

## 바 피개의치를 이용한 쇠골두개이형성증 환자의 치료: 증례보고

장중희 · 송민석 · 김현민 · 김남훈 · 엄민용 · 구현모 · 이준규 · 정종철<sup>1</sup> · 김세웅<sup>2</sup>  
가천의과대학교 길병원 구강악안면외과, <sup>1</sup>샘 모아치과, <sup>2</sup>가천의과대학교 길병원 보철과

### Abstract

#### TREATMENT OF A PATIENT WITH CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA USING IMPLANT-SUPPORTED BAR OVERDENTURE: A CASE REPORT

Jung-Hui Jang, Min-Seok Song, Hyeon-Min Kim, Nam-Hun Kim, Min-Yong Eom  
Hyun-Mo Koo, Jun-Kyu Yi, Jong-Cheol Jeong<sup>1</sup>, Se-Woong Kim<sup>2</sup>

*Dept. of Oral and Maxillofacial Surgery, Gil Medical Center, Gachon Medical School*

*<sup>1</sup>Sam More Dental Clinic, <sup>2</sup>Dept. of Prosthodontics, Gil Medical Center, Gachon Medical School*

Cleidocranial dysplasia is rare inherited skeletal dysplasia. It was first reported by Martin in 1765. Subsequently, Marie and Sainton independently documented the criteria of the disease. Cleidocranial dysplasia is a bone disorder caused by a defect in the CBFA1 gene of chromosome 6p21. This gene guides osteoblastic differentiation and appropriate bone formation.

Patient with cleidocranial dysplasia has maxillary deficiency, high and narrow palate, prolonged retention of primary teeth, unerupted permanent teeth and supernumerary teeth. Therapeutic options in these patients include of autotransplantation of selected impacted teeth, forced eruption of permanent teeth, full denture, overdenture and implant-supported prosthesis.

We report a patient with cleidocranial dysplasia. This patient was treated with implant supported bar overdenture. Despite of gene defect that affects osteoblastic activity, bone remodeling and osseointegration occurred in our patient. So, we report this case with review of literature.

**Key words :** Cleidocranial dysplasia, Overdenture, Impacted tooth, Implant

### I. 서 론

쇠골두개이형성증은 희귀한 유전성 골격이형성증으로 1765년 Martin<sup>1)</sup>에 의해 처음으로 보고되었으며 이어서 Marie와 Sainton이 이 질환의 기준에 대해 논하였다<sup>2)</sup>. 상염색체우성으로 유전되며 6p21 염색체의 CBFA1 유전자 결함에 의해 야기되는 골질환이다<sup>3)</sup>.

이 질환은 작은 키, 양안격리증, 넓은 안모형태, 돌출된 전두부, 대천문과 시상봉합과 전두봉합의 늦은 유합, 점막 하구개열의 발생빈도 증가, 넓고 편평한 콧등, 상악과 관골의 발육부전 및 이로 인한 빈번한 중이염 등을 특징으로 한다. 목은 길고 좁으며 쇠골의 완전한 부전이나 부분적 부전

으로 인해 어깨의 처짐이 발생하며 과운동성을 보이게 된다<sup>4)</sup>.

구강내 소견은 상악의 결핍, 높고 좁은 구개, 덜 발달된 전악골 그리고 정상내지 과도하게 발달된 하악으로 인해 가성 하악전돌증을 띠게 된다. 유치의 만기잔존, 영구치의 미 맹출, 다수의 과잉치가 전형적으로 나타나게 된다. 때때로 일부에서는 부분 무치아증이 동반되기도 한다.

문헌상에서 쇠골두개이형성증의 치과치료에 대한 특이적 방법을 제시하고 있지는 않는 상태이며 성인에 있어서는 총 의치나 국소의치를 이용하는 방법이 주를 이룬다. 최근에는 임프란트의 유용성이 증대됨에 따라서 임프란트를 이용하여 의치의 안정성을 증가시키는 치료 방법이 보고되고 있다. 본 교실에서는 상악의 총의치와 하악에서는 임프란트를

이용한 바피개의치를 사용하여 성공적으로 치료하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

## II. 증례보고

35세 여자환자로 보철치료를 위해 내원하였다. 전신적으로 특이 질환을 앓은 병력은 없었으며 특정 약물에 대한 알러지 또한 가지고 있지 않았다. 작은 키에 양안격리증을 보이고 있었다(Fig. 1). 상하악간의 관계는 3급 악관계를 보였다. 높은 구개정 형태를 띠고 있었으며, #75의 만기잔존과 함께 다수의 매복치가 존재하였으며 불량한 보철물을 장착한 상태였다(Fig. 2).

