA : A CASE REPORT

Jae-Hong Park, D.D.S., Keung-Ho Lee, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Kyung-Hee University

Robinow syndrome or fetal face syndrome is a rare inherited disorder characterized by short stature, mesomelic brachymelia, hypoplastic genitalia, and a typical facial appearance ("fetal face") with frontal bossing, hypertelorism, ear abnormalities, a short upturned nose, long philtrum, micrognathia, and macrocephaly.

Intraoral features have included quite a few dental cavities, crowding, hypoplastic uvula, cleft lip or/and cleft palate, gingival hyperplasia, alveolar hyperplasia, enamel hypoplasia, delayed eruption, and congenital missing of the permanent teeth.

We report on a 10 years old girl with Robinow syndrome. The patient had most of the typical anomalies of the syndrome and negative family history but, in addition, had mental retardation, hearing loss, and serous otitis media. Intraoral findings included dental cavities, crowding, hypoplastic uvula, repaired cleft palate, and mouth breathing.

Dental treatment and V-tube insertion (by dept. of ENT) were performed under general anesthesia.

In all cases of Robinow syndrome, thorough evaluation and united treatments with medical specialists should be performed.

I. 서 론

Robinow syndrome 은 1969년 Robinow 등이 한가족에서 어머니와 세자녀의 4증례를 “새로운 왜소증 증후군”이라고 처음으로 소개 하여 알려지게 되었다. 태생 8주 때의 태아의 모습을 닮아 “Fetal face syndrome” 이라고도 불리며 보통 정상임신, 정상출생을 하고 정상핵형과 정상적인 지능을 가지나 두개안면이상, 구강내이상, 근골격계이상, 사지이상, 생식기이상 등을 보이는 증후군이다.^{1,2,3,4)}

Robinow 등(1969)¹⁾ 은 연골발육부전증(achondroplasia)과 같은 다른 발육장애와 달리 여러 특징적인 nonskeletal defects 를 가진다고 하였고 특징적 소견으로 사지의 중간부위가 짧아지고 (mesomelic dwarfism), 독특한 안모, 생식기 미발육 등을 들었으며 이런 소견은 출생시 나타나며 다른 질병의 원인이 되지 않는다고 보고하였다. Kelly 등(1975)⁵⁾ 은 손, 발가락, 구강, 중이에 이상을 보고하였으며, Butler 와 Wadlington (1987)³⁾ 은 문헌고찰과 자신들의 증례를 합한 총 32명의 증례를 정리하여 작은키, 짧은 전완부와 손가락, 전두부의 돌출, 양안격리, 넓은 안검열, 들창코, 긴인중, 삼각형모양의 입, 치아이상, 작은턱, 생식기 미발육, 정상핵형 등이 거의 모든 증례에서 관찰된다고 하였다. 또한 Webber 등(1990)⁶⁾ 은 총 42증례 중에서 7증례의 선천성 심장질환을 발견하였다.

원인은 뚜렷하게 밝혀지지 않았으나 처음보고 당시 유전적인 소인을 가지며 상염색체 우성을 보인다고 발표한 이래 Shprintzen 등(1982)⁷⁾, Vallee 등(1982)⁸⁾, Bain 등(1986)⁹⁾, Loverro 등(1990)⁴⁾ 에 의해 우성유전에 관한 보고가 있었고 Wadlington 등(1973)¹⁰⁾, Seemanova 등(1974)¹¹⁾, Wadia 등(1978)¹²⁾, Saal 등(1988)¹³⁾, Nazer 등(1990)¹⁴⁾ 에 의해 열성유전 또한 발표되었다. 또한 아버지에서 아들로의 유전도 Shprintzen 등(1982)⁷⁾이 처음으로 발표하여 X-연관성 유전이 아님을 알 수 있었다.

