

쇄골두개이골증

조선대학교 치과대학 구강악안면방사선학교실

정 선 진 · 홍 순 기

Cleidocranial Dysplasia: Report of a Case

Seon-Jin Jeong, Soon-Ki Hong

Department of Oral and Maxillofacial Radiology, College of Dentistry, Chosun University

ABSTRACT

Cleidocranial dysplasia (previously known as cleidocranial dysostosis) is a well-known, rare and hereditary skeletal disorder characterized by a variety of dental abnormalities and as its name implies, striking involvement of the cranial vaults and clavicles. A 17-year-old female who presented with short stature and prolonged retention of deciduous teeth, subsequent delay in eruption of permanent teeth is described. She could touch her shoulders together at the midline anteriorly. Diagnostic procedures showed hypoplasia of the maxillary and zygomatic bones, open fontanelles and sutures, and aplasia of the clavicles. The paranasal sinuses were absent or underdeveloped. Characteristically, she had near parallel-sided borders in the ascending ramus of the mandible and abnormal-shaped, the slender pointed coronoid process. The zygomatic arches had a downward bend and discontinuity at the zygomaticotemporal suture area. Radiographic and clinical investigations of her cranial and skeletal abnormalities revealed features of cleidocranial dysplasia. (*Korean J Oral Maxillofac Radiol* 2000 ; 30 : 229-234)

KEY WORDS : cleidocranial dysplasia

쇄골두개이형성증 (cleidocranial dysplasia)은 드문 우성 유전성 질환으로 알려져 있는 골격계와 치아 발육의 이상이다.^{1,4} 1766년 쇄골의 선천적 결손을 보이는 환자에 대한 보고를 최초로 하여,^{4,6} Marie와 Sainton에 의해 1898년 쇄골두개이골증 (cleidocranial dysostosis)으로 명명되었으며,^{2,4,6,7} 이 질환의 보다 전반적인 특징으로 인해 1978년 Rimoin에 의해 쇄골두개이형성증으로 재명명되었다.²

현재까지 이 질환에 대한 여러 가지 특징들에 대해 수많은 보고가 있어왔으며, 그 증상들은 100여 가지에 이르는 것으로 알려져 있다.^{5,7,10} 가장 일반적인 특징으로 다양한 정도의 쇄골의 미발육, 천문과 두개봉합의 폐쇄 지연 혹은 미폐쇄이며, 이밖에도 봉간골 (wormian bone)의 존재, 안면골의 미발육, 부비동의 저형성, 두개골의 단두증, 유치의 만기잔존과 영구치의 맹출 지연 및 미맹출 과잉치의 존재 등을 들 수 있으며, 이밖에도 장골, 척추, 골반, 수족골 등의

변화 등이 있다.^{1,21}

이번 증례는 Jensen과 Kreiborg^{13,17} 그리고 그 이후 McNamara⁶에 의해 최근에 보고된 바 있는 상악과 하악의 부가적인 형태학적 변화, 특히 상지와 근돌기에 대한 변화를 지닌 증례로서, 근래 임상에서 흔히 일상적으로 촬영되는 파노라마 방사선사진을 통한 이 질환의 감별에 있어 그 유용성을 증가시키고자 하는데 목적을 두고 있다.

증례 보고

1. 주소 및 병력

17세의 여자환자가 상악 중절치의 비정상적인 위치 맹출과 맹출 지연으로 인한 심미적인 문제의 개선과 함께 만기 잔존된 유치들의 전반적인 평가 및 치료를 주소로 1999년 8월 조선대학교 부속치과병원에 내원하였다. 과거의 다른 질환이나 어떠한 수술 병력 또한 존재하지 않았다.

