

## 가성부갑상선 기능저하증 환자의 구강 증상

김성오 · 홍은경 · 최형준 · 이제호 · 손흥규

연세대학교 치과대학 소아치과학교실 · 구강과학연구소

### 국문초록

부갑상선 호르몬은 혈중 인농도를 낮추고, 칼슘농도를 증가시키는 호르몬으로 부갑상선기능저하증은 부갑상선이 존재하지 않거나 비정상적으로 기능하여 이 호르몬의 분비가 감소되는 질환이며, 가성부갑상선기능저하증은 부갑상선 호르몬 분비는 정상이나, 이 호르몬에 대한 골과 신장의 반응이상으로 혈중 칼슘 농도가 감소되고 인농도가 증가되는 질환이다.

가성부갑상선기능저하증은 임상적으로 성장 및 발육부전, 둥근 얼굴, 조기 골단폐쇄로 인한 단지증, 이소성 연조직 석회화, 비만, 두개관의 비후, 정신지체, 백내장 등이 나타난다.

구강내 소견으로는 치아의 맹출지연, 법랑질형성부전이 가장 큰 특징이며, 그 외에 결손치, 부정교합, 높은 구개궁, 확장된 치근관과 짧은 치근, 치수강 내 석회화, 높은 우식 이환율, 치근막의 비후 등이 관찰된다.

본 증례에서 환자의 구강내 소견은 맹출한 하악 4전치와 상악 좌우측 영구 중절치, 상악 우측 영구 측절치, 상,하악 제 1대 구치에서 법랑질형성부전을 보였고, 다수의 유치에서 심한 동요도를 보였다. 방사선 소견으로는 대부분의 미맹출된 영구치들도 법랑질형성부전이 관찰되었으며, 특히 영구 견치의 경우 심한 치관의 형태이상을 볼 수 있었다. 또한 유치의 비정상적인 치근흡수가 나타났고, 하악 전치의 경우 치근형태가 짧고, 치근단이 둥근 형태로 나타났다.

이에 저자는 가성부갑상선기능저하증인 환자의 구강내 소견에 대해 보고하고자 한다.

**주요어** : 가성부갑상선 기능저하증, 법랑질 형성부전, 혈중칼슘농도, 병적 치근흡수

### I. 서 론

부갑상선은 4개로 구성되어있으며, 단백호르몬인 부갑상선 호르몬을 분비하며, 부갑상선호르몬은 혈중 인농도를 낮추고 칼슘 농도를 증가시키는 것이 주역할이다. 부갑상선기능저하증은 부갑상선이 자가항체로 위축되거나 결손되어 혈장내 호르몬 농도가 낮고, 저칼슘혈증을 보이는 질환이며<sup>1)</sup>, 가성부갑상선 기능저하증은 부갑상선 호르몬분비는 정상이지만, 호르몬에 대한 골과 신장의 표적세포의 반응이상으로 인해 나타나는 대사질환으로<sup>2)</sup> 1942년 Albright에 의해 처음 소개되었다. 이 질환은 20번 염색체의 q13.11 부위에서 GNAS1 gene의 변이로 인해

세포막의 G protein의 subunit이 양적 감소와 기능 저하를 일으켜, 부갑상선호르몬 수용기를 활성화하는 생화학적 경로의 기능이 마비되는 것이다<sup>3-6)</sup>.

가성부갑상선 기능저하증의 유형으로는 Gs alpha 단백질의 이상으로 나타나는 type Ia와 호르몬수용기의 농도이상으로 나타나는 type Ib가 있으며, type Ia는 우성유전이고, 전신적인 임상증상이 심하며, type Ib는 유전 여부가 확실히 밝혀지지 않았다. 또한 type II는 cAMP의 2차 전령사에 대한 반응이상으로 인해 cAMP 유도가 감소되는 것이다<sup>7)</sup>.

