

Rett syndrome 환자의 제증상에 관한 증례보고

박성진 · 이광희 · 김대업

원광대학교 치과대학 치의학과 · 원광치의학연구소

국문초록

레트 증후군(Rett syndrome)은 1983년 Andreas Rett에 의해 처음으로 보고되었다. 여성에서 주로 호발하며 다양한 민 족에서 발견되는 신경장애 중의 하나이다. 레트 증후군의 가장 특징적인 장애의 양상으로 실행증을 들 수 있으며 성장에 따라 집중해서 보는 듯한 눈을 보이기도 한다. 대부분의 레트 증후군은 자폐, 뇌성마비, 규정되지 않은 발달지체로 오진된다. 레트 증후군의 원인은 유전적 요소가 있는 것으로 보이나 아직까지 확실히 밝혀지지 않았다.

본 증례에서 레트 증후군 환이는 과개교합으로 인한 상악 구개부의 손상을 주소로 내원하였다. 상악 구개부의 손상을 감소 시키기 위해 교합판을 제작하여 만족할 만한 결과를 얻었기에 보고하는 바이다.

주요어 : 레트 증후군, 과개교합, 교합판

I. 서 론

레트 증후군(Rett syndrome)은 거의 대부분 여성에서만 발생되는 진행성 신경발달장애로서 1966년 Andreas Rett가 처음 보고하였다¹⁾. 레트 증후군 환이는 생후 1년 6개월까지는 정상적인 발달을 보이며 그 후에 나타나는 발달장애가 특징적이다. 정형화된 손의 움직임, 과호흡, 소두증, 간질성 발작과 함께 심각한 정신 지체가 발생한다²⁾. 남아에서는 거의 발생되지 않으며 발생된 경우라도 사산되거나 신생아 시기에 대부분 사망한다. 여아에서 유병율은 1/10,000에서 1/15,000이며 레트 증후군 환이가 있는 가족에서 또 다른 레트 증후군 환이가 발생되는 확률은 낮은 것으로 보고된다³⁾.

레트 증후군은 X염색체의 long arm에 있는 MeCP2 (methyl CpG) 유전자의 변이로 발생하는데, 이 유전자는 뇌의 성숙에 관여하는 MeCP2 단백질을 지정한다⁴⁾. 단백질은 X염색체 불활성화에 관여하여⁴⁾ 결과적으로 감각, 감정, 운동신경과 자율신경의 기능을 담당하는 뇌의 특정영역에서 정상적 발달을

위해 필요한 특정 요소의 부족 혹은 부재를 유발한다⁵⁾. 특정 요소가 필요하기 전 시기인 영아기에는 발육이 정상으로 보이나 필요한 시기가 되면 뇌의 특정부위가 미성숙하게 남게 된다. 이는 레트 증후군 환이가 초기에는 정상적인 발육을 보이는 것을 설명하여 준다. 또한 신경세포에 이상을 초래하게 되며 이환된 조직의 운동은 제한을 받는다⁶⁾.

레트 증후군의 진단기준은 필수기준과 보조기준으로 나뉘어 진다⁷⁾. 필수기준으로는 6~18개월의 정상적인 발육기간, 연령 증가에 비해 감소된 머리둘레성장률, 심각하게 손상된 언어표현, 정형화된 손의 움직임, 뻣뻣한 걸음걸이와 까치발 걷기가 있는데, 출생시에는 정상적인 머리둘레를 보이나 연령이 증가함에 비해 머리성장률이 감소하며 정형화된 손의 움직임으로는 씻는 동작, 손 마주침, 비틀기, 손을 입으로 가져가는 행동 등이 있다. 보조적인 기준으로는 일시적인 호흡정지를 포함한 호흡장애, 간질성 발작, 근육경직·경련, 척추만곡, 이갈이, 작은 발, 성장지체, 체지방과 근육질의 감소, 비정상적인 수면, 저작과 연하의 어려움, 변비 등이 있다⁷⁾. 또 비정상적인 EEG (Electroencephalography)가 진단 기준에 포함된다⁸⁾. 보조적인 기준을 가진 환이가 있다고 하여도 필수적인 기준을 가지지 못한 경우에는 레트 증후군으로 진단되지 않는다. 레트 증후군으로 반드시 신경과 혹은 소아과 전문의와 상담을 통해 진단을 확인해야 한다. 감별질환을 요하는 질환으로는 자폐증, 대뇌마비, 규정되지 않은 발달지체가 있다.

