

Achondroplasia환아의 치의학적 소견에 대한 증례보고

서울대학교 치과대학 소아치과학교실

전현철 · 김종철

Abstract

DENTAL FEATURES OF ACHONDROPLASTIC CHILD : A CASE REPORT

Hyun-Cheol Jeon, D. D. S., Chong-Chul Kim, D. D. S., Ph. D.

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Seoul National University

Achondroplasia is characterized by undergrowth of long bones and cartilages and by low height. The name of this disease had been called classical chondrodystrophy, dyschondroplasia, chondrodystrophy and micromelia before Parrot reported the term of this disease as Achondroplasia. We are reporting in this paper on an 3-year and 4-month-old boy with achondroplasia. The dental findings are as follows :

1. Open bite and relatively mandibular prognathism were observed in the front teeth.
2. The size, number, shape, structure of the teeth were usual and the tongue was a little bigger than the normal.
3. The metacarpal bones were short and broadening. Mesial, distal border of the prox. phalanges were irregular and also trabecular pattern was abnormal in the hand-wrist P-A view.
4. According to lat. cephalometric analysis, the cranial basis was underdeveloped.

I. 서 론

Achondroplasia는 왜소증의 가장 흔한 원인중 하나이다. 1878년 Parrot이 처음 이 용어를 사용하기 전까지 많은 학자들에 의해 'classical chondrodystrophy', 'dyschondroplasia', 'chondrodysplasia', 'micromelia' 등으로 쉽게 불리워져 왔다.

Achondroplasia의 임상적 소견은 쉽게 인지 될수 있는데, 대표적인 소견으로는 짧은 다리, 수중을 동반한 두개골의 비대, 전두부 돌출, 상악 열성장에 의한 오목한 안모, 골반의 휨으로 인한 푹 붙어진 엉덩이와 복부 등을 들수있다.

Achondroplasia의 원인으로는 현재까지 명확하게 알려진 것은 없으나, Rubin¹⁾에 따르면 골의 성장편에서의 연골성장이 내적인자에 의해

억제되었기 때문이라고 하였고, Ponsetti²⁾는 이러한 가설을 fibula에 조직학적 소견의 연구로 뒷받침하였다. Rimoin³⁾에 따르면 achondroplasia환자에서 periosteal growth는 정상적이지만 생성되는 골의 양이 적기 때문이라고 하였다.

Achondroplasia의 발병율은 Zellweger⁴⁾에 따르면 100만명당 15명이라고 보고하였고, Scott⁵⁾는 미국의 경우 100만명당 25명의 발병율을 보인다고 보고하였다. 전체 achondroplasia중 20%만이 autosomal dominant양상으로 유전되고 나머지는 유전자변이에 의하여 산발적으로 발생할 수 있다고 하였다. Bleyer⁶⁾, Morch⁷⁾에 따르면 보호자의 나이가 증가할수록 유전자 변이의 가능성은 증가한다고 보고하였다.

성장과 발달은 achondroplasia환자의 경우 일반적으로 늦다. 특히 큰 두개와 짧은 사지로 인해 운동감각이 늦어지는 경우가 많아 물체를 잡을 때 잘 놓친다든지, 뒤통거리는 오리걸음을 하는 경우가 대부분이다. 그러나 지적발달과 지능은 일반적으로 별 장애가 없는 것으로 보고되고 있다.

저자는 서울대학교병원 소아과에서 achondroplasia로 진단받고 다수의 치아우식증과 발음장애를 주소로 서울대학교병원 소아치과에 내원한 환자의 치료를 시행하고 문헌을 고찰하여 다소의 지견을 얻었기에 이에 보고하고자 한다.

II. 증례보고

- * 환 자 : 박 ○ ○, 1989년 9월 10일생
 - * 추진일 : 1993년 1월 23일
 - * 주 소 : 치아우식증의 전반적 치료, 발음의 부정확
 - * 과거력
- 분만 형태 : 제왕절개, 출생시 체중 : 3.3kg
 잼잼, 웅알이 짹짹에 반응, 17개월에 보행시작, 20개월까지 잘때 수유.
 출생시부터 사지에 multiple band가 있어 90년4월7일 본원 소아과로 의뢰되어 achondroplasia, macrocephaly with dwarfism으로 진단

받고 90년4월20일 본원 소아성형외과에서 multiple Z-plasty를 시행하였음. 이후 소아과에서 growth hormone Tx. 받다가 현재는 중지한 상태. 치과내원 경험은 없음.

* 가족력

엄마의 신장 : 155cm
 아버지의 신장 : 170cm, 형제는 없음.

* 구내 소견

상악 유전치 잔존치근과 주위 치은의 염증, 발적상태, 상·하악 유구치 부위의 광범위한 치관 파괴와 더불어 심한 우식. 혀의 크기는 정상보다 좀 컸다.

* 임상검사 소견

일반 혈액 검사, 뇨검사 : 이상유무 발견할수 없음.