이 질환의 전신적 임상증상으로는 성장 및 발육부전, 둥근 얼굴, 단지증, 연조직 석회화, 비만, 두개관 비후, 정신지체, 백내장, 경련 등이 나타날 수 있다<sup>8-11)</sup>. 또한 구강내 나타나는 증상으로는 치아의 맹출 지연과 법랑질형성부전이 주로 나타나며, 확장된 치근관과 짧은 치근, 결손치, 기형치가 형성될 수 있고, 우식이환율이 높으며, 치근막의 비후와 치수강의 석회화, 높은 구개궁, 부정교합 등이 있다<sup>12)</sup>.

교신저자 : 김 성 오

서울시 서대문구 신촌동 134

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

Tel : 02-361-8816

E-mail : ksodds@yumc.yonsei.ac.kr

본 증례에서는 연세대학교 치과병원 소아치과에 내원한 가성 부갑상선기능저하증 환자의 임상검사 및 방사선검사결과 관찰된 구강내 증상에 대해 보고하는 바이다.

Ⅱ. 증 례

9세 8개월된 남환은 이가 선천적으로 약하다는 것을 주소로 본원에 내원하였으며, 환아는 2002년 삼성의료원에서 가성부갑상선 기능저하증으로 진단 받은 후, 비타민 D와 칼슘제제의 공급으로 구루병 증상들은 조절된 상태였다. 따라서 환아의 전신적 임상 증상은 Fig. 1, 2와 같이 안모와 손에서 정상소견을 보였다.

구강내 소견으로는 제1대구치에 cone shape의 교두와 심한 법랑질형성부전을 보였고, 영구 절치들은 치관의 두께가 얇고

크기가 왜소하며 법랑질형성부전으로 황색을 띤 상태였다(Fig. 3~5). 또한 모든 유치의 심한 병적 치근흡수로 인해 유치의 조기 탈락과 심한 동요도가 있었다.

방사선 소견으로는 모든 유치의 심한 병적 치근흡수(Fig. 6)와 미맹출된 다수 영구치의 치관형태의 이상과 법랑질형성부전으로 보이는 치관의 불투과성이 보였으며, 하악 영구 전치의 짧고 등근 치근형태가 보였다(Fig. 6).

환아의 구강내 치료로는 모든 제 1대구치에 기성금관을 수복하였고, 동요도가 심한 유견치 및 유구치는 발거하였으며(Fig. 7), 조기탈락된 유치 부위의 공간유지를 위해 설측호선과 Nance 구개호선을 장착하였다. 향후 다른 영구치들의 맹출 후, 법랑질형성부전에 따른 우식증을 예방하기 위한 적절한 수복과 치치가 필요하리라 사료된다.

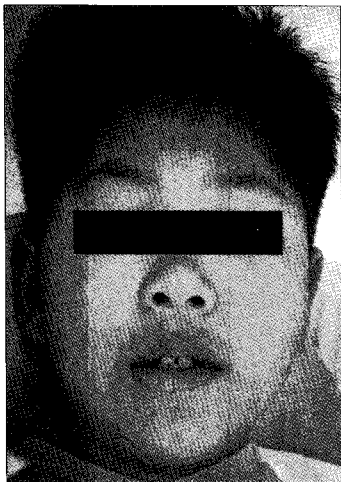


Fig. 1. Facial photo.

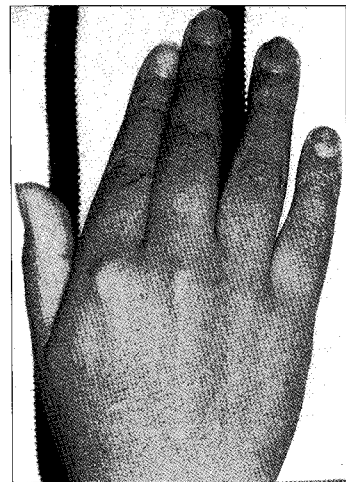


Fig. 2. Left hand and right hand.



Fig. 3. Occlusal view of mandible.



Fig. 4. Frontal view.

