

# ORAL REHABILITATION IN ECTODERMAL DYSPLASIA WITH OLIGODONTIA

김 령 · 최영철 · 이금호

경희대학교 치과대학 소아치과학교실

## 국문초록

유전적인 외배엽 이형성증에 의해 무치증 혹은 부분적 무치증을 가진 환아들은 치조골 발육의 부족으로 나타난 감소된 수직고경으로 인해 어린 나이에서 노인과 같은 안모를 가지게 된다. 이에 어린이들은 또래의 어린이들과 잘 어울릴 수 없게 되고 소외감과 정서적 위축감을 느끼게 된다. 수직고경을 고려한 보철적 치료를 통해 적절한 기능과 심미적인 개선을 이룰 수 있도록 도와주는 것이 치과의사의 중요한 역할이라 하겠다.

이에 저자는 경희대학교 치과대학 부속치과병원 소아치과에 내원한 부분적 무치증을 동반한 외배엽 이형성증을 가진 환아에서 치과치료를 통한 심미적, 기능적 결함을 개선하면서 다음과 같은 결론을 얻었기에 보고하는 바이다.

1. 맹출 영구치 위에 클래스프를 위치시켜 의치유지력에 도움을 주었으며 상하악 피개의치의 장착으로 교합고경을 회복하여 저작, 발음, 심미적인 개선이 이루어졌다.
2. 피개의치의 이용으로 교합평면의 설정과 의치의 유지와 안정을 도모하였고, 맹출한 치아를 보존하고 남아있는 치조골의 폭과 높이를 유지할 수 있었다.
3. 치료를 통해 환아는 외모에 자신감을 가지고 치과환경에 익숙해져 긍정적인 태도를 가지게 되었다.
4. 주기적인 내원을 통한 영구치 상태와 성장, 발육동안의 의치의 관찰로 의치의 이장, 재제작이 요구된다.

**주요어 :** 부분적 무치증, 수직고경, 피개의치

## I. 서 론

외배엽 이형성증(ectodermal dysplasia)은 태생기의 조직발생과정중 외배엽의 형성결함으로 발생된 이형성의 일종으로 발한 감소증(hypohidrosis), 감모증(hypotrichosis), 무치증(anodontia) 혹은 부분적 무치증(hypodontia)을 동반하는 유전성 질환이다<sup>1)</sup>.

특징적인 전신증상으로 손톱이나 발톱의 형태이상, 피부의 건조, 가늘고 성긴 머리카락, 편평하고

넓은 안장코, 안구이상, 튀어나온 입술과 이마, 위축성 비염(atrophic rhinitis), 청력소실, 타액을 포함한 체액의 생성감소 등의 소견을 보인다<sup>2,3)</sup>. 한선(sweat gland)의 결손으로 인한 체온증가로 유아기성 경련<sup>4)</sup>이 나타나며, 유루(lacrimation) 결손으로 결막염이 생긴다<sup>5)</sup>. 구강내 소견으로는 무치증(anodontia) 혹은 부분적 무치증(oligodontia), 전치부는 흔히 원추형태를 가지며, 법랑질 형성부전증, 교합수직고경과 치조골 성장 감소, 우상치, 과잉치, 신생치, 선천치, 기

형치, 유치의 만기잔존등을 나타낸다<sup>1,3,6)</sup>.

출생시 발생율은 10만명당 1명에서 만명당 1명으로 추정되고 있으며<sup>4)</sup>, 특히, hypohidrotic type에서는 10만명당 1 - 7명 정도로 발생된다고 보고되었다<sup>7)</sup>.

출생시나 2세가 되기 전에 영향받은 경우 임상적으로 특징적이지는 않지만<sup>4,8,9)</sup>, 원인을 알 수 없는 고열과 만성호흡기 질환을 보인다.

대부분의 환자에서 지능과 수명이 정상이지만, 고열로 인해 mental retardation이 나타날 수 있고 생후 1년 동안 생존시 점차적인 건강의 개선이 이루어진다<sup>4)</sup>.

진단시 antero-posterior skull radiograph, skin biopsy, sweat test<sup>3,10,11)</sup> 등의 정확한 평가로 도움을 줄 수 있으며, 조기진단은 심한 발열을 미리 예방하기 위해 중요하며<sup>11)</sup>, 학령기 이전에 dental advice와 genetic counselling이 요구된다<sup>2)</sup>.

