

## Cleidocranial Dysplasia를 가진 환자의 증례보고

서울대학교 치과대학 소아치과학교실 · 치학연구소

유종욱 · 김정욱 · 김종철

Abstract

### A CASE REPORT OF CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA

Jong-Wook Yoo, D.D.S., Jung-Wook Kim D.D.S., M.S.D.,  
Chong-Chul Kim, D.D.S., M.S.D., Ph.D

*Department of Pediatric Dentistry, Dental Research Institution,  
College of dentistry, Seoul National University*

Cleidocranial dysplasia(CCD), which is accepted as an autosomal disorder, is a generalized disorder of bone with severe dental abnormalities.

Among the most characteristic anomalies seen are hypoplasia of clavicles or aplasia of clavicles, permanent non-ossification of cranial sutures & fontanelles, delayed eruption of the permanent dentition & the presence of unerupted supernumerary teeth.

CCD may first be noted by dentist because of many dental problems, so we should diagnose the disorder earlier & understand the development of dentition in CCD to ensure timely intervention with proper periodic dental X-ray.

### I. 서 론

일반적으로 autosomal disorder로 알려진 Cleidocranial dysplasia는 1766년 Morand에 의해 처음 기술되었고 그 당시에는 Cleidocranial dysostosis로 불리었다. 그러나 단지 membranous bone외에도 전체 골격(예:vertebral column, chest, pelvis, bones of

digits, long bones)에 영향을 끼치는 질환으로 알려지면서 1897년 Marie & Sainton<sup>1)</sup>에 의해 처음으로 Cleidocranial dysplasia로 기술되었다.

CCD는 아직까지 원인이 알려지지 않은, 드문 증후군의 하나로 주로 하나 혹은 양측성의 clavicle aplasia와 여러 두개봉합의 골화 지연, 그리고 치아 이상 등을 그 특징으로 한다<sup>2)</sup>.

CCD는 상염색체우성으로 각각 남녀 모두 동일 한 빈도로 유전되는 것으로 믿어지며 그 원인은 현재까지 잘 알려져 있지 않지만 일부는 1940년에 Miles와 1946년 Soule<sup>3)</sup>이 주장한 Mutation theory를 지지하고 있으며 Seldon<sup>2)</sup>등은 hypophyseal dysfunction이 그 원인이라고 주장하기도 한다.

두개골에서는 천문(fontanelle)의 폐쇄가 지연되며 여러 두개봉합들은 개방되어 있거나 혹은 wormian bone들과 함께 나타나기도 한다. 특별히 전두골, 측두골, 후두골이 돌출되어 있고 CCD환자의 두개골은 얼굴의 크기에 비해 커서 특징적인 단두개(brachycephalic) 형태를 보인다.

환자의 middle third of face는 전후방과 수직으로 저발육 양상을 보이며 환자의 코는 nasal bridge가 함몰된 broad based의 형태이고 환자의 눈은 경미한 안구돌출을 보이기도 한다.

그 외에 lacrimal, zygomatic, palatine bone, maxilla의 발육저하도 보일 수 있는데 특별히 상악골에서는 정상적인 하악성장에 비해 발육이 저하되어 있어서 가성하악전돌(pseudoprognathism)을 보인다<sup>4)</sup>.

환자의 구개는 부비동(paranasal sinuses)의 발육저하로 high, narrow, arched palate를 보이며 드물지만 cleft palate와 연관이 되어있는 경우도 있다.

환자의 chest PA를 보면 약 10%에서 shoulder girdle의 완전한 결손을 관찰할 수 있는데 이외에 clavicle의 부분결손 혹은 한군데나 두군데의 clavicle thinning을 보이기도 한다. 따라서 CCD환자는 정상인보다 내전(internal rotation)으로 양 어깨를 더 가까이 근접시킬 수가 있다.

환자의 구내소견으로는 Kalliala와 Taskinen<sup>5)</sup> 등(1964)이 기술한대로 유치의 만기잔존과 영구치의 맹출장애 등이 보인다. 예전에는 일부 임상가에 의해 CCD환자에게 비타민이나 무기질염을 주어서 치아의 맹출을 촉진시키고자 하였고<sup>5)</sup> Archer<sup>6)</sup>는 매일 thyroid추출물을 공급하려고 하였으나 모두 실패로 돌아갔다.