혈액 검사상에서 칼슘, 인산분해효소, 인산염 수치는 정상치였으며 다른 검사 결과들도 정상범주에 속했다.

Waters 촬영과 후전방두개촬영에서 유돌봉소의 부재, 전두동의 부재, 상악동의 부전, 천문의 비유합, 안와상연의 두

드러짐 등을 관찰할 수 있었으며, 후전방흉부촬영에서 cone-shaped thorax와 쇄골의 부분적 부전을 관찰할 수 있었다(Fig. 3). 측모두부방사선 사진의 분석 결과, 가성하악전돌증이 아닌 골격성 3급 부정교합으로 진단되었다(Fig. 4, Table 1).

수평적인 가족력은 확인할 수 없었으며 수직적으로는 남아 여아 각각 1명을 두고 있었는데 이중 남아에서 다수의 매복치와 유치의 만기잔존 등의 전형적인 특징을 가지고 있는 것으로 조사되어 어머니와 아들 모두가 쇄골두개이형성증을 가진 것으로 진단되었다.

초진시 상악에는 #17, 16, 15, 53, 12, 11, 21, 22, 23, 25, 26번 치아를 가지고 있었으며 상악 우측부위에 2개의 매복치와 좌측에 3개의 매복치를 가지고 있었다. 하악에는 좌측에 두 개, 우측에 하나의 매복치를 가지고 있었으며, #31, 32, 33, 74, 35, 41, 33, 45, 46, 47, 48 치아를 가지고 있었으나 치근이 짧거나 치주질환으로 인한 분지부 병



Fig. 1. Facial photo.

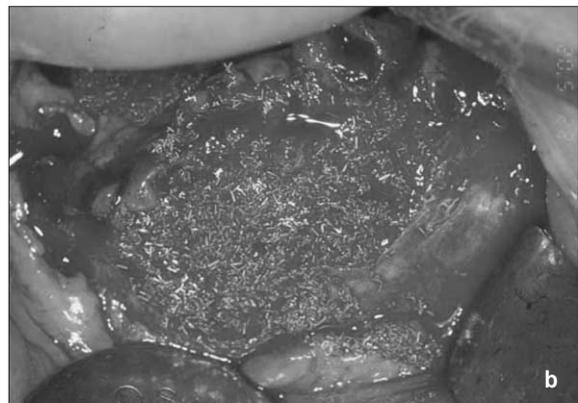
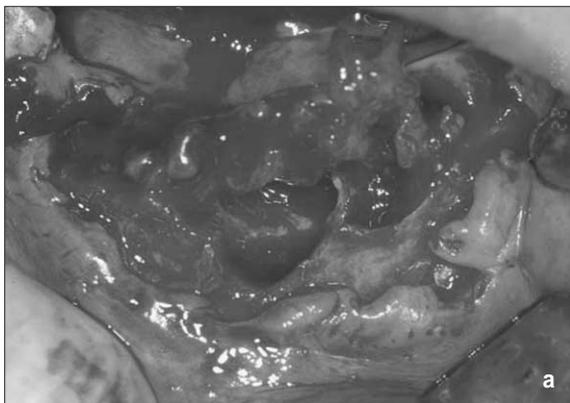


Fig. 2. Panorama(first visit): ill fitting prosthesis and multiple impacted tooth on maxilla and mandible.