치과적 특징으로는 Robinow 등(1969)¹⁾, Wadlington 등(1973)¹⁰⁾ 이 치아총생과 치아배

열 이상을 보고한 이래 Kelly 등(1975)⁵⁾이 치아결손, 치은비대, 설유착증을 보고하였고 Gellis 와 Feingold (1975)¹⁵⁾는 치아총생, 치아배열이상, 치아맹출지연, 치은비대, 구개수결손, 구순열 을 보고하였다. 또한 Feingold 와 Bull (1973)¹⁶⁾, Schonau 등(1990)¹⁷⁾이 구개수의 발육부전 또는 결손을, Shprintzen 등(1982)⁷⁾, Friedman (1985)¹⁸⁾, Schonau 등(1990)¹⁷⁾이 구순, 구개열을, Bain 등(1986)⁹⁾, Turnpenny 와 Thwaites (1992)¹⁹⁾이 치은비대를, Nazer 등(1990)¹⁴⁾, Schorderet 등(1992)²⁰⁾이 치조골비대를 발표하였으며 Butler 와 Wadlington (1987)³⁾ 은 문헌조사를 통해 약 96%에서 치아이상, 66%에서 치은비대, 18%에서 구개수 이상, 9%에서 구순, 구개열이 발생함을 발표하였다.

이 증후군의 발생빈도의 정확한 비율은 밝혀지지 않았으나, Butler and Wadlington³⁾ 이 1987년까지 32증례, Webber 등⁶⁾이 1990년까지 42증례, Atalay 등²¹⁾에 의해 1993년까지 67증례가 조사된 매우 드문 증후군에 속하며 일반 의학계의 발표는 드물게 존재하나 치과계의 보고는 거의 없으며, 국내에는 아직 보고된 바 없다.

저자는 경희대학교병원 소아치과에 전반적인 치아우식증을 주소로 개인의원에서 의뢰된 정신지체와 중이염을 동반한 Robinow 증후군 1례를 전신마취하에 치과치료와 이비인후과 치료를 함께 시행하고 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증례 보고

- 환자 : 이 ○ ○, 1986년 2월 15일생
- 주소 : 전반적인 치아우식증
- 초진일 : 1996년 2월 6일
- 가족력 : 정상부모
- 과거력

제왕절개로 출생하였으며 출생시 체중은 2.85kg 이었고 1세경에 염색체검사서 정상 핵형(46, XX)을 나타냈으며 성장과정중에 전반적인 행동발달지연을 보여 생후 7-8 개월에 목을

가눌수 있었으며(정상: 3-4개월), 3세가 되어서야 혼자 앉을수 있었고(정상: 7-8개월), 생후 3년 8개월 만에 혼자 걸을 수 있어서 정상보다 2년 5개월이나 늦었다(정상: 1년 2개월-1년 3개월).

선천성 고관절탈구가 있었으며 2세경에 서울대학병원에서 구개열수술을 받고, Robinow syndrome 을 진단받았으며 4세경에는 삼출성 중이염으로 Ventilation tube 삽입술을, 5세경에는 우측 부분경련으로 입원치료의 병력을

가지고 있었다.

• 검사소견

Brain CT 상에서는 정상소견을 보였으며(사진 1), Brain MRI 에서 편측 거대뇌증이 진단되었고(사진 2), 뇌파검사(EEG)에서 비대칭 뇌반구, 우측뇌반구의 미만성의 뇌기능장애 진단을 받았다. Hip joint 방사선에서는 우측 고관절탈구의 소견이 나타났다(사진 3).

• 임상소견(사진 4, 5)