교신저자 : 이 광 희

전북 익산시 신웅동 344-2

원광대학교 치과대학 소아치과학교실

Tel : 063-850-1955

E-mail : kwhlee@wonkwang.ac.kr

치료법으로는 교합판, 침술 등의 물리요법과 약물요법이 있다. 교합판은 특징적인 구강내 증상인 이갈이로 인한 상악 구개부의 손상과 교모를 예방하며, 발작, 손등과 손가락 빠는 습관에 의한 이차적인 구개부의 손상을 예방할 수 있고, 침술은 근육들의 긴장을 줄여줄 수 있다⁹⁾. 약물요법에는 naltrexone과 bromocriptine의 약제가 사용되고 있는데 naltrexone은 불규칙한 호흡과 발작을 조절할 수 있으나 식욕상실의 단점을 보이며 bromocriptine은 뇌속의 도파민 체계의 기능을 증진시킴으로 증상이 가벼운 환자에게서 가장 효과적이라고 알려져 있다.

II. 증 례

8세 5개월(1995년 4월생)된 여아가 하악 전치에 의한 상악 구개부의 손상을 주소로 원광대학교 치과병원 소아치과에 내원하였다.

환아는 1996년 7월에 원광대학교 의과병원 소아과에서 레트 증후군으로 진단되었다. 생후 1년 6개월에 만성 폐렴, 만성 기관지염을 동반한 발달지연을 보이며 EEG와 MRI, Chromosomal study 등의 검사결과 레트 증후군 1단계로 진단되었다. 생후 2

년(1997. 3)에는 2단계의 특징인 정형화된 움직임 보였다. 환아는 오른손으로 왼손등을 잡고, 손목과 팔꿈치를 굽힌 채 오른손등을 입으로 물으며, 한손으로 반대편 손등을 번갈아 가면서 쓰다듬는 행동을 보였다. 생후 4년 9개월(2000. 1)에 EEG (Electroencephalography)를 시행하였으며 EEG상에서 left frontal 부위와 central 부위에서 비정상적인 파장이 관찰되었다. 2003년 4월에 상악구개부의 손상을 주소로 본원에 내원하였다. 2003년 8월에 개인의원에서 유치를 받거하였으며 그 후 발작증상을 보여 원광대학교 의과병원 소아과로 입원하였고 발작당시 구개부가 심하게 손상되었고, 또한 지속적인 폐렴증상이 관찰되었다.

시진과 방사선 사진 상에서 치아우식, 치아 수·모양의 이상, 치아 맹출 이상 등은 관찰되지 않았으며 구강위생도 비교적 양호한 상태를 유지하였다(Fig. 1).

구강내 소견으로 과개교합을 보였고 또한 특징적인 섬유성 증식인 palatal shelving이 상악 구치부 구개측에서 관찰되며 하악 전치의 잦은 손상에 의한 것으로 보이는 전구개부위의 증식이 관찰되었다(Fig. 2~4).