**Table 1.** Cephalometric Analysis

Measure Name	Mean	S.D.	2005.09.23	(-)	(+)
Saddle angle (deg)	125.90	4.40	117.23 *		
Articular angle (deg)	148.70	5.70	157.93 *		
Gonial angle (deg)	118.60	5.80	116.74		
Sum	393.30	5.20	391.90		
Ant. Cranial Base (mm)	69.30	2.70	63.25 **		
Post. Cranial Base (mm)	36.70	3.20	28.75 **		
Ramus height (mm)	51.60	4.20	52.34		
Mn. Body length (mm)	78.00	4.30	76.87		
SNA (deg)	81.60	3.10	85.45 *		
SNB (deg)	79.10	3.00	87.42 **		
ANB difference	2.40	1.80	-1.97 **		
Facial convexity (deg)	3.60	4.60	-6.03 **		
Y-axis to FH (deg)	61.00	2.80	56.95 *		
Post. Facial Height (PFH) (mm)	85.00	5.50	79.72		
Ant. Facial Height (AFH) (mm)	128.68	6.27	119.37 *		
PFH/AFH	66.80	4.20	66.78		
LAFH(ANS-Me)/AFH	55.40	1.70	57.67 *		
Mn. Plane angle (deg)	33.30	5.00	31.90		
SN to FH (deg)	10.30	2.40	7.71 *		
ODI	72.10	5.50	60.72 **		
APDI	85.70	4.00	100.38 ***		
Wits	-2.70	2.40	-10.19 ***		
Occ. Plane to SN (Steiner) (deg)	17.90	3.80	14.88		
FMA (deg)	24.20	4.60	24.23		
FMIA (deg)	59.80	6.40	71.56 *		
IMPA (deg)	95.90	6.30	84.20 *		
U1 to SN (deg)	107.00	6.00	102.11		
U1 to FH (deg)	116.00	5.70	109.82 *		
U1 to NA (angular) (deg)	25.20	5.80	16.66 *		
U1 to NA (linear) (mm)	7.30	2.40	3.26 *		
L1 to NB (angular) (deg)	28.40	5.40	23.56		
L1 to NB (linear) (mm)	7.80	2.30	6.81		
Interincisal angle (deg)	124.00	8.30	141.74 **		
Ricketts (Upper) (mm)	-0.90	2.10	-5.09 *		
E-line (Lower) (mm)	0.50	2.30	-1.75		



**Fig. 5.** a. After extraction of #44, 83, 41, 31, 32, b. Hydroxyapatite graft was done.



Fig. 6. a. Implantation with block bone(chin bone) graft, b. Postoperative Panorama.



Fig. 7. 2<sup>nd</sup> surgery: favorable bone remodeling was seen.



Fig. 9. Follow Up panorama(2 years later).



Fig. 8. a. Bar coping try in, b. panorama.

### Ⅲ. 고찰 및 요약

쇄골두개이형성증은 쇄골의 부분/완전 부전, 두개골의 단 두증, 중앙면의 발육부전, 천문의 폐쇄지연, 작은체구 등이 특징인 상염색체 우성유전질환이다. 이 질환은 1765년 Martin에 의해 처음으로 기술되어졌는데<sup>1)</sup>, cleidocranial dysostosis로 명명되기도 한다. 약 1,000,000명당 한 명의 비율로 발생하며 남녀 성비의 차이, 인종에 따른 차이는 없으며<sup>4)</sup> 다른 질환들에 비해 상대적으로 합병증이 두드러지지 않기 때문에 간과될 수도 있다. 유치의 만기잔존과 함께 다수의 과잉치 그리고 치아의 맹출 지연 등에 대한 치과 치료가 병원을 찾게 되는 주원인이 될 수도 있다

쇄골두개이형성증은 상염색체우성으로 유전되며 약 20%에서 40%는 새로운 돌연변이에 의해 발생하게 되는데<sup>5)</sup>, 6p21 염색체 CBFA1 유전자의 돌연변이로 인해서 발생하게 된다<sup>3)</sup>. 이 유전자는 조골세포 분화를 활성화하는 전사인자로 작용하여 막성골 및 연골내 골형성 모두에 영향을 미친다. 쥐에서 CBFA1 유전자의 돌연변이를 야기시켜 조골세포분화와 골발생을 억제시킴으로써 인간에서의 쇄골두개이형성증과 같은 특징을 확인할 수 있었다고 하였다<sup>6-8)</sup>.

