

## A Case Report of Cleidocranial Dysostosis

—鎖骨 頭蓋 異骨症의 症例報告—

서울대학교 齒科大學 口腔病理學敎室

林昌濶 · 金成郁

서울대학교 齒科大學 齒科放射線學敎室

安炯珪 · 劉東洙 · 朴兌源

### A CASE OF CLEIDOCRANIAL DYSOSTOSIS

*Department of Oral Pathology.*

C. Y. Lim, D. D. S. ; S. W. Kim, D. D. S.

*Department of Dental Roentgenology.*

H. K. Ahn, D. D. S. ; D. S. You, D. D. S. ; T. W. Park, D. D. S.

*College of Dentistry Seoul National University.*

.....> Abstract <.....

The authors had observed a case of cleidocranial dysostosis of 42 years old unmarried woman.

The observation was founded upon roentgenogram of skull P-A view, orthopantomograph, cephalometric view, chest P-A view and wrist X-ray view.

The patient gave a dwarfic impression with 145 cm body height and concaved mandibular prognathic facial feature.

The palate was narrowed and extremely high arched.

The eruption state of teeth were extremely poor, only four teeth were erupted, composed of upper third molar and lower three deformed teeth.

The skull P-A view of roentgenogram reveals overlying metopic suture, extends from the nasion to the sagittal suture, and the suture are delayed up to date and many wormian bones are formed.

On the cephalometric view the maxilla is underdeveloped and produce the false mandibular prognathism.

Twenty four impacted teeth can be detected by orthopantmograph, twelve in upper

jaw and twelve in lower jaw. There are many supernumerary teeth, one in upper jaw and seven in lower jaw.

On the chest P-A view, the clavicles are totally aplastic, but a vestige of clavicle is visible in the right side. On the wrist roentgenogram, the epiphyseal ossification of distal phalanx, mesial phalanx and proximal phalanx is delayed.

## I. 緒 論

1765年 Dr. Martino이 先天的으로 鎖骨(clavicle)이 없는 患者를 報告하였고 1871年 Dr. scheuthauer가 頭蓋縫合(cranial suture)의 骨化作用이 없으면서 鎖骨이 없는 患者를 報告하였고 1898年 Marie와 sainton에 依하여 命名되었다. 이 症候群은 전세계에서 約 600例 정도가 보고되어 있으나 우리나라에서는 鎖骨頭蓋 異骨症에 대한 보고가 아직 없으며 著者들은 最近 서울大學 校 齒科大學 口腔病理學 教室 및 口腔放射線學 教室에서 鎖骨頭蓋異骨症을 가진 42歲 女子 患者를 經驗하였기에 이에 보고하는 바이다.

## II. 症 例

患者: 女子 42歲 ○○○

이 患者의 全身의인 人相은 矮小하였고(身長이 145cm) 側面에서 本 얼굴은 오목(concave)하여 下顎前突을 나타내었다.

齒牙萌出狀況: 口腔內 齒牙는 上顎 左側 智齒 1, 下顎 7개가 萌出되었고 그중에서 하나는 下顎 左側 第一乳臼齒였다. 그리고 口蓋는 상당히 높고 좁았다. (Fig. 1, 2)



Fig. 1



Fig. 2

放射線學的 觀察:

(1) skull P-A view;

① 前頭縫合(metopic suture)에 骨化作用이 일어나지 않아 4.2×6.5cm크기로 開放되어 있었고

② 三角縫合(lambdoidal suture)에 縫間骨(wormian bone)이 마치 모자이크(mosaic) 形式을 하고 있었다.

(2) Orthopantomograph;

① 上顎 齒牙-13個中 12個가 埋伏齒이고 下顎은 22個 齒牙中 12個가 埋伏齒였으며 3個가 部分萌出(partial eruption)되어 있었다.

② 上顎에 1個, 下顎에 7個의 過剩齒가 存在하였다.