외배엽 이형성증 환자만이 가지는 독특한 해부학적, 신체적, 사회적, 심리적 조건들로 인해 치료전 주의깊은 평가와 계획이 선행되어야 한다<sup>1)</sup>.

저자는 경희대학교 치과대학병원 소아치과에 내원한 부분적 무치증을 동반한 외배엽 이형성증을 가진 환자에서 치과치료를 통한 심미적, 기능적 결함을 개선하면서 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

## II. 증례보고

- 환 자 : 변 ○ ○ (여, 8세 6개월)
- 진 단 명 : Hypohidrotic ectodermal dysplasia

- 주 소 : 이전에 장착했던 가철성 간격유지장치가 잘 맞지 않음(Fig. 1).
- 가 족 력 : 부모 모두 정상이며 모든 치열이 존재했으며, 남동생의 외모와 구강상태는 정상인 것으로 확인
- 전신소견 : 신체적으로 정상적인 발육상태를 보였으며 모발과 눈썹은 수가 적고 열은 갈색을 띄고 있었다. 손톱에서 형태이상을 보였으며, 눈 주위의 색소침착과 주름이 발견되었다.
- 구내소견 : 부분적 무치증으로 특히 하악의 경우 치조돌기의 발육이 제대로 일어나지 않아 교합고경이 낮아져 있었으며 타액분비는 적은 편이었다(Fig. 2).
- 방사선학적 소견 : panoramic X-ray taking 에서 확인된 영구치배수 : 5 (Fig. 3) 치조골 발육 부전은 특히, 하악에서 심했다.
- 행동양태 : 비교적 양호하였으나, 수줍고 소극



