

## 가족력을 동반한 부분적 무치증에 대한 증례보고

연세대학교 치과대학 소아치과학교실

정혜선 · 이제호 · 최형준 · 최병재

### Abstract

#### OLIGODONTIA WITH FAMILIAL HISTORY

— A case report —

Hye-Seon Jeong, D. D. S., Jae-Ho Lee, D. D. S., M. S. D.,  
Hyung-Jun Choi, D. D. S., M. S. D., Byung-Jai Choi, D. D. S., M. S. D., Ph. D

*Dept. of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Yonsei University*

The prevalence of congenital teeth missing is about 2-10% of population and it is more common in permanent dentition than primary dentition. In the patients with congenital missing teeth symptoms such as conical tooth, prolonged retention of primary tooth, tooth attrition, and deficient alveolar bone growth can be accompanied.

In this paper the results of clinical observation of the congenital teeth missing brothers and their familial history are presented.

### I. 서 론

치아 발육의 첫 단계, 즉 치배 형성기(initiation)에 이상이 생겼을 때에 결손 치아나 과잉 치와 같은 치아 수의 이상이 초래된다. 선천적 치아 결손에 대하여서는 hypodontia, oligodontia, anodontia와 같은 용어들이 사용되며, 일반적으로 hypodontia는 하나 혹은 그 이상의 유치나 영구치의 결손을, oligodontia는 다수 치아의 결손을(흔히 특정한 증후군과 동반됨),

anodontia는 전체 치아의 결손을 의미한다.<sup>1)</sup> 선천적으로 모든 치아가 결손되는 것은 심한 외배엽 이형성의 한 증상이며 이 경우 감모증(hypotricosis), 무한증(anhydrosis), 무피지증(asteatosis) 등의 특징적인 소견을 보인다.

치아 결손의 발생 빈도는 조사 대상에 따라 약 2-10%<sup>1)</sup> (제3대구치 제외)로 보고되고 있고 여성:남성의 비율은 3:2로 여성에서 더 호발한다.<sup>2)</sup> 유치열보다는 영구치열에서 호발하며 유치 결손의 빈도는 1% 이하로 비교적 드물다.

아시아인에서는 하악 측절치가, 유럽인에서는 하악 제2소구치가, 북미인에서는 상악 측절치가 주로 결손된다고 보고되고 있다.<sup>15)</sup>

치아 결손의 원인은 현재 명확히 밝혀지지 않았지만 치판(dental lamina)에 대한 물리적인 장애, 제한된 악궁 공간, 하방 간엽 조직의 기능적 이상, 구순 구개열, 여러 가지 전신적 증후군, 유전 등의 원인들이 제시되고 있다.<sup>16)</sup> 또한 인류가 진화함에 따라 점차 적은 수의 치아를 갖게 된다는 가설도 소개되고 있으며 Clayton은 치아의 결손이 전반적인 진화 과정의 현상이며 주로 각 치군(전치부, 소구치부, 대구치부)의 가장 후방 치아가 퇴화되어 간다고 하였다.<sup>3)</sup>

다수 치아 결손이 있는 경우에는 왜소치아 및 원추형 치아 발생, 유치 만기 잔존, 심한 교합면 마모증, 치아 결손에 따른 치조골 발육 저하, 교합고경 감소 등의 증상을 동반하는 경우가 많다<sup>9)</sup>. 또한 외배엽 이형성과 관련된 부분적 무치증의 경우에는 다소 혹은 전반적인 외배엽 이형성의 증상을 보인다.

이러한 치아 결손은 유전성을 나타내며 그 유전양상에 대하여는 전신적 증후군을 동반한 경우와 동반하지않은 경우에 따라 다양한 보고가 있다. 본 증례는 연세대학교 치과병원 소아치과에 다수 치아의 결손에 의한 심미성과 저작 능력의 저하를 주소로 내원한 형제의 임상 소견 및 그 가족의 치아 결손에 대한 보고이다.

## II. 증 례

1. 환자: 형 : 이○호 (10Y 7M)  
동생-이○현 (7Y 11M)

2. 주소

다수 치아 결손에 따른 저작능력의 저하 및 심미적 문제

3. 과거병력: 특이사항 없음

4. 가족력

할머니, 아버지, 2명의 고모, 1명의 삼촌, 1명의 사촌에게 치아 결손의 가족력이 있었다.

5. 전신소견

전신적으로 정상적인 발육 상태를 보였고

피부, 모발, 눈썹, 손톱, 발톱도 정상으로 특별한 이상 소견을 보이지 않았다(그림 1,2). 측모상 약간 함몰 안모(concave profile)를 보였다(그림 3,4).

6. 구내 소견

상악의 다수 치아가 결손되어 있으며 상악 제1유구치의 심한 교합면 마모증과 심한 상악골 발육부전을 보였다. 동생의 경우 원추형 치아가 관찰되었다(그림 5,6).

하악은 상악보다는 결손치아의 수가 적은 편이고 악골의 발육 상태도 양호하였으며 만기 잔존된 하악 유전치가 관찰되었다(그림 7,8).