골격적으로 작은 키를 특징으로 들 수 있는데, 백인 남성은 평균 5피트, 백인 여성은 평균 4피트 9인치라고 하였다<sup>4)</sup>. 또 외반슬과 평발이 흔하게 나타난다. 외상에 의한 골절물은 정상인에 비해 현저하게 높게 나타나지는 않으나 일부 개체에서는 다발성 골절양상을 보이는 경우도 있다고 보고되었으며 Quack 등은<sup>9)</sup> 9세의 쇄골두개이형성증 환자에서 작은 외상에 의한 9개의 골절이 발생한 경우를 보고하였으며 유년기임에도 불구하고 심한 골다공증을 가졌다고 하였다.

쇄골의 완전 내지 부분적 부전으로 인해 어깨의 과운동성이 흔하게 나타나는데 편측으로 발생하는 경우 우측에서 더 빈번하게 발생한다. 본 증례에서도 부분적인 쇄골의 부전을 보이고 있었다. 또 척추측만증, 견갑골 기형, 흉부 변형, 척추전만, 좁은 골반, 치골부위의 늦은 골유합, 중수골 그리고 지골의 기형 등이 나타나는 것으로 보고되고 있다. 또한 쇄골두개이형성증을 가진 코카서스인 여성에서 분만시 제왕절개의 빈도가 높게 나타난 것으로 보고되었다<sup>3)</sup>.

쇄골두개이형성증 환자의 안면형태는 단두형을 보이며 양안격리증을 가진 것이 특징이다. 그리고 전두골과 두정골의 돌출을 보이며 두개골에서는 천문과 봉합의 늦은 유합, 중앙모의 형성지하와 상악동의 저발육 등이 흔하게 나타나는데 중앙모와 상악동의 저발육으로 인해서 빈번한 상기도의 합병증을 가지게 된다. 이와 관계되어 청력소실, pressure equalization tube placement, 빈번한 중이염 등과 같은 청력장애가 빈번하게 나타나게 된다<sup>10)</sup>.

방사선학적으로는 두개골 형성지연과 함께 방사선투과성을 보인다. 봉합부에서는 봉간골과 함께 이차골화로 인해

방사선 불투과성이 증가된 부위를 관찰할 수도 있다. 전두동과 접형동이 작거나 거의 없는 정도이며 유돌봉소 또한 관찰되지 않을 수 있다. 상악동과 사골동 또한 적거나 없는 수준이며 안와연이 뚜렷하게 잘 나타난다. 파노라마 상에서 유치열기에서는 정상적인 상태를 보이나 혼합치열기와 성인에서는 유치의 치근이 흡수되지 않은 상태로 만기 잔존되며 매복된 과잉치와 영구치가 나타난다. 쇄골두개이형성증에서 치아의 맹출이 제대로 이루어지지 않는 이유로는 골흡수의 장애, 세포성 백악질의 부족<sup>11)</sup> 또는 맹출에 대한 장애물로서 섬유조직이 개재되어 치낭과 구강점막사이의 유합을 방해하기 때문이다<sup>12)</sup>.

문헌상에서 쇄골두개이형성증을 가진 경우 대부분 가성하악전돌증이라고 보도되었으나 Jarvinen<sup>13)</sup>은 증례의 분석결과에서는 진성 3급 부정교합이라고 보고하였다. 본 증례에서도 측모두부방사선 분석상 SNA는 85.45(mean 81.6), SNB는 87.42(mean 79.1), APDI는 100.38(mean 85.7), Wits는 -10.19로 골격성의 3급 부정교합으로 진단되었다(table 1).

