

외배엽 이형성증의 증례보고

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

김순주 · 손흥규

ECTODERMAL DYSPLASIA: A CASE REPORT

Kim Soon Joo, D.D.S., Son Heung Kyu, D.D.S.

Department of Pedodontics, College of Dentistry, Yon Sei University

- ABSTRACT -

Ectodermal dysplasia is a rare hereditary abnormality of which the outstanding characteristics are hypodontia, hypohidrosis and hypotrichosis.

Patient afflicted with this malformation shows a typical face resembling that of congenital-syphilis.

Dental abnormality (delayed eruption, oligodontia) becomes apparent in this child and causes the parents to bring him to the dentist.

Prosthetic appliances are usually indicated and he must be adjusted or be remade as the child matures.

목 차

- I. 서 론
- II. 증례보고
- III. 총괄 및 고찰
- IV. 결 론
- 참고문헌

과립 분비선이나 피지선의 부족 또는 결손으로 인해 발한과 피지의 분비가 제한되므로 피부가 건조해지며 손톱 및 발톱도 형태 이상을 보이거나 결손되기도 한다.⁸⁾

그외에 안구이상, 청력 장애, 지각능력의 저하도 보고된 바 있으며 선천성 매독과 비슷한 안모를 보이고 있다.¹²⁾

특히 구강내 증상으로는 무치증, 또는 부분 무치증을 보이며 전치부는 원추형을 나타낸다.

이 질환의 근본적인 원인은 불분명하지만 1953년 Franceschetti²⁾와 1964년 Mckusick⁷⁾에 의하면 X-linked recessive trait로 유전된다고 보고한 반면 1966년 Passarge⁸⁾와 Goline⁴⁾은 Autosomal mode로 유전되는 경우도 있다고 보고하였다.

저자는 본 연세대학교 치과대학 부속병원에 내

I. 서 론

외배엽 이형성증은 외배엽에서 발생하는 기관의 결함으로 인해 발생하는 질환으로 특징적으로 hypodontia, hypohidrosis, hypotrichosis의 세가지 증상을 동반하는 유전성 질환이다.^{9,10)}

원한 아동중 일명을 발견하였기에 이에 보고하는 바이다.

II. 증례보고

- 환자: 이 × ×, 남 79년 1월생
- 주소: 치열공을 평가하기 위해 내원함.
- 기왕력: 자반증, 신장염의 병력이 있음.
- 전신소견: 전체적으로 무기력한 상태

(사진 1)

머리: 머리카락이 가늘며 빈약하고 드물다.

눈썹은 솜털모양임.

전두골이 돌출되었으며 인상용기가 발달됨. (사진 2)

눈: 속눈썹이 없으며 Mongolian slant 를 보임.

코: 안장코상태.

입: 상·하순이 두꺼우며 돌출된 상태임.

피부: 건조하며 얇고 잔주름이 많음.

○ 가족력: 특이사항 없음.

○ 구강내 소견: 대부분의 치아의 결손을 보이며 상악은 전치부의 원추형 치아가 4개 있으며 우측에 1개의 구치가 있음.

구강점막은 건조된 상태이며 혀의 유두부의 부종을 보이고 있음. (사진 3, 4)

○ 방사선사진 소견: 상악 전치부에 2개의 미맹출 영구치가 보이며 4개의 맹출치아가 보임. 또한 구치부의 2개의 치아가 존재함.

하악은 전악 중 좌측에 1개의 구치가 미맹출 상태로 있음. (사진 5)



<사진 1> 정면사진



<사진 2> 측면사진



<사진 3> 상악 구내사진



<사진 4> 하악 구내사진



〈사진 5〉 방사선 사진

Ⅲ. 총괄 및 고찰

외배엽에서 발생하는 기관에 이상을 보이는 외배엽 이형성증의 발생원인에 대한 확실한 기전은 밝혀지지 않고 있으며 주로 유전에 의한다고 알려져 있다. 유전 양상에 대해서는 많은 논란이 있으며 그 중에서 Weishselman¹¹⁾과 Loewy¹²⁾은 1911년 혈우병처럼 성염색체에 연관되어 유전한다고 했고 Goeckermann¹³⁾은 1920년 여성에게는 항상 열성으로 나타난다고 보고하였다.

또 Cockayne¹⁴⁾은 sex-linked recessive gene에 따른다고 했으며 여성에게 나타나는 경우엔 autosomal dominant trait에 따른 것이라고 했다.

그외 Passage¹⁵⁾나 Goline¹⁶⁾ 등은 Autosomal mode로 유전된 경우를 보고한 바 있다.

본 환자의 경우에는 형제가 없으며 친척 중에서 동일한 질환을 가진 병력이 없는 것으로 보아 어머니가 보인자로서 발현한 유전이라 생각된다. 또한 증상을 보면 외배엽 이형성증의 특징인 hypodontia, hypohidrosis, hypotrichosis를 모두 나타내고 있다. 본 환자의 경우 땀분비와 피지분비가 되지 않아 피부가 건조하며 체온조절에 어려움이 많았다.

또한 안면의 모양도 전두골이 돌출했으며 안장코이고 눈은 mongoloid slant를 보였다.

치아는 하악에서는 무치악 상태이며 상악에 맹출한 치아도 전치부에서 원추형을 나타내고 있는

본 질환의 특징적인 소견을 모두 가지고 있었다.

이러한 환자는 구강점막의 협축선의 부족이나 결핍으로 인해 분비가 모자라게 되어 심한 건조증과 구강, 비강, 인후부 점막에서 분비되는 점막의 방어능력이 결핍된다. 따라서 감염에 노출되기 쉬우므로 퇴행성 비염이나 만성 기관지염이 빈발하게 된다.