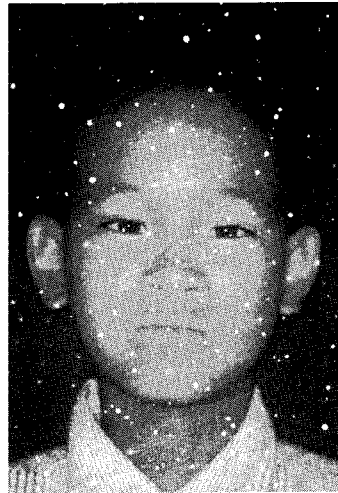


그림 1. 형의 정면 사진

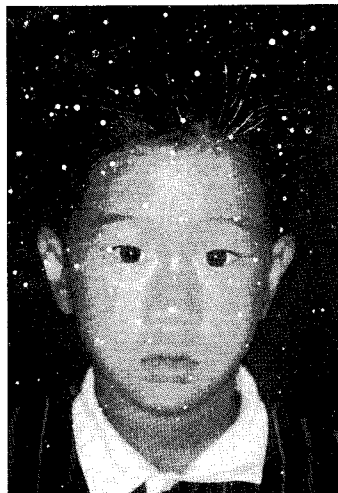


그림 2. 동생의 정면 사진

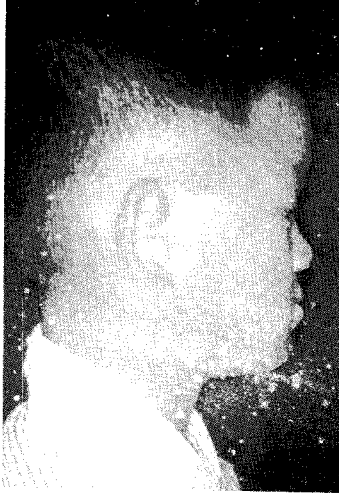


그림 3. 형의 측면 사진



그림 6. 동생의 구내 사진(상악)



그림 4. 동생의 측면 사진

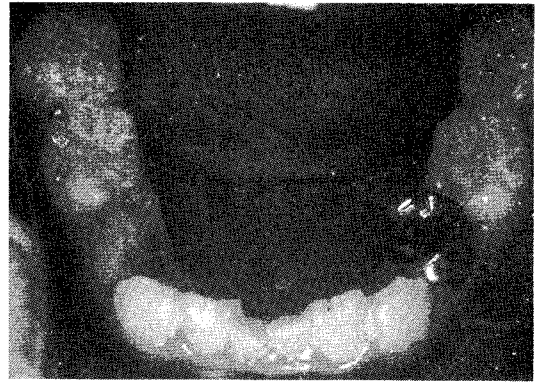


그림 7. 형의 구내 사진(하악)

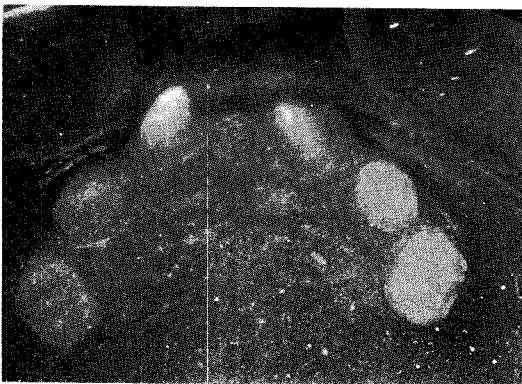


그림 5. 형의 구내 사진(상악)

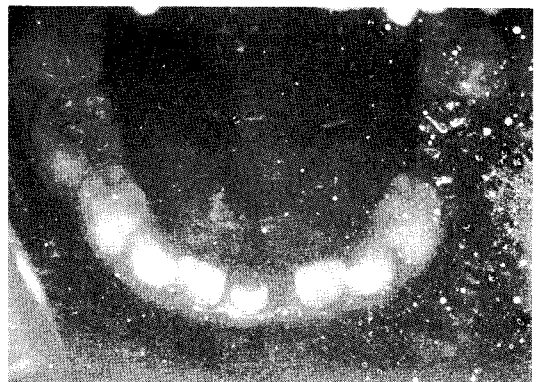


그림 8. 동생의 구내 사진(하악)

또한 상악골 발육부전으로 인해 형의 경우에는 반대교합, 동생의 경우에는 절단교합을 보였다(그림 9,10).

7. 방사선 소견 (그림 11,12)

형의 경우 다음과 같은 14개의 영구치가 결손되어 있었다. : 상악 우측 제1,2대구치, 제2소구치, 중절치, 상악 좌측 중절치, 측절치, 제2소구치, 제1,2대구치 및 하악 우측 제2대구치, 중절치, 하악 좌측 중절치, 제2소구치, 제2대구치 동생의 경우 다음과 같은 11개의 영구치가 결손되어 있었다. : 상악 우측 제1,2대구치, 제2소구치, 상악 좌측 제2소구치, 제1,2대구치, 하악 우측 제2대구치, 제2소구치, 중절치, 하악 좌측 중절치, 제2소구치.

