

쇄골두개 이형성증 환자의 구강내 증상과 치료 전략

박희숙 · 김영진 · 김현정 · 남순현

경북대학교 치과대학 소아치과학교실

국문초록

쇄골두개 이형성증(Cleidocranial Dysplasia)은 안면, 두개골, 쇄골의 비정상적인 성장을 보이는 증후군으로 상염색체 우성으로 유전되거나 유전적 요인 없이 돌연변이에 의해 야기된다.

쇄골두개 이형성증의 일반적 소견은 두개 봉합과 천문의 지연 폐쇄, 편측이나 양측성으로 쇄골의 형성 장애, 상대적으로 커진 이마에 의해 상악골이 함몰된 것처럼 보이는 안면 형태가 특징적이다.

구강내 소견으로는 유치의 만기 잔존, 그로 인한 영구치의 맹출 지연을 보이며 방사선 사진 상에서 매복된 다수의 과잉치가 존재한다.

쇄골두개 이형성증은 정신적 및 신체적으로 특별한 이상을 나타내지 않아 진단이 늦어지는 경우가 많아 영구치의 미맹출로 인하여 저작 및 심리적인 문제가 초래되는 경우가 많다. 따라서 조기 진단을 통해 적절한 시기에 유치 발치 및 과잉치 제거 후 교정적 처치로 영구치의 맹출을 유도하여 저작 기능의 회복뿐 아니라 환자의 안모도 개선시켜야 한다.

본 증례는 영구치 맹출 장애와 전치부 반대교합을 주소로 내원하여 쇄골두개 이형성증으로 진단받은 환자들의 구강내 증상과 치아 맹출 유도법을 통하여 치아를 맹출시킬 수 있었기에 보고하는 바이다.

주요어 : 쇄골두개 이형성증, 미맹출치, 맹출 유도

I. 서론

쇄골두개 이형성증(Cleidocranial dysplasia)은 치아의 맹출 지연 또는 매복과 함께 두개골, 쇄골 및 안면골의 비정상적인 성장을 보이는 비교적 드문 상염색체 우성 유전질환이다.

쇄골두개 이형성증은 1766년 Morand¹⁾에 의해 처음으로 보고되었다. 1898년 Marie와 Sainton²⁾은 이 질환이 근막내 발생되는 두개골, 쇄골, 편평골을 이환시킨다고 생각하여 Cleidocranial dysostosis로 명명하였다. 그러나 1978년 Rimoin³⁾은 이 질환이 연골내 골화되는 골도 이환시키며 여러 골격계의 전반적인 이상을 나타내므로 좀 더 넓은 의미의 명칭인 Cleidocranial dysplasia라고 명명하였다.

쇄골두개 이형성은 작은 키, 양안격리증, 넓은 안모형태, 돌출된 전두부, 넓고 편평한 콧등, 상악과 관골의 발육부전 등의 특징을 나타내며 쇄골의 완전한 부전이나 부분적 부전으로 인

해 어깨의 처짐과 과운동성을 보이게 된다. 구강내 소견으로는 높고 좁은 구개, 상악골 발육부전으로 인한 가성 하악전돌증, 유치의 흡수와 탈락의 지연, 영구치의 맹출 지연 또는 매복, 다수의 매복된 과잉치 등을 나타낸다.

쇄골두개 이형성증의 구강내 특징 중 영구치의 매복은 환자에게 저작 및 심리적인 문제를 야기시킬 수 있고 매복된 치아들은 낭종 형성, 악골의 골절 및 골절 발생시 치유의 지연 등과 같은 합병증을 유발할 수 있다⁴⁾. 따라서 심미 회복 및 저작 기능을 회복하기 위한 다양한 치료법이 소개되었는데 매복된 치아의 발거여부와 관계없이 고정성 보철물이나 국소치 또는 피개의치 등을 이용한 보철치료를 시행하거나 과잉치의 발거 후 매복 영구치의 의도적 이식법이 소개되었다. 최근, 성장 발육하는 아동에 있어서는 유치 및 과잉치의 제거, 매복된 영구치의 외과적 노출 및 교정적 견인에 의한 치아 맹출 유도법이 보고되고 있다⁵⁾.