(Fig. 3, 4)

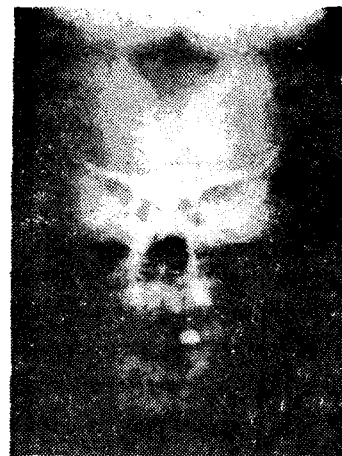


Fig. 3



Fig. 4

(3) cephalometrics:

下顎骨的發育은 正常에 가까우나 上顎骨的發育이 低調하여 下顎前突狀態를 보여 주었다.

(4) chest P-A view:

肩胛骨(scapula)의 肩峰(acromion)과 胸骨(sternum)의 上部를 연결하는 鎖骨의發育이 右側에서는 癆跡이 있었으나 左側에서는 전혀 없었다.

(5) wrist X-ray view:

正常人에게서 보이는 末節骨(distal phalanx) 中節骨(middle phalanx), 基節骨(proximal phalanx)의 骨端發育이 극히 不良하였다. (Fig. 5, 6)

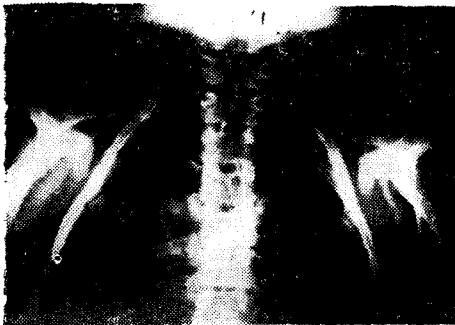


Fig. 5, 6

精神狀態: 患자는 矮小한 신장과 顔面의 畸形으로 壓節感을 갖고 있었다. 外部에 露出되기를 꺼려하며 항상 열등의식을 갖고 있는 인상을 주었다.

### Ⅲ. 考 按

鎖骨頭蓋 異骨症, cleidocranial dysostosis, (以下 CCD라 略稱함)은 一種의 症候群으로 全身 骨骼構造를 모두 侵犯하는 骨骼異常(畸形)이다. 특히 本症候群은 鎖骨, 頭蓋骨 顎骨 및 齒牙에 顯著的 異常은 나타내는 것으로 Martin (1765)과 Scheuthauer (1871)에 의하여 發見, 報告되어 일명 Scheuthauer-Marie-Sainton 症候群: Mutational dysostosis라고도 하며 Marie와 Sainton에 의하여 最初로 cleidocranial dysostosis라 命名되었다. 이 症候群의 精確한 原因과 病原論에 대해서는 아직 잘 모르고 있으며 단지 이런 患자의 父母, 兄弟, 親族에게서 같은 症狀을 보이는 경우가 많아 遺傳 측 멘델의 autosomal dominant inheritance를 하는 것으로 알려져 있으나 어떤 경우는 遺傳의 증거없이 散在性(sporadic)으로 發生하는 경우도 있다.

이 CCD의 主된 症狀은

- 1) 鎖骨의 完全形成不全 또는 不完全形成
- 2) 前頭縫合의 骨化作用이 일어나지 않아 開放상태에 있으며
- 3) 顎骨과 齒牙의 異常으로
  - ① 乳齒의 滿期殘存: 乳齒根의 흡수지연으로
  - ② 永久齒의 萌出遲延
  - ③ 過剩齒의 存在
  - ④ 下顎前突: 下顎骨 發育에 비해 上顎骨의 發育不全으로 인해
  - ⑤ 組織學的으로 細胞性 白堊質 形成不全

등을 들 수 있으며 그 외에도 頭蓋骨의 縫合線 部位에 縫間骨이 많든지 脊椎에 先天的인 破裂(congenital cleft) 또는 側彎症(scoliosis), 後彎症(kyphosis), 前彎症(lordosis)등도 나타나며 손에 指骨(phalanx)의 骨端發育이 不完全한 것 등등을 들 수 있겠다.