영구치의 치근을 조직검사를 해보면 치근면에 cellular cementum이 드물거나 아예 없으며 치근의 외형은 짧고 얇으며 비정상적인 형태이다. 이외에 영구치의 ectopic eruption과 더불어 간혹 매복치와 관련된 낭종(cyst)의 형성도 보고되기도 한다<sup>7)</sup>.

그리고 많은 수의 미맹출 과잉치를 보이는데 주로 소구치부위에 많이 존재한다(Kalliala & Taskinen, 1962)<sup>5)</sup>.

본 증례보고는 서울대학병원 소아치과에 내원했던 환자중 가족력을 갖는 한명을 포함하여 모두 3명의 증례를 소개하면서 CCD환자의 임상적 특징 및 방사선학적인 특징에 관해 살펴보고 여러 문헌고찰을 통해서 그동안 추천되어온 치료법에 관해서 알아보려고 한다.

## II. 증례보고

### 증례1.

이름: 윤 ○○ (14Y3M / M)

주소: 영구치 미맹출 및 유치의 만기잔존

가족력: (-)

신체상의 소견: 키는 작고 양쪽 어깨는 정상인 보다 더 근접시킬 수 있고 측모는 dish-face이며 nasal bridge의 함몰이 관찰됨.

Panoramic view: 유치의 만기잔존 및 10개의 과잉치, 영구치의 매복과 맹출지연 및 위치 이상이 관찰됨. 그리고 하악각 및 antegonial notch의 발육저하가 보임.

CT: 각각 상악과 하악에 존재하는 다수의 과잉치의 정확한 위치확인.

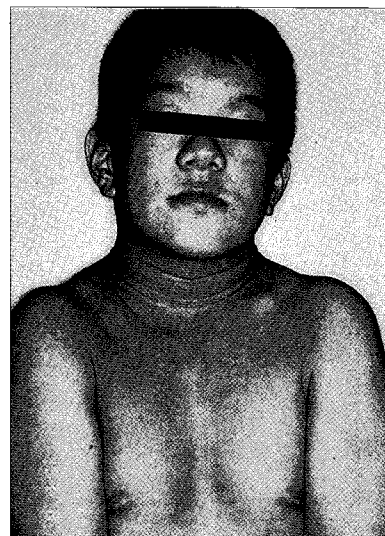


그림 1. 환자의 정면모습

Chest PA:hypoplastic clavicles & coracoid process both.

Skull PA & Lat. view:facial bone에 비해 cranial vault는 크며, ant. frontal & sagittal, lambdoidal suture가 광범위하게 개방됨. temporal bone에 sclerosis보이며 interparietal bone을 포함하여 numerous sutural bones이 있음.

C spine AP & LAT:Spina bifida low-T-spine. No bone abnormality, C-spine.

Pelvis AP:양쪽 pubic bone의 transverse portion이 없고 Sacrosciatic notch의 size가 작음. 양쪽 femur neck의 proximal metaphysis가 불규칙적임.



그림 4. CT view

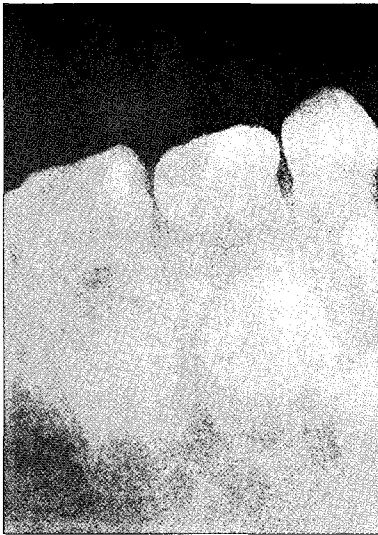


그림 2. 환자나이 9Y1M일때(과잉치 발육전)