교신저자 : 남순현

대구광역시 중구 삼덕2가 50번지 / 경북대학교 치과대학 소아치과학교실 / 053-600-7201 / shnam@knu.ac.kr

원고접수일: 2009년 03월 17일 / 원고최종수정일: 2009년 06월 17일 / 원고채택일: 2009년 06월 27일

이에 저자는 경북대학교 치과병원 소아치과에 내원하여 쇄골 두개 이형성증으로 진단된 환자의 임상 및 방사선학적 특징을 관찰하고, 환아가 아직 치아 맹출 유도가 가능한 청소년임을 고려하여 다양한 치아 맹출 유도법을 사용하여 치료한 결과 양호한 결과를 얻었기에 보고하는 바이다.

Ⅱ. 증례 보고

1. 증례 1

만 13세 1개월 된 남아가 영구치 미맹출을 주소로 본원에 내원하였다. 안면의 형태는 다소 하악전돌 양상이 관찰되었고(Fig. 1), 구강내 소견으로 하악 전치 및 상악과 하악의 제 1대구치를 제외한 영구치의 맹출 지연과 전치부 반대교합이 관찰되었다(Fig. 2). 파노라마 사진 상에서 상악 전치부와 상악과 하악의 소구치 부위에 다수의 과잉치 및 미맹출된 영구치가 관

찰되었으며, antegonial notch의 발육이 저조한 것이 관찰되었다(Fig. 3). 양쪽 어깨의 운동 범위가 비정상적으로 넓은 것이 관찰되어 흉부 방사선 사진을 촬영한 결과 양측성으로 쇄골의 부재가 관찰되었다(Fig. 4). 이러한 임상 방사선학적 관찰을 토대로 쇄골두개 이형성증으로 진단 내렸다. 보호자에 의하면 환아에게 다른 의과 병력이나 다른 가족에게 상기와 같은 증상은 없다고 하였다.

치료 계획은 환아의 미맹출된 영구치아의 형태가 정상적이고 환아가 아직 성장발육 단계임을 고려하여 영구치 상방의 장애물을 제거하고 교정적 견인을 통한 맹출 유도 및 배열을 시행하기로 하였다. 치료는 맹출 순서를 고려하여 전치부와 구치부로 나누어 순차적으로 만기 잔존된 유치와 과잉치를 제거하고 교정적 견인을 시행하였다(Fig. 5, 6). 치료 시작 후 4년 9개월이 경과한 현재 상악 전치부의 견인이 완료되었고 구치부의 배열은 진행 중이다(Fig. 7).



Fig. 1. Initial extraoral photograph.



Fig. 2. Initial intraoral photograph.



Fig. 3. Initial panoramic view.



Fig. 4. Chest PA radiograph shows absent clavicle, hypoplastic scapula and bell-shaped thorax.



Fig. 5. The surgical removal of deciduous and supernumerary teeth, followed by orthodontic traction of maxillary anterior teeth.



Fig. 6. The surgical removal of deciduous and supernumerary teeth, followed by orthodontic traction of maxillary posterior teeth.



Fig. 7. Panoramic view and intraoral photograph of 57months after treatment.

2. 증례 2

만 10세 9개월 된 여아가 전치부 반대교합을 주소로 본원에 내원하였다. 안면의 형태는 심한 하악전돌 양상을 나타내고 있었고(Fig. 8), 구강내에는 다수의 만기 잔존된 유치가 관찰되었다(Fig. 9). 파노라마 사진 상에서 과잉치가 존재하지는 않았으나 환아 연령을 고려할 때 전반적인 영구치의 발육 부진과 맹출 지연이 관찰되었고 하악골의 상지는 정상보다 길었으며 평행한 양측 경계를 갖고 있었고 근돌기는 상후방을 향하고 있었으며

하악각 및 antegonial notch의 발육 저하가 관찰되었다. 또한 미맹출된 하악 우측 제 2소구치 부위에 함치성 낭종이 관찰되었다(Fig. 10). 측방두부규격방사선 사진 상에서 미폐쇄된 봉합과 중형골(Wormian bone)이 관찰되었으며 전두골과 후두골의 과도한 성장 양상도 관찰되었고(Fig. 11), 흉부 방사선 사진 상에서는 양측성으로 쇄골의 부재가 관찰되었다(Fig. 12). 이러한 임상 방사선학적 관찰을 토대로 쇄골두개 이형성증으로 진단 내렸다. 의과병력으로 만 5세경 사시 교정 수술 및 편도선과 중이염 수술을 받은 병력이 있었으며, 보호자에 의하면 다른

가족에게 상기와 같은 증상은 없다고 하였다.