Robinow 증후군에서 보여지는 일반적인 소

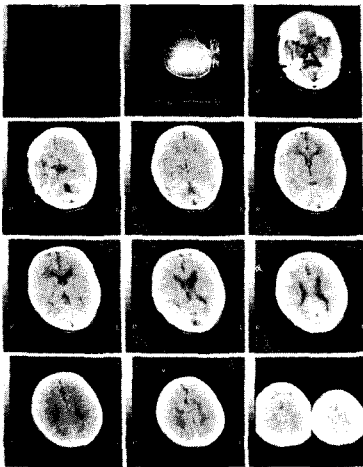


사진 1. Brain CT

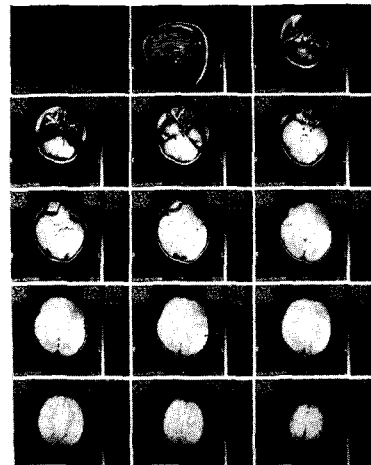


사진 2. Brain MRI

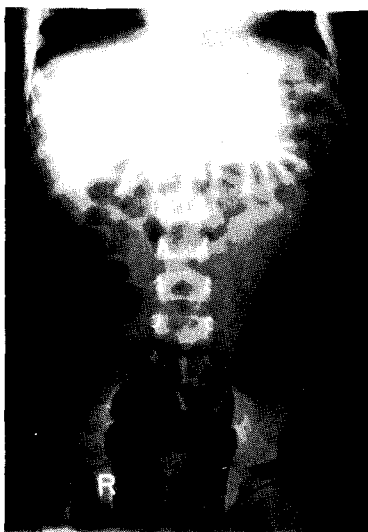


사진 3. Hip joint 방사선

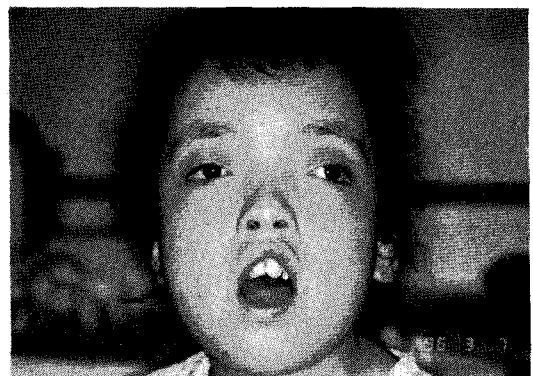


사진 4. 환자의 정모사진

견인 작은키와, 전두부 돌출, 양안격리, 넓은 안검열, 들창코, 낮은 콧잔등, 낮게 위치한 귀, 작은하악, 큰머리 등의 특징적인 안모를 보였으며, 짧은 전완부, 굵은 손가락, 미발육 음핵이 관찰되었으며 정신지체, 언어장애, 중이염, 청각장애를 동반하였다.



사진 5. 환자의 측모사진

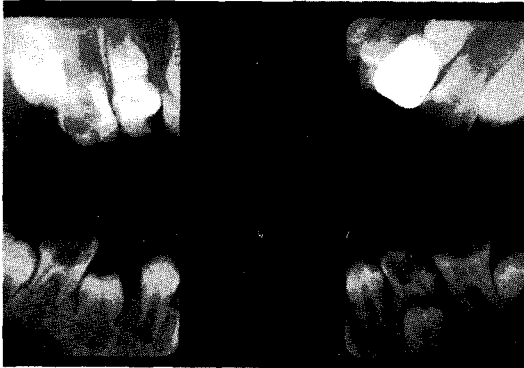


사진 6. 치료전 구내방사선 사진

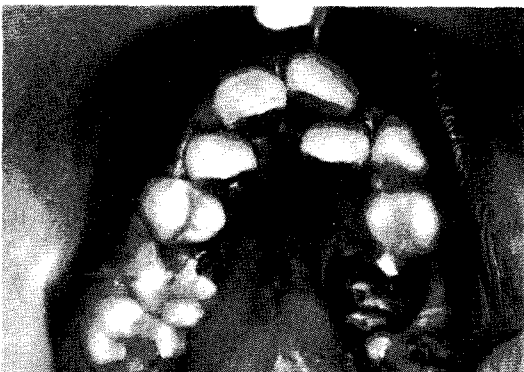


사진 8. 치료전 구내소견(상악)

• 구내소견(사진 6)
치아우식(# 16, 26, 36, 55, 75), 만성치근단 농양(# 46), 치아총생, 구개열, 구개수의 미발육, 구호흡을 관찰할수 있었다.