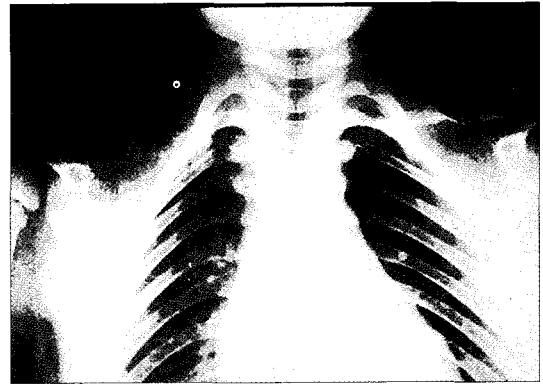


그림 5. Chest PA view



그림 3. 환자나이 13Y7M 일 때(과잉치 발육중)

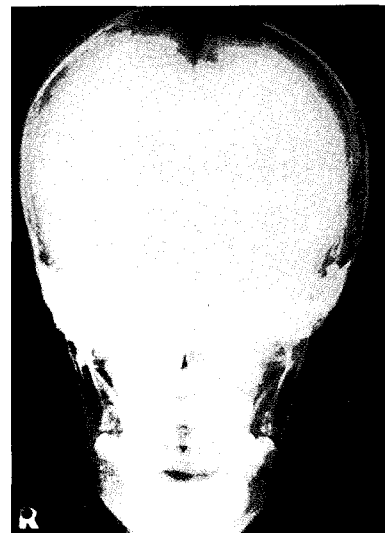


그림 6. Skull PA. view

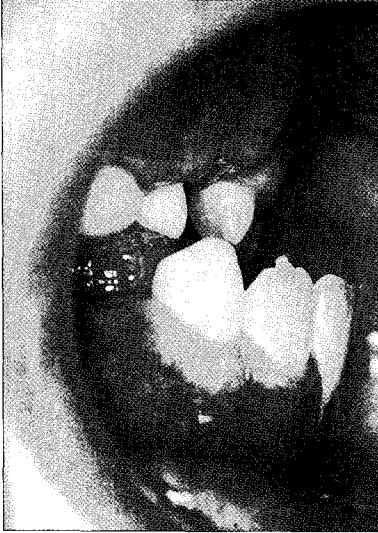


그림 7. 환자의 구강내 측면모습.

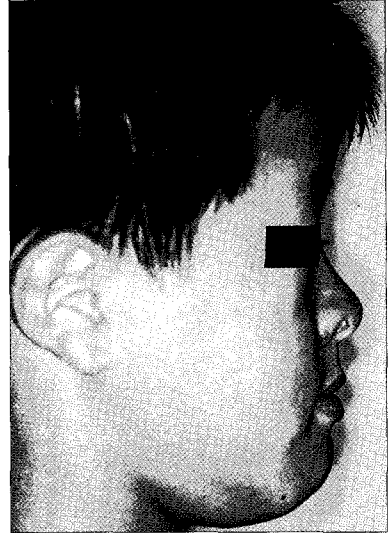


그림 9. 환자의 측면모습(dish-face)

증례2.

이름:김 ○○ (12Y3M / M)

주소:영구치의 맹출지연 및 치아우식증

가족력:어머니(+)

신체상의 소견:키는 작고 양안격리를 보이며 nasal bridge의 함몰과 dish-face의 측모를 보임.

양 어깨를 정상인보다 더 근접시킬 수 있다.

Panoramic view:영구치의 맹출지연(#11, 12, 22, 32, 33, 43) 및 유치의 만기잔존, 상하악에 7개의 과잉치가 관찰되며, 양쪽의 sigmoid notch가 얇음.

Chest PA:hypoplastic clavicles both.