치료 계획은 함치성 낭종의 치료 및 환아가 성장발육 단계임을 고려하여 외과적 노출을 통한 영구치의 맹출을 유도하기로 하였다. 치료로 우선 함치성 낭종을 치료하기 위해 하악 우측 제2유구치를 발거한 후 조대술을 시행하였다. 나머지 부위는

유치의 발거 및 영구치의 외과적 노출을 통해 맹출을 유도하였다(Fig. 13). 치료 시작 후 3년 7개월이 경과된 사진으로 영구치의 맹출이 관찰된다(Fig. 14). 추후 영구치의 심미적인 재배열을 위해 교정 치료를 계획하고 있다.



Fig. 8. Extraoral photograph.



Fig. 9. Intraoral photograph.

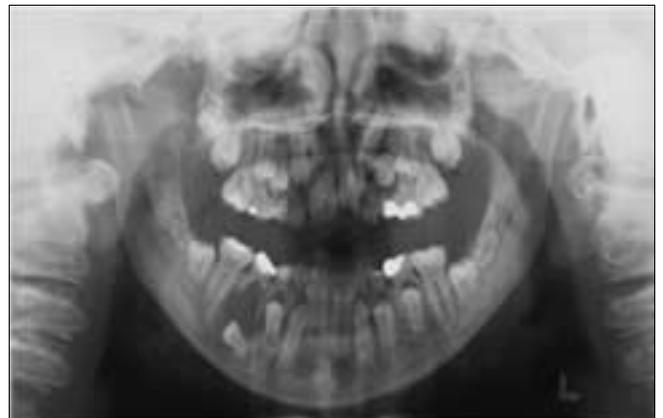


Fig. 10. Panoramic view shows dentigerous cyst on mandibular right lower second premolar.



Fig. 11. Cephalometric radiograph.



Fig. 12. Chest PA radiograph.



Fig. 13. Panoramic view and intraoral photograph after surgical exposure of maxillary anterior teeth.



Fig. 14. Panoramic view and intraoral photograph of 43months after treatment.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

쇄골두개 이형성증은 상염색체 우성으로 유전되는 질환으로 최근 원인이 염색체 6p21에 위치하는 핵심결합인자인 CBFA1 유전자의 돌연변이에 의한다고 밝혀졌다^{6,7)}. 이 유전자는 RUNX2, FEBP2 α A, AML3라고도 불리며 조골세포 분화를 활성화하는 전사인자로 작용하여 막내골화 및 연골내 골화 모두에 영향을 미친다^{8,9)}. 유병율은 약 1,000,000명당 한 명의 비율로 발생하며 남녀 성비의 차이, 인종에 따른 차이는 없다¹⁰⁾.

골격적으로 작은 키가 특징적이며 쇄골의 완전 내지 부분적 부전으로 인해 어깨의 과운동성이 흔하게 나타나는데, 이와 관련하여 흉부 방사선 사진에서 발육 부전된 쇄골이 관찰된다. 이외에 종모양의 작은 흉곽, 척추측만증, 견갑골 기형, 좁은 골반, 장골, 수족골의 변화가 보고되고 있다⁷⁾.

환자의 안면 형태는 중안면골의 발육저하로 인한 가성 하악 전돌과 넓고 평편한 콧등, 두개골이 얼굴에 비해 큰 단두개 (brachycephalic)가 특징적이다^{11,12)}. 문헌에 따라 약간의 안구 돌출과 양안격리증, 반몽골로이드 안검열이 보고되기도 한다¹³⁾. 이러한 중안면골과 상악동의 발육저하와 관련하여 부비동 감염, 상기도의 합병증, 재발성 중이염의 비율이 정상인보다 높다고 한다¹⁴⁾.