2. 임상적 소견

신장은 140 cm 정도로 동일 연령의 평균 신장에 미치지

접수일: 2000년 6월 16일 채택일: 2000년 7월 29일
Correspondence to: Dr. Seon-Jin Jeong
Department of Oral and Maxillofacial Radiology, College of Dentistry, Chosun University, 588 Susuk-dong, Dong-gu, Kwangju, KOREA
Tel) 062-220-3633, Fax) 062-227-0270
E-mail) djsj6042@hanmail.net

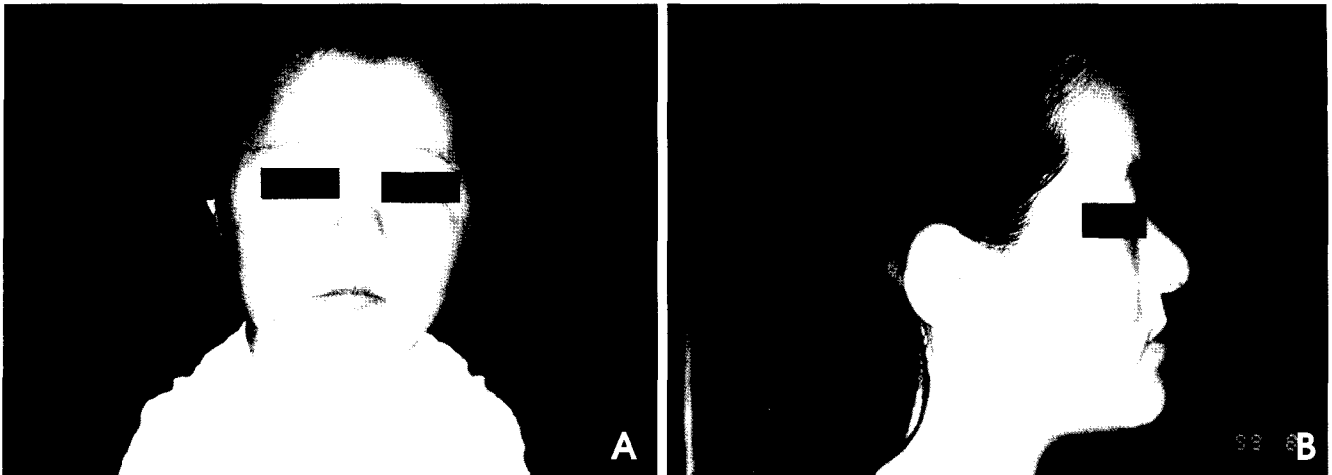


Fig. 1A. Frontal photograph shows characteristic shoulder hypermobility due to absence of clavicles. Depressed midsagittal suture area, frontal and parietal bossing, deficiency of upper lip, broad nasal base, and ocular hypertelorism can be seen. **B.** Profile photograph of the patient reveals frontal bossing, concave nasal bridge, and underdeveloped maxilla. Also mild exophthalmos is present.

못했으며 손가락 또한 정상에 비해 짧은 경향을 보였다. 상악 양 중절치는 치조정부가 아닌 순소대 근처의 치은에 치관부의 절단면만 노출된 상태로써 약간의 회전을 동반한 채 맹출되어 있었다. 그녀는 어깨가 정중앙에서 만날 때까지 전방으로 움직여지는 견갑대의 과도한 운동이 관찰되었으며 (Fig. 1A), 두개골의 전후방경은 감소되거나 폭경은 증가된 단두증을 관찰할 수 있었다. 양안 격리증을 나타냈으며 약간의 안구돌출 또한 존재하였다 (Fig. 1A, B). 반몽골로이드 안검열 (antimongoloid palpebral fissure)과 안면골의 미발육이 존재하였다. 그러나, 충분한 의사소통이 가능했으며, 정신지체나 신체적 장애는 없는 것으로 관찰되었다.