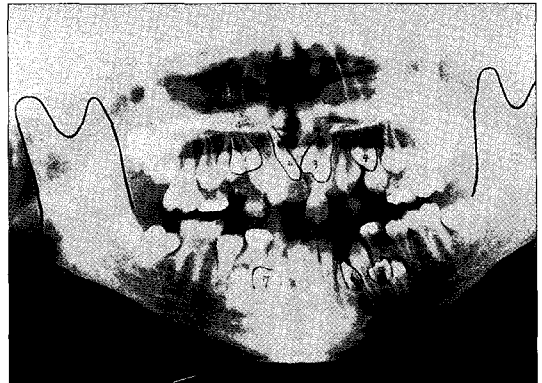


그림 10. Panoramic view

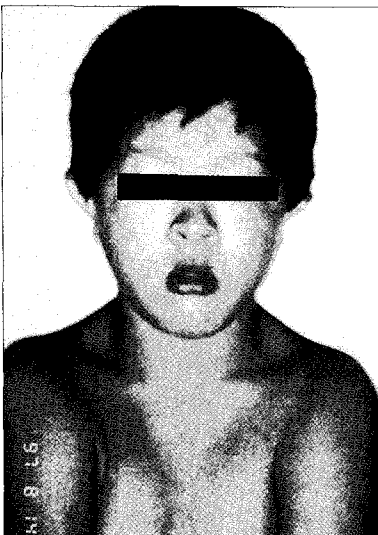


그림 8. 환자의 정면모습

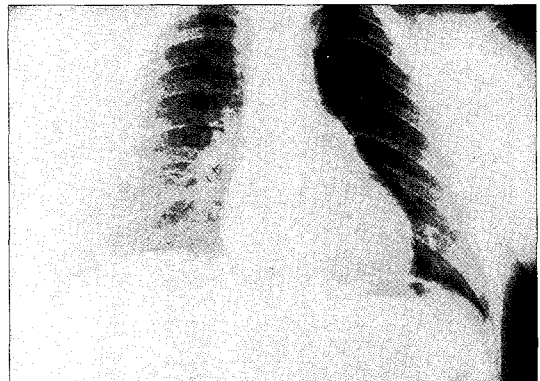


그림 11. Chest PA view



그림 12. 환자의 구강내 측면모습

증례3.

이름: 오 ○○ (17Y9M / M)

주소: 영구치의 맹출지연

가족력: (-)

신체상의 소견: 키는 작고 정상인보다 양 어깨를 더 가까이 근접시킬 수 있다.

위의 두 증례와 달리 환자의 측모는 가성하악전 돌을 보이지 않음.

Panoramic view: 다수의 미맹출 영구치와 15개의 과잉치를 보이며 영구치의 심한 위치이상(#24 25, 42) 및 #28의 원심부위에 제4대구치가 보이며 하악골의 sigmoid notch가 얇고 ramus의 폭이 좁음.

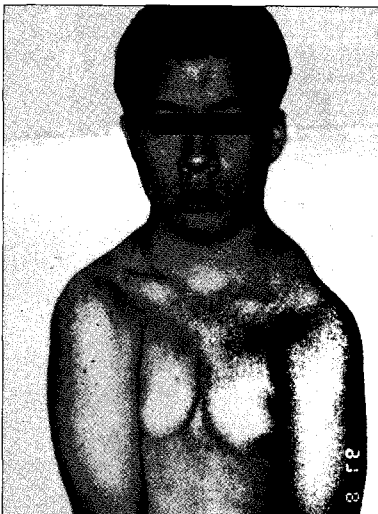


그림 13. 환자의 정면모습



그림 14. Panoramic view

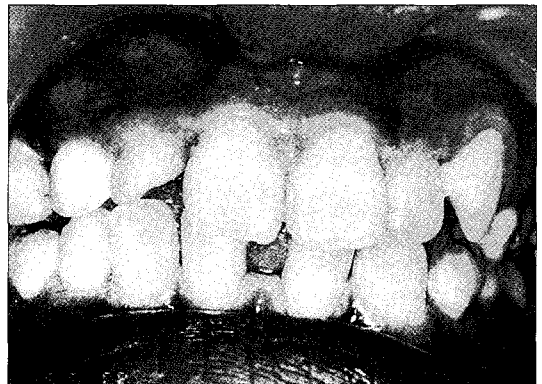


그림 15. 구강내 정면모습

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

CCD환자들은 약 10세가 되어서 영구치의 미맹출로 인한 사회심리학적 문제가 될 때까지는 자신의 치과적인 문제를 잘 인식하지 못한다.

Jensen<sup>7)</sup>등(1990)이 발표한 CCD환자의 치열의 발달에 관해 살펴보면 먼저 치아형성에 있어서 유치 발육은 정상이나 영구치는 1~4년이 늦었고 과잉치는 영구치의 발육보다 4년이 늦었다고 하였다.

