

◆ 증례

쇄골두개 이형성증 환자의 증례보고

김태완 · 김영진

경북대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA : A CASE REPORT

Tae-Wan Kim, Young-Jin Kim

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Kyung-pook National University

Cleidocranial dysplasia(CCD) is a congenital genetic disorder of skeletal and dental abnormality, which is mesodermal dysfunction influencing many tissues and organs, CCD was reported by Morand at first in 1766, And later, it was named cleidocranial dysostosis, cleidocranial dysplasia, Marie-sainton syndrome and mutational dysostosis. It is autosomal dominant disorder and there is no prevalence between man and woman. Until recent days, mutation of Runx2 in chromosome6p21 has known to be a main factor causing CCD.

The specific clinical features of CCD are aplasia or hypoplasia of one or both clavicles and incomplete closing of fontanels and cranial sutures. Dental manifestations include retention of deciduous teeth, delayed eruption of permanent teeth, supernumerary teeth and cyst. Because there is no mental retardation and physical disability in CCD patients, they usually can not recognize their dental abnormality by the time of abolescence. So, after exfoliation of deciduous teeth, they usually live with edentulous status. It usually drives CCD patients to suffer from esthetic and functional problem.

For this reason, CCD patients must be early diagnosed and improved in their appearance as well as masticatory function. So, surgical removal of supernumerary teeth and orthodontic eruption of the natural permanent teeth at adequate time is necessary.

Key words : Cleidocranial dysplasia, Supernumerary tooth, Delayed eruption

교신저자 : 김 영 진

700-721 대구광역시 중구 삼덕2가 50

경북대학교병원 소아치과

Tel: 053-420-5965 Fax: 053-426-6608

E-mail: yjkim@kun.ac.kr

I. 서 론

쇄골두개 이형성증은 역사적으로 볼 때 1766년 프랑스 외과의사인 Morand가 최초로 이 질환에 대하여 보고 하였다¹⁾. 그 후 Marie와 Sainton에 의해 Cleidocranial dysostosis라 명명되어졌으며²⁾, 1978년 Rimoin에 의해 Cleidocranial dysplasia라고 명명되어 졌다³⁾. 그 외에도 Marie-Sainton syndrom, Mutational dysostosis 등으로 불리고 있다.

쇄골두개 이형성증을 가진 환자들은 일반적으로 두개 및 안면골과 쇄골의 발육에 비정상적인 성장을 보이며, 치과적으로는 치아 맹출의 장애를 가진다. 특징적으로 두개골 방사선 사진에서 Wormian bone이 관찰 되는데, 이는 천문과 두개봉합이 완전히 닫히지 않기 때문이다. 상악골, 관골 및 paranasal sinus 등의 발육이 저조하여, 중안모가 하악에 비해 다소 침몰되어 보기도 한다. 또한 쇄골은 양측성으로 저형성 되거나, 형성이 되지 않아 그 운동범위가 내측으로 모았을 때 양쪽 어깨가 닿을 만큼 넓다.

쇄골두개 이형성증 환자의 구강내 특징적 소견 중 하나는 만기 잔존된 유치로 쉽게 발견할 수 있다는 것이다. 이로 인해 계승 영구치의 맹출 또한 정상인에 비해 상당히 지연된다. 그러나 제 1대구치의 맹출 지연은 쉽게 관찰되지 않는 데 이는 선행하는 유치가 존재하지 않고 상방의 골이 비교적 얇기 때문이라는 보고가 있으며, 유치 또한 정상 범주의 시기에 맹출 한다^{4,5)}.



Fig. 1. Extraoral photograph.

쇄골두개 이형성증 환자의 파노라마 방사선 사진을 관찰 해 보면 다수의 과잉치를 발견하게 된다. 유치열에서는 과잉치가 거의 존재하지 않지만 영구치열에서는 한 개 이상의 과잉치를 보이며, 대부분 소구치의 위치에 집중적으로 나타나는 경향이 보고되고 있다⁶⁾. 이러한 과잉치로 인해 영구치의 맹출장애, 치근의 만곡, 치관형태의 이상, 합치성 낭종이 흔히 나타날 수 있으며, 맹출 장애를 가지는 치아의 치근면에서 조직학적으로 세포성 백악질의 형성실패가 관찰 된다⁷⁾.

구강 내에 심각한 장애를 보이는 쇄골두개 이형성증 환자의 저작 기능과 심미회복을 위해서는 조기진단 및 계승 영구치의 치아의 발육을 고려한 유치발거, 외과적 노출, 교정적견인, 치아이식 등의 치료가 필요하다.