本 症候群은 先天性, 症患이지만 機能的 障礙가 比較的 적기 때문에 우연한 機會에 發見되는 경우가 많아 學者들 간에 發見 年齡이 各各 다르게 報告된다. 著者들의 例도 一般的인 全身機能障礙는 없었고 過去 腎臟炎을 알았던 病歷外에는 이렇다 할 障礙로 病院에 來院한 經驗이 없으며 우연히 齒牙의 萌出異常으로 齒科에 來院하여 發見되었다. 著者의 例에서도 X-線像을 中心으로 한 骨發育像에서 鎖骨의 發育不全, 前頭縫合, (metopic suture), 矢狀泉門(frontal fontanel)의 離開가 명확하여 觸診에서도 矢狀泉門部를 觸知할 수 있었다.

또 縫合이 顯著히 彎曲되어 있고 mosaic狀을 보임과 동시에 wormion bone(縫間骨)의 出現이 明瞭하였다.

CCD는 premaxilla의 發育이 저조한 反面 下顎骨의 發育은 正常이어서 相對性下顎前突(relative mandibular prognathism)을 보인다. (chemin. 1960), 本 症候群에서의 또 하나의 特徵의인 所見은 齒牙의 異常으로 永久齒와 乳齒의 萌出遲延이며 pseudo-anodontia를 수반한다(Hesse 1925). Rushton은 乳齒 脫落이 안되므로서 영구치의 萌出이 안된다고 하였다. 그러나 乳齒를 拔齒시켜도 永久齒의 萌出을 促進시키지는 못한다(winter 1943). 또한 本 症候群에서 過剩齒가 많이 출현하는 것이 特徵으로 과잉치들은 대부분 小白齒의 形態를 보이나(Gorlin 1970) 著者の 例에서는 24個(上顎12個 下顎12個)의 永久齒가 埋伏되어 있었고 과잉치는 上顎에서 1個 下顎에서 7個 있었다. 그러나 이들 齒牙들은 X-線像에서 觀察되었기 때문에 齒冠의 形態를 區分할 수가 없었다.

#### IV. 結 論

42歲의 女子로써 cleidocranial dysostosis(鎖骨頭蓋異骨症)를 갖고 있는 患者를 肉眼的 및 X-線學的인 所見을 中心으로 이 患者의 顎顔面과 齒牙의 異常을 主로 하여 觀察하였다.

#### Reference

1) Kalliala, E., and Taskinen, P. J.: cleidocranial dysostosis: report of six typical cases one

atypical case. oral surg., 15 : 868, 1962.  
 2) Jarvis, J.L., and Keats, T.E.: cleidocranial dysostosis: A review of 40 new cases. Radiology, 121 : 5, 1974.  
 3) Eltorn, H.: case of cleidocranial dysostosis, Acta. radiol. 26 : 69, 1945.  
 4) Schafer, W.G., Hine, M.K., and Levy, B.M.: A Text book of oral pathology, 3rd Edition., 625, 1974.  
 5) Stafne, E.C. and Gibilisco, J.A.: Oral roentgenographic diagnosis, p.283~285, Saunder's Co. 1975.  
 6) Golin, R.J., and Goldman, H.M.: Thoma's oral pathology, 6th Edition., 534-536, The C.V. Mosby Co. St. Louis. 1970.  
 7) 有瀧世界齋, 等: Dysostosis cleidocranialis の母子例, 小兒科臨床, 29 : 401, 1976.  
 8) 岸本正: Dysostosis Cleidocranialis の1例とその齒科學的所見, 齒界展望  
 9) Chemin, et al.: Une Nouvelle observation de Dysostose cleidocranienne, Rev. stomat. (paris) 61 : 900-905, 1960.  
 10) Hesse, G.: Dysostosis cleidocranialis unter besonderer Berücksichtigung des Gebisses, Vjschr. Zahnheilk. 4 : 159-168, 1937.  
 11) Winter, G.R.: Dental conditions in cleidocranial dysostosis, Amer. J. Orthodont. Oral Surg. 29 : 61-89, 1943.

## == 축 발 전 ==

### 대한악안면방사선학회지

齒科醫師 吉 永 隆 一  
 (康 子 宣)

吉 永 齒 科 醫 院  
 診療所: 大阪市 生野區 田島五丁目 11-1  
 電話 大阪 (06) 756-6560番  
 自 宅: 大阪市 平野區 瓜破西一丁目 7-25  
 電話 大阪 (06) 703-8148番