3. 방사선학적 소견

후전방 흉부 방사선 사진상에서는 양쪽 쇄골의 완전한 결손과 함께 저형성 혹은 결손된 견갑골, 잠재이분척추 (spina bifida occulta)를 관찰할 수 있었으며, 전체적으로 작고 종모양의 흉곽 형태를 보였다 (Fig. 2). 후전방 두부방사선 사진에서는 넓게 개방된 천문과 두개융합을 관찰할 수 있었으며 무형성된 전두동, 관골의 형성부전, 유양돌기의 불충분한 함기화 (pneumatization), 그리고 보다 치밀한 측두골의 추체부를 보였다 (Fig. 3). 측방두부방사선사진에서는 삼각융합부분에 다발성 봉간골이 존재하였고 비골의 무형성, 전두동의 미발육, 긴 하악골의 상지, 그리고 과형성된 후상돌기를 관찰할 수 있었다 (Fig. 4). 파노라마 방사선 사진에서는 상하악 전치를 제외한 유치열의 만기잔존과 그에 따른 영구치의 맹출지연, 작고 저형성된 상악동을 관찰할 수 있었다. 또한 특징적으로 평행한 양측 경계를 갖는 하악골의 상지와 뚜렷한 하방경사를 보이는 관골공의 형성부전이 존재하였다. 깊은 U-자형을 보이는 S상 함요 (sig-

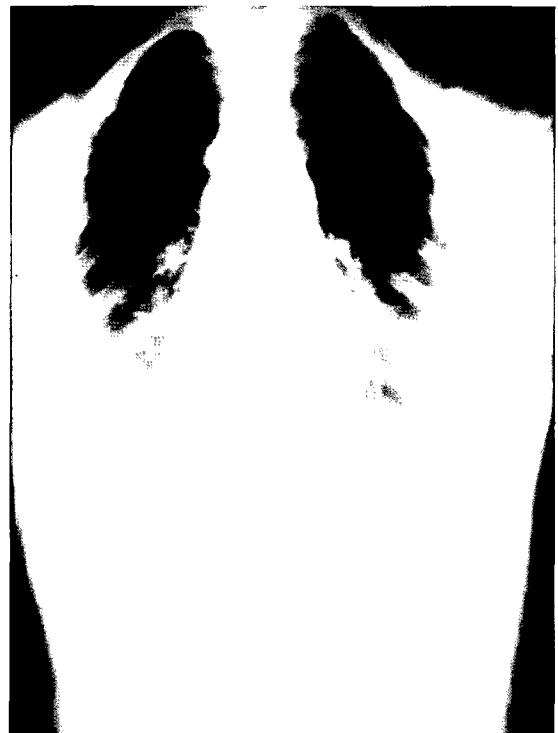


Fig. 2. Posteroanterior view of the chest shows complete absence of clavicles and associated small, bell-shaped thoracic rib cage. And spina bifida occulta can be seen in the cervical vertebrae. Scapula is also deformed or hypoplastic.

moid notch), 하악골 상지 설측면에서의 골비후, 그리고 가는 모서리의 불분명한 형태를 갖는 근돌기를 관찰할 수 있었다 (Fig. 5A, B). 이러한 임상방사선학적 관찰을 토대로 쇄골두개이골증으로 진단내렸다.

