

◆ 증례

McCune-Albright syndrome 환자의 치과적 특성

임재영·송제선·이고은·이제호*

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

DENTAL CHARACTERISTICS OF A PATIENT WITH MCCUNE-ALBRIGHT SYNDROME

Jae-Young Lim, Je-Seon Song, KoEun Lee, Jae-Ho Lee*

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University

McCune-Albright syndrome (MAS) is a rare disease characterized by fibrous dysplasia (FD), Café-au-lait spots, and endocrine disorder. A 4-year-old girl with MAS visited the clinic with a chief complaint of facial asymmetry and bruxism without any pain. Facial asymmetry and many dental problems such as midline deviation, “ground glass appearance” on the entire jaw, thinned cortical bone, loss of lamina dura and ectopic germs were found. Because of severely displaced tooth germs and FD affected jaw, there is a high possibility of malocclusion during mixed/permanent dentition. It is necessary to observe the eruption pattern periodically. If there are clinical symptoms like an abnormal eruption pattern, facial asymmetry or high caries susceptibility, appropriate interventions of dentist are required. [J Korean Dis Oral Health Vol.14, No.1: 41-44, June 2018]

Key words : McCune-Albright syndrome, Fibrous dysplasia, Facial asymmetry

I. 서론

McCune Albright syndrome(MAS)은 세 가지 임상증상을 특징으로 갖는 질환으로, 정상 뼈조직이 비정상적인 섬유조직으로 대체되는 섬유성 이형성증(Fibrous dysplasia), 피부 표면의 café-au-lait spots, 성조숙증과 같은 내분비선 이상을 동반하여 발생한다¹⁾. 이는 백만 명당 1명에서 십만 명당 1명의 유병률을 가진 드문 질환으로²⁾ 배아기 발달기에 뚜렷한 원인 없이 발생

하는 체세포의 돌연변이로 인해 발생한다. 이 질환의 증상들과 신체적인 특징들은 환자의 유전자 돌연변이에 영향을 미치는 특별한 신체 세포, 조직에 따라 아주 다양하게 나타날 수 있다. 이러한 변이는 수정 후에 일어나므로 부모로부터 유전되지 않는다.

MAS는 임상적 특징으로 진단될 수 있는데, 섬유성 이형성 증은 단독 또는 다발성으로 골격계를 침범하며 저리거나 통증 등을 동반하기도 하고 때로 골절의 원인이 된다. 병소가 안와 부나 전두골을 침범하게 되면 시신경이나 청력의 장애, 비출혈 등을 야기하기도 한다³⁾. 방사선학적으로는 경계가 불분명한 방사선 투과상과 불투과상이 혼재되어 보이는 간유리 모양의 패턴을 보이고⁴⁾, 이는 조직 검사로 확진할 수 있다. 조직 소견은 세포가 많은 결합 조직이 정상 골 소주와 골수를 대체하고,

*Corresponding author : Jae-Ho Lee

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University, 50-1 Yonsei-ro, Seodaemun-gu, Seoul, 03722, Republic of Korea

Tel: +82-2-2228-3173, Fax: +82-2-392-7420

E-mai: leejh@yuhs.ac

Received: 2018.06.15 / Revised: 2018.06.28 / Accepted: 2018.06.28

불규칙한 섬 모양의 화생골을 보인다. 신생골은 무층골을 이루며, 약골에서는 구형의 석회화 물질이 관찰되기도 한다. 병소가 성숙되면서 층판 구조를 보이는 층판골과 교원성 기질이 현저해진다⁵⁾. 피부에서 관찰할 수 있는 Café-au-lait spots은 편평하며 다양한 크기의 불규칙한 모양을 갖는 연한 갈색의 반점으로, 대개 선천적으로 발생한다. 보통 태어날 때부터 존재하거나 생후 1년 이내에 발생한다. MAS 환자에서 보이는 café-au-lait spots은 신경섬유종증 등 다른 질환에서 나타나는 병소보다 더 크고 거친 경계를 갖는다고 보고되었다⁶⁾. 내분비선 이상은 성조숙증 이외에도 쿠싱 증후군, 성장 호르몬 과다, 갑상선 기능 항진증, 콩팥에서의 인 과다배설과 같은 내분비 기관의 과다가능을 보일 수 있다.