치아맹출의 비교에서는 그는 유치의 맹출은 정상이었지만 영구치의 맹출은 과잉치가 있건 없건 간에 심한 맹출장애를 보인다고 하였고 반면 제1대구치는 약 3년이 늦지만 다른 치아들과는 달리 자발적 맹출을 보인다고 하였다. 이와 같이 모든 유치 및 제1대구치가 항상 자발적으로 맹출하는 현상에 대해서는 아마도 그 치아들의 위치가 악골내의 표층에 존재하여 치아를 덮는 골의 양이 상대적으로 적기때문일 것이라고 주장하였다.

과잉치가 생겨나는 기전에 대해 살펴보면 CCD 환자에 있어서 dental lamina의 흡수는 불완전하게 혹은 심하게 지연되다가 정상 영구치의 치관이 형성될때 재활성화되어 과잉치가 나타나는 것으로 보이며(주로 영구치의 occlusal과 lingual side에 나타난다.) 대구치에서는 dental lamina가 흡수되지 않다가 오히려 원심으로 연장되어 과잉대구치(예를 들면 제4대구치, 제5대구치 등)를 후방에 만든다. 위의 설명에 근거하여 과잉치의 발달시기와 위치 예측이 어느정도는 가능하다. 보통은 하나의 정상 치아에 대해 한 개이상의 과잉치는 만들어지지 않는다고 알려지고 있다<sup>4)</sup>.

과잉치의 형태는 계승치의 모양을 닮으나 종종 치관과 치근의 기형적 모습은 악골내 부족한 공간과 오랫동안 악골내의 잔존과 관련이 있는 것으로 추정되고 있다. 과잉치는 거의 자발적으로 맹출하는 일이 드물며 영구치의 교합면쪽에 존재하여 확실히 영구치의 맹출지연 및 치아이동으로 인한 영구치의 맹출위치가상을 일으킨다. 과잉치가 나타나는 다른 질환<sup>2)</sup>에 대해 살펴보면 여러 피부병소 및 악골의 골종, 그리고 대장내 용종 등이 같이 동반되는 Gardner' syndrome, 그리고 Orodigitofacial dysostosis, Hallermann Streiff syndrome 등이 있으며 여러 환자의 안모의 특성과 특징적인 쇄골의 저발육 등의 임상소견과 영구치 미맹출의 특징적인 구내소견으로 충분히 CCD환자와 감별진단하는데 별 어려움이 없다.

CCD환자에게서는 특히 다수의 영구치의 맹출장애<sup>7)</sup>가 보이는데 이의 원인으로는 1) 많은 수의 과잉치의 존재 2) cellular cementum이 없고 기형적인 치근의 모양 3) 많은 reversal line을 갖는 악골의 높은 골밀도 4) 유치의 비정상적인 흡수 및 골흡수의 감소 등이 주로 거론되고 있다.

비록 CCD는 전반적인 골격의 이상으로 많은 이상을 초래하나 환자의 주된 관심은 영구치 맹출지연과 같은 주로 치과적 문제에 있다.

수년 동안 여러 치료법들이 주장되어 왔고 실제로 여러 가지 방법이 행해져왔다.

그러나 한가지 명심해야 할 것은 CCD환자의 치과적 치료는 어렵고 많은 시간이 소요되는 아주 까다로운 치료중의 하나라는 점이다.

앞에서 언급한 것처럼 많은 수의 영구치들의 맹

출장애는 미맹출 치아들의 치근에 존재하는 cellular cementum의 형성장애와 큰 연관이 있다고 하였는데 이는 미맹출된 치아위를 덮는 치조골의 골밀도가 특히 높고 그 위의 점막도 너무 두터워 이런 mechanical resistance가 오히려 cementum의 형성을 방해하기 때문이다 그래서 Hitchin<sup>8)</sup> 등은 이런 주변 조직의 초기 외과적 노출시 cementum의 형성이 다시 일어나게되고 영구치 치근은 정상적으로 발육하며 따라서 자발적 맹출을 기대해 볼 수 있다고 주장하였다. 위와는 반대로 영구치가 단순히 언젠가 맹출할 것이란 희망으로 치료를 연기하는 것은 바람직하지 못하다고 생각해 볼 수 있다.