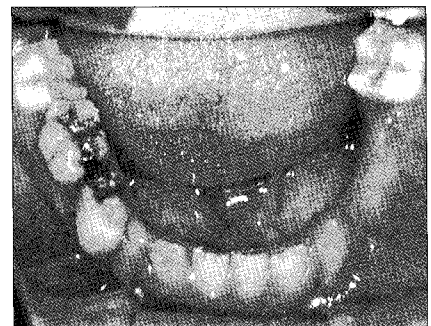


Fig. 5. Occlusal view of maxilla.



Fig. 6. Panoramic view.

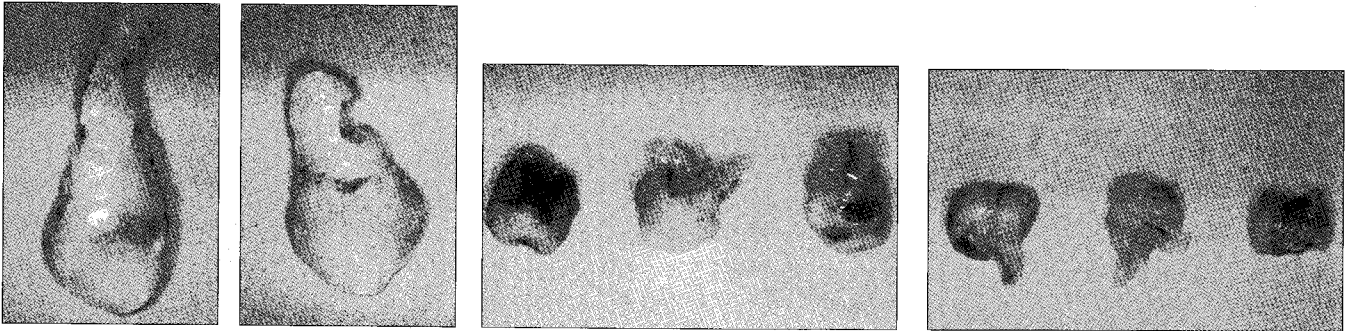


Fig. 7. Pathologic root resorption.

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

가성부갑상선기능저하증은 1942년 Albright<sup>13)</sup>에 의해 처음 소개되었으며, 부갑상선 호르몬에 대해 말단기관의 반응장애로 나타나는 대사질환으로 임상적으로는 부갑상선기능저하증과 유사한 증상을 나타내지만, 부갑상선은 정상이다<sup>12)</sup>. 1976년 Gorlin 등<sup>21)</sup>과 1987년 Nyhan<sup>22)</sup>, Sakati<sup>22)</sup>에 의해 특징적인 전신증상 및 구강내소견이 보고되었다. 양성부갑상선기능저하증의 증상은 혈중 칼슘농도의 저하로 부갑상선이 자극되어 항상성을 유지하기 위해 골내칼슘을 유리시키므로 rickets, osteomalacia 증상이 나타난다<sup>14)</sup>. 본 환자에서도 2002년 삼성의료원 내원 당시 팔과 다리가 휘는 rickets 증상이 보였으며, 비타민 D와 칼슘제제를 처방 받아 현재는 정상으로 회복된 상태이다.

1999년 장 등<sup>20)</sup>에 의한 보고에서는 전신적 증상이 두드러졌으나, 본 증례는 전신적 증상은 미약하고, 비타민 D와 칼슘제제 투여로 조절된 상태였으며, 구강내 증상에서는 다수 유치의 병적 치근 흡수로 인한 조기 탈락과 법랑질 형성부전이 대부분 영구치에 이환된 상태로 제 1대구치 법랑질 형성시기인 만3세 이전부터 질환이 발병되어 만7세까지 질환에 대한 치치가 없었으므로 제 2대구치까지 모든 영구치가 법랑질 형성부전 양상이 나타난 것으로 보인다. 또한 하악 절치 치근단은 만 9~10세에

완성되는데, 아직 짧고 치근단이 뭉뚱한 형태를 보이고 있다. 이런 현상은 부갑상선호르몬 저하로 광화가 제한되고, HERS의 형성에 변화를 주며 조상아세포의 분화를 저해시키고, 흡수 과정을 진행시키기 때문이다<sup>16-19)</sup>.