본 증례는 만 4세 여환이 안면비대칭과 이갈이가 있다는 주소로 의뢰되어 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 내원한 환자로 MAS에 의한 여러 임상적인 특징들이 관찰되어 보고하고자 한다.

II. 증례 보고

4세 11개월 여아가 안면비대칭과 이갈이가 있다는 주소로 본원 소아 내분비과에서 의뢰되어 내원하였다. 전신병력으로 MAS가 있었으며, 본원 소아청소년과에서 환아가 11개월일 때 café-au-lait pigmentation이 오른쪽 등과 다리에서 나타난 것을 확인하였다(Fig. 1). 본원 소아정형외과에서 다골성 섬유 형성 이상, coxa vara 진단 하 valgus osteotomy 수술 받은 병력이 있었으며(Fig. 2), 성조숙증으로 본원 소아 내분비과에서 Methimazole, Femara, Dicamox D 복용 중이었다. 또한 재발성 삼출성 중이염으로 본원 이비인후과에서 2회의 V-tube 삽입술을 받은 병력이 있었다.

내원 당시 환자는 특별한 통증은 호소하지 않았으나 임상적인 검사를 통해 우측 부위가 더 팽윤된 안면 비대칭 및 치아 중심선의 변위를 확인할 수 있었으며(Fig. 3), 전치부 치아의 교모 및 악골 우측의 골 팽창 소견을 보였다(Fig. 4). 파노라마 방사선 사진과 CT 사진을 통해서 악골 전반에 걸친 간유리 형태의 골변화 소견이 관찰되었고, 피질골의 비박을 확인할 수 있었다(Fig. 5, 6, 7). 상악 우측 제2소구치와 상악 우측 견치는 근심축으로 변위되어 있어 상악 우측 제1소구치, 상악 우측 측절치와 겹쳐 보이고, 하악 우측 제1소구치는 상방으로의 변위와 더불어 맹출 각도의 이상을 보인다. 하악 우측 제2소구치도 원심축을 향하는 맹출 경로를 보인다. 다수 영구치의 형성이 지연되고 있다고 판단되며 치조백선도 소실된 양상을 보인다.

본 환자의 경우 내원 당시에는 치료가 필요한 치아 우식증은 없었기에 특별한 처치를 진행하지 않았으나, 치아 우식 발생도가 높을 수 있다는 점과 정기적인 불소 도포 및 추후 영구치 맹출 시 실란트 치료 등의 예방 치료가 필요함을 보호자에



Fig. 1. Café-au-lait pigmentations were found on right back, leg and upper trunk.

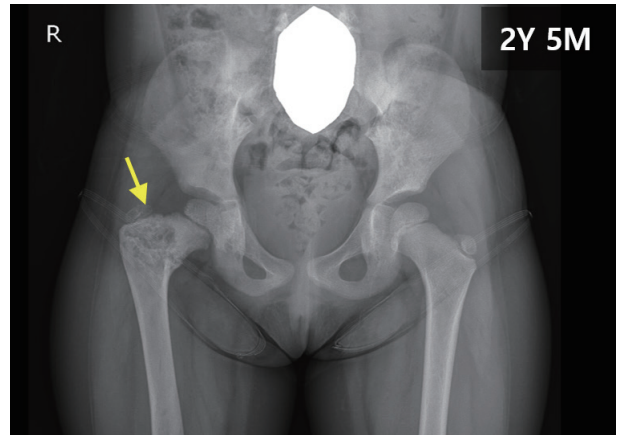


Fig. 2. Coxa-vara, polyostotic fibrous dysplasia was diagnosed.



