

Anodontia 소견을 보이는 외배엽 이형성증 환자에서 교합기능, 심미기능 회복에 관한 치험증례

전남대학교 치과대학 소아치과학교실

이민하 · 양규호

Abstract

PROSTHODONTIC AND ESTHETIC RESTORATION OF ECTODERMAL DYSPLASIA WITH ANODONTIA : A CASE REPORT

Min-Ha Lee, D. D. S., Kyu-Ho Yang, D. D. S., M. S. D., Ph. D.,
Department of Pedodontics, College of Dentistry, Chonnam National University

Ectodermal dysplasia is characterized by a partial or complete lack of primary and permanent teeth, other ectodermal structures that may be affected include the skin, hair, and sweat glands.

The patient with the so-called anhidrotic type of ectodermal dysplasia exhibits dry skin, lack of sweat glands, sparse eyebrows, body hair, saddle nose, and everted lips. Genetic basis of anhidrotic ectodermal dysplasia is recessive and sex-linked, being manifested chiefly in males, but this is debatable.

A 6-year-old boy, with typical signs of anhidrotic ectodermal dysplasia, was presented. Prosthetic restorations are of great value to these patients, both from the standpoint of function and for psychologic reasons. The need for complete denture is critical during preschool periods and continues into adulthood.

The following case report is an approach to the management of a patient with anhidrotic ectodermal dysplasia.

I. 서 론

무치증(Anodontia)은 모든 치아가 선천적으로 결손된 경우로서 드물게 나타나는데, 흔히 외배엽 이형성증(Ectodermal Dysplasia)과 관련되어 나타난다.

외배엽 이형성증은 표피 및 그 부속기관의

발육 장애를 일으키는 희유한 질환으로 1972년에 Danz¹⁾에 의해 최초로 기술되었으며, 후에 Christ²⁾가 1예를 보고하면서 congenital ectodermal defect라 명명하였고 그후 Weech³⁾는 그 원인과 이 질환에, 발한이 불능한 중요한 증상을 들어 Hereditary Anhidrotic Ectodermal Dysplasia라 하였다. 이 질환은 어느 종족에도 발

생활 수 있으며 Cockayne⁴⁾은 미국과 Canada에만도 300여종의 다른 종류가 있다고 하였고, 우리나라에서도 수 예 보고되어 왔다.

발한장애의 유무에 따라 여러 학자들은 anhidrotic and hidrotic type으로 분류하고 있으며 대체로 전자는 중증에, 후자는 경증에 속한다. 병인으로 유전성 질환이라는 것은 있으나, Upshaw⁵⁾, Cole⁶⁾에 의하면 동일 특징을 갖춘 경우라도 가계에 따라서 반성, 우성 또는 열성의 다양한 형식으로 유전한다고 하였다. 외배엽 이형성증은 주로 열성으로 반성유전의 형식으로 유전하나, 때로 여성에서는 정상 carrier이거나 치아 및 부속기관의 경증상을 보인다. 기타의 원인으로는 돌연변이, 선천성 매독, 태생 3개월 내의 손상, 불소 중독, 내분비 이상으로 발생할 수 있다.

외배엽 이형성증 환자의 특징적인 전신증상으로는 frontal bossing, depressed nasal bridge, dry skin, sparse scalp hair, eyebrow absence, palm과 sole의 hypertrichosis, mild hypertelorism, 간혹 absence uvula, cleft palate⁷⁾를 보이기도 한다.

구강증상으로는 anodontia, hypodontia, xerostomia, 치아의 malformation, hypocalcified enamel, pouring lip을 보인다. 지능은 대부분의 환자에서 정상인데, 정신적인 발육부전이 드문 이유로는 신경조직에 손상이 있기 전에 피부부터 분리되어 나가기 때문이다. 그러나 외배엽 이형성증 환자는 외모의 이상에 따른 정서적인 장애를 가지고 있어서 사회적이 못하고 소극적이며 심리적으로 많이 위축되어 있다.

따라서 본 증례의 치료를 환자의 심미적 기능적 수복으로 정서적 결함을 해소시키는데 중점을 두어 치료를 시행하여 다소의 지견을 얻었기에 이에 보고하는 바이다.

II. 증례보고

1. 환 자 : 김 ○ ○ (남, 6세)
2. 주 소 : 치아 미맹출로 인한 저작장애 및 심미적인 문제

3. 진단명 : 무한성 외배엽 이형성증(Anhidrotic Ectodermal Dysplasia)

4. 가족력 : 부모 모두 정상으로서 건강하며 형제는 환아를 제외하고는 모두 정상이다. 기타 친척간에도 같은 질환은 없다고 한다.