본 증례는 경북대학교 병원 소아치과에 내원한 쇄골두개 이형성증 환자의 임상 및 방사선학적 특징을 찾아보고 치료 과정에 대해 알아보려고 한다.

II. 증례보고

13세 남아로써 유치의 만기잔존과 영구치의 맹출지연을 주소로 내원 하였으며, 내원 당시 보호자는 환아가 쇄골두개 이형성증이라는 사실을 모르고 있었다. 외모상으로 볼 때 하악이 약간 튀어나와 보인다는 것을 제외하고는 또래 아이들과 다르지 않았지만 좌, 우측 어깨가 정상보다 많이 몸의 중심으로 움직이는 것으로 쇄골두개 이형성증 입을 짐작할 수 있었다(Fig. 1). 구강 내 사진에서 유치의 만기잔존과 영구치의 맹출 지연을 볼 수 있었으며, 특히하게 유전치부에 과잉치가 보인다(Fig. 2). 파노라마 사진 및 3차원 컴퓨터 단층촬영에서 소구치 부위에 집중된 다수의 과잉치가 보인다(Fig. 3, 4). 치근의 성장을 고려할 때 자발적 맹출을



Fig. 2. Intraoral photographs.

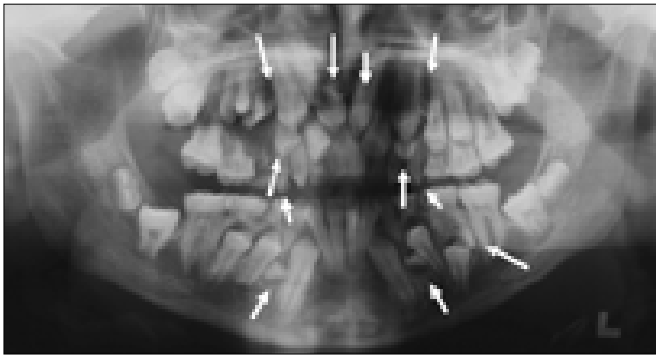


Fig. 3. Panoramic view.

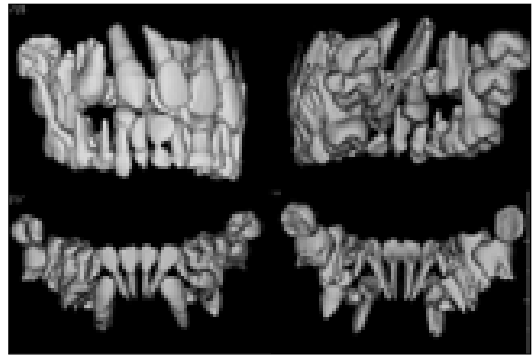


Fig. 4. 3D-CT.

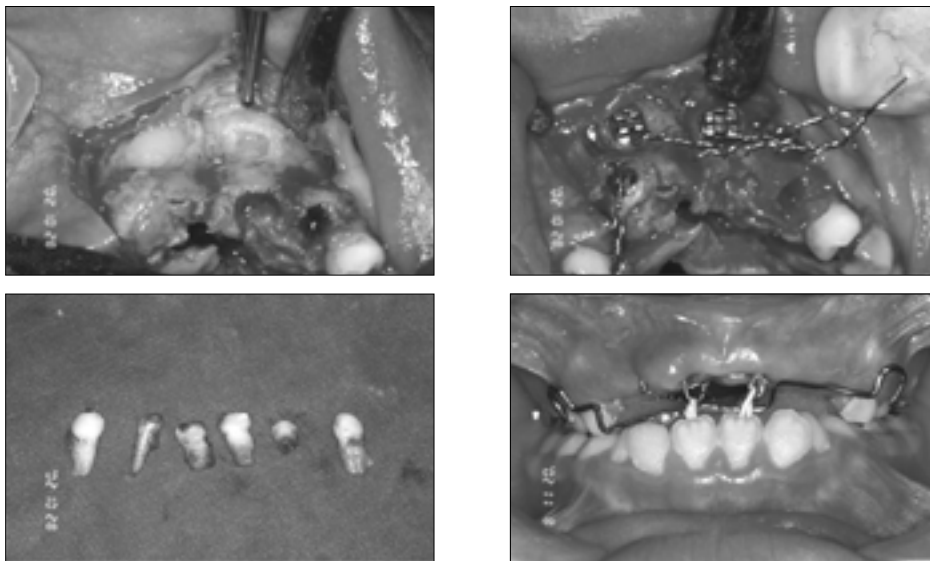


Fig. 5. Treatment of Ant. teeth.

