

◆ 증례

Pierre Robin Sequence 환아의 증례보고

이정은 · 송제선 · 김성오 · 이제호*

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

PIERRE ROBIN SEQUENCE: A CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Jung Eun Lee, Je Seon Song, Seong-Oh Kim, Jae-Ho Lee*

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University

In 1923, Pierre Robin, a French stomatologist, first reported the association of micrognathia with glossoptosis. As more than 80% of all Pierre Robin cases accompanied with other syndrome such as Stickler syndrome, velocardiofacial syndrome, fetal alcohol syndrome, Treacher Collins syndrome, etc, it is called Pierre Robin sequence(PRS). PRS is described in the literature as a triad of anomalies characterized by micrognathia, glossoptosis and cleft palate. Clinically, the triad consists of airway obstruction and feeding difficulty, which are more frequent and severe in the neonatal period.

In this case, a 14-month old boy with PRS was referred to the department of pediatric dentistry, Yonsei university dental hospital, who resolved airway obstruction by lateral positioning and feeding problem by percutaneous endocutaneous gastrotomy insertion. PRS is a developmental disorder as well as an anatomic obstructive disorder, therefore it should be dealt with by a multidisciplinary team.

Key words : Pierre Robin sequence, Airway obstruction, Lateral positioning

I. 서론

Pierre Robin sequence(PRS)는 1923년 프랑스 구강과 학자인 Pierre Robin이 하악의 왜소증(micrognathia)과 설하수증(glossoptosis)의 관련성에 대해 처음으로 보고하면서 Pierre Robin syndrome이라 불리었는데, 하악의 왜소증과 설하수증뿐만 아니라 U자형의 구개열(U-shaped cleft palate)을 첨가하여 3요소(triad)라 하였다^{1,2)}. 작은 하악으로 인하여 palatal shelf들의 융합이 방해받게 되

고 혀가 뒤에 위치하게 되어 기도를 막는 문제가 발생하는데, 이러한 기도폐쇄는 사망에까지 이르게 할 수 있다¹⁾. PRS는 단독으로 나타날 수도 있지만 Stickler syndrome, velocardiofacial syndrome, fetal alcohol syndrome, Treacher Collins syndrome, cerebro-oculo-facial syndrome, oro-facial-digital syndrome, Nager syndrome 등과 같은 증후군들과 동반되어 나타날 수도 있기 때문에 syndrome 대신 sequence라 불리게 되었다^{1,3)}.

PRS의 유병율은 8500명당 1명꼴이며 사망율은 2.2%에서 26%에 이르는데, 증후군을 동반하는 경우는 예후가 불량한 반면 연관된 증후군이 없는 경우에는 출생시부터 기도와 섭식문제를 해결해 주면 정상 성장 및 발육이 가능하다^{1,3)}. PRS는 출생시 특징적인 안모조건을 보이는데, 하악이 작거나 후방위치된 결과 전후방적으로 짧은 발육부전, 납작한

교신저자 : **이제호**

120-752 서울특별시 서대문구 신촌동 134

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Tel : 02- 2228-3173 Fax : 02-392-7420

E-mail : leejh@yuhs.ac

원고접수일: 2009.11.12 / 원고최종수정일: 2009.12.08 / 원고채택일: 2009.12.15

코의 기저부, U-shape의 구개열이 관찰된다¹⁾. 구개열의 모양은 반드시 U-shape은 아닐 수도 있으며 구개열이 없을 수도 있다⁴⁾. 문헌 보고에 의하면 구개열은 PRS의 약 90% 정도에서 나타나는데, 그 중 약 70%는 넓고 U자형이며 30%정도는 좁고 V자형이라고 보고되었다⁵⁾. PRS의 3요소 외에 견치간 거리가 상대적으로 작다거나 상악 제1대구치의 이소맹출, 그리고 다양한 빈도이긴 하지만 청력상실 등에 관한 보고들이 있다¹⁾. 견치간 거리를 구개열 환자와 비교시 출생시에는 PRS 환자와 구개열 환자가 비슷하지만 6세경에는 PRS 환자가 더 작아진다고 하며, 상악 제1대구치의 이소맹출 확률도 구개열 환자보다 PRS 환자가 더 높다고 보고되었다¹⁾. 또한 PRS와 동반되어 나타나는 증후군들이 근시, 백내장, 청력상실, 관절병, 소두증, 심장질환, 협지증, 유전문제 등 다양한 임상증상을 지닐 수 있다⁸⁾.