환아의 과개교합과 발작으로 인한 상악 구개부의 손상을 예

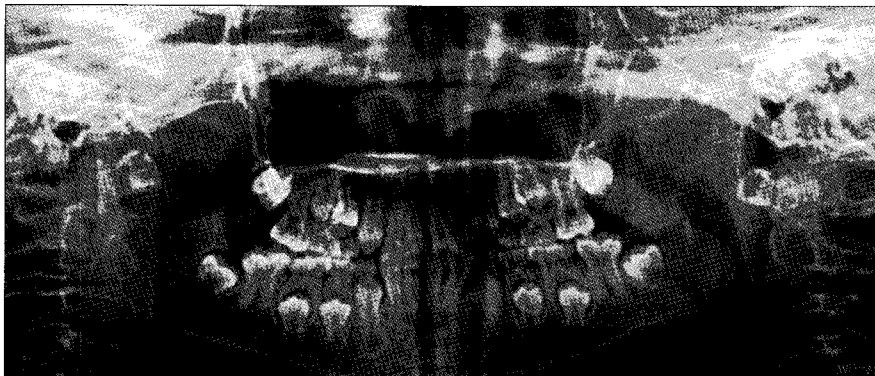


Fig. 1. Panorama view

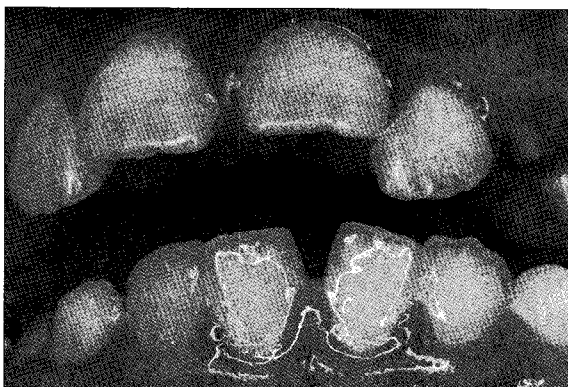


Fig. 2. Intraoral photograph



Fig. 3. Working model

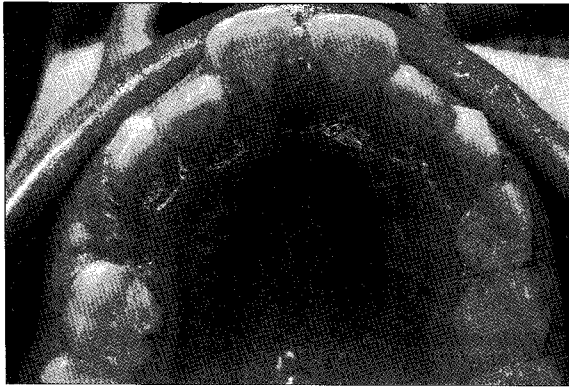


Fig. 4. Intraoral photograph

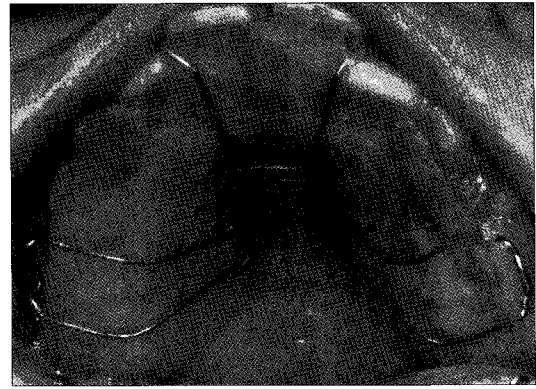


Fig. 5. Bite plane

방하기 위하여 교합판을 제작하여 장착하였다. 또한 이갈이에 의한 치열 손상을 예방하기 위해 교합판에 교합거상판을 포함하였다(Fig. 5).

Ⅲ. 총괄 및 고찰

레트 증후군 환아들은 8~14세에 척추만곡이 빠르게 진행되어지며 일반적으로 발작 증세를 보인다. 키는 매우 작으며 식욕이 왕성하지만 심한 영양부족 상태를 보인다. 이는 불량한 연하와 부적절한 음식의 섭취, 에너지 소비의 불균형 등에 의한 것이다. 레트 증후군 환아들은 충분한 양의 칼슘이 포함된 음식을 섭취하나 낮은 뼈의 무기물 함유와 감소된 뼈의 밀도에 의해 야기되는 골절이 관찰된다⁹⁾.