1937년 Schour 등<sup>23)</sup>에 의하면 부갑상선을 절제한 쥐 실험에서 조상아세포와 치수세포의 대사장애가 나타났고, 전상아질의 저석회화가 조상아세포의 대사변화와 조직액의 국소적 구성 변화로 나타남을 보고하였다. 이후 연구에서도 법랑아세포가 짧아지고, 법랑기관이 파괴되며 상피 낭종이 형성된다는 결과가 보고되었다. 또한, 치수내 조상아세포층의 왜해로 folding이 일어나 혈관과 치수 조직을 포함한 상아질을 형성하기도 한다. 따라서 이러한 기전으로 법랑질 형성부전과 구간상아질, 치근의 형태이상도 나타나게 된다. 본 증례에서 환아는 모든 영구치의 치관형태의 이상과 법랑질형성부전이 보이므로 우식에 이환될 우려가 높기 때문에 맹출 후 즉각적인 예방수복 및 치치가 필요하다. 현재는 모든 제 1대구치에 기성금관으로 수복하였으며, 유치의 조기상실과 영구치 맹출지연으로 인한 공간 상실을 막기 위하여 상,하악 모두 설측호선 장치와 Nance 구개호선을 장착하였다. 앞으로 맹출 할 영구치들의 법랑질형성부전 심도에 따라서 글라스아이오노머, 레진, 기성금관 등으로 선택적인 처치를 해야 할 것으로 보인다.

## IV. 요약

연세대학교 치과병원 소아치과에 내원한 부갑상선기능저하증 환아에서 임상 검사 및 방사선 검사결과 다음의 구강내 소견이 발견되었고, 적절한 처치를 시행하였다.

1. 다수의 유치가 조기 상실되었고, 병적인 치근 흡수가 관찰되었다.
2. 다수의 영구치의 형태이상과 법랑질형성부전이 관찰되었으며, 하악 절치부의 치근 형태가 짧고 뭉툭한 형태를 나타내었다.
3. 맹출한 제 1대구치는 모두 기성금관으로 수복하였으며, 동요도가 심한 유치는 자연탈락 혹은 발거하였고, 공간 유지 장치를 장착하였다.