본 증례는 하악 왜소증을 주소로 연세대학교 치과대학병원 소아치과에 의뢰된 환자로 PRS 소견을 보여 문헌고찰과 함께 PRS의 구강 증상에 대해 살펴보고자 한다.

II. 증례

14개월된 남아가 아래턱을 앞으로 빼내는 교정을 할 수



Fig. 1. Extraoral photographs revealed micrognathia.

있는지 궁금하다는 주소로 연세대학교 치과대학병원 소아치과로 의뢰되었다. 이 환아는 본원 소아청소년과에서 의뢰되었는데, 임상유전학과에서 선천성 하악왜소증 및 PRS 진단을 받았다고 하였다. 특별한 치과병력은 없었고 체중은 8.5Kg이었으며, 뇌성마비, complex partial seizure, 급성 체장염으로 본원 소아청소년과에 입원 중이었다.

의학 병력을 조사한 결과, 분만직후에 울음이 없고 호흡곤란 증세를 보여 출생시의 저산소증에 의한 뇌손상으로 재활의학과에서 치료를 받았고, 임상유전학과에 의뢰되어 유전자 검사를 시행한 결과 PRS 진단을 받았다. 서맥으로 소아심장과에, 시신경 문제로 안과에 의뢰되었으나 별다른 치료는 받지 않았고, 양와위(supine position)에서 기도폐쇄가 더욱 심해져 성형외과로 의뢰된 결과 혀-입술 부착술이 도움이 될 수 있다는 설명을 들은 바 있었다. 구강 섭식시마다 호흡을 힘들어 하여 비관(nasal tube)으로 섭식하다가 관이 위벽을 자극해 소아외과에서 위장관으로 percutaneous endoscopic gastrostomy(PEG) 시행하여 도관삽입(catheter insertion)한 상태였으며(Fig. 4) 하악왜소증으로 소아치과에 의뢰되었다.

임상 검사상 하악의 뚜렷한 발육부전을 관찰할 수 있었으며(Fig. 1) 호흡시마다 쉼쉼거리는 소리를 내며 호흡을 힘



Fig. 2. The patient feels comfortable when his head is turned or his mandible is lifted up.



Fig. 3. Intraoral photograph. Both maxillary and mandibular primary central incisors except maxillary right primary central incisor are erupted state.



Fig. 4. PEG insertion state for feeding.

들어 하는 양상을 보였다. 하악왜소증으로 인한 혀의 후방 위치로 설하수증이 야기된 것으로 사료되었다. 머리를 옆으로 돌려주면 호흡 소리가 작아지며 편안해 하여 보호자가 턱을 올리거나 돌려준다고 하였다(Fig. 2). 환아의 구강 검사 결과 구개열 양상은 없었고 상악 좌측 유중절치에 비해 상악 우측 유중절치는 맹출이 더딘 양상이었으며, 하악 좌측 유중절치가 맹출하였고 하악 좌측 유중절치가 맹출중인 것을 관찰할 수 있었다(Fig. 3). PRS에 의한 하악왜소증과 설하수증으로 진단하였으며, 수술적 방법이나 교정치료 가능성이 있음을 설명하였고 이는 추후에 결정하기로 하였다. 측와위로 기도를 유지하면서 정기검진을 시행할 예정이다.