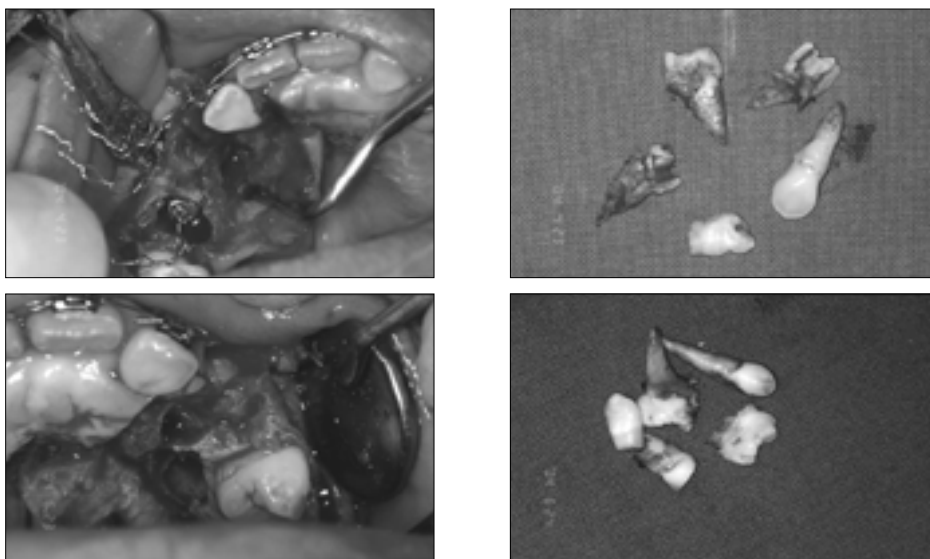


Fig. 6. Treatment of Post. teeth.

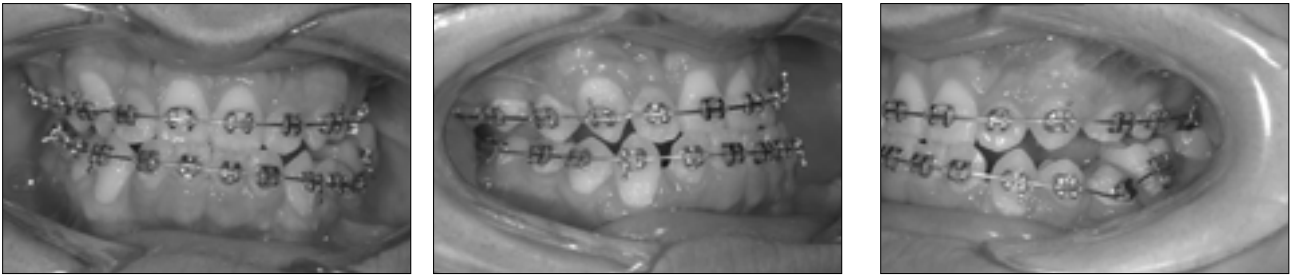


Fig. 7. Intraoral photograph. after 57 months.

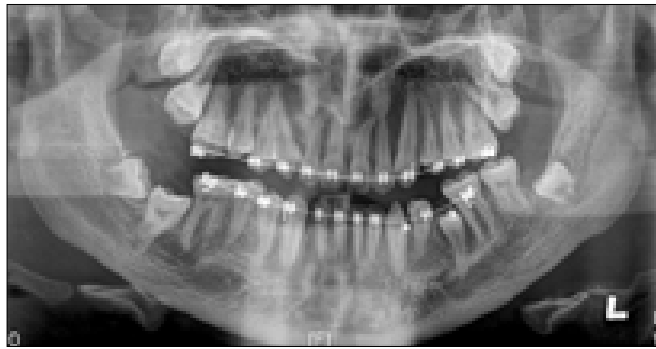


Fig. 8. Panoramic view after 57 months.

기대할 수 없어서 교정적 견인을 실시하기로 하였으며, 먼저 전치부의 교정적 견인을 위해 유전치 및 과잉치를 발거하였다(Fig. 5). 치료를 시작한지 약 18개월 후 전치부의 견인이 어느 정도 이루어져 측방치군의 교정적 견인을 위해 견치 및 소구치 부위의 잔존 유치와 과잉치들을 발거하였다(Fig. 6). 치료 시작 후 57개월 때의 사진과 파노라마 사진에서는 모든 치아들이 교정용 선재에 포함될 만큼 맹출하였다(Fig. 7, 8).