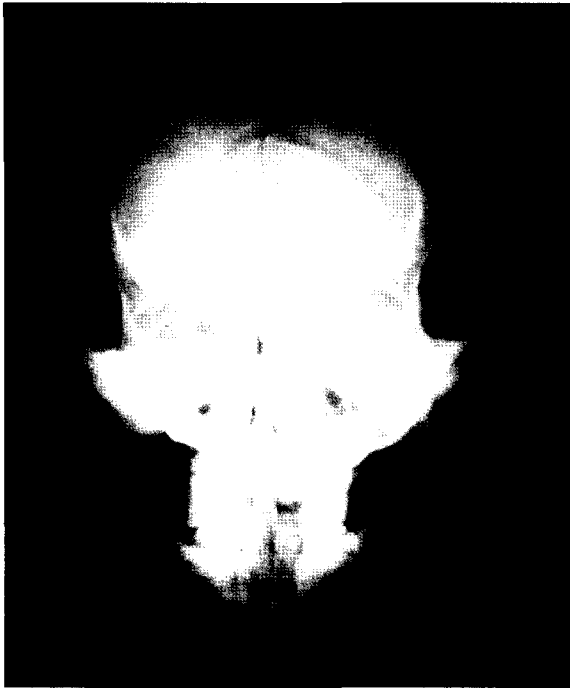


Fig. 3. Posteroanterior projection of the skull shows increased width of the skull and disproportionate relationship of skull bones to facial bones. Wide-open fontanel, delayed ossification of the sutures, and metopic suture, aplastic frontal sinus can be seen. Typical wormian bone pattern is demonstrated in the lambdoidal suture area.

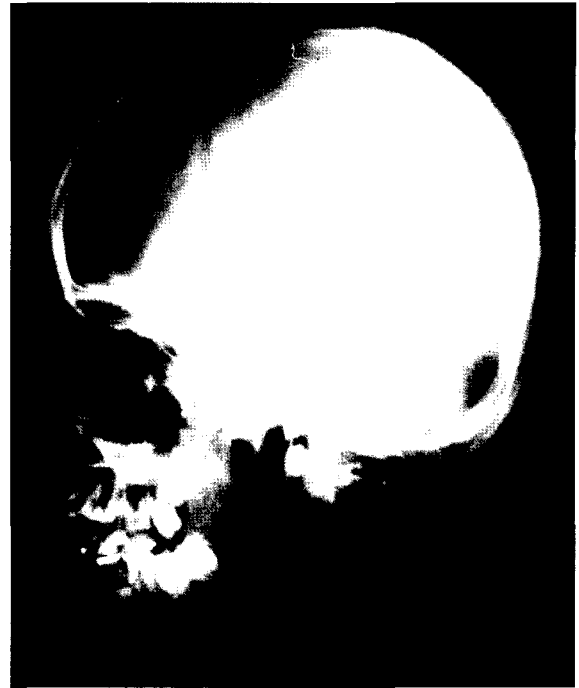


Fig. 4. Cephalometric radiograph shows mosaic pattern of wormian bones in the lambdoidal sutures, poor pneumatization of mastoid bones, elongation of the posterior clinoid process, and bulbous dorsum sellae. Very dense petrous portions of the temporal bones are superimposed on the contour of the clivus.



Fig. 5A. Panorama shows dense alveolar crestal bone in the lower premolar area and proximity of the infraorbital rim to shadow of hard palate with hypoplastic maxillary antrum. Downward curvature of the zygomatic arch with hypoplasia can be seen. Characteristically, the ascending ramus is near parallel-sided borders and the lingual aspect anterior to the inferior alveolar canal was considerably thickened. **B.** Double TMJ view shows deformed condyle on both side and marked downward bend of zygomatic arch.

4. 치료 및 예후

환자는 경제적인 사유로 인해 어떠한 치료도 받지 않고 귀가하였다.

고 찰

쇄골두개이골증은 쇄골의 부분적 혹은 전체적인 결손, 그

리고 천문과 두개봉합의 폐쇄지연으로 특징지워지는 비교적 드문 골격계와 치아의 발육이상이다.^{5,6} 질환의 정확한 원인은 알려지지 않았지만^{3,6,10} 대부분 우성 유전적 영향이라 보고 있으며^{3,8} 여러세대를 거친 연구에서 질환은 흔히 3-4대를 거쳐 사라지는 것으로 알려져 왔다. 그러나 유전적인 역할은 명백하지 않으며 유전적 배경이 없는 경우 자연적인 돌연변이의 결과로 추정하는 것이 일반적인 개념이다. 1926년 Jansen은 자궁내 압력때문이라는 이론을 제시하기도 했으나 인정받지는 못했다. 이 질환은 또한 성별이나 종족의 우세성은 없다.^{3,5}