Ⅲ. 고 찰

PRS의 3요소로 하악의 왜소증, 설하수증, 구개열을 들고 있는데⁶⁾, 설하수증이란 혀가 비정상적으로 하방 혹은 후방 변위됨을 뜻한다. 이로써 섭식의 문제와 기도폐쇄의 문제가 야기될 수 있는데⁵⁾, 섭식이 제대로 이루어지지 않을 경우 failure to thrive(FTT), 즉 성장부전을 일으키게 되어 정상 성장이 불가능하게 된다^{3,7,8)}. 본 환아는 14개월의 나이에 8.5Kg의 체중을 가지고 있었으므로 한국소아과학회에서 제공하는 기준에 비추어볼 때 3퍼센타일에 속하고 있었으며 저체중임을 알 수 있었다⁹⁾. 본원 소아청소년과 기록에 의하면 환아가 구강 섭식시마다 호흡을 힘들어 하는 증상 때문에 비판으로 섭식을 시행하였으나, 비판이 위벽을 자극해 위장관으로 PEG 도관삽입술을 시행하여 섭식을 하고 있는 상태였다. 한편, 기도폐쇄는 호흡곤란과 연관되므로 심할 경우 사망으로 연결되기 때문에 생존문제와 직결되는데, 본 환아의 경우 머리를 옆으로 돌려주거나 턱을 올려줌으로써 호흡곤란을 해소하고 있었다. 기도폐쇄의 원인은 다양한데, 해부학적으로 비정상적인 형태를 지니는 턱과 그에 동반되는 혀의 비정상적 위치, 그리고 짧고 팽팽한 턱끝혀근으로 인해 설하수증이 유발되어 기도를 폐쇄한다³⁾.

사망까지 유발할 수 있는 기도폐쇄의 문제에 대하여 여러 문헌에서 다양한 관리법을 소개하고 있는데, 크게 비수술적인 방법과 수술적인 방법으로 나뉜다. 먼저 비수술적인 방법으로 옆드리거나(prone position)과 옆으로 돌려주는(lateral positioning) 등 위치변화를 시켜주는 방법과 비인두삽관을 시행해 주는 방법이 있고, 수술적인 방법으로는 혀고정술(glossopexy), mandibular distraction osteogenesis, 기관절개술(tracheostomy) 등이 있다³⁾. 설하수증이 기도폐쇄의 유일한 원인이라고 판단될 때 측와위, 즉 아이를 옆드린 자세로 위치시키면 중력에 의해서 혀가 전방으로 나오게 되므로 기도를 확보해 줄 수 있다. 그러나 1992년 Singer and Sidoti의 보고에 의하면 아이를 옆드려 놓을

시에는 기도폐쇄의 징후를 관찰하기 어려울 수 있기 때문에 측와위로 돌려놓는 자세를 추천하였다⁸⁾. 비수술적 방법 중의 하나인 비인두 삽관법은 PRS의 기도문제를 조기에 해결해 줄 수 있는 방법이며 외과적 개입을 결정하기까지 시간을 허락해 줄 수 있다¹⁾. 환아가 움직이면서 관이 움직이게 되면 비인두 벽을 자극하거나 아예 빠져버릴 수도 있기 때문에 고정을 위해 custom acrylic nasal splint를 제작해 준 것이 보고된 바 있다¹⁾. 이러한 보존적인 방법으로 기도유지가 어려울 경우에는 수술적 방법이 고려될 수 있겠는데, 혀-입술 부착술은 후방 위치된 혀를 전방으로 이동시켜 고정해 주는 방법을 말한다. 이것은 1946년 Douglas씨가 소개하여 이용되어 왔는데 혀 위치를 바로잡아서 상기도폐쇄를 완화시켜주는 것을 목적으로 하며, 혀 및 점막부위를 구강저를 따라 치조정을 넘어 하순 위로 노출시켜 고정해 주는 방법이다⁶⁾. 1992년 Argamaso가 보고한 혀-입술 고정술은 후방의 혀를 전방으로 이동시켜 고정해줌으로써 혀로 인해 막혔던 기도를 해결해 줄 수 있다¹⁰⁾. 그러나 이 방법은 기관절개술보다는 합병증을 덜 일으키지만 혀의 열상, 상처의 감염, 열개(dehiscence), Wharton's duct 손상, 그리고 입술이나 턱, 구강저의 상처 등의 합병증이 있을 수 있기 때문에 최근에는 감소 추세이다¹⁰⁾. 기도폐쇄가 심하여 비수술적 방법인 자세를 바꾸어 주는 방법이나 비인두삽관에 의해서 해결되지 않을 때에는 기관절개술을 고려할 수도 있다¹⁾.