5. 과거병력 : 1992년도에 치아의 미맹출을 주소로 모치과 병원에 내원하였다가 본원에 refer되었다. 환자 검진 후 우리대학 피부과에 medical consult를 의뢰한 결과 무한성 외배엽 이형성증(Anhidrotic Ectodermal Dysplasia)로 진단되었다는 회신을 받았다.

6. 전신소견 : 체중 26.5kg, 키 : 110.1cm로 정상적인 발육상태를 보여주고 있으며 모발은 전두부에서 후부부에 걸쳐 수가 적고 유연한 모발이 있으며 첩모는 0.3mm 정도의 길이이고 미모는 전혀 없다. 피부는 무한상태로 매우 건조하며 광택이 있었고 안면, 특히 눈 주위에는 밀립종(milium) 모양의 구진들이 보였다. 이마는 돌출 되었으며 손톱은 두껍고 과각화를 보이며 안과적, 이비인후과적 소견은 의뢰 결과 이상이 없었다(그림 1).

7. 구강소견 : 무치증이지만 방사선 소견상 상악 제 2유구치의 치배는 있었다. 구순은 두텁고 돌출 되었으며, 치조골은 발달되어 있지 않아 거의 편평하고 상악은 저성장상을 보이며 구개 높이도 낮다. 구강점막 이상이나 구강건조증, 미각이상은 관찰되지 않았다(그림 2, 3).

8. 행동양상 : 심리적으로 많이 위축되어 있고 항상 우울하였으며 협조도가 좋지 않았으나 환자 치료가 장기간 진행됨에 따라 점차 명랑해지고 표정이 밝아졌다.