레트 증후군의 발달단계는 보통 4단계로 구별되어진다. 1단계는 발생초기 시기로서 생후 1년 6개월까지이며 이 시기까지는 비교적 정상적인 발달양상을 보인다. 2단계는 질환의 진행속도가 매우 빠른 시기로 보통 4세까지이며 3단계는 비교적 질환의 진행속도가 빠르지 않은 안정적인 시기로 취학 전에서 학령기의 시기로 여러 해 동안 지속되어지며 4단계는 운동근육 약화 후기로서 3단계 이후를 의미한다.

1단계는 증상이 막 나타나기 시작하여 모호하므로 대부분의 경우에서 간과되며, 영아는 눈맞춤이 줄고 장난감에 대한 관심이 감소한다. 조용하고 차분한 아이로 평가되며 연령 증가에 비해 감소된 머리성장률을 보인다.

2단계는 질환이 급격히 악화되는 시기로서 의도적인 손 기능과 언어능력을 상실한다. 또한 손을 입으로 가져가거나 손비틀기, 찢는 듯한 손동작 등의 정형화된 손 동작을 보인다. 불규칙한 호흡이 발견될 수 있으나 수면 중에는 정상적이며, 유사자폐 증상이 보이므로 자폐로 오인되기도 한다. 보행방식이 불안정하여 마치 처음 보행을 시작하는 것처럼 보인다.

3단계는 질환의 진행속도가 빠르지 않은 안정적인 시기로 실행증, 운동장애, 발작등의 증상은 보다 두드러진다. 하지만 자폐적인 특징은 감소되고 주위에 대한 관심은 증가하며 의사소

통 기술은 향상된다. 많은 레트 증후군 환아들이 3단계를 유지한다.

4단계는 일반적으로 10세 이후이며 운동성 감소가 특징이다. 이 시기의 레트 증후군 환아들은 보행을 못하게 되는 경우도 있으며, 인지능력, 의사소통능력, 손의 기능은 퇴행되지 않으며 반복적인 손 동작은 감소하게 된다. 척추후만증이 보여지며 경직과 dystonia가 특징이다¹⁰⁾.

레트 증후군과 관련된 구강 증상으로는 가장 흔히 손가락과 손 빨기와 깨물기, 이갈이, 구호흡, 침흘리기, 혀내밀기 등과 같은 습관을 보이고, 일반적으로 치은염이 나타난다. 우식은 흔하지 않으며 치아의 수, 크기, 모양, 구조, 맹출에서는 이상이 관찰되지 않는다. 손가락과 손 빨기와 깨물기 습관과 연관된 것으로 생각되는 구개부의 섬유성 증식인 palatal shelving이 관찰되며 구강 및 손가락과 손 빨기 습관과 불량한 보행, 발작에 의한 이차적인 전구개부의 손상을 보인다¹¹⁾. 심한 치아의 교모가 관찰되어지는데 이는 신경학적 혹은 정신학적인 이상에 의한 것으로 보이며 심각한 교모는 교근의 비대와 같이 관찰된다¹²⁾. 레트 증후군의 일반적인 구강 관련 증상인 정형화된 손 움직임에 의한 구개부의 손상과 이갈이는 교합판과 침술로 치료할 수 있다⁹⁾.

치과의사는 레트 증후군에 대한 조기 진단과 치료에 도움을 줄 수 있을 것이며 구강 및 손의 습관과 불량한 보행, 발작에 의한 이차적인 손상을 예방해 줄 수 있을 것으로 사료된다.