이 질환은 태아기에서 가장 초기에 골화되는 골, 즉 골화를 보이는 첫번째 골인 쇄골을 이환시키는 것으로 보인다.^{3,5,6} 처음에 이 질환은 막내골화를 보이는 두개골, 쇄골, 편평골에만 이환되는 것으로 생각되었지만,³ 지금은 연골내 골화되는 많은 골격계 구조들에도 이환되는 것으로 알려져 있다.^{5,9} 이형성증이라는 용어는 이러한 일반화된 질환의 본질을 반영한 것이다.⁵

많은 임상증상이 태생부터 존재하기는 하지만 흔히 10세까지는 대부분 어떠한 문제를 발견하지 못한 채로 살아가는다.⁴ 쇄골두개이골증을 가진 사람은 대개 평균 신장보다 작으며 때로 손가락과 발가락이 짧은 경향을 보이기도 한다.^{2,7} 두개골은 정상에 비해 커지지만 전후 장경은 감소하고 좌우 폭경은 증가하는 단두증의 양상을 나타내어^{4,5,8} 전두골과 두정골의 뚜렷한 돌출양상을 보인다.^{2,3} 시상봉합은 특징적으로 움푹 들어가 있으며 이것은 편평한 두개골의 외형을 이룬다. 천문과 두개봉합의 폐쇄 지연으로^{5,6} 때로는 평생을 거쳐 개방된 채로 존재하며 이러한 이유 때문에 두개골이 더 커지는 것으로 보인다.

대체적으로 안면골은 덜 발달되어 작으며³ 두개골과 안면의 비대칭을 보인다.^{9,11,12} 약간의 안구돌출과 양안 격리증이 존재하며 반몽골로이드 안검열이 존재한다. 또한 외이관의 중심성 협소와 유양돌기의 과증식으로 인한 난청을 보이기도 한다.³ 흔히 비교는 함몰되어 있고 그 기저부는 넓어져 있으며² 또한 부비동들은 발육저하나 결손을 나타낸다.^{2,3,6} 악골과 치아의 이상은 쇄골두개이골증 환자에서 거의 일정한 특징을 갖는다. 두드러진 구강 증상중의 하나는 유치들의 만기잔존과 그에 따른 계승치의 맹출지연이며,^{1,4,6,12,13,15} 때로 이러한 치아맹출의 지연은 영구적이다. 구개궁은 높고 좁으며, 완전한 구개열이 존재하는 경우도 드물지 않다.¹

쇄골은 편측 혹은 양측으로 부분적 또는 완전한 결손을 보이며^{2,3,5,9} 이것은 견갑대의 과도한 운동 범주를 갖게 하여 어깨를 중앙에서 만날 때까지 전방으로 가져올 수 있다. 그로 인해 목이 길어 보이는 경향이 있으며 쇄골에 부착되는 근육의 이형성으로 목의 뒤틀림이 나타나기도 한다.

이밖에 척추, 장골, 골반뼈, 수족골등의 미발육은⁵⁻⁷ 척추

만곡이나 다리의 절룩거림 등을 야기한다. 게다가 비정상적인 근육같은 골격외부의 변화가 보고되어왔으나,⁵ 이들은 골이환에 이차적일 수 있다.