9. 방사선학적 소견

〈Cephalo. Lateral Analysis〉

1. Quickceph
SNA : 69.9(-3.7)
SNB : 76.5(-0.5)

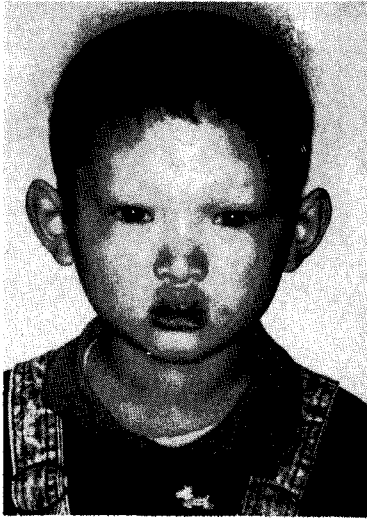


그림 1. 초진시 환자의 정모 및 측모사진

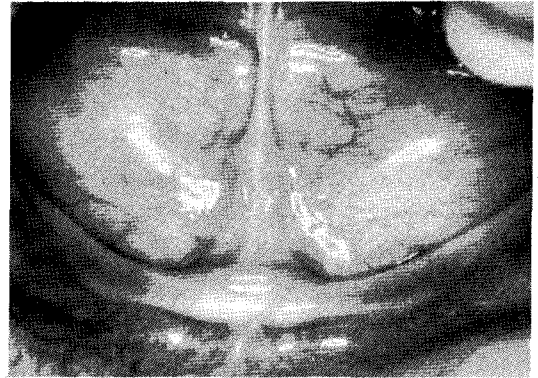


그림 2. 초진시 환자의 구내사진

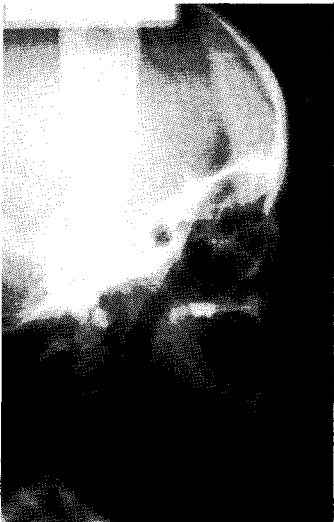


그림 3. 초진시 환자의 방사선 사진



그림 4. 환자의 개인용 tray

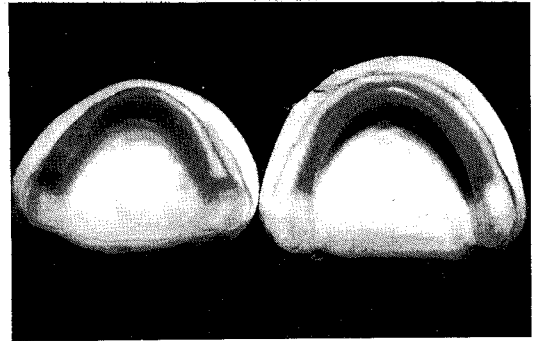


그림 5. 제작된 occlusion rim

ANB : -6.5(-5.3)
 SUM : 394.9(-0.3)
 PFH/AFH(%) : 63.0(-0.0)
 WITS(AO/BO) : -8.6(-3.3)
 FMA : 25.2(-0.2)
 Palatal plane angle : -2.9(-1.1)
 A-B to Mand plane : 59.7(-3.1)
 Y-axis to FH : 56.3(-1.6)
 Tongue position(H, M, or L) : M
 Adenoid(none, S, M, or L) : none

2. McNamara Analysis

A to N + FH : -8.8(-2.3)
 Pogonion to N + FH : -3.5(1.6)
 Facial Axis : -2.5(-0.7)
 Mandibular plane : 25.2(-0.1)
 Mandibular length : 25.2(-1.8)
 Midfacial length : 59.0(-5.7)
 Maxillomand. Diff : 27.6(4.1)
 Lower Ant Fac Height : 54.5(-0.6)

상악 저성장을 동반한 골격성 3급 부정교합을 보이고 midfacial length가 짧은 것이 특징이다.

10. 전반적인 치료계획

- ① 상·하악 총의치
- ② 주기적인 이장
- ③ 3~4년마다 총의치 재제작
- ④ 성장 완료이후 치아 매식술을 통한 full mouth rehabilitation

III. 총괄 및 고찰

외배엽 이형성증은 외배엽에서 유래하는 표피와 그 부속기관의 발육장애로 인하여 발한장애, 모발결손, 치아발생 이상을 주 증상으로 하는 선천성질환으로 심한 경우에는 외배엽 뿐만 아니라 중배엽이나 내배엽의 이형성까지 동반한다.

이 질환은 유전질환인 것이 거의 확실하나 그 유전양식에 대해서는 아직도 논란이 많다. 지금까지 보고된 증례들의 거의 대부분이 남자들이고⁸⁾, 환자들의 가족력에서는 아버지로 부터 아들로 유전된 예가 거의 없으며 발단자 세대에도 출현하는 것으로 미루어 반성 열성 유전하는 것 같으나 희유하게는 상염색체 우성 유전⁹⁾이나 상염색체 열성유전¹⁰⁾과 비슷한 유전 양식을 보인 증례보고도 있고, 건강한 아버지를 가진 딸에 전형적인 본 질환이 발생한 증례보고¹¹⁾도 있다는 사실로 미루어 볼때, 이 질환은 유전학적으로 쉽게 설명하기 어려운 특이한 현상을 나타내고 있다고 볼 수 있다. 이와같은 유전양식을 설명하기 위해 Levit¹²⁾는 sex-linked conditionally dominant gene에 의한다고 표현하고, Mobler는 불완전 투과도를 보이는 반성 우성 유전인자에 의한다고 표현했으며 한편 Kline¹³⁾ 등은 sex-influenced autosomal dominant inheritance라고 설명했다. 저자의 예에서는 임상소견 및 가계상으로 보아 불완전 우성으로 반성유전의 형식으로 유전했으며, 기타의 원인으로 돌연변이, 내분비 이상 때문에

발생한 것으로 사료된다.

본 질환의 증상의 차이는 발육장애의 정도에 의하며, Cockayne¹⁴⁾이 본 질환 300예를 검사한 결과에서도 동일인에서 다수의 외배엽 부전이 공존하는 예는 드물다고 했다. 또한 본 질환의 특징이 되고 있는 무한, 무치 및 무모 증에서도 그 정도의 차이는 아주 심하다. 앞서 기술한 증상 이외에도 여러가지 기형이 동반되는데 만성비후염 및 만성인후염등이 잘오고 귀에서는 conductive type의 청력 소실이 올 수 있다. Thannhauser¹⁵⁾는 피부의 색소침착, 또는 소실, 두개골의 이상 및 부신수질 기능부전을 동반한 예를 보고하였으며 Cole등은 맥락망막 이상, 선천성 백내장을 동반한 예를 보고한 바 있다.