방사선학적으로는 측방두부규격방사선 사진에서 미폐쇄된 봉합과 천문이 관찰되며, 특히 관상봉합과 삼각봉합부분에서 단일 융합선이 아닌 봉간골이 흔히 나타나는데 이것은 미폐쇄된 봉합부위가 골 융합을 위한 보상성 골화의 이차중심으로 작용하기 때문이다¹⁵⁾. 파노라마 사진 상에서는 다발성의 미맹출 과잉치와 영구치의 맹출 지연이 흔히 관찰되며 하악골 상지의 전후 변연이 평행하고 하치조관과 내사선 사이의 방사선 불투과상이 증가되어 있다¹⁶⁾. 이러한 영구치 맹출 지연의 원인으로는 영구치 치근단 부위나 치근 이개부에서 세포성 백악질의 형성 부전과 골 흡수의 장애, 미맹출 치아를 덮고 있는 치밀한 치조골이 주로 거론되고 있다^{17,18)}. 이에 반해 유치 및 제1대구치가 자발적으로 맹출하는 것은 그 치아들의 위치가 악골의 표층에 존재하여 치아를 덮는 골의 양이 상대적으로 적기 때문으로 알려져 있다⁵⁾.

쇄골두개 이형성증 환자에서 영구치의 맹출 장애는 저작 및 심리적인 문제를 초래하는 경우가 많은데 이러한 문제점에 대해 다양한 치료법이 시도되었다. 그러나 아직 정립된 치료법은 없으며, 이 질환이 진단되고 치료하려는 시점에서 구강내 상태와 환자의 성장, 발육 상태에 따라 달라질 수가 있다.

일반적으로 성인에 있어서는 매복된 치아의 발거유무와 관계없이 고정성 보철물, 국소의치 또는 피개의치를 이용한 보철치

료를 시행할 수 있다¹⁹⁾. 그러나 이러한 치료법은 매복치 및 과잉치에 의한 감염의 가능성 증가, 낭종 형성, 하악골 골절 등 합병증 유발 가능성과 매복 치아를 모두 제거한 경우 치조골의 퇴축을 초래하여 심미성과 보철물의 안정성 등의 문제점이 보고되고 있다. 또 다른 치료법으로는 과잉치의 발거 및 영구치의 의도적 이식, 또는 임플란트 매식법이 보고되고 있다²⁰⁻²²⁾.

성장기 아동에서는 성인과는 다른 치료법이 고려되어야 하는데, 이러한 아동에서 맹출에 장애를 주는 과잉치의 제거 및 외과적 노출과 교정적 견인을 통해 치아를 맹출시키고, 성장이 완료된 후 악교정 수술을 시행하여 정상적인 치열 및 교합관계를 확보하는 치료가 보고되었다⁵⁾. 이 방법은 환자 자신의 치아유지에 의한 정상적인 치열과 정상 높이의 치조골 확보가 가능할 수 있으며, 일부 결손 치아가 있더라도 교정치료에 의해 치아를 적절한 부위로 위치시킬 수 있어 보철치료 시의 용의함 등의 장점이 있다. 이와 관련하여 Jensen과 Kreiborg²³⁾은 과잉치의 석회화가 일어나는 5~7세경에 방사선 사진으로 전치부의 과잉치 존재 여부를 진단하여, 유전치와 전치부의 치조골 제거를 추천하였다. 또한 견치와 소구치부에 과잉치가 존재할 때에는 영구치의 치근 발육이 약 1/3정도 이루어졌을 때 과잉치와 상방의 골 제거를 추천하였고, 과잉치가 존재하지 않을 때에는 영구치의 치근 발육이 약 1/2정도 진행되었을 때 유치를 발거함으로써 영구치의 맹출을 도모할 수 있다고 하였다.

Becker 등²³⁾은 치령 7-8세경에 유전치의 발거를 통해 영구전치를 노출시키고 모든 과잉치를 제거하고, 치령 10-11세경에는 남아있는 유치를 제거하고 미맹출된 소구치 및 견치를 노출시켜 교정적 견인을 시행해야 한다고 주장하였다.