• 치료경과

전신마취를 위한 술전검사로 혈액검사, 뇨검사, 생화학검사, 내분비검사, 심전도검사, Chest P-A 방사선검사 결과 정상범주의 소견을 보여 전신마취를 시행하였다.(사진 7)

• 치과치료(사진 8, 9, 10, 11)

- ① 상악 우측 제1대구치는 복합레진 수복을, 상악 좌측 제1대구치는 Ca(OH)₂를 이용한 치수절단후 복합레진 수복을 시행
- ② 하악 좌측 제1대구치는 Ca(OH)₂를 이용한 치수절단후 S-S Cr. 장착
- ③ 상악 우측 제2유구치, 하악 좌측 제2유구치, 하악 우측 제1대구치 발거
- ④ 전치아의 prophylaxis 시행후 H₂O₂ dres-

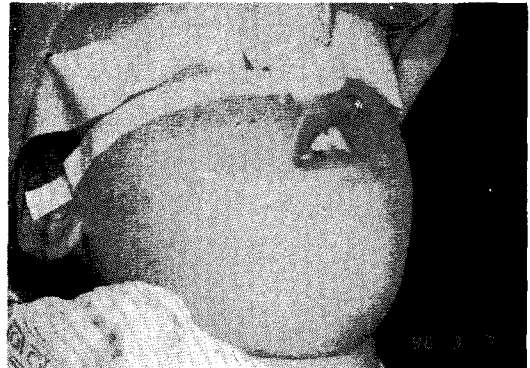


사진 7. 전신마취후 치료직전의 모습



사진 9. 치료후 구내소견(상악)

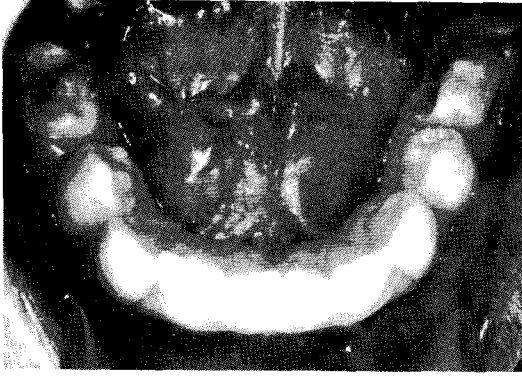


사진 10. 치료전 구내소견(하악)



사진 11. 치료후 구내소견(하악)



사진 12. 이비인후과의 V-tube 삽입술 시행모습

ing 시행

- 이비인후과 치료(사진 12)
고막 절개후 ventilation tube 삽입

III. 총괄 및 고찰

Robinow 또는 fetal face syndrome 은 짧은 전완부와 손, 작은키, 양안격리와 들창코를 갖는 편평한 안모, 척추이상과 미발육 생식기에 의해 특징지어 진다.³⁾

이런 증후군이 발생하는 원인에 대해서는 아직 정확히 밝혀지지 않았으나 Robinow 등(1969)¹⁾이 처음 발표당시 상염색체 우성유전을 보고하며 유전적인 소인이 있음을 발표한 이래 우성유전과 열성유전에 관한보고가 있었고 Butler 와 Wadlington (1987)³⁾ 은 34증례중 각각 8명에서 상염색체 우성과 열성유전을 확인하였고, Teebi(1990)²⁾는 열성보다는 우성유전이

더 많다고 하였다. 드문경우로 남성간의 유전이 Shprintzen 등(1982)⁷⁾, Bain 등(1986)⁹⁾이 발표하여 X-연관성 유전의 가능성을 배제할 수 있었다. Wadlington 등(1973)¹⁰⁾은 결합있는 유전자가 태생 8주에서 12주 사이에 영향을 주어 척추, 생식기, 사지의 변화를 야기한다고 하였고, Loverro 등(1990)⁴⁾은 독자적인 돌연변이나 또는 다른 유전자의 표현으로 발생할수 있으며 정확한 유전적인 특성을 알기 위해서는 앞으로 연구가 필요하다고 하였다.

사지의 짧음은 말초골형성부전증처럼 손이나 발등의 말단부가 짧아지는 acromelic shortening 과 연골골형성이형성증에서 보여지는 전완부나 손목등의 중간부위가 짧아지는 mesomelic shortening, 연골발육부전증에서처럼 상완부, 허벅지 등의 근심부위가 짧아지는 rhizomelic shortening 이 있으며, 마지막으로 비율은 정상이나 전반적으로 사지가 짧아지는 경우가 있다²⁰⁾. 사지중 중간부위가 짧아진 소견인 mesomelic shortening 은 이 증후군의 특징적인 소견중 하나이고 다른 dwarfing syndrome 과 감별할수 있다. 이 증후군에서 보여지는 짧은사지, 전두부돌출, 함몰된 코는 연골발육부전증에서도 보여진다. 그러나 연골발육부전증은 rhizomelic dwarfism 에 해당되며 여성에서 좁은 골반을 보이거나 Robinow syndrome 은 mesomelic dwarfism 이며 출산을 가능케 하는 정상적인 골반을 갖으므로 감별할수 있다¹⁾. Robinow 증후군은 대부분이 mesomelic shortening 을 보이며 주로 상체에 많이 나타

나나 드물게 rhisomelic shortening^{9,19)}에 대한 보고도 있다.