외배엽 이형성증 환자에 대한 악골성장의 수직적 연구는 많이 이루어져 왔다. Nomura¹⁶⁾는 두부계측 방사선학 분석에서 상악골의 성장은 약간 감소하였으나 하악골의 성장에는 아무런 영향이 없었음을 발견하였고, 또한 serial cast을 통한 치조제의 삼차원적인 분석에 있어서도 상·하악궁의 전·후방 성장량은 측방 성장량에 비해 월등히 크다고 하였다. Yamashita¹⁷⁾는 완전 무치증환자에서 두개 안면골의 발달에 치아성장이 미치는 영향에 관해 연구하였는데, 상악골과 lower face의 수직적 성장이 극히 이루어지지 않았고 하악골의 전방 치조제가 함몰된 것을 관찰하고 치아의 성장은 상악골과 치조골의 발달에는 크게 영향을 미치지 않지만 하악골 발달에는 거의 영향이 없다고 결론지었다.

완전 무치증을 동반한 무한성 외배엽 이형성증의 치료에 대하여 Hayakawa¹⁸⁾, kowalczyx¹⁹⁾ 등은 상·하악 총의치를 시행하였고 Ekstrand²⁰⁾, Hancock²¹⁾ 등은 치아매식술을 통한 full mouth reconstruction을 시행하였다.

본 증례의 치료에서는 상·하악 총의치를 사용하였는데, vertical relation은 생리적 안정위에서 수직 악간관계를 약 2mm 감소시킴으로써 결정하였다^{22, 23)}. 환자가 골격성 3급 관계이므로 인공치 배열이 가장 문제가 되었지만 너무 어리기 때문에 교차교합시에 선택될 수 있는 방법은 앞으로 계속될 처치시에 차차 이

용하기로 하고 우선 환자의 변화된 수직관계와 교합에 대한 적응도의 초점을 맞추어 치료하기로 하였다. 따라서 구치부 인공치 배열은 전·후·측방 운동시 교합간섭을 피하여 의치의 유지와 안정을 향상 시키기 위해 비해부학적으로 하였으며, 조절만곡이나 balancing lamp는 부여하지 않았다²⁴⁾(그림 6). 처음 총의치 장착시에는 유동식을 권하였으나 약 3주 후에 환자의 저작 능력이 많이 좋아짐을 관찰할 수 있었다. 환자의 외모는 증가된 수직고경으로 많이 향상되었으며 의치에 대한 수용도는 매우 만족할만하고 성격 또한 사교적으로 되어 앞으로 계속될 보철 처치에 대한 적극적인 태도를 유발해 낼 수 있었다(그림 7, 8, 9).

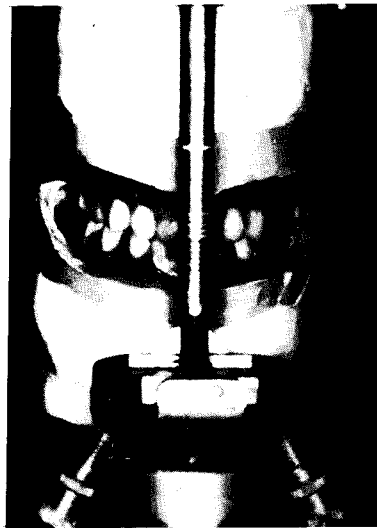


그림 6. 인공치 배열



그림 7. 최종 완성된 의치

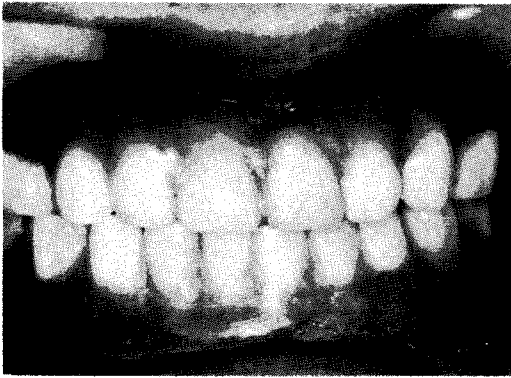


그림 8. 의치를 장착한 환자의 구내 사진



그림 9. 치료후 환자의 정모 사진

IV. 결 론

저자는 완전 무치증을 주소로 내원한 무한성 외배엽 이형성증 환자의 치료과정을 통해 다음과 같은 결론을 얻었다.

1. 상·하악 총의치를 사용하여 수직고경을 개선함과 아울러 저작기능 및 심미적 개선을 도모하였다.
2. 환자는 외모가 향상됨에 따라 표정이 밝아지고, 소극적이던 성격이 사교적으로 발전하여 만족할만한 정서적 회복을 할 수 있었다.

3. 상기 환자는 계속적인 정기검진과 추후 의치의 재제작을 통하여 보다 나은 안모와 교합관계를 이룰 수 있을 것으로 사료된다.