Ⅲ. 고 찰

쇄골두개 이형성증은 상염색체 우성 유전질환이다. 유병율은 이십만 명당 한명 에서 백만 명당 한명 까지 다양하게 조사되어져 있으며, 그 이유는 다양한 표현형이 원인이라고 사료된다. 1995년 Mundlos는 이 질환의 원인이 chromosome6p21의 이상에 의해 기인한다고 보고 하였다⁸⁾. 그 후 1997년 Otto와 Komori는 Runx2가 전혀 발현되지 않는 쥐(Runx2 Knock-out mouse)에서 골격 전반에 걸쳐 골의 형성이 없음을 관찰하였고, Runx2의 기능이 절반정도만 발

현되는 쥐(Runx2 halfloodeficiency mouse)에서는 쇄골두개 이형성증과 비슷한 특징들인 두개봉합의 지연 폐쇄, 쇄골의 저형성 등이 관찰됨을 발견하게 되었다^{9,10)}. Runx2의 역할은 조골세포의 분화에 관여하는 전사조절 인자를 coding하는 데 있으며, 쇄골두개 이형성증 환자들은 이 전사조절 인자의 다양한 결함을 가지고 있다.

쇄골두개 이형성증의 환자에 있어서 두개와 안면의 특징들을 살펴보면, 천문과 두개봉합의 골화 부족, frontal bossing 및 Wormian bone이 나타나며, 상악골은 발육이 저조하고 비골과 협골이 작은 편이다. 때론, 미약하지만 양안이개 혹은 안구돌출이 나타날 때도 있다. 정신적인 장애를 가지지 않고 육체적으로도 생활에 별다른 지장이 없기 때문에 별다른 약물적 치료는 필요하지 않다.

구강 내 가장 큰 특징은 유치의 만기잔존, 영구치 맹출의 지연 및 다수의 과잉치의 존재이다. Richardson은 13명의 쇄골두개 이형성증 환자를 평균 6년 동안 관찰한 결과 총 63개의 과잉치를 발견 했으며, 특히 소구치 부위에 집중해 있었다고 보고하였고¹¹⁾, Yamamoto 등은 무려 63개의 과잉치를 가진 환아에 대해 보고 한 바 있다¹²⁾. 이러한 과잉치

들의 존재는 영구치 맹출의 지연, 낭의 형성, 악골의 골절 및 골절발생시 치유의 지연등과 같은 합병증을 유발할 수 있다.

따라서, 쇠골두개 이형성증 환자는 치과적으로 이른 시기에 진단되어지고 적절한 치료가 되어져야 한다. 과거 이들 환자에 있어서 영구치 맹출장애로 무치악의 상태가 되면 의치나 다른 보철적 처치로 치료를 대체하였다. 그러나 이러한 술식은 상악의 발육을 억제하는 경향을 더욱 심화시키기 때문에 피해야 하며 보다 기능적이며 심미적인 결과를 얻기 위해 미맹출 치아의 외과적 노출과 교정적 견인이 추천되고 있다.

Jensen과 Kreiborg는 5-7세경에 방사선 사진으로 과잉치 존재 여부를 진단하고, 정상 영구치의 치근 길이가 1/3이 되면 유치와 과잉치 및 과잉치 상방의 골을 제거해야 정상치아들의 맹출을 유도할 수 있다고 하였으며, 과잉치가 존재하지 않을 시에는 계승 영구치의 치근 발육이 약 1/2정도 진행되었을 때, 유치를 발거해야 한다고 하였다¹³⁾. Becker 등은 치령 7-8세경에 전치부의 유치를 발거해 영구전치를 노출 시키고 모든 과잉치를 제거하며, 치령 10-11세경에 남아있는 유치를 제거하고 미 맹출된 소구치 및 견치를 노출시켜 교정적 견인 시행해야 한다고 주장하였다¹⁴⁾.