Fig. 3. Clinical photographs taken at age 4Y 11M. Facial asymmetry is observed.



Fig. 4. Intraoral photograph taken at age 4Y 11M. Midline deviation, attrition and bony swelling on maxillary, mandibular right side were observed.

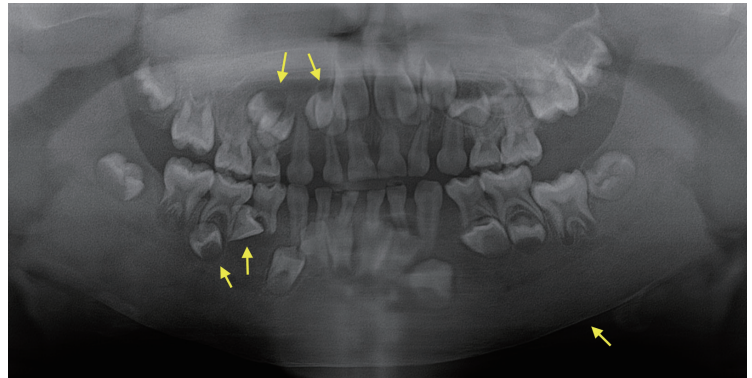


Fig. 5. Panoramic radiograph taken at age 4Y 11M. Ground glass appearance on the entire jaw, thinned cortical bone, loss of lamina dura and ectopic germs were found. The tooth germs of right maxillary 2nd premolar, canine and right mandibular 1st premolar were severely displaced.

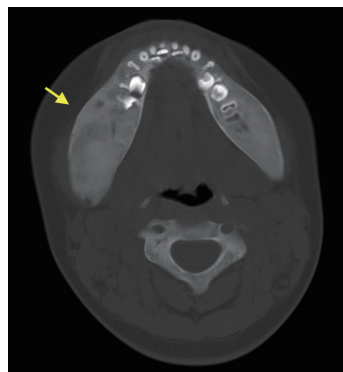


Fig. 6. Computed tomography taken at age 4Y 11M. Right mandibular bony swelling is observed.

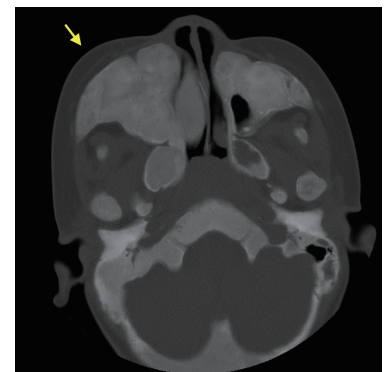


Fig. 7. Computed tomography taken at age 4Y 11M. Right maxillary bony swelling is observed.

게 설명하였고 구강 위생 관리의 중요성을 교육하였다. 또한 적절한 교합위 및 근심위적 위치를 유지하고 있었는데, 환자의 치아배열 및 구치 관계, 수직 피개와 수평 피개 등이 전부 정상 범위 내에 속해 있었다. 하지만 관찰된 시점에서 하악 우측 제1대구치를 제외한 모든 치아가 유치였기에 향후 영구치들이 맹출하는 양상을 관찰하여 필요 시 교정 치료를 진행해야 함을 보호자에게 설명하였다. 현재 정기검진을 통해 주기적인 관찰을 진행하고 있다.

III. 고 찰

악골에 발생한 섬유성 이형성증이 치아의 기능 및 형성에 어떠한 영향을 미치는지 명확하게 밝혀지지 않았지만 Aravinda 등⁷⁾에 의하면 앞서 기술된 특성들은 MAS를 갖는 환자들에게서 흔히 발견되며, 이와 더불어 법랑질 저형성증, 저석회화, 우상치, 만기잔존유치, 부분적 무치증 등이 빈번하게 나타나는 증상이라고 보고되었다. 또한 악골에서는 안면 기형이나 심한

부정교합을 유발할 수 있다.