CCD환자의 치료법은 여러 가지가 있는데 주로 거론되어지는 치료법으로는 외과 및 교정치료와 보철치료 등이 있다.

과거에는 모든 영구치의 발치후 총의치를 제작하였는데 요즘은 상악골의 저발육의 문제로 거의 시행되지 않으며 Hitchin과 Fairley<sup>9)</sup>는 미맹출된 치아의 외과적 노출과 저발육된 상악골을 감추기 위한 overlay denture의 사용에 관해 보고하였고 Smylsky<sup>10)</sup> 등은 보다 심미적인 결과를 위해서는 미맹출된 치아의 외과적 노출과 그 이후에 교정적인 치료를 그리고 Harris<sup>10,11)</sup> 등은 추가적인 악안면 외과수술을 고려해야한다고 하였다.

교정적인 견인을 이용한 치료는 거의 대부분의 CCD환자에게서 필요하며 반면 유치와 과잉치의 제거 및 높은 골밀도를 갖는 치조골의 제거로 영구치의 자발적 맹출을 촉진시킬 수도 있다.

반면 자발적인 맹출을 기대하기 어려운 나이든 환자에게서는 치아의 autotransplantation을 이용할 수도 있는데 Davis<sup>13,14,16)</sup> 등은 7개에서 14개의 autotransplantation을 실시하여 만족할만한 결과를 얻었다고 하였다. 1989년에 Kreiborg는 17세 소년에게서 14개의 영구치의 autotransplantation과 교정치료로 만족한 치료결과를 얻었다고 하였다.

치료계획은 환자의 연령에 따라 달라질 수 있는데 어린 나이에 CCD로 진단된 경우 과잉치의 제거와 direct bonding system을 이용한 교정적 견인을, 그리고 그 외는 보철치료를 병행하여 치료할 수도 있다.

1992년 Jensen<sup>15)</sup> 등은 치료결과와 치료기간의 단축을 위해서(예:외과-교정치료의 경우 약 8년여

의 치료기간이 소요되었다고 함.) 새로운 치료전략을 주장하였는데 보통 과잉치는 영구치보다 약 4년 늦게 석회화가 일어난 것을 참고로 하여서 5~7세경에 x-ray를 통해 중절치부위의 과잉치를 진단하여서 유전치와 함께 중절치부위의 골의 제거를 추천하였고 영구견치와 소구치부위의 치료에서는 먼저 이 부위에 과잉치가 존재할 때는 이 과잉치들을 영구치의 치근발육이 약 1/3이 되었을 때 과잉치들과 잔존 골의 제거를 그리고 만약 영구견치와 소구치부위의 과잉치가 없을 경우에는 영구치의 치근이 약 1/2의 발육시 단지 유전치와 유구치의 제거만으로 영구견치와 소구치의 맹출이 증진되는 경우도 있다고 하였다. 동시에 CCD환자의 골흡수는 보통 정상인보다 감소되는 경향이 있으므로 영구치의 외과적인 노출을 추천하였다.

아울러 보통 대구치부위의 과잉치는 이들보다 약 4년 늦게 치열공의 원심축에 형성되는데 위의 경우보다 훨씬 덜 임상적인 문제를 일으키기에 보통 방사선학적으로나 혹은 임상적인 문제가 없으면 그냥 악골에 남겨 둘 수 있고 1년에 한 번씩 주기적인 x-ray검사로 악골내 낭종의 발생여부를 관찰해야 한다고 하였다.