본 증례 1에서는 환아가 영구치 미맹출을 주소로 내원하여 쇄골두개 이형성증으로 진단받았다. 파노라마 사진 상에서 다수의 과잉치 및 미맹출된 영구치가 관찰되었다. 치료 계획은 미맹출된 영구치아의 형태가 정상적이고 환아가 아직 성장 중임을 고려하여 영구치 상방의 장애물을 제거하고 교정적 견인을 통한 맹출 유도 및 배열을 시행하기로 하였다. 치료로 영구치 맹출 순서에 맞추어 유치와 과잉치를 제거한 후 교정적 견인을 시행하여 양호한 결과를 얻을 수 있었다. 현재 구치부 교합을 위해 부가적인 치아배열이 진행 중이다. 증례 2에서는 전치부 반대교합을 주소로 내원하여 쇄골두개 이형성증으로 진단받았다. 본 증례에서는 과잉치가 관찰되지 않았다는 것과 매복 영구치에서 함치성 낭종이 관찰된다는 것이 주목할 만하다. 치료 계획은 함치성 낭종의 치료 및 환아가 성장발육 단계임을 고려하여 외과적 노출을 통한 영구치의 맹출을 유도하기로 하였다. 치료는 함치성 낭종의 조대술과 함께 영구치의 맹출을 유도하기 위해 유치와 영구치 상방의 치조골을 제거하는 외과적 개창술을 시행하여 영구치의 성공적인 맹출을 얻을 수 있었다. 추후 심미적인 재배열을 위해 교정치료를 계획하고 있다. 증례에서 보듯이 성장기 아동에서는 개개 치아의 발육 정도에 따라 맹출에 방해가 되는 유치와 과잉치를 발거하고 동시에 골편을 제거하여 영구치의 맹출을 도모할 수 있으며 필요에 따라 교정적 치

료를 병행할 수 있다. 두 증례 모두 구강내 증상 뿐 아니라 다른 신체적 증상도 존재했지만 환아나 보호자는 질환으로 인식하지 못하고 있다가 치과적인 문제로 병원을 내원하여 쇄골두개 이형성증을 진단 받을 수 있었다. 그러므로 치과의사들은 쇄골두개 이형성증의 특징을 잘 알고 진단할 수 있어야 한다. 또한 대부분의 쇄골두개 이형성증 환자들은 과잉치가 있는 경우와 없는 경우 모두 영구치들이 자발적으로 맹출하는 경우가 드물기 때문에 장기간에 걸친 교정치료를 필요로 함으로⁵⁾, 이를 환자가 잘 이해하고 협조해주는 것은 성공적인 치료에 있어 매우 중요하다.

IV. 요약

쇄골두개 이형성증 환자는 유치의 만기 잔존, 다수의 과잉치, 미맹출된 영구치 등의 구강내 특징을 나타내지만, 일반적으로 정신적 및 신체적으로 특별한 이상을 나타내지 않아 미맹출 치아로 인한 저작 및 심미적인 문제가 초래될 때까지 적절한 치료가 이루어지지 않는 것이 대부분이다. 그러나 이 질환을 조기 발견한 경우 치아 발육이 이루어지는 성장기 동안 치아자체의 맹출력을 이용한 최소의 치료로서도 치아의 맹출을 유도할 수 있기 때문에, 이 질환을 조기 진단하고 치료하는 것은 대단히 중요하다.

본 증례에서는 맹출이 지연된 환자의 구강 검진 및 방사선 사진 촬영결과로 쇄골두개 이형성증을 비교적 조기에 진단하였으며, 이에 유치 및 과잉치 제거, 외과적 노출, 교정적 견인을 통해 치아의 맹출을 유도할 수 있었다. 결론적으로 쇄골두개 이형성증 환자에서 정상적인 치열을 유도할 수 있는 기회를 가지기 위해서는 성장발육 시기에서의 조기 진단이 필요하며, 또한 쇄골두개 이형성증으로 진단된 5세 이상의 환자에서는 적절한 치료시기를 결정하기 위해서 정기적인 방사선 검사가 이루어져야 하리라 생각된다.

참고문헌

1. Morand : Observations anatomique. Hist Acid Royal Sci, 4:47, 1766.
2. Marie P, Sainton P : Sur la dysostose cleido-cranienne hereditaire. Rev Neurol, 6:835-8, 1898.
3. Rimoin DS : International nomenclature of constitutational disease of bone. J Pediatr, 93:614-618, 1978.
4. Nedgen N, Wood RS, Shapiro RD : Management of a mandibular fracture in a patient with cleidocranial dysplasia: report of a case and review of the literature. J Oral Maxillofac Surg, 49:405-409, 1991.
5. Jensen BL, Kreiborg S : Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. Br Dent J, 172:243-7,