방사선학적 소견은 대부분 임상소견과 일치한다. 즉 두개골의 방사선사진에서는 미폐쇄된 봉합과 천문이 관찰되며,^{5,8} 특히 관상봉합과 삼각봉합 부분에서 단일 융합선이 아닌 봉간골이 흔히 나타나는데^{5,8,9} 이것은 미폐쇄된 봉합 부위가 골융합을 위한 보상성 골화의 이차중심으로 작용하기 때문이다.^{8,9} 또한 시상봉합으로부터 nasion까지 연장되는 전두봉합선이 관찰된다.⁵ 안면골 즉 관골과 누골 그리고 비골의 저형성으로 안면골에 비해 크고 뚜렷한 두개골을 관찰할 수 있다.⁶ 부비동은 발육저하나 결손을 보인다.^{2,5,6,8} 측두골의 매우 치밀한 추체부의 상이 경사대(civus)와 중첩되기 때문에 후두개부분의 관찰이 어려워진다. 또한 쇄골의 결손으로 인한 흉쇄유돌근의 기능이 변하여,^{5,6,9} 이차적으로 유양돌기의 합기화가 불충분한 관계로 대개 치밀한 방사선상을 보인다.⁵ 그밖에 두개저의 후만증^{5,16}이나 변형된 대후두공에 대한 보고도 있으며 몇몇은 얇은 터어키안과 후상돌기의 과증식을 보고하기도 했다.^{5,17} 이러한 두개저의 이상은 발육동안의 골개형의 변형이나 골화지연에 의한 두개저의 변위, 혹은 선천적 이상으로 보고 있다.^{8,17}

악골의 방사선사진에서는 유치의 만기잔존과 그에 따른 영구치의 맹출지연이 가장 특징적인 소견이다.^{3,12,13} 이러한 정상 영구치의 심한 맹출장애는^{6,13,14} 아마도 근본적으로는, 골의 흡수력 감소와 유치 치근의 흡수력 감소 때문이고 이차적으로는 다발성 과잉치의 존재 때문이라고 알려져 있다.^{3,6} 그밖에도 치근단과 치근 이개부에서의 세포성 시멘트질의 결손 또한 하나의 원인으로 꼽았었지만^{9,13-15} 정상 치아에서도 이러한 결손이 존재하는 것으로 보아 맹출에 영향을 끼치는 것 같지는 않다고 결론지었다.³ 또한 치낭과 구강점막사이의 결합 실패나 도대삭의 조기 상실로 인해 계재된 섬유조직이 장애물로 작용하기 때문이라는 보고도 있다.⁹ Jensen 등¹³은 너무 치밀한 악골을 맹출지연의 한 원인으로 보기도 하였다. 유치의 경우 만기잔존을 제외하고는 대부분 이환되지 않는다.³ 주로 소구치와 닳은 많은 과잉치의 존재 때문에 영구치의 맹출지연이 일어나며 따라서 다발성 매복이 발생한다.^{3,5,9,13} 이러한 과잉치는 치배의 과형성이나 분할에 의한 것으로 유전적인 지배하에 있다고 생각되어지며⁹ 발생빈도는 여성보다는 남성에서 약간 높은 것으로 나타난다.¹³

다발성 매복은 흔히 이 중후군을 인지할수 있는 첫번째 증상인데 이는 주로 제1대구치 전방에서 관찰된다.¹³ 유치와 제1대구치들은 맹출전 이들 치아의 상방의 골이 적기 때문에 정상적으로 맹출하지만 제2,3대구치와 다른 영구치들은 골 흡수의 장애로 인해 맹출이 지연되거나 맹출되지 않는다. 이것은 또한 유치와 미맹출 제2,3대구치의 지지골 절편에 대한 조직학적 검사결과 많은 반전선을 갖는 비

정상적으로 치밀한 골소주 형태를 보이는데 이는 불완전한 골흡수 양상을 의미한다.¹ 환자의 역연령에 비해 불완전한 형성을 보이는 미맹출치의 치관과 치근의 형태이상 또한 흔하게 관찰되며^{4,6,9,13} 영구치열의 치근 형태 이상은 맹출지연에 따른 이차적인 것으로 생각되어진다. 많은 매복치들은 합치성낭종의 발생가능성을 증가시키며^{7,8} 이러한 다발성 합치성 낭종들은 기저세포모반중후군과의 감별을 요한다.