Ⅳ. 요 약

레트 증후군은 거의 대부분 여성에서만 발생하는 진행성 신경발달장애로 X염색체의 long arm에 존재하는 MeCP2 유전자의 변이로 발생한다. 주로 구강과 관련된 증상으로는 손가락과 손 빨기와 깨물기, 이갈이, 구호흡, 침흘리기, 혀내밀기 등이 있으며 일반적으로 치은염이 관찰된다. 하지만 우식은 흔하지 않으며 치아의 수, 크기, 모양, 구조, 맹출과 관련된 이상은 관찰되지 않는다.

레트 증후군은 이갈이와 손과 손가락 빨기, 발작 등에 의한 이차적인 상악 구개부 손상을 유발한다. 교합판은 레트 증후군에서 이갈이와 손과 손가락 빨기, 발작 등에 의한 이차적인 구개부의 손상과 치아의 교모를 예방할 수 있다. 본 증례의 경우에는 교합판을 제작하여 주어 환자의 구개부의 이차적인 구개부의 손상과 치아의 교모를 예방하여 주었으며 환자의 사정상 잦은 내원은 되지 않으나 구개부의 손상은 감소되었다.

참고문헌

1. Rett A : Uber ein eigenartiges hirnatrophisches Syndrome bei Hyperammonamiie im Kindesalter. Wein Med Wochenschr, 116:723-726, 1966.
2. Hagberg B, Aicardi J, Dias K, et al. : A Progressive syndrome of autism, dementia, ataxia and loss of purposeful hand use in girls. Ann Neurol, 14:471-479, 1983.
3. Laura A : A Rett Patient with a Typical Angelman EEG. Epilepsia, 43:1590-1592, 2002.
4. Barrera M, Jimenez M, Siljestr ML : Clinical phenotypes of classic Rett syndrome. Rev Neurol, 36:146-152, 2003.
5. Alfredo O, Ching-Wan L, Lucia G, et al. : MECP2 mutation in male patients with non-specific X-linked mental retardation. FEBS Letter, 481:285-288, 2000.
6. Kudo S, Nomura Y, Segawa M, et al. : Heterogeneity in residual function of MeCP2 carrying missense mutation in the methyl CpG binding domain. Journal of Medical Genetics, 40:487-493, 2003.
7. Hagberg B, hanefeld F, et al. : An update on clinically applicable diagnostic criteria in Rett syndrome. Euro Jour Paedia Neuro, 6:293-297, 2002.
8. Elizabeth A, Garofalo MD, et al. : EEG abnormalities aid diagnosis of Rett syndrome. Pediatr Nuero, 4:350-353, 1988.
9. Magalhaes MH, Kawamura JY, Araujo LC : General and oral characteristics in Rett syndrome. Spec Care Dentist, 22:147-150, 2002.
10. Dunn Henry : Importance of Rett syndrome in child neurology. Brain & Development, 23:38-43, 2001.
11. Ribeiro RA, Romano AR, et al. : Oral manifestations in Rett syndrome:a study of 17 cases. Pediatr Dent, 19:349-352, 1997.
12. Peak J, Eveson JW, Scully C : Oral manifestation of Rett's syndrome. Br Dent J, 172:248-249, 1992.

Abstract

RETT SYNDROME : A CASE REPORT

Sung-Jin Park, Kwang-Hee Lee, Dae-Eop Kim

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Wonkwang University
Wonkwang Dental Research Institute*

Rett syndrome is a neurological disorder seen almost exclusively in females, and found in a variety of racial and ethnic groups worldwide. First described by Dr. Andreas Rett in 1983. The specific features of the Rett syndrome is apraxia. Most of the Rett syndrome has been diagnosed erroneously to autism, cerebral palsy, and unknown developmental disorders. The etiology of the Rett syndrome is not figured out exactly but it seem to have relation with genetic factors.

In this case the patient with Rett syndrome had a chief complaint of the injury of palate due to deep bite. We report this case for the satisfactory result using the bite plane to decrease the injury of the palate due to deep bite.

Key words : Rett syndrome, Deep bite, Bite plane