참고문헌

1. Danz : Concerning men without hair or teeth. Stark's Arch. Geburt. 5 : 684, 1972, Cited from wilson FM, Grayson. M, Pieroni, D. : corneal Changes in ectodermal dysplasia. Am. F. Ophthalmol. 75 : 17-27, 1973.
2. Christ, J : Cited from Goeckermann W. H.
3. Weech A. A. : Am. D. Dis. Child., 37 : 766, 1929.
4. Cockayne E. A. : Arch. Dermat., 159 : 74, 1956.
5. Upshaw B. Y. and Montgomery H. : hereditary ectodermal dysplasia : A clinical and pathological study, Arch. Dermat. & Syph., 60 : 1170, 1949.
6. Cole H. N., Griffen H. K., Simmon J. T., and Strout G. M. : Congenital cataracts in sisters with congenital ectodermal dysplasia, J. A. M., a. 129 : 723, 1945.
7. Chranowsk K. H., Krajewska-Walasek M., Rump Z., Wisniewski L., Fryns J. P. : Anodontia as the sole clinical sign of the ectrodactyly-ectodermal dysplasia-cleft lip (EEC) Syndrome., Genetic counseling, 1 (1) : 67-73, 1990.
8. Halperin S. L. and Curtis G. M. : Anhidrotic ectodermal dysplasia associated with mental deficiency., Amer. Ment. Deficiency, 46 : 495, 1942.
9. Rapp R. S. and Hodgkin W. E. : Anhidrotic ectodermal dysplasia : Autosomal dominant inheritance with palate and lip anomalies., J. Med. Genet., 5 : 269, 1968.
10. Crump I. A. and Danks, D. M. : Hypohidrotic ectodermal dysplasia : A study of sweat pores in the X-linked form and in

- a family with probable autosomal recessive inheritance., *J. Padiat.*, 78 : 466, 1971.
11. Cole N. N., Driver J. R., Griffen H. K., Norris C. B. and Stroud G. : Ectodermal and mesodermal dysplasia with osseous involvement, *Arch. Dermatol. Syph.* : 101. 44 : 773, 1941.
 12. Levit S. G. : Hereditary ectodermal dysplasia of the anhidrotic type associated with primary hypogonadism., *Amer. J. Med.*, 27 : 682, 1959.
 13. Kline A. H., Sidbury J. B., Jr and Richter C. P. : The occurrence of ectodermal dysplasia and corneal dysplasia in one family : An inquiry into the mode of inheritance., *F. Pediat.*, 55 : 355, 1959.
 14. Cockayne E. A. : Inherited abnormality of the skin and its appendage, London Oxford University press, 1933.
 15. Thannhauser S. J. : Hereditary ectodermal dysplasia of "Anhidrotic type" with Symptoms of adrenal medulla insufficiency and with abnormalities of skull, *J. A. M. A.*, 106 : 908, 1936.
 16. Nomura S., Hasegawa S., Noda T., Inshioka K. : Longitudinal study of jaw growth and prosthetic management in a patient with ectodermal dysplasia and anodontia, *Inter J. Pedo. Dent.*, 3(1) : 29-38, 1993.
 17. Yamashita Y., Miyazaki H., Uenos, Takehara T. : Dentocraniofacial structure with complete anodontia of permanent teeth report of case., *J. Dent for Children*, 59(3) : 231-234, 1992.
 18. Hayakawa I., Matsumoto T., Shimizu K., Furuya N. : A case of complete dentures for total Anodontia, *J. stomatological Society*, 39(1) : 72-79, 1972.
 19. Kowalczyk M., Pytlik W. : A rare case of anodontia in a child treated with complete upper denture, *Protetyka Stomatologiczna*, 30(1) : 35-38, 1980.
 20. Ekstrand K., Thomsson M. : Ectodermal dysplasia with partial anodontia : Prosthetic treatment with implant fixed prosthesis, *J. Dent for Children*, 55(4) : 282-284, 1988.
 21. Hancock R. R., Nimmo A., Walchak P. A. : Full arch implant reconstruction in an adolescent patient : Clinical report, *Implant. Dent.*, 2(3) : 179-181, 1993.
 22. Charles L. B., David B. L. : Prosthodontic treatment of ectodermal dysplasia, *J. Pros. Den*, 14(2) : 317-325, 1964.
 23. Stephen J. G., Christopher E. C. : Hypohidrotic ectodermal dysplasia : a unique approach to esthetic and prosthetic management, *J. A. D. A.*, vol. 102, 1967.
 24. 정재현 : *총의치학*, 388-395, 1994.