* 방사선학적 소견

- ① Orthopantomography
 상악 유전치부의 외흡수 양상과 하악 유전치를 제외한 모든 치아에서 치관 파괴, 치수침범 우식 관찰 가능. 영구치배는 정상적으로 형성되고 있고 그 수, 크기, 모양에 있어 정상.
- ② Lat. cephalography
 돌출된 전두부, 상악골 후퇴 양상, 구개 평면의 전상방 경사, 둔각의 gonial angle 관찰됨.
- ③ Skull P-A
 안면의 비대칭은 관찰할수 없음.
- ④ Hand-wrist P-A
 metacarpal은 넓고, 짧은 양상을 보이고 prox. phalanges의 epiphysis는 indentation이 관찰됨. 때때로 특이한 cone-shape를 가지는 경우도 있음. 각각의 phalanges의 근, 원심은 불규칙한 margin을 보이며, trabecular pattern도 비정상적임. carpal bone은 일반적으로 정상적인 소견을 보이고 long bone인 ulna는 distortion 되어 있음.

* 치료 경과

심한 치관파괴와 외흡수를 보이는 상악 유

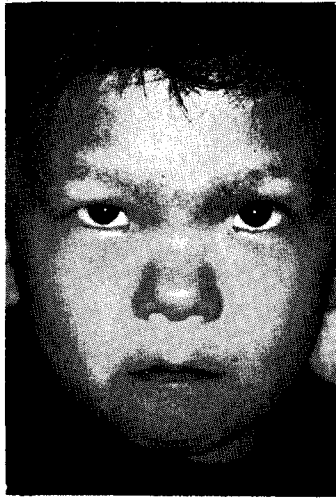


사진1. 치료전 환아의 정면사진.

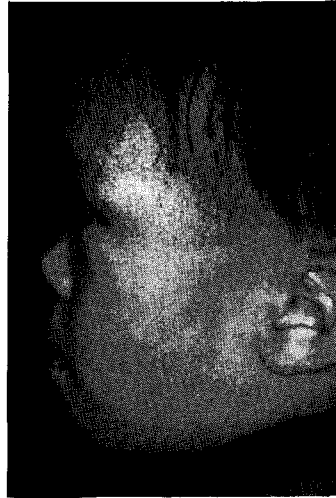


사진2. 환아의 측모사진.



사진3. 환아의 구내소견(상악).

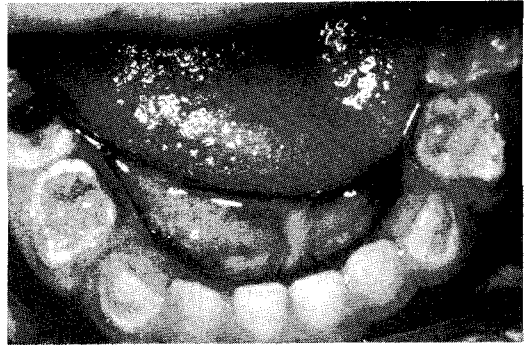


사진4. 환아의 구개소견(하악).



사진5. 치료전 환아의 파노라마 방사선 사진.



사진6. 환아의 수완부 방사선사진.



사진7. 정상아동의 수완부 방사선사진.



사진8. 환아의 수완부 방사선사진으로 척골 (ulna)의 휘어짐도 관찰됨.



사진9. 환아의 측모두부 방사선사진.



사진10. 정상아동의 측모두부상사선 사진.

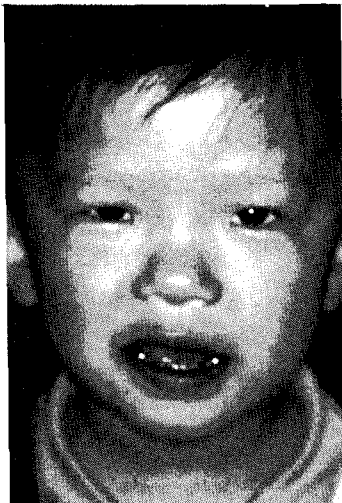


사진11. 치료후 환아의 정면사진.

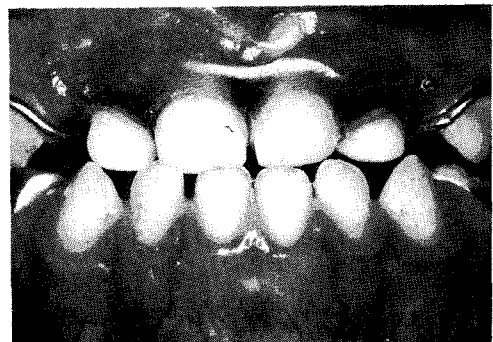


사진12. 상악가철성 장치 장착 모습.

전치는 발거하고, 상악 유전치는 생활 치수 절제술 시행후 Vitapex충전, 광중합 복합레진으로 수복하였다. 유구치부는 생활치수 절단술 시행후 기성 금관으로 수복하였고, 우식이 심하지 않은 하악 유전치는 와동 형성후 광중합 복합레진으로 수복하였다. 우식 치료후 불소 도포와 구강위생교육을 시행하고 가철성 간격 유지장치를 제작하여 장착하였다. 3개월 후 재내원하였을 때 #75의 금관이 탈락되고 #74의 치근단 농양이 관찰되었다. 이에 #74를 발거하고 Cr & loop를 접착하였다.