## 참고문헌

1. Jensen SB, Illum F, Dupon E : Nature and frequency of dental changes in idiopathic hypoparathyroidism and pseudohypoparathyroidism. *Scand J Dent Res*, 89:26-37, 1981.
2. Brown MP, Aaron G : Pseudohypoparathyroidism : Case report. *Pediatric Dent*, 13:106-109, 1991.
3. Phelan MC, Rogers RC, Clarkson KB, et al. : Albright hereditary osteodystrophy & del(2)(q37.3) in four unrelated individuals. *Am J Med Genet*, 58:1-7, 1995.
4. Sakaguchi H, Sanke T, Ahogis, et al. : A case of Albright's hereditary osteodystrophy-likely syndrome gene and chromosome 2q37. *J Clin Endocrinol Metab*, 83:1563-1565, 1998.
5. Spiegel AM : The molecular basis of disorders caused by defects in G proteins. *Horm Res*, 47:89-96, 1997.
6. Williamson CM, Schofield J, Dutton ER, et al. : Glomerular specific imprinting of the mouse Gs alpha gene : How does this relate to hormone resistance in Albright hereditary osteodystrophy? *Genomics*, 36:280-287, 1996.
7. Faull CM, Welbury RR, Paul B, et al. : Pseudohypoparathyroidism : Its phenotypic variability and associated disorders in a large family. *Q J Med*, 78:251-264, 1991.
8. Bartter FC : Pseudohypoparathyroidism and pseudo-pseudohypoparathyroidism. *The Metabolic Basis of Inherited Disease*, McGraw-Hill Book Company, 1965.
9. Eyre WG, Reed WD : Albright's hereditary osteodystrophy with cutaneous bone formation. *Arch Dermatol*, 104:634-642, 1971.
10. Jones KL : Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. In : Albright hereditary osteodystrophy, ED Manole, SaõPaulo, p846, 1998.
11. Namnoum AB, Merriam GR, Moses AM, et al. : Reproductive dysfunction in women with Albright's hereditary osteodystrophy. *J Clin Endocrinol Metab*, 83:824-829, 1998.
12. Macl R : Dental manifestations of Pseudohypoparathyroidism. *Arch Dis Childh*, 40:565-572, 1965.
13. Donald Kerr : Pseudohypoparathyroidism. *Oral pathology*, 20:758-770, 1965.
14. Mark I, Sambasiva R : Metabolic bone disease in Pseudohypoparathyroidism. *Radiologic features Radiology*, 155:351-356, 1985.
15. Gordon N, Donald F : The etiology of enamel hypoplasia : A unifying concept. *J Pediatr* 98:888-893, 1981.
16. Albright F, Reifenstein EC : The parathyroid glands and metabolic bone disease. Williams & Willkins, Baltimore, 28-31, 1948.
17. Pisanty S, Garfunkel A : Familial hypoparathyroidism with candidiasis and mental retardation. *Oral Sug*, 44:374-383, 1977.
18. Sunde OE, Hals E : Dental changes in a patient with hypoparathyroidism. *Br Dent J*, 111:112-117, 1961.
19. Erin K Mahoney : The treatment of localized hypoplastic and hypomineralized defects in first permanent molars. *New Zealand Dental Journal* 97:101-105, 2001.
20. 장지영, 이제호, 최병재 : 가성부갑상선기능저하증 환아의 구강내 증상에 관한 증례보고. *대한소아치과학회지*, 26:486-491, 1999.
21. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohem MM : Syndromes of the Head and Neck. McGraw-Hill, New York, p626-629, 1976.
22. Nyhan WL, Sakati NA : Diagnostic Recognition of Genetic Disease, Philadelphia, p455-461, 1987.
23. Schour I, Chandler SB, Tweedy WR : Changes in the teeth following parathyroidectomy. I. The effects of different periods of survival, fasting, and repeated pregnancies and lactations on incisor of rat. *Amer J Path*, 13:945, 1937.

Abstract

PSEUDOHYPOPARATHYROIDISM : CASE REPORT

Seong-Oh Kim, D.D.S., Ph.D., Eun-Kyoung Hong, D.D.S, Hyung-Joon Choi, D.D.S., Ph.D.,  
Jae-Ho Lee, D.D.S., Ph. D., Heung-Kyu Son, D.D.S., Ph.D.

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry and Oral science Research Center, Yonsei University*

The parathyroid hormone plays a major role in the metabolism of calcium and phosphorus. In hypoparathyroidism the parathyroid glands are atrophied or absent associated with autoantibodies against parathyroid tissue. Pseudohypoparathyroidism is a metabolic disease caused by the disturbance in peripheral action of parathormone, but parathormone level is normal. In general, patients with pseudohypoparathyroidism have short stature, round face, brachydactylia, obesity, mental retardation, cataracts & ectopic calcifications on soft tissues. Dental manifestations are enamel hypoplasia, delayed eruption, blunting of root apex, hypodontia, pulp calcification, thickened lamina dura, excessive caries & malocclusion.

In this case, intraoral examination showed enamel hypoplasia on the erupted permanent teeth & hypermobility on the remaining deciduous teeth. From the radiographic view, severe dental anomalies were observed on canines and shortening and blunting of root apex was observed on mandibular incisors. Pathologic root resorption was also observed on deciduous teeth.

**Keywords** : Pseudohypoparathyroidism, Enamel hypoplasia, Blood calcium level, Pathologic root resorption