특히 본 환자의 경우 치아의 위치 및 맹출 각도 이상, 치조백선의 소실 및 영구치의 형성이 지연되고 있는 양상으로 미루어 보아 추후 영구치가 정상적인 위치로 맹출하지 않을 가능성이 예상된다. 섬유성 이형성증으로 악골의 팽윤이 심화될 경우 안면 비대칭 및 부정교합이 발생할 가능성이 더욱 높아지므로, 앞서 언급한 사항들을 종합적으로 고려하였을 때 향후 교정치료 가 필요할 것으로 판단된다. 단, 섬유성 이형성증 환자의 교정 치료에서 주의해야 할 사항들이 몇 가지 있는데, Akintoye 등⁸⁾에 의하면 우선 섬유성 이형성증의 병소가 이환된 부위에서는 치아 맹출이 지연될 가능성이 높고, 치아의 골 내 움직임에 어려움이 있을 뿐만 아니라 골의 치유능이 감소되어 있으므로 교정 치료 시기는 통상적인 환자들에서보다 더 길게 예측되어야 하며, 덜 급진적인 치료 계획이 세워져야 한다. 더불어 섬유성 이형성증 환자에서는 일반적인 환자에 비해 재발이 더 잘 일어나 2차 교정이 필요할 수 있다는 점이 보고된 바 있다. 민 등⁹⁾에 의하면 만일 치아가 정상적으로 맹출하여 교합이 완성되

라도, 섬유성 이형성증이 진행되어 골의 팽창이 일어난다면 안면 및 악궁 비대칭의 심화와 함께 부정교합이 발생할 수 있으므로 지속적인 관찰을 요한다. 이러한 점들이 MAS 환자들에서의 교정 치료를 어렵게 하는 요인들이 된다.

한편, 해당 질환에서 치아 우식증에 이환될 확률이 높다고 보고되었는데⁷⁾ 이는 앞서 언급한 치아의 비정상적인 발육 및 형태에 기인하거나, 악골의 비정상적인 형태가 구강 위생을 유지하기에 좋지 않은 조건을 형성했을 것으로 추정된다. 따라서 정기적인 검진 및 불소 도포와 실란트 등의 예방 치료가 권장된다. 또한 MAS 환자에서의 수복, 발치 등의 치과적 치료는 MAS 병소에 영향을 미치지 않으며 해당 질환은 이상 출혈과는 관계가 없기에 일반적인 환자들에서와 마찬가지로 통상적인 방법으로 진행하면 된다고 보고되었다⁷⁾.

MAS는 다양한 기관의 임상적 증상이 나타나는 질환이므로 치과의사, 내분비과 전문의, 일차의료제공자, 정형외과 전문의, 물리치료사, 사회복지사의 상호 협력이 필요하다. MAS의 치료는 영향을 받는 조직과 및 영향을 받는 정도에 따라 결정되는데, 일반적으로 외과적 개입, 비스포스포네이트가 치료에 사용될 수 있고¹⁰⁾ 섬유성 이형성증에 이환된 뼈 주위의 근육 조직을 유지하고 골절의 위험을 최소화하는 데 도움이 되는 운동 강화가 권장된다. 대부분의 섬유성 이형성증은 성인이 될 때까지 치료하지 않으며, 성인이 된 이후 심미적인 요구가 있을 경우에 외과적인 방법을 고려해 볼 수 있다. 대부분의 천천히 진행되는 섬유성 이형성증은 악골의 감각 신경을 비롯한 주요 구조물에는 영향을 미치지 않는 것으로 판단되기 때문이다. 따라서 수술이 반드시 필요한 것은 아니며 관찰하는 것이 올바른 접근법이다. 방사선 치료는 악성으로의 전환 위험성을 높일 수 있으므로 적용하지 않는다¹¹⁾. 더불어 모든 내분비 치료가 필요하며, 주기적으로 시력과 청력 검사를 시행해야 한다. Café-au-lait spots의 경우 과거에는 난치성 색소병변으로 취급되었으나 최근에는 레이저 시술 등으로 좋은 치료 효과를 얻고 있다. 반복적인 레이저 토닝이 필요하며 재발의 가능성이 높아 수술 후에도 지속적인 관찰이 필요하다¹²⁾.