원칙적으로 적절한 치료시기의 선택은 바로 CCD환자의 치료결과의 성공에 있어 매우 중요하다고 할 수 있다. 그런데 CCD환자들은 보통 9~10세가 되어서야 자신의 치과적 문제를 인식하기에 이때의 치료시기는 이미 늦게 되며 따라서 Jensen<sup>15)</sup>은 CCD환자의 조기진단과 더불어 치과에 더 일찍 의뢰됨이 바람직하다고 주장하였다. 그러나 CCD환자의 연령이 4세인 경우는 보통 방사선검사가 불필요할 수 있는데 이는 과잉치의 석회화가 아직 개시되지 않을 수 있기 때문이며 약 5세경부터는 적어도 일년에 한 번 이상은 방사선검사를 시행하여 치열의 발육과정을 검사해보아 timely intervention<sup>18)</sup>을 적절히 실시해주어야 한다. 이는 CCD환자가 청소년기나 성인이 되었을때의 치열의 혼란(가령 다수의 과잉치, 치아형태이상, 치아맹출의 상실, 치아위치이상 등)을 미리 예방하는데 도움을 줄 수 있을 것이다.

서울대학병원 소아치과에 내원한 세명의 환자의 연령이 모두가 많았기 때문에 위에서 소개된 치료 중 timely intervention은 어려울 듯 하며 아마 구

강외과의와의 긴밀한 협조하에 다수의 과잉치의 발거후 교정적인 견인이나 autotransplantation이 필요하리라 사료된다.

앞으로 CCD환자를 보는 치과의사는 치열의 발육에 대해 정확히 이해함이 필수적이며 조기에 진단하여 치료하는 능력이 필수적이라 하겠다. 또한 소아치과 및 구강외과, 교정과 여러 전문분야의 협력과 더불어 CCD환자의 total treatment에 관한 계획 및 적절한 치료시기에 대한 평가가 중요하리라 사료된다<sup>17)</sup>.

## 참고문헌

1. Marie, P., & Sainton, P. Cleidocranial dysostosis: a case report. *Br Dent J* 126:85 Jan 21, 1969
2. Sheldon, H.M., & others. Cleidocranial dysostosis: a case report. *Br Dent J* 126:85 Jan 21, 1969
3. Miles, P.W., Soule, A.B. Cleidocranial dysostosis: a case report. *Br Dent J* 126:85 Jan 21, 1969
4. Hirotsuga Yamamoto, Toshiro Sakae, John Edward Davies. CCD: A LM, EM, & crystallographic study. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1989;68:195-200
5. Kalliala E, Taskinen PJ. Cleidocranial dyostosis. Report of six typical cases & one atypical case. *Oral Surg* 1962;15:808-822.
6. Archer, W.H. Oral surgery, ed 4. Philadelphia, W.B. Saunders Co., 1966. P 227
7. Jensen B L, Kriborg S. Development of the dentition in CCD. *J Oral Pathol Med* 1990; 19:89-93
8. Hitchin A D, Faily J M. Dental management in Cleidocranial dyostosis. *Br J Oral Surg* 1974; 12:46-55
9. Smylski P T, Woodside D G, Harnett G. Surgical & orthodontic treatment in Cleidocranial dysostosis. *Int J Oral Surg* 1974;3:380-385
10. Harris RJ, Gaston GW, Avery JE, McCuen JM. Mandibular prognathism & apertognathia associated with Cleidocranial dyostosis in a father & son. *Oral Surg* 1977;44:830-836
11. Dann JJ, Crump P, Ringenberg Q M. Vertical

- maxillary deficiency with CCD. *Am J Orthod* 1980;78:564-574
12. Caroline H. C. Acton. Multiple supernumerary teeth & possible implications. *Aust Dent J* 1987; 32(1):48-49
  13. Davis T M, Lewis D H, Gilbe G V. The surgical & orthodontic management of unerupted teeth in Cleidocranial dyostosis. *Br J Orthod* 1987;14:43-47
  14. Migliorisi J A, Blenkinsopp P T. Oral surgical management in Cleidocranial dyostosis. *Br J Oral Surg* 1980;18:212-220
  15. Jensen, Kreiborg. Dental treatment strategies in CCD. *Br Dent J* 1992;172:243-247
  16. Schwartz O, Rank C P. Autotransplantation of cryopreserved tooth in connection with orthodontic treatment. *Am J Orthod Dentofac Orthop* 1986; 90:67-72
  17. Miller R, Sakamoto E, Zell A, Arthur A, Stratigos G,T Cleidocranial dysostosis:a multi-disciplinary approach to treatment. *J Am Dent Assoc* 1978; 96:296-300