하악의 발육은 대개 정상이지만 상악의 발육저하로 인해 가성전돌증 양상을 보인다.⁹ 드물게는 하악 결합의 결합부전이 존재하기도 하며^{5,7} 어느 연구에서는 성인의 3%, 유아의 64%에서 개방된 하악의 정중봉합에 대해 보고했다.⁶

Jensen과 Kreiborg 그리고 뒤이어 McNamara에 의해 최근 상하악의 부가적인 형태학적 이상, 특히 상지와 근돌기의 이상에 대해 보고되었다.^{6,9} 평행한 측면을 지닌 하악 골 상지와 하지조관과 내사선사이의 실측골 비후를 발견하였다.⁶ 근돌기는 정상에 비해 후상방의 장축을 갖는 원심 만곡을 보였으며 그 끝은 가늘고 뾰족하였다고 보고하였다. Farman 등⁶은 또한 후전방 두부방사선사진에서 바깥쪽으로 벌어진 근돌기를 보고하였다. 깊은 U자형 곡선을 갖는 S상 함요와 보다 가늘고 하방만곡을 보이며 때로 관골 측두 봉합부분에서의 불연속성을 보이는 관골궁, 그리고 하악골의 거칠고 치밀한 골소주 양상을 보고하였다.⁶ 전비극은 작고 하방으로 연장되어 이것은 파노라마상에서 뚜렷한 V자형을 나타내며, 편평한 관절융기와 비정상적인 모양을 갖는 관절와에 대한 보고도 있다.⁶ 본 증례는 이들이 보고했던 소견을 대부분 지니고 있었다.

흉부 방사선사진에서는 다양한 정도의 쇄골의 미발육으로 인해 작은 종모양의 흉곽을 보이며 최하부 경추나 최상부 흉추의 돌기에서 잠재 이분 척추를 흔하게 관찰할 수 있다.^{4,5,7}

그 외에도 내반고, 치골결합의 폐쇄지연, 그리고 장골의 발육저하 및 골반뼈의 이상등이 존재하며 수족골의 이상, 특히 지절골 말단부의 점화가 관찰된다. 골격외부의 변화로써 비정상적인 근육과 중추신경계의 이상에 대한 보고도 있으나 대부분의 경우 지능과 수명은 정상적이다.

진단은 주로 방사선사진에 의해 이루어지며 비교적 감별이 용이하다. 쇄골두개이골증의 특징을 대부분 갖는 pycnodysostosis 또는 Maroteaux-Lamy 증후군으로 알려진 질환이 최근에 보고되었다. 그러나 pycnodysostosis를 갖는 부모님들은 또한 왜소증에 의해 영향받아 있었고 골이 치밀하며 유연하였다. 다른 의과적 검사실 소견은 대부분 정상 범주에 속한다.³

구강상태의 관리가 중요하지만 쇄골두개이골증의 특별한 치료법은 없다. 치료의 근본적인 목적은 기능적인 교합의 확립에 있으며 되도록 정상적인 영구치열을 갖기 위한

조기의 외과적인 조정이 필요하다.¹³ Hitchin과 Fairley는 맹출장애가 치조골흡수의 결손때문이라면 맹출에 장애가 되는 장애물의 국소적인 제거 즉, 상부 치조골과 유치열, 과잉치의 제거가 치료법이며 이것은 영구치의 형성활성기이자 상당한 맹출력을 지니는 11-12세에 이루어져야 하며 그 후 치아들의 교정적 배열을 하는 치료방법을 제안하였다.^{3,12} Oksala와 Fagerstrom은 미맹출치들을 기능적인 재위치에 이식할 것을 추천하였다.^{3,12} 의치 수복을 했을 경우에는 주기적인 방사선 검사를 통해 낭이나 감염 발생시 매복치를 발거하여야 한다.¹² 유치의 발거가 매복된 영구치의 맹출을 촉진하지는 않는다고 Winter는 보고했으며 만기잔존된 유치들은 영구치 맹출을 유도하기에 발치가 필수는 아니기 때문에 우식이 존재한다면 수복되어야한다. 미맹출치의 조기 외과적 노출은 시멘트질 형성과 정상적 치근형성을 갖는 치열의 맹출을 자극한다. 치아 이상에 대한 치료의 현대의 경향은 교정치료와 함께 초기의 외과적 교정의 병합적 치료이다.¹⁸ 잘 짜여진 치료계획, 계획적인 발치, 그리고 적절한 교정장치는 보다 심한 이상을 막는데 도움을 준다.