IV. 요약

본 증례에서는 MAS 환자의 치과적인 특성에 관하여 논하였다. 본 환자는 현재 특히 하악 우측골의 팽창과 안면 비대칭 소견을 보이고 있었으며 치아의 교모, 변위, 맹출 지연, 맹출 경로 이상 등의 특징을 보이고 있었다. MAS 환자들에게서는 이러한 증상뿐 아니라 앞서 언급되었던 치아 우식에 이환될 위험성을 높이는 다른 여러 증상들이 발현될 수 있다. 따라서 환자에게 해당 증상이 발생할 수 있음을 보호자에게 설명하였고, 주기적인 관찰을 시행하고 있다. 결론적으로 MAS 환자에서 가장 중요한 것은 정기적인 검진이며, 이러한 검진 과정에서 임상적인

증상들이 나타난다면 치과의사의 교정치료나 충치치료 등의 적절한 개입이 필요하고 환자에게도 교육의 중요성이 더욱 강조된다. 장기적인 검진은 본 환자의 병소에 대한 이해를 높일 것이고 치료 결과의 질을 높여줄 것이라고 판단된다. 소아의 파노라마 방사선 사진 판독 시 치아와 주변 골조직의 주의 깊은 관찰이 동반된다면 이러한 질환의 조기 진단에 도움이 될 것이다.

REFERENCES

1. Brillante B, Guthrie L, Van Ryzin C : McCune-Albright Syndrome: An Overview of Clinical Features. *J Pediatr Nurs*, 30:815-817, 2015.
2. Cho EK, Kim J, Jin DK, et al. : Clinical and endocrine characteristics and genetic analysis of Korean children with McCune-Albright syndrome: a retrospective cohort study. *Orphanet J Rare Dis*, 11:113, 2016.
3. Ha SK, Park JY, Shu JK, et al. : Fibrous Dysplasia Involving the Fronto-Orbital Bone: Surgical Experience. *J Korean Neurosurg Soc* 34:23-26, 2003.
4. DiCaprio MR, Enneking WF : Fibrous dysplasia. Pathophysiology, evaluation, and treatment. *J Bone Joint Surg Am*, 87:1848-1864, 2005.
5. Cangiano R, Stratigos GT, Williams FA : Clinical and radiographic manifestations of fibro-osseous lesions of the jaws: report of five cases. *J Oral Surg*, 29:872-881, 1971.
6. Whyte MP, Podgornik MN, Zerega J, Reinus WR : "Cafe-au-lait spots" caused by vitiligo in McCune-Albright syndrome. *J Bone Miner Res*, 15:2521-2523, 2000.
7. Aravinda K, Ratnakar P, Srinivas K : Oral manifestations of McCune-Albright syndrome. *Indian J Endocrinol Metab*, 17:170-173, 2013.
8. Akintoye SO, Lee JS, Collins MT, et al. : Dental characteristics of fibrous dysplasia and McCune-Albright syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 96:275-282, 2003.
9. Min SY, Lee JH, Song JS, et al. : A case of delayed eruption in a child with monostotic fibrous dysplasia. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 38:270-275, 2011.
10. Robinson C, Collins MT, Boyce AM : Fibrous Dysplasia/McCune-Albright Syndrome: Clinical and Translational Perspectives. *Curr Osteoporos Rep*, 14:178-186, 2016.
11. Tanner HC Jr, Dahlin DC, Childs DS Jr : Sarcoma complicating fibrous dysplasia. Probable role of radiation therapy. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*, 14:837-846, 1961.
12. Collins MT, Singer FR, Eugster E : McCune-Albright syndrome and the extraskeletal manifestations of fibrous dysplasia. *Orphanet J Rare Dis*, 7 Suppl 1:S4, 2012.