쇠골두개 이형성증 환자에 있어서 성공적인 치료의 결과를 얻어내기 위해서는 적절한 치료시기를 잘 선택해야 한다. 대부분의 환자들이 신체적 운동능력의 이상이 없고 정신적 장애가 없기 때문에 영구치 맹출 문제를 소홀히 하는 경우가 많다. 따라서 보통 10세를 훨씬 넘겨 치과에 내원하는 경우가 많은데, 이런 경우 적절한 치료 시기가 지난 것으로 받아들여 진다. 따라서 쇠골두개 이형성증 환자의 치과적 진단은 좀 더 이른 시기에 이루어져야 하며, 일반적으로 과잉치의 석회화가 일어나는 만 5세경부터는 일 년에 한번 이상의 방사선 사진검사가 추천 된다³⁾. 본 증례의 환아도 13세에 영구치 미 맹출 및 유치의 만기잔존을 주소로 내원하였고, 그 이전에는 쇠골두개 이형성증이라는 사실을 전혀 모르고 있었다.

쇠골두개 이형성증 환자의 치료기간은 일반적인 교정치료보다 훨씬 길 수 밖에 없다. 증례의 환자 또한 치료를 시작한지 57개월이라는 긴 시간이 걸려 모든 치아가 맹출하게 되었지만, 앞으로 새로운 교정적 진단을 실시하여 완벽하게 치료를 끝내려면 더 많은 시간이 걸려야 할 것으로 사료된다. 이러한 치료는 단순히 치과의사 한명의 힘으로는 불가능하며 여러 분야의 전문가들이 반드시 협진을 하여야 할 것이다. 더불어 긴 시간동안의 치료를 인내할 수 있는 환자의 협조도를 이끌어 내어야 하는 것 또한 치과의사의 몫이라 하겠다.

Ⅳ. 요약

치과의사는 쇠골두개 이형성증의 특징에 대해 잘 알고 있어야 한다. 쇠골두개 이형성증 환자는 신체 및 정신적으로 특별한 이상을 보이지 않기 때문에, 영구치교환시기를 한참 지나 다수치아에서의 유치만기잔존 및 영구치의 미 맹출을 주소로 치과에 내원하게 되는 경우가 많은 것이 사실이다. 이런 의심이 들 때는 정확한 진단을 위해 반드시 다양한 방사선사진을 촬영해 보아야 하겠다. 또한 긴 치료기간으로 인해 환자의 협조와 여러 분야에 있어서 전문가들의 협력이 반드시 필요할 것이다.

참고문헌

1. Morand: Observations anatomique. Hist Acid Royal Sci 4:47, 1766.
2. Marie P. Sainton P: Sur la dysostase cleidocranienne hereditaire. Rev Neurol 6:836-838, 1898.
3. Rimoin DS: International nomenclature of constitutional disease of bone. J Pediatr 93:614-618, 1978.
4. Hitchin AD, Fairley JM: Dental Management in cleido-cranial dysostosis. Br J Oral Surg 12:46-55, 1974.
5. Kargul B, Salih IM, Yilmaz L, et al.: Cleidocranial dysostosis: report of a case. J Clin Pediatr Dent 22(1):83-86, 1997.
6. Richardson A. Deussen FF: Facial and dental anomalies in cleidocranial dysplasia: a study of 17 cases. Int J Pediatr Dent 4(4):225-31, 1994.
7. Yamamoto, Sakea, Davies JE, et al.: Cleidocranial dysplasia: A light microscope, electron microscope, and crystallographic study. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 69:195-200, 1989.
8. Mundlos S, Mulliken JB, Abramson DS, et al.: Genetic mapping of cleidocranial dysplasia and evidence of a microdeletion in one family. Hum Mol Genet 4(1):71-5, 1995.
9. Otto, Kanegnae, Mundlos: Mutations in the RUNX2 gene in patients with cleidocranial dysplasia. Human mutation 19:209-216, 2002.
10. Komori T, Sato M, Morii E, et al.: Transcriptional regulation of osteopontin gene *in vivo* by PEBP2alphaA/CBFA1 and ETS1 in the skeletal

- tissues. *Oncogene* 24;17(12):1517-25, 1998.
11. Richardson A, Deussen FF: Facial and dental anomalies in cleidocranial dysplasia: a study of 17 cases. : *Int J Paediatr Dent* 4(4):225-31, 1994.
 12. Yoshida, Kanegane, Osato, et al.: Functional analysis of RUNX2 mutations in cleidocranial dysplasia. *Blood Cell Molecules and Disease* 30(2):184-193, 2003.
 13. Jensen BL, Kreiborg S: Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. *Br Dent J* 172:243-247, 1992.
 14. Becker A, Shteyer A, Bimstein E, et al.: Cleidocranial dysplasia: part2-general protocol for the orthodontic and surgical treatment modality. *Am J Orthod Dentofac Orthop* 111:173-83, 1997.