III. 총괄 및 고찰

연골의 비정상적인 성장부족으로 야기되는 achondroplasia는 외관상, 방사선학적 소견으로 특이한 양상을 보여 쉽게 인지될수 있고, 주로 손, 발, 사지의 장골에 국한되어 나타나는 경우가 많다. Brailsford⁸⁾는 이처럼 말초사지의 비정상적인 소견을 가리켜 "peripheral dysostosis"라 정의하였다. 이러한 손, 발의 방사선 사진은 골간과 골단의 특징적인 양상을 보이고, 따라서 진단에 유용하다.

수완부 방사선 사진에서 prox. phalanges의 특이한 cone-shape의 원인에 대해선 알려진바 없으나, Singleton⁹⁾에 따르면 중앙보다 변연에서 연골성장이 더 활발히 일어날 결과라고 하였다. 기타 수완부 방사선 사진에서 특이한 소견을 보이는 질환을 살펴보면, 심한 cleidocranial dysostosis의 경우 phalynx의 골단부에서 유사한 양상을 보이기도 하나 두개골, 쇄골, 골반에서 더 전형적인 소견을 보인다. Thiemann's ds에서는 조밀한 골소주와 더불어 골단부가 압편되거나 분절되어 cone-shape처럼 보이지 않고, Dietrich's ds에서는 골단부가 괴사된 양상을 보인다.

본 증례에서 소개된 환자의 경우 발육곡선상에서 신장의 증가가 매우 느리게 일어나, 정상아동군 3% 이하였다. 반면 체중의 경우 정상아동군 50% 이하 25% 이상의 범주에 있었다. 지능검사를 위해 소아정신과로 의뢰한바 지능발달지연과 관련된 행동문제는 없었다고

하였다. 영구치나 유치의 선천적 결손은 없었고, 맹출지연도 없었다. 유전치부에서 개방교합과 상대적 하악 전돌증이 나타났는데, 측모 두부 방사선 사진 분석 결과 상악골 후퇴, 두개저의 발육저하와 구개평면의 전상방 경사때문인 것으로 사료되었다.

IV. 결 론

저자는 서울대학교병원 소아과에서 achondroplasia로 진단받고, 치아우식증과 발음의 부정확을 주소로 서울대학교병원 소아치과에 내원한 환아를 치료하고 문헌은 고찰하여 다음과 같은 치의학적 소견을 얻었다.

1. 유전치부에서 개방 교합과 상대적 하악전 돌증이 관찰되었다.
2. 치아의 수와 크기, 모양에 있어 정상이었고 혀의 크기는 좀 컸다.
3. 수완부 방사선 사진에서 metacarpal bone은 넓고 짧았으며 prox. phalanges의 근원심은 불규칙한 변연을 보였고, 골소주의 양상도 비정상적이었다.
4. 측모 두부 방사선 사진에서 두개저의 발육 저하를 보였다.

참고문헌

1. Rubin, P. : Dynamic classification of bone dysplasias. Chicago. Year Book Medical Publishers., 1964.
2. Ponsetti, I. V. : Skeletal growth in achondroplasia, J. Bone Joint Surg., 52-A : 701, 1970.
3. Rimoin, D. L., Hughes, G. N., Kaufmann, R. L., Rosenthal, R. F., McAlister, W. H. and Silberg, R. : Endochondral ossification in achondroplastic dwarfism, N. Engl. J. Med., 283 : 728, 1970.
4. Zellweger, H. and Taylor, B. : Genetic aspects of achondroplasia, J. Lancet., 85 : 8, 1965.
5. Scott, C. I. : Achondroplasia brochure, Ba-

- Itimore, Human Growth Foundation.
6. Bleyer, A. : Role of advancing maternal age in causing achondroplasia, *Am. H. Dis. Child.*, 58 : 994, 1939.
 7. Morch, E. T. : Chondrodystrophic dwarfs in Denmark, Copenhagen. Munksgaard., 1941.
 8. Brailsford, J. F. *The Radiology of Bones and Joints*. Fourth edition. Williams & Wilkins Company, Baltimore, 1948.
 9. Singleton, E. B. and William, D. : Peripheral Dysostosis *Am. J. Roentgenol*, 84 : 499-505, 1960.
 10. 대한소아치과학회 편 : 소아치과학 1990.
 11. Nehme, A. M. E. and Riseborough, E. J. and Tradwell, S. J. : Skeletal growth and development of the achondroplasia dwarf. *Clin Orthop.*, 116 : 8-23, May 1976.
 12. Murdoch, J. L. and Walker, B. A. and Hall, J. G. : Achondroplasia- a genetic and statistical survey. *Ann. Hum. Genet.*, 33 : 227-244, 1970.
 13. Brook, A. H. and Winter, G. B. : Dental anomalies in association with achondroplasia. Report of two cases. *Brit. Dent. J.*, 129 : 519-520, December 1970.