이 질환의 증세와 감별해야 할 다른 질환은 다음표와 같다. (Table 1)

편의상 분류한 외배엽 이형성증을 보면¹²⁾

(1) hypohydrotic E. D. (anhidrotic) - 가장 일반적인 type이며 보통의 E. D.라 하는 특징적인 소견이 나타난다.

(2) Marshall type E. D. - Autosomal dominant type으로 유전되며 안장코, 안과적 이상, 부분적 청력장애, 발한감소증.

(3) Robinson type of E. D. - Autosomal dominant type으로 유전되며 hypodontia, 손·발톱의 형성부전, 감각신경성 청각 장애를 수반한다.

(4) Feinmesser type - Autosomal recessive type으로 유발.

(5) Clouston type - Autosomal dominant로 유전.

이 외에도 여러 분류가 있다.

이런 환자의 치료로는 보존적인 처치와 보철물을 장치하여 저작력과 심미적인 향상을 고려해야 하며 이때, 건조한 구강점막을 적절히 보호하는 처치도 동반되어야 한다.

(Table 1.) Clinical Spectrum of the Hereditary Ectodermal Dysplasia

Factors	Anhidrotic Ectodermal Dysplasia	Hidrotic ectodermal Dysplasia	Familial and Congenital Simple Anhidrosis	Dyskeratosis Congenita	Pachyonychia Congenita	Rothmund-Thomson Syndrome
Inheritance	Sex-linked recessive	Autosomal dominant	Autosomal recessive	Sex-linked recessive	Autosomal dominant	Autosomal recessive
Age of onset	Birth	Birth	-	5-13 years	Birth	Birth
Teeth and mouth	Absence of teeth; rhagades lip changes	Leukokeratosis oris; screw-driver teeth	Normal	Leukokeratosis oris; poor dentition	Premature dentition; leukokeratosis	Sometimes absence of teeth
Hair	Sparse, thin	Sparse	Normal	Normal	Occasionally abnormal	Diffuse alopecia
Nails	Rare dystrophy	Frequently dystrophic	Normal	Normal to dysplasia	Pachyonychia	Absence of nails
Sweat glands	Absent or dimni	Present	Absent	Present	Present	?Diminished
Other disorders	Distn facies; occasional mn deficiency	Epilepsy, deafness; occasional mental deficiency	-	Pigmentation, associated with Fanconi's syndrome; hemopathies; neoplasias	Epithelial cysts; keratoderma	Poikiloderma of skin; cutaneous malignancy

한 ¹³⁾의 보고에 의하면 통상적인 치과처치와 간격보격장치가 효과적이라고 보고하고 있다.

또한 지적인 정도에 따라 특별한 연구와 상담을 하여 정서적인 도움을 주도록 해야 한다고 생각한다.

본 환자의 경우엔 맹출이 완전하지 못하며 나이가 어려 협조가 불가능하므로 주기적인 내원을 통해 차후 적절한 처치를 하기로 했다.

IV. 결 론

연세대학교 치과대학 소아치과에 내원한 아동 중 희귀한 외배엽 이형성증 환자의 일례를 발견하고 보고하는 바이다.

참고문헌

1. Cockayne, E.A.: Inherited Abnormalities of the skin and its Appendages. New York, Oxford University Press, 1933.
2. Franceschetti, A.: Les dysplasies ectodermiques. *Dermatologica*, 106:129-156, 1953.
3. Goeckermann, W.H.: Congenital ectodermal defect with report of a case, *Arch. Derm. Syph.*, 1:396-412, 1920.
4. Goline, R.J., Old, T., and Anderson, V.E.: Hypohidrotic ectodermal dysplasia as autosomal recessive trait in an Inbred Kindred. *Humangenetik*, 3:181-185, 1966.

5. Hartwell S.W. Jr., Pickrell, K., and Quinn, G.: Congenital anhidrotic ectodermal dysplasia. *Arch. Dermatol.*, 102:134, 1970.
6. McDonald R.E., David R. Avery: *Dentistry for the child and Adolescent*. 4th. ed., St. Louis, C.V. Mosby Co., 1983.
7. McKusick, V.A.: *On the X-chromosome of Man*. Baltimore, Waverly Press, 1964.
8. Passarge, E., Nuzum, C.T., and Schubert, W.K.: Anhidrotic ectodermal dysplasia as autosomal recessive trait in an Inbred kindred. *Humangenetic*. 3:181-185, 1966.
9. Rose L.F., Kaye, D.: *Internal medicine for dentistry*. 1st., ed., St. Louis, C.V. Mosby Co., 1983.
10. Stewart, R.E.: *Pediatric dentistry: Scientific foundations and clinical practice*. 1st., ed., St. Louis, C.V. Mosby Co., 1983.
11. Weichselmann, W., Loewy, A.: Untersuchungen an drei Blutsverwandten personen mit ektodermalen hummungsbildungen speziell des hautdruesensystems. *Deutsch Med. Waschr.*, 37:1369, 1911.
12. Witkop, C.J., Brearly, L.J., and Gentry, W.C.: Hyperplastic enamel, onycholysis, and hypohidrosis inherited as an autosomal dominant trait: A review of ectodermal dysplasia syndromes. *Oral Surg.*, 39:71, 1975.
13. 한세현 : 외배엽 이형성증 환자의 치과치료증례. *대한치과의사협회지*, 22:329-332, 1984.