참 고 문 헌

- Migliorisi JA, Blenkinsopp PT. Oral surgical management of cleidocranial dysplasia. *Br J Oral Surg* 1980; 18: 212-20.
- Metin A, Asim D, Semih O. Multiple supernumerary teeth in association with cleidocranial dysplasia. *J Clin Pediatr Dent* 1996; 21: 87-93.
- Philip EK, Wade BH, Augusta G. Cleidocranial dysplasia: review of the literature and report of case. *J Oral Surg* 1978; 36: 39-42.
- Arthur HW. Oral roentgenology. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1962; 15: 808-22.
- Denise N, Robert SW, Robert DS. Management of a mandibular fracture in a patient with cleidocranial dysplasia: report of a case and review of the literature. *J Oral Maxillofac Surg* 1991; 49: 405-9.
- McNamara CM, O'Riordan BC, Blake M, JR Sandy. Cleidocranial dysplasia: radiological appearances on dental panoramic radiography. *Dentomaxillofac Radiol* 1999; 28: 89-97.
- Bruce LD, Howard JG. Cleidocranial dysplasia: report of case. *J Oral Surg* 1969; 27: 41-3.
- Goaz PW, White SC. Development disturbances of the face and jaws. In: Goaz PW, White SC. *Oral radiology; principles and interpretation*. 3rd ed. St. Louis: Mosby-Year Book Inc.; 1994. p. 663-6.
- Hirotsugu Y, Toshiro S, John ED. Cleidocranial dysplasia: A light microscope, electron microscope, and crystallographic study. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1989; 68: 195-200.
- Bruce L, Howard JG. Cleidocranial dysplasia: report of case. *J Oral Surg* 1969; 27: 40-3.
- Kuopio. Cephalometric findings in three cases of Cleidocranial dysplasia. *Am J Orthod* 1981; 79: 184-91.
- Adrian B, Joshua L, Arye S. Cleidocranial dysplasia: Part 1-General principles of the orthodontic and surgical treatment modality. *Am J Orthod Dentofac Orthop* 1997; 111: 28-33.
- Jensen BL, Kreiborg S. Development of the dentition in Cleidocranial dysplasia. *J Oral Pathol Med* 1990; 19: 89-93.

14. Neville II, Smith H. A histologic study of cementum in a case of Cleidocranial dysplasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1968 ; 25 : 470-7.
15. Hylton RP, Albright JE. Cleidocranial dysplasia: report of case. *J Oral Surg* 1970 ; 28 : 682-5.
16. Betul K., Imad MS, Levent Y, Asim D. Cleidocranial dysplasia : report of a case. *J Clin Pediatr Dent* 1997 ; 22 : 83-6.
17. Kreiborg S, Jensen BL, Bjora A, Skieller V. Abnormalities of the cranial base in cleidocranial dysplasia. *Am J Orthod* 1981 ; 79 : 549-57.
18. Adrian B, Arye S, Enrique B, Joshua L. Cleidocranial dysplasia: Part 2-Treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. *Am J Orthod Dentofac Orthop* 1997 ; 111 : 173-83.
19. Harris RJ, Gaston GW, Avery JE, McCuen JM. Mandibular prognathism and apertognathia associated with cleidocranial dysplasia in a father and son. *Oral Surg* 1977 ; 44 : 830-6.
20. Thomas H. Williams. Cleidocranial dysplasia: a progress report on two cases. *J Am Dent Assoc* 1962 ; 64 : 201-8.
21. Stiff R, Edward T. Cleidocranial dysplasia. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1969 ; 27 : 202-7.