다수의 매복치, 유치의 만기잔존, 영구치의 맹출장애, 점막하구개열의 발생빈도 증가, 가성 하악전돌증과 같은 치과적 문제점은 잘 알려져 있으며 다양한 치료 접근법들이 제시되었다. 장애의 제거, 환자의 심미, 악기능계의 회복을 위해 여러 가지 방법들이 문헌상에 소개되어 있으나 크게 3가지로 나눌 수 있다<sup>14,15)</sup>. 첫번째로는 매복된 치아의 발거 여부와 관계없이 국소의치나 피개의치 등을 이용한 보철치료이며<sup>16)</sup>, 두번째는 과잉치의 발거 및 영구치의 의도적 재식<sup>17,18)</sup>, 세번째는 외과적 그리고 교정적 치료를 복합적으로 사용하여 영구치를 재식하거나 강제 견인을 시행 후 악교정 수술을 향후 동반하는 방법이라고 할 수 있다<sup>19)</sup>. 하지만 이러한 방법들은 대상 연령에 따라서 달라지게 된다. 성장기 아동의 경우 개개 치아의 맹출시기에 따라서 맹출에 방해가 되는 유치와 과잉치의 발거와 동시에 영구치의 맹출에 방해가 되는 골편을 제거하여 영구치의 맹출을 도모하는 방법을 교정치료와 같이 시행한 뒤 성장이 완료되면 악교정 수술을 시행하는 방법을 사용할 수 있겠다. 교정적 치료와 동반되는 경우 악골의 성장을 도모할 수 있기 때문에 훨씬 더 나은 치아 위치의 확보로 인해 양호한 보철물을 제작할 수 있다는 장점을 가진다. 하지만 성인 환자의 경우 경제적 문제와 장기간의 치료기간으로 말미암아 앞에서 언급한 치료법을 사용하는 것이 현실적 한계를 가지기 때문에 성인환자에 있어서는 문헌상에서 의치를 이용한 방법들이 흔히 보고되어졌다.

최근에 와서는 임프란트의 유용성이 여러 문헌에서 고찰되어졌다. 전통적인 보철물과 비교하면 임프란트를 이용한 보철물은 치조골의 심한 흡수로 인해 기존의 보철물로는 안정성을 제공하지 못하는 경우에도 좋은 예후를 보이고 있다. 이러한 임프란트를 이용한 방법들이 문헌상 현재 보고

되고 있으며 구순구개열, 외배엽이형성증과 같은 선천적 결함을 가진 환자에서도 또한 사용되고 있는 상태이다. CBFA1 유전자의 결함에도 불구하고 골이식이나 임프란트의 골유착이 성공적으로 일어나, 임프란트를 이용한 바 피개개치나 고정성 보철물을 사용한 증례들이 최근 보고되었다. Lombardas 등은<sup>20)</sup> 쇠골두개이형성증을 가진 17세 남자환자의 상악에 장골이식 후 임프란트를 식립한 경우에서 바피개개치를 사용한 증례를 보고하였다. 이 증례에서는 성장기 환자라는 문제점이 있으나 임시의치의 개념으로 임프란트 지지 바 피개개치를 사용하였으며 저자는 상악의 성장 저해라는 문제점이 있으나 환자의 삶의 질을 향상시킬 수 있었다고 하였다. Petropoulos 등은<sup>21)</sup> 쇠골두개이형성증을 가진 42세 여자 환자에서 전악 발치와 골이식을 시행하고 3개월 뒤 상악에는 9개의 임프란트를, 하악에는 6개의 임프란트를 식립 후 상악은 고정식 보철물을 하악은 피개개치를 사용한 증례를 보고하였다.

쇠골두개이형성증을 가진 성인 환자에 있어서 가철식 장치의 불편함이나 심미적 문제, 의치의 안정성 문제를 해결하는데 있어서 환자 술자 모두에게 임프란트가 유용한 치료 방법으로 생각되며 안정적인 결과를 가져다 줄 것으로 사료된다.

본 교실에서는 쇠골두개이형성증을 가진 여자 환자에서 골이식과 임프란트 식립을 시행하였다. 쇠골두개이형성증이 골의 재형성에 관여하는 유전자의 결함에 의해 발생하지만, 임프란트 식립 및 골이식을 시행하여 특이적인 합병증이 없이 임프란트의 골유착과 심미적인 안모의 개선을 얻었다. 쇠골두개이형성증 환자에서 임프란트를 이용한 치료가 유용한 방법으로 사료되어 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 참고문헌