Fig. 1. Previous partial denture



Fig. 2. Intraoral photograph

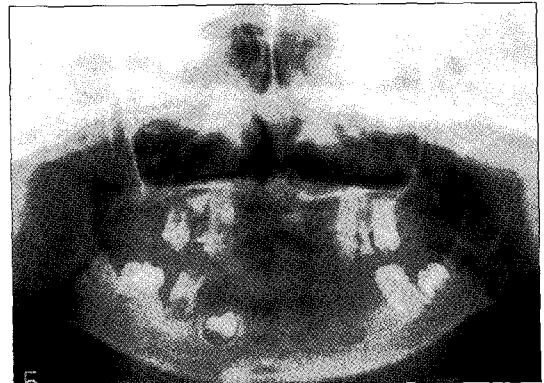


Fig. 3. Panoramic view

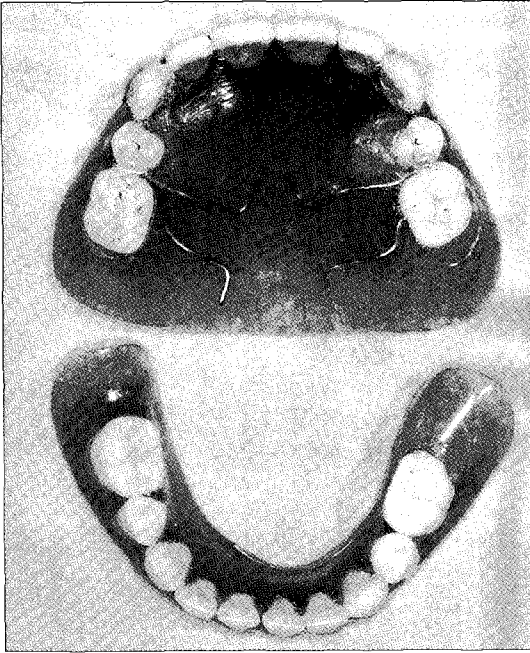


Fig. 4. Overdenture

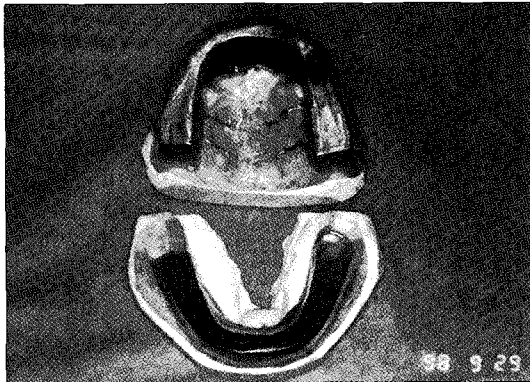
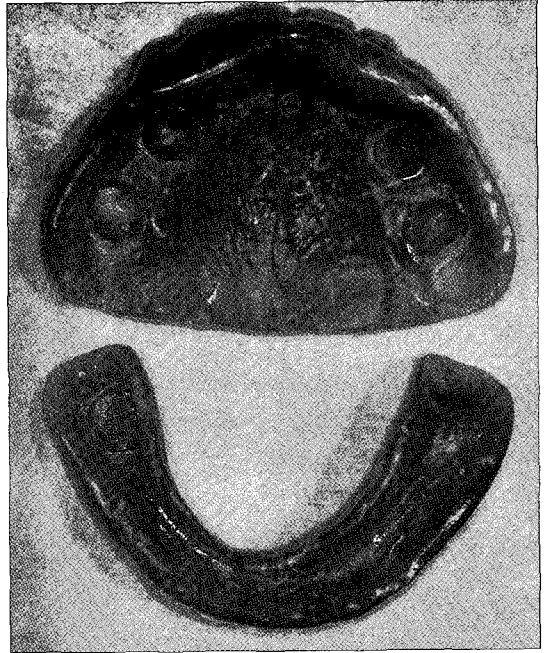


Fig. 5. Upper & lower wax rims

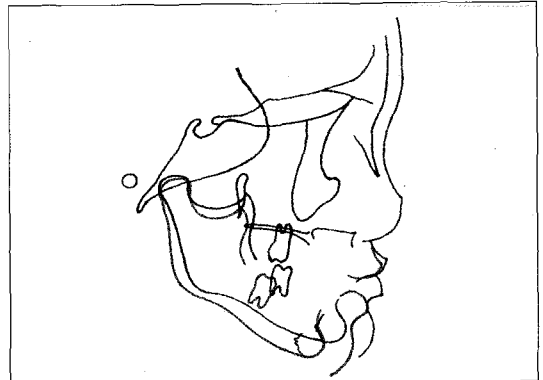


Fig. 6. Superimposition before & after wax rims



Fig. 7. Newly constructed overdentures

적이었으며, 치료에는 비협조적이었다. Mental age 는 정상이었다.

· 치료계획 : 전반적인 우식치치를 시행한 후 맹출 영구치위에 클래스프를 이용한 피개의치 (overdenture)를 제작하였다(Fig. 4). 그 후 계속적인 검진과 의치의 이장이 필요하며, 성장에 따른 의치의 재제작과 성장완료 후 임플란트를 고려할 수도 있다.

· 치료내용: 환자의 현증에 따른 전반적인 우식치치와 잔존치근을 발거하였다. 맹출된 영구치위

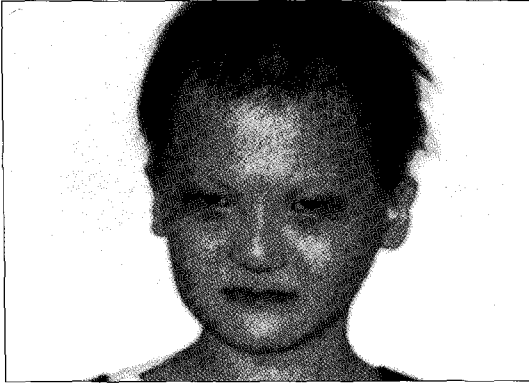


Fig. 8. Before treatment

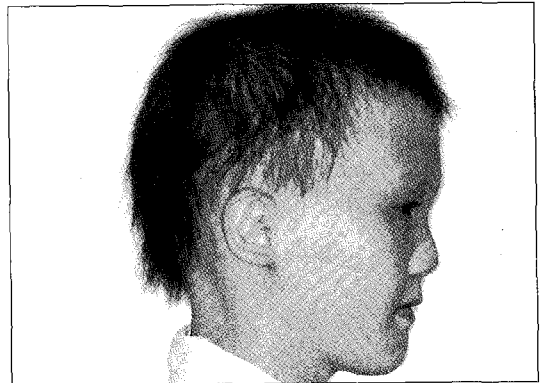


Fig. 9. After treatment

에 클래스프를 위치시켜 의치의 유지력에 도움을 주었다.