다른 진단으로는 증수수지의 형태분석이 있으며^{3,7)}, Romero 등(1988)²⁴⁾은 초음파검사를 하여 장골의 길이측정과 척골, 상완골간의 비율을 조사하여 출생전 진단을 할 수 있다고 하였다.

Robinow 증후군은 생식기 이상으로 생식기의 미발육이 남,여 모두에서 보여지나 일반적으로 생식선 기능과 수정은 정상이다.^{10,15)}

Robinow syndrome 자체가 어떤질병의 원인이 되는것은 아니고 사망과는 직접적인 관련이 없다.¹⁾ 그러나 이 증후군의 주된증상 외에 선천성심장질환^{3,5,6,9,18)}, 선천성고관절탈구²⁵⁾, 중이염¹⁸⁾, 낭성신질환²⁵⁾ 등의 다른 합병증을 동반한 증례에 대한 보고가 발표되었다. Weber 등(1990)⁶⁾은 42증례중 7증례에서 심장질환을 발견하였고 그중 5증례는 폐동맥판막의 협착 또는 폐쇄였다. 선천성 심장질환은 비교적 많이 나타나므로 모든 Robinow 증후군 환자는 심혈관계에 대한 주의깊은 검사가 필요하다.^{6,21)}

조기치사는 약 10%에서 나타나며³⁾, 그 원인으로서는 황달¹⁴⁾, 출혈²⁶⁾, 폐렴^{10,11)}, 선천성심장질환^{3,27)}, 등을 들수있다. Wadlington 등(1973)¹⁰⁾은 이환율과 사망율과의 관계는 적으나 척추와 늑골이상이 심할경우 반복감염으로 조기치사를 유발한다고 하였고, 특히 남성에서는 폐쇄성 요로질환과 반복된 호흡기감염이 사망과 관련된다고 하였다.

치과적 특징으로 치은비대, 치아총생, 맹출지연, 치아부분결손, 법랑질형성부전, 구개수의 결손 또는 미발육, 구순열, 구개열, 치조골비대, 소하악증 등이 보고되었다.^{1,3,5,7,10,14-20)} Kelly 등(1975)⁵⁾은 치은비대는 부적절한 구강관리로 인한것으로 보이나 돌연변이 유전자의 다상유전(pleiotropic effect)도 동일한 가능성이 있다고 하였다.

Robinow 증후군은 일반적으로 정상지능을 갖으나 Vera-Roman(1973)²⁸⁾, Seemanova 등(1974)¹¹⁾이 정신지체를 보고하였고, Loverro 등(1990)⁴⁾은 mesomelic dysplasia 를 갖는 군중에서 유일하게 정신지체가 나타날 수 있다고

하였으며 Butler 와 Wadlington (1987)³⁾은 발육지연과 정신지체는 약 18%에서 나타났다고 하였다. 귀의 이상으로는 드물게 중이염¹⁸⁾, 청력소실^{3,29)} 등이 나타날 수 있으며 삼출성 중이염으로 인한 이차적인 청력상실도 생길수 있다.

본증례의 경우 이 증후군에서 일반적으로 보여지는 전신소견으로 전두부 돌출, 양안격리, 넓은 안검열, 들창코, 낮은 콧잔등의 특이한 안모와 상완부의 mesomelic shortening, 굽은 손가락, 작은키(5 percentile이하)를 보였으며, 음핵의 미발육이 관찰되었다. 또한 일반적으로 드물게 보여지는 정신지체, 언어장애, 청각장애, 삼출성중이염, 선천성고관절탈구를 동반하였다.