1. Martin S : Sur undéplacement naturel de la clavicule. J Med Chir Phamacol 23 : 456, 1765.
2. Marie P, Sainton P : Observation d'hydrocephalie héréditaire par vice de développement du crâne et du cerverau. Bull Soc Med Hôp Paris 14 : 706, 1987.
3. Mundlos S, Otto F, Mundlos C et al : Mutations involving the transcription factor CBFA1 cause cleidocranial dysplasia. Cell 89 : 773, 1997.
4. Robert EM, Diane S: Oral and maxillofacial pathology, Hong-Kong, Quintessence Book, 2003.
5. Cooper SC, Flaitz CM, Johnston DA et al : A natural history of cleidocranial dysplasia. Am J Med Genet 104(1) :

- 1, 2001.
6. Golan I, Preising M, Wagener H, et al : A novel missense mutation of the CBFA1 gene in a family with cleidocranial dysplasia (CCD) and variable expressivity. J Craniofac Genet Dev Biol 20(3) : 113, 2000.
7. Otto F, Thornell AP, Crompton T et al : Cbfa1, a candidate gene for cleidocranial dysplasia syndrome, is essential for osteoblast differentiation and bone development. Cell 89(5) : 765, 1997.
8. Erlebacher A, Derynck R : Increased expression of TGF-beta 2 in osteoblasts results in an osteoporosis-like phenotype. J Cell Biol 132 : 195, 1996.
9. Quack I, Vonderstrass B, Stock M et al : Mutation analysis of core binding factor A1 in patients with cleidocranial dysplasia. Am J Hum Gen 65 : 1268, 1999.
10. Visosky AM, Johnson J, Bingea B et al : Otolaryngological manifestations of cleidocranial dysplasia, concentrating on audiological findings. Laryngoscope 113(9) : 1508, 2003.
11. Hitchin AD : Cementum and other root abnormalities of permanent teeth in cleidocranial dysostosis. Br Dent J 139(8) : 313, 1975.
12. Yamamoto H, Sakae T, Davies JE : Cleidocranial dysplasia: a light microscope, electron microscope, and crystallographic study. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 68(2) : 195, 1989.
13. Jarvinen S : Cephalometric findings in three cases of cleidocranial dysostosis. Am J Orthod 79(2) : 184, 1981.
14. Becker A, Lustmann J, Shteyer A : Cleidocranial dysplasia: Part 1—General principles of the orthodontic and surgical treatment modality. Am J Orthod Dentofacial Orthop 111(1) : 28, 1997.
15. Becker A, Shteyer A, Bimstein E et al : Cleidocranial dysplasia: Part 2—Treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. Am J Orthod Dentofacial Orthop 111(2) : 173, 1997.
16. Weintraub GS, Yalisove IL : Prosthodontic therapy for cleidocranial dysostosis: report of case. J Am Dent Assoc 96(2) : 301, 1978.
17. Farrar EL, Van Sickels JE : Early surgical management of cleidocranial dysplasia: a preliminary report. J Oral Maxillofac Surg 41(8) : 527, 1983.
18. Davies TM, Lewis DH, Gillbe GV : The surgical and orthodontic management of unerupted teeth in cleidocranial dysostosis. Br J Orthod 14(1) : 43, 1987.
19. Jensen BL, Kreiborg S : Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. Br Dent J 172(6) : 243, 1992.
20. Lombardas P, Toothaker RW : Bone grafting and osseointegrated implants in the treatment of cleidocranial dysplasia. Compend Contin Educ Dent 1997 18(5) : 509, 1997.
21. Petropoulos VC, Balshi TJ, Balshi SF et al : Treatment of a patient with cleidocranial dysplasia using osseointegrated implants: a patient report. Int J Oral Maxillofac Implants 19(2) : 282, 2004.

### Reprint Requests

#### Min-Seok Song

Dept. of OMFS, Gil medical center, Gachon medical school 1198, Guwol-dong, Namdong-gu, Incheon, 405-760, Korea  
Tel: 82-32-460-3373, 3372 Fax: 82-32-460-3101  
E-mail: mssong@gilhospital.com

### 저자 연락처

우편 번호 405-760  
인천시 남동구 구월동 1198  
가천의과대학교 길병원 치과 구강악안면외과  
송민석

원고 접수일 2005년 8월 10일  
게재 확정일 2006년 1월 6일

Paper received 10 August 2005  
Paper accepted 6 January 2006