알지네이트로 인상채득 후 개인용 tray를 제작하였다. 개인용 tray를 이용하여 polysulfide rubber impression material로 최종인상을 채득하여 경석고모형을 제작후 occlusal wax rim을 형성하였다(Fig. 5). 환아의 구강내에서 wax rim을 이용한 cephalo상에서의 분석과 facial profile에서 심미적인 면을 참고로 교합고경 설정과 교합평면 결정 후 교합기에 모형부착한 후 기성제품인 인공 레진치아를 이용하여 치아를 배열하였다(Fig. 6). 피개의치를 완성하여 최종장착하였다(Fig. 7). 처음에는 의치를 장착한 후 발음과 저작면에서 불편함을 호소하였으나, 점차 적응하여 익숙해진 후 오히려 장치제거를 꺼려하였다(Fig. 8, 9). 앞으로 영구 계승치 상태, 성장과 발육에 따른 주기적 검진과 재제작이 계속 요구된다.

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

외배엽 이형성증은 외배엽의 형성 결함으로 발생된 이형성의 일종이다. 그 중에서도 주로 머리카락, 손톱, 치아, 피부가 포함되며, 때로는 중배엽에서 발생한 조직을 포함한다<sup>3,4,12)</sup>.

발생원인은 확실히 밝혀지지 않았지만, autosomal dominant or autosomal recessive pattern으로 유전된다고 알려져 있다<sup>13)</sup>.

Freire-Maia와 Pinheiro는 외배엽에서 비정상적으로 유래된 조직들의 다양한 연합(combination)을 가진 외배엽 이형성증을 117개로 분류하였다. 많은 다양성으로 인해 120개 이상의 subtype으로도 나누는데 이는 멘델의 법칙에 따라 유전되며, 돌연변이(mutation)도 존재하게 된다. 그 중 가장 흔한 증후군들로는 Ellis-van Creveld syndrome (chon-

droectodermal dysplasia), cranioectodermal dysplasia, incontinentia pigmenti, ectodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip/palate syndrome, and Rapp-Hodgkin ectodermal dysplasia가 있다. 이 때 나타나는 phenotypic expression은 개인에 따라 치아, 머리카락, 한선, 피부를 포함하는 정도에 따라 임상적으로 차이를 보인다<sup>14)</sup>.

임상적으로 크게 2가지 범주로 나누어질 수 있다. 하나는 X-linked hypohidrotic form 으로 부분적 무치증, 발한 감소증, 감모증 등을 가지며, 일명 Christ-Siemens-Touraine syndrome으로 불리며, 또 다른 하나는 hidrotic form으로 보통 한선, 치아와 손톱, 머리카락에 영향을 주며 autosomal trait로 유전되며, 1929년 Clouston과 1966년 Lowery 등에 의한 autosomal dominant로 유전되며, 주로 프랑스계의 캐나다인 가족에서 발견된다고 한다<sup>4)</sup>.

전신적으로 돌출된 이마, 넓은 눈썹과 안장코, 두껍고 튀어나온 입술, 건조한 피부에 성기고 가는 머리카락을 가지며<sup>15)</sup>, 눈 주위의 색소침착과 주름, 발산능력 부족으로 더운 날씨에 불편해하며<sup>16)</sup>, 호흡기와 위장관에서 점액생성결핍으로 인한 점막의 방어능력 감소로 감염에 노출되기 쉽다<sup>11)</sup>.

구강내 소견에서 무치증 보다는 부분적 무치증이 다양한 정도로 존재하며, 치아는 일반적으로 늦게 맹출하고, 정상보다 작은 크기로 전반적인 공극을 보이며<sup>17,18)</sup>, 형태도 다양하다.

부분적 무치증은 주로 하악에서 절치들과 제 2대구치, 상악에서는 견치를 포함하며, 유치열은 대체로 정상이다<sup>2)</sup>. 흔히, 부분적 무치증은 수의 소실면에서 하악과 상악간에 유의성 있는 차이를 보이지는 않으며, 전 치열을 고려시 편측성보다는 양측성으로 무발생(agenesis)이 일어난다<sup>19)</sup>. 구강의 우각부에 열구 존재로 *Candida albicans* 같은 감염이 쉽게 초래되므로 구강관리에 신경써야 하며 상순인대가 치조골 상부 부착으로 의치장착시 문제가 되는 경우에는 먼저 소대 성형술을 시행하는 것이 바람직하다<sup>20)</sup>.

치아의 결손과 그 결과로 인한 치조돌기 발육의 실패로 교합수직고경의 감소를 가져와 어린나이에 도노인과 같은 안모를 가진다<sup>7)</sup>.