IV. 요 약

저자는 전반적인 치아우식증을 주소로 개인 의원에서 경희대학교병원 소아치과에 의뢰된 10세 여아에서 Robinow syndrome 의 드문 증례의 치료를 시행하고 문헌을 고찰하여 다음과 같은 결론을 얻었다.

1. 전신소견으로 전두부 돌출, 양안격리, 넓은 안검열, 들창코 등을 보이는 태아모습의 특징적 안모와 작은키, 짧은 팔, 굽은 손가락, 생식기의 미발육 등이 관찰되었고 전반적인 발육지연이 있었다.
2. 구내소견으로 치아우식, 치아총생, 구개수의 미발육, 수술받은 구개열, 구호흡이 관찰되었다.
3. 이 증후군에서 드물게 보여지는 정신지체, 청각장애, 삼출성 중이염을 동반하였다.
4. 가족력은 발견할수 없었다.
5. 전신마취하에 전반적인 치과치료와 이비인후과치료를 함께 시행하였다.
6. Robinow 증후군은 여러 합병증을 수반할 수 있으므로 타과와의 협력하에 전반적인 검사를 시행하고 포괄적인 협력진료가 요구된다.

참 고 문 헌

1. Robinow M., Silverman F.N. and Smith H.D. : A newly recognized dwarfing syndrome. *Am J Dis Child.* 117 : 645-51. 1969.
2. Robinow M. : A syndrome's progress. *Am J Dis Child.* 126 : 1502. 1973.
3. Butler M.G. and Wadlington W.B. : Robinow syndrome : report of two patients and review of literature. 31(2) : 77-85. 1987.
4. Loverro G., Guanti G., Caruso G. and Selvaggi L. : Robinow's syndrome : prenatal diagnosis. *Prenat Diagn.* 10(2) : 121-6. 1990.
5. Kelly T.E., Benson R., Temtamy S., Plotnick L. and Levin S. : The Robinow syndrome : an isolated case with a detailed study of the phenotype. *Am J Dis Child.* 129(3) : 383-6. 1975.
6. Webber S.A., Wargowski D.S., Chitayat D. and Sandor G.G. : Congenital heart disease and Robinow syndrome : coincidence or an additional component of the syndrome ? *Am J Med Genet.* 37(4) : 519-21. 1990.
7. Shprintzen R.J., Goldberg R.B., Saenger P. and Sidoti E.J. : Male to male transmission of Robinow's syndrome. Its occurrence in association with cleft lip and cleft palate. *Am J Dis Child.* 1982. 136(7) : 594-7
8. Vallee L., Van Nerom P.Y., Ferraz F.G., Delecour M., Maroteaux P., Farriaux J.P. and Fontaine G. : Robinow's syndrome with dominant transmission. *Arch Fr Pediatr.* 39(7) : 447-8. 1982.
9. Bain M.D., Winter R.M. and Burn J. : Robinow syndrome without mesomelic brachymelia : a report of five cases. *J Med Genet.* 23(4) : 350-4. 1986.
10. Wadlington W.B., Turker V.L. and Schimke R.N. : Mesomelic dwarfism with hemivertebrae and small genitalia (the Robinow syndrome). *Am J Dis Child.* 126(2) : 202-5. 1973.
11. Seemanova E., Jirasek M., Sevcikova J.J. and Kreisinger J. : Fetal face syndrome with mental retardation. *Humangeneitik.* 23 : 78-81. 1974.
12. Wadia R.S., Shirole D.B. and Dikshit M.S. : Recessively inherited costovertebral segmentation defect with mesomelia and peculiar facies (Covesdem syndrome). *J Med Genet.* 15 : 123. 1978.
13. Saal H.M., Greenstein R.M., Weinbaum P. J. and Poole A.E. : Autosomal recessive Robinow-like syndrome with anterior chamber cleavage anomalies. *Am J Med Genet.* 30(3) : 709-18. 1988.
14. Nazer H., Gunasekaran T.S., Sakati N.A. and Nyhan W.L. : Concurrence of Robinow syndrome in two offspring of first cousins. *Am J Med Genet.* 37(4) : 516-8. 1990.
15. Gellis S.S. and Feingold M. : Picture of the Month. Fetal face syndrome (Robinow syndrome). *Am J Dis Child.* 129 : 351-2. 1975.
16. Feingold M. and Bull M. : Syndrome identification. Bergsma (ed). White Plains, NY, National Foundation-March of Dimes. 14-16. 1973.
17. Schonau E., Pfeiffer R.A., Schweikert H.U., Bowling B. and Schott G. : Robinow or "fetal face syndrome" in a male infant with ambiguous genitalia and androgen receptor deficiency. *Eur J Pediatr.* 149(9) : 615-7. 1990.
18. Friedman J.M. : Umbilical dysmorphism. The importance of contemplating the belly button. *Clin Genet.* 28(4) : 343-7. 1985.
19. Turnpenny P.D. and Thwaites R.J. : Dwa-