- 1992.
6. Golan I, Baumert U, Wagener H, et al. : Atypical expression of cleidocranial dysplasia: clinical and molecular-genetic analysis. *Orthod Craniofac Res*, 5:243-9, 2002.
 7. Mundlos S, Otto F, Mundlos C, et al. : Mutations involving the transcription factor CBFA1 cause cleidocranial dysplasia. *Cell*, 89:773-9, 1997.
 8. Bae SC, Yamaguchi-Iwai Y, Ogawa E, et al. : Isolation of PEBP2 alpha B cDNA representing the mouse homolog of human acute myeloid leukemia gene, AML1. *Oncogene*, 8:809-14, 1993.
 9. Ogawa E, Maruyama M, Kagoshima H, et al. : PEBP2/PEA2 represents a family of transcription factors homologous to the products of the Drosophila runt gene and the human AML1 gene. *Proc Natl Acad Sci USA*, 90:6859-63, 1993.
 10. Robert EM, Diane S : Oral and maxillofacial pathology, Hong-Kong, Quintessence Book, 2003.
 11. 이연호, 김종수, 유승훈 : 쇄골두개 이형성증 환자에 대한 증례보고, *대한소아치과학회지*, 32:703-708, 2005.
 12. 유종욱, 김정욱, 김종철 : Cleidocranial dysplasia를 가진 환자의 증례보고, *대한소아치과학회지*, 25:144-151, 1998.
 13. Philip EK, Wade BH, Augusta G : Cleidocranial dysplasia: review of the literature and report of case. *J Oral Surg*, 36:39-42, 1978.
 14. Cooper Sc, Flaitz CM, Johnston DA, et al. : A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet*, 104:1-6, 2001.
 15. Yamamoto H, Sakae T, Davies JE : Cleidocranial dysplasia: A light microscope, electron microscope, and crystallographic study. *Oral Sur Oral Med Oral Pathol*, 68:195-200, 1989.
 16. Jensen BL, Kreiborg S : Craniofacial abnormalities in 52 school age and adult patients with cleidocranial dysplasia. *J Craniofac Genet Dev Biol*, 13:98-108, 1993.
 17. Neville II, Smith H : A histologic study of cementum in a case of cleidocranial dysplasia. *Oral Surg Oral Pathol*, 25:470-7, 1968.
 18. Hitchin AD, Fairley JM : Dental management in Cleidocranial dysostosis. *Br J Oral Surg*, 12:46-55, 1974.
 19. Weintraub GS, Yalisove IL : Prosthodontic therapy for cleidocranial dysostosis: report of case. *J Am Dent Assoc*, 96:301-5, 1978.
 20. 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*, 19:282-7, 2004.
 21. Farrar EL, Van Sickels JE : Early surgical management of cleidocranial dysplasia: a preliminary report. *J Oral Maxillofac Surg*, 41:527-9, 1983.
 22. Davies TM, Lewis DH, Gillbe GV : The surgical and orthodontic management of unerupted teeth in cleidocranial dysostosis. *Br J Orthod*, 14:43-7, 1987.
 23. Becker A, Shteyer A, Bimstein E, et al. : Cleidocranial dysplasia: Part 2-Treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. *Am J Orthod Dentofac Orthop*, 111:173-83, 1997.

Abstract

ORAL MANIFESTATION AND TREATMENT STRATEGIES IN CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA

Park Hee Suk, Young-Jin Kim, Hyun-Jung Kim, Soon-Hyeun Nam

Pediatric dentistry, School of Dentistry, Kyungpook National University

Cleidocranial dysplasia(CCD) is a congenital disorder of skeletal and dental abnormality, which is a mesodermal dysfunction influencing many tissues and organs. Skeletal abnormalities in CCD are delayed closure of cranial suture and fontanelle, presence of wormian bone and clavicle aplasia. CCD also has an effect on long bones, phalanges, spine, pelvis, muscles, and central nervous system.

Dental manifestations include retention of deciduous teeth, multiple supernumerary teeth, delayed eruption or impaction of permanent teeth and formation of cysts around unerupted teeth. However, due to lack of any substantive medical or physical disability, diagnosis is often late, thereby causing masticatory and psychological problems caused by delayed eruption of permanent teeth after exfoliation of deciduous teeth. For this reason, CCD requires early diagnosis, and the patient's appearance must be improved. Also, provision for a functional masticatory mechanism by treatment of surgical removal of supernumerary teeth followed by orthodontic eruption of the natural permanent teeth at an adequate time is necessary.

Key words : Cleidocranial dysplasia, Unerupted teeth, Eruption guidance