본 환아는 한선의 부분적 결손으로 피부가 건조하며 성기고 가는 머리카락과 눈썹을 가지고 있었으며, 안장코에 눈 주위의 주름과 색소침착, 손톱의 형

태이상을 보였다.

치아의 부분적 결손으로 치조골 성장이 제대로 이루어지지 않았으며, 이로 인해 감소된 수직고경으로 노인과 같은 안모를 보였다. 이런 환자는 구강점막의 협축선의 부족이나 결핍으로 인해 분비가 모자라게 되어 심한 건조증, 구강과 인후부 점막에서 분비되는 점막의 방어능력의 결핍이 있게 된다. 따라서 감염에 노출되기 쉬우므로 퇴행성 비염이나 만성기관지염이 빈발하게 된다<sup>21)</sup>.

보철물 제작시 어른 무치악환자와는 달리 외배엽 이형성증 환아들은 연령과 구강상태의 특성 때문에 어렵다. 이 환아들은 치료에 대한 협조도나 기대가 부족하고, 비정상적인 두개안면 발육을 보이는 경우가 많으며, 또한 구강점막이 건조하여 의치의 유지력이 떨어지며, 상하악 치조골과 상악결절의 발육부족으로 안정성이 떨어진다<sup>11)</sup>. 외모개선에 의해 보다는 영양상태, 외모, 발음에 도움을 주고 이로 인한 사회적이고 심리적 적응을 통해 정상적인 신체적 발육을 제공하게 되므로 조기 치료가 중요하다<sup>3,9,22)</sup>.

치료방법으로는 가철성 형태의 간격유지장치<sup>23)</sup>와 의치를 제작하는 방법과 임플란트의 이용이 있다.

유전성의 외배엽 이형성증을 가진 환자에서 의치를 이용한 치료시 생길 수 있는 문제점으로 첫째, 타액이 없거나 있어도 점착성인 경우 적절한 유지를 얻기가 어려우며, 둘째, 치아의 결손으로 치조골의 흡수가 있으며, 셋째, 국소의치의 유지에 있어서 존재하는 자연치 형태의 문제인데 이는 원추형태를 가져서 클래스프에 의해 유지를 얻기가 어렵게 된다<sup>18)</sup>.

부분 무치악인 경우 남아있는 치아를 의치유지에 도움을 줄 수 있도록 보존 처치를 하거나 크라운제작을 할 수도 있다. 보존 처치의 한 방법으로는 간접법을 이용하여 시술 시간의 단축과 협조능력의 부족을 보이는 환아에서 사용할 수도 있다<sup>24)</sup>. 본 환아의 임상치료과정에서는 맹출 영구치위에 클래스프를 위치시켜 피개의치의 유지에 도움을 주었다. 계속 성장이 일어나고 있는 환아에서는 교합을 맞추어 가는 과정이므로 wax rim을 이용한 cephalo 상에서의 분석과 facial profile에서 심미적인 면을 참고로 하였다. 남아있는 치아를 이용한 의치 제작으로 맹출한 치아를 보존하고 의치의 유지와 안정에 도움을 주고, 남아있는 치조골을 유지할 수 있다<sup>13,25)</sup>. 그러나, 구강위생이 부적절하다면 잔존치아에 우식이 발생

되기 쉬우므로 부모와 환아에게 의치관리에 대한 교육을 시키고 만족할 만한 연조직의 건강상태를 유지하기 위해서는 주기적으로 검사하여야 한다<sup>26)</sup>. 수직고경의 증가는 환아의 발음, 연하, 저작력을 개선시킬 수 있지만, 과도하게 증가된 수직고경으로 시술 후 문제점 - 치아와 근육의 통증, 두통 등 - 을 야기할 수도 있다<sup>27,28)</sup>. 그러므로 기능과 심미를 고려한 수직고경으로 최종 수복물을 제작하여야 하고, 교합수직고경에 관계한 요소, 병력, 원인의 주의깊은 평가가 적절한 치료계획 수립에 필수적이다.

임플란트보다는 환자에게 적은 경비와 보다 간단하고 보존적 치료로 많은 이익을 줄 수 있는 치료가 우선되어야 한다<sup>25)</sup>.

13세 이하의 어린이에서 굳이 임플란트를 이용할 필요가 없으며 적절한 준비과정과 동기유발로 가철성 보철물에 충분히 적응을 할 수 있다<sup>3)</sup>. 임플란트는 성장이 완료되고, 충분한 치조골이 존재할 경우 미래의 치료계획으로 고려해 볼 수 있다<sup>25,29)</sup>.