- rfism, rhizomelic limb shortness, and abnormal face : new short stature syndrome sharing some manifestations with Robinow syndrome. *Am J Med Genet.* 42(5) : 724-7. 1992.
20. Schorderet D.F., Dahoun S., Defrance I., Nussle D. and Morris M.A. : Robinow syndrome in two siblings from consanguineous parents. *Eur J Pediatr.* 151(8) : 586-9. 1992.
 21. Atalay S., Ege B., Imamoglu A., Suskan E., Ocal B. and Gumus H. : Congenital heart disease and Robinow syndrome. *Clin Dysmorphol.* 2(3) : 208-10. 1993.
 22. Teebi A.S. : Autosomal recessive Robinow syndrome. *Am J Med Genet.* 35(1) : 64-8. 1990.
 23. Langer, JR. L.O. : Mesomelic Dwarfism of the Hypoplastic Ulna, Fibula, Mandible Type. *Radiology.* 89 : 654-660. 1967.
 24. Romero, R., Pulu G.I., Jeanty P., Ghidini A. and Hobbins J.C. : Prenatal diagnosis of congenital anomalies. Norwalk : Appleton and Lange. 1988.
 25. Wiens L., Strickland D.K., Sniffen B. and Warady B.A. : Robinow syndrome : report of two patients with cystic kidney disease. *Clin Genet.* 37(6) : 481-4. 1990.
 26. Petit P., Fryns J.P., Godderis P. and Perlmutter-Cremer N. : The Robinow syndrome. *Ann Genet.* 23 : 221-223. 1980.
 27. Jewett T. and Hoyme H.E. : Fetal face, cleft palate, and anomalies with normal stature and associated heart defects : Further delineation of the Robinow syndrome or a distinct entity? *Proc Greenwood Genet Center.* 8 : 203-4. 1989.
 28. Vera-Roman J.M. : Robinow dwarfing syndrome accompanied by penile agenesis and hemivertebrae. *Am J Dis Child.* 126 : 206-8. 1973.
 29. Samoud A., Menif K., Boulaares M. and Ben Dridi M.F. : Robinow's syndrome associated with deafness. *Arch Fr Pediatr.* 50(10) : 897-9. 1993.
 30. 홍창의. : 소아과학. 대한교과서 주식회사. 1993.
 31. Portnoy Y. : Robinow syndrome. *Clin Pediatr (Phila).* 18(11) : 707-8. 1979.
 32. Aguirre Vila-Coro A., Mazow M.L., Drtil S.H., Robinson L.K. and Arnoult J.B. : Lacrimal anomalies in Robinow,s syndrome. Case report. *Arch Ophthalmol.* 106(4) : 454. 1988.
 33. Lee P.A., Migeon C.J., Brown T.R. and Robinow M. : Robinow,s syndrome. Partial primary hypogonadism in pubertal boys, with persistence of micropenis. *Am J Dis Child.* 136(4) : 327-30. 1982.
 34. Patterson C. and Lowry R.B. : A New Dwarfing Syndrome with Extreme Shortening of Humeri and Severe Coxa Vara. *Radiology.* 114 : 341-2. 1975.
 35. Reardon W., Hurst J., Farag T.I., Hall C. and Baraitser M. : Two brothers with heart defects and limb shortening : case reports and review. *J Med Genet.* 27 : 746-51. 1990.
 36. Urbach D., Hertz M., Shine M. and Goodman R.M. : A new skeletal dysplasia syndrome with rhizomelia of the humeri and other malformations. *Clin Genetics.* 29 : 83-87. 1986.