2004년 Schaefer 등은 PRS 치료법의 알고리즘을 제시하였는데 맥박산소측정기를 사용하여 불포화반응을 선별해 내어 기도폐쇄의 원인이 확실치 않을 경우 중추신경체거나 폐쪽의 원인을 고려해야 하며, 혀에 의한 성문위폐쇄(supraglottic obstruction)인지 성문하부폐쇄(infraglottic obstruction)인지를 감별하여 후자일 경우 기관절개술, 전자일 경우 위치변화법을 시켜본다고 하였다. 그럼에도 불구하고 불포화반응이 지속되면 혀-입술 부착술, Distraction osteogenesis 또는 기관절개술을 순서대로 고려하라고 제안하였다¹¹⁾. 또한 섭식에 문제가 있을 경우 비위장관(nasogastric tube)을 선택할 수 있다.

PRS 환아는 약 20%정도에서는 catch-up growth를 한다고 보고되며 어느 정도의 성장 후 상, 하악의 분석을 시행하여 교정치료나 구강외과적 수술을 고려한다¹⁾. 또한 PRS와 동반되는 증후군들은 PRS의 3요소 이외에도 다양한 임상 증상을 나타낸다. PRS의 33%정도에서 발견되는 Stickler 증후군과 velocardiofacial 증후군은 근시, 백내장, 청력소실, 관절 병소, 소두증, 심장질환 등을 지닐 수 있다³⁾. 이처럼 치료가 단순하지 않고 여러 증후군들과 동반될 경우 더 많은 임상 증상이 있을 수 있기 때문에 소아청소년과 의사를 비롯하여 이비인후과, 외과, 치과 의사 뿐만 아니라, 영양사, 간호사, 언어치료사 등 다원적인 평가 및 치료를 요구함을 알 수 있다⁵⁾.

Ⅳ. 요약

1. 이 증례는 Pierre Robin Sequence로 진단받은 14개월 남아로 PRS의 3요소 중 하악왜소증, 설하수종의 소견을 보이고 있었으며 기도확보는 측와위를 통하여, 섭식은 PEG 도관삽입술을 시행하여 유지하고 있었다.
2. PRS는 해부학적 폐쇄 질환이기도 하지만 성장 장애이기도 하므로 여러분야의 다원적 접근 및 치료계획이 필요하며, 다른 증후군들과 연관되어 심장질환, 신경질환, 안과질환, 청력문제 등이 동반될 수 있으므로 치과진료실에서 PRS 환자의 진료시 이 점을 유의해야 할 것이다.

참고문헌

1. St-Hilaire H, Buchbinder D: Maxillofacial pathology and management of Pierre Robin sequence. *Otolaryngologic clinics of North America* 33:6, 2000.
2. Jones KL: Smith's recognizable patterns of human malformation. 4th ed, Saunders, Philadelphia, 1988.
3. Van den Elzen APM, Semmekrot BA, Bongers EMHF, et al.: Diagnosis and treatment of the Pierre Robin sequence: results of a retrospective clinical study and review of the literature. *Eur J Pediatr* 160:47-53, 2001.
4. Elliott MA, Studen-Pavlovich DA, Ranalli DN: Prevalence of selected pediatric conditions in children with Pierre Robin sequence. *Pediatr Dent* 17:106-111, 1995.
5. Marques IL, De Sousa TV, Carneiro AF, et al.: Robin sequence: a single treatment protocol. *J Pediatr (Rio J)* 81:14-22, 2005.
6. Douglas B: The treatment of micrognathia associated with obstruction by a plastic procedure. *Plast Reconstr Surg* 1:300-308, 1946.
7. Sher AE, Shprintzen RJ, Thorpy MJ: Endoscopic observations of obstructive sleep apnea in children with anomalous upper airways: predictive and therapeutic value. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 11:135-146, 1986.
8. Singer L, Sidoti EJ: Pediatric management of Robin sequence. *Cleft Palate-Craniofac J* 29:220-223, 1992.
9. 안효섭: *홍창의 소아과학*. 8th ed., 1302, 대한교과서(주), 2005.
10. Argamaso RV: Glossopexy for upper airway obstruction in Robin sequence. *Cleft Palate-Craniofac J* 29:232-238, 1992.
11. Schaefer RB, Stadler III JA, Gosain AK: To distract or not to distract: an algorithm for airway management in isolated Pierre Robin sequence. *Plastic and reconstructive surgery* 113:1113-1125, 2004.