어린이에서 임플란트 이용의 유효성과 효율성 결정에 앞으로 지속적인 임상적 연구가 요구된다.

성장은 약 18세까지 계속되므로 환자 성장에 따라 변화되는 치열과 증가된 수직고경의 조화를 위해 replacement denture의 재제작이 필요하거나, 의치 자체를 확장할 수 있도록 screw를 설계하여 제작해 줄 수 있다<sup>26,30)</sup>.

치과적 관리로는 통상적인 예방치치, 주기적인 구강위생 검사, 불소도포, 치면열구전색의 이용 등이 포함된다.

외배엽 이형성증 환아의 치료는 보철물의 제작, 행동조절, 성장과 발육에 관한 지식, 레진수복물을 이용한 존재하는 치아형태의 변형, 보철물 사용에서 부모와 환아의 동기화, 보철물의 대체와 변형에 대한 오랜 기간동안의 관찰이 요구된다.

어떤 하나의 치료접근으로 부분적 무치증을 가진 외배엽 이형성증 환자에서의 모든 치과적 문제점을 완전히 해결할 수는 없으므로 team approach를 통해 이를 해소시켜나가야 할 것이다<sup>31)</sup>.

#### IV. 요약

부분적 무치증을 동반한 8세 6개월의 외배엽 이형성증 환아에서 oral rehabilitation 과정을 통해 다음

과 같은 결론을 얻었기에 보고하는 바이다.

1. 맹출 영구치 위에 클래스프를 위치시켜 의치유지력에 도움을 주었으며 상악외 피개의치의 장착으로 교합고경을 회복하여 저작, 발음, 심미적인 개선이 이루어졌다.
2. 피개의치의 이용으로 교합평면의 설정과 의치의 유지와 안정을 도모하였고, 맹출한 치아를 보존하고 남아있는 치조골의 폭과 높이를 유지할 수 있었다.
3. 치료를 통해 환아는 외모에 자신감을 가지고 치과 환경에 익숙해져 긍정적인 태도를 가지게 되었다.
4. 주기적인 내원을 통한 영구치 상태와 성장, 발육 동안의 의치의 관찰로 의치의 이장, 재제작이 요구된다.

#### 참고 문헌

1. Guckes AD, Brahim JS, Mccarthy GR, et al. : Using endosseous dental implants for patients with ectodermal dysplasia. JADA 122:59-62, 1991.
2. Murdoch-Kinch CA, Miles DA, Poon CK, et al. : Hypodontia and nail dysplasia syndrome. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 75:403-406, 1993.
3. Kupietzky A, Houpt M : Hypohidrotic ectodermal dysplasia: Characteristic and treatment. Quintessence Int 26(4):285-291, 1995.
4. Smith RA, Vargervik K, Kearns G, et al. : Placement of an endosseous implant in a growing child with ectodermal dysplasia. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 75:669-673, 1993.
5. Shore SW : Ectodermal Dysplasia: a case report J Dent Child 25:254-257, 1970.
6. Crawford PJM, Aldred MJ, Clarke A : Clinical and radiographic dental findings in X linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. J Med Genet 28:181-185, 1991.
7. Ramos V, Giebink DL, Fisher JG, et al. : Complete denture for a child with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A clinical report. J prosth Dent 74:329-331, 1995.
8. Oliver DR, Fye WN, Hahn JA, et al. : Prosthetic Management in Anhidrotic Ectodermal Dysplasia:

- Report of Case. *J Dent Child* 34:375-378, 1975.
9. Snawder KD, Jeffersonville, Ind : Considerations in dental treatment of children with ectodermal dysplasia. *JADA* 93:1177-1179, 1976.
  10. Berg D, Weingold DH, Abson KG, et al. : Sweating in Ectodermal Dysplasia syndromes. *Arch Dermatol* 126:1075-1079, 1990.
  11. Clarke A, Phillips D, Brown R, et al. : Clinical aspects of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Arch Dis Child* 62:989-996, 1987.
  12. Solomon LM, Keuer EJ : The Ectodermal Dysplasias-problems of Classification and some Newer Syndromes. *Arch Dermatol* 116:1295-1299, 1980.
  13. Notre CJ, Farman AG, Thomas CJ, et al. : X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia-An unusual prosthetic problem. *J Prosth dent* 40(2):137-142, 1978.
  14. Pedersen KE, Hallett KB : Treatment of multiple tooth ankylosis with removable prosthesis: case report. *Pediatr Dent* 16(2):136-138, 1994.
  15. Grinberg S, Jover P, Quiros L, et al. : Ectodermal Dysplasia: Report of Two Female Cases. *J Dent Child* 47:193-195, 1980.
  16. Tocchini JJ, West FT, Bartlett RW : An Unusual Developmental Pattern In A Case of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. *J Dent Child* 37:158-159, 1970.
  17. Itthagarun A, King NM : Ectodermal dysplasia: a review and case report. *Quintessence Int* 28(9):595-602, 1997.
  18. Nussbaum B, Carrel R : The Behavior Modification of a Dentally Disabled Child. *J Dent Child* 43:255-261, 1976.
  19. Silverman NE, Akerman JL : Oligodontia: A Study of Its Prevalence and Variation in 4032 Children. *J Dent Child* 46:470-477, 1979.
  20. 대한소아치과학회 : 구강조직의 발육장애, 소아·청소년치과학 71-72, 1999.
  21. 김순주, 손홍규 : 외배엽 이형성증의 증례보고. *연세치대 논문집* 3:633-637, 1985.
  22. Wei, S.H.Y. : *Pediatric dentistry : Total Patient care.* LEA & FEBIGER Philadelphia 259-274, 1988.
  23. 한세현 : 외배엽 이형성증 환자의 치과치료증례. *대한치과의사협회지* 22:329-332, 1984.
  24. Ellis RK, Donly KJ, Wild TW : Indirect composite resin crowns as an esthetic approach to treating ectodermal dysplasia: a case report. *Quintessence Int* 22(11):727-729, 1992.
  25. Belanger JK : Early treatment considerations for oligodontia in ectodermal dysplasia: A case report. *Quintessence Int* 25(10):705-711, 1994.
  26. Unger JW, Grabtree DG, Meyer M : Management of soft tissue problem in overdenture treatment of congenital and acquired defects: a case report. *Quintessence Int* 21(5):353-356, 1990.
  27. Dahl BL, Krogstad O : Long-term observations of an increased occlusal face height obtained by a combined orthodontic/prosthetic approach. *J Oral Rehabil* 12:173-176, 1985.
  28. O'Neil DW, Koch MG, Lowe JW : Regional odontodysplasia: report of case. *J Dent Child* 6: 459-461, 1990.
  29. Boj JR, Duran J, Cortada M, et al. : Cephalometric changes in a patient with ectodermal dysplasia after placement of dentures. *J Clinical Pediatr Dent* 17(4):217-220, 1993.
  30. Fisher JG : Reader's Round Table. *J prosth Dent* 75(6):686, 1996.
  31. Turner KA, Missirlian DM : Restoration of the extremely worn dentition. *J Prosth Dent* 52(4):467-474, 1984.

Abstract

## ORAL REHABILITATION IN ECTODERMAL DYSPLASIA WITH OLIGODONTIA

Ryoung Kim, D.D.S., Yeong-Chul Choi, D.D.S., M.S.D., Ph.D.,  
Keung-Ho Lee, D.D.S., M.S.D., Ph.D.

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Kyung Hee University*

Ectodermal dysplasia is a genetic birth defect in which at least abnormally develop two structures derived from the ectoderm. It is usually inherited in autosomal dominant or autosomal recessive pattern. Oral manifestations are oligodontia, anodontia, dysmorphic teeth (conical shape), decreased occlusal vertical dimension and alveolar bone. Extraoral signs may include decreased or absent sweat glands, sparse and fine hair, saddle nose, hearing loss and decreased production of body fluids including saliva.

Most affected children require extensive dental treatment to restore their appearance and help the development of a positive self image. The patient's overclosed profile was due to a decreased vertical dimension. The use of overdenture is to preserve erupted teeth, to accommodate the newly constructed occlusal plane, to improve retention and stability of denture and to maintain the remaining alveolar bone.

The restoration of vertical dimension improved the child's speech, swallowing, and eating. Growth continues until the age of approximately 18. As child grows, replacement dentures will have to be fabricated primarily to accommodate increasing vertical dimension and changing dentition. Implants may be indicated later if the alveolar bone is adequate. Periodic recall visits are advised, to monitor the dentures during periods of growth and development, and eruption of the permanent teeth.

**Key words :** Oligodontia, Overdenture, Vertical dimension