이상과 같이 본 증례의 형제는 다수 치아의 결손을 동반한 심한 치관 마모증, 치아 크기의 감소, 원추형 치아의 발생, 유치의 만기 잔존,

상악골 발육 부전과 이에 따르는 반대교합 및 절단 교합, 함몰 안모 등의 소견을 보였다.

8. 아버지의 소견 : 이○근 (38Y) (그림13)

전신적 특이사항은 없었으며 파노라마 방사선 사진상 다음과 같은 14개 영구치가 결손되어 있으나 상·하악 전치부에는 외상에 의한 발치의 기왕력이 있었다. : 상악 우측 제1,2대구치, 측절치, 중절치, 상악 좌측 중절치, 측절치, 제1,2대구치 및 하악 우측 제2대구치, 중절치, 하악 좌측 중절치, 측절치, 제1,2대구치

9. 가계도 (그림 14)

다수 치아의 결손이 있었던 할머니의 3남3녀 중 2남 2녀와 2명의 손자, 1명의 외손녀가 치아의 결손을 보였다.

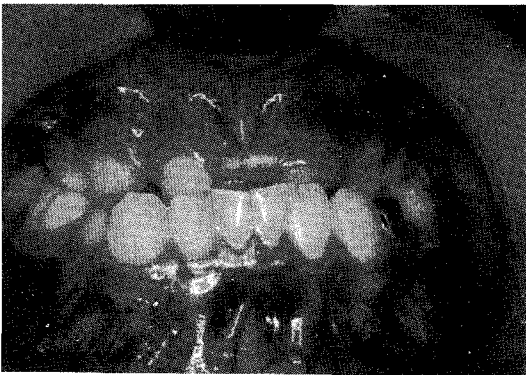


그림 9. 형의 교합 사진

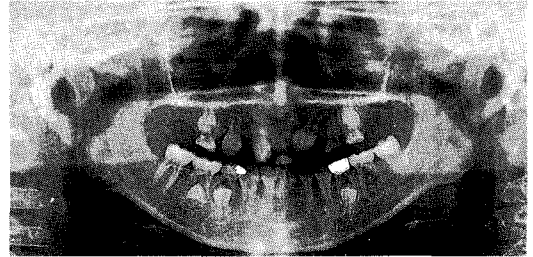


그림11. 형의 파노라마 사진

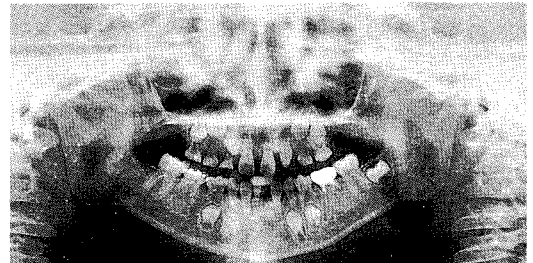


그림12. 동생의 파노라마 사진

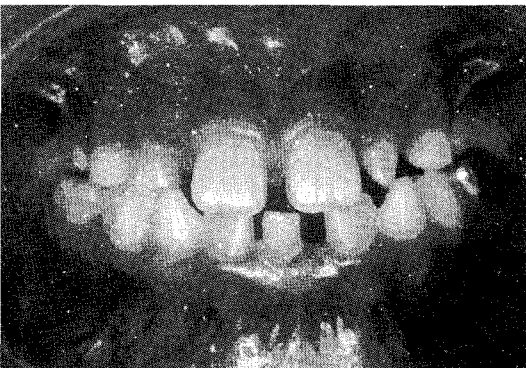


그림10. 동생의 교합 사진



그림13. 아버지의 파노라마 사진

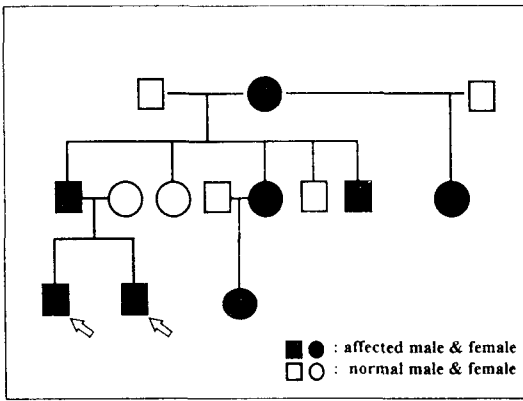


그림14. 가계도

### III. 총괄 및 고찰

치아의 결손을 동반하는 전신 질환으로는 Ectodermal dysplasia, Chondroectodermal dysplasia, Achondroplasia, Reiger's syndrome, Incontinentia pigmenti, Seckel syndrome, Down's syndrome 등이 알려져있다.<sup>18)</sup>

치아 결손의 유전성에 대하여 Grahnen(1962)<sup>7)</sup>은 여러 학자들이 일란성 쌍생아의 부분적 무치증 발생에 있어서의 일치성에 대하여 보고하였음을 강조하였고 Gravelly & Johnson(1971)<sup>8)</sup>은 3쌍의 일란성 쌍생아에서 부분적 무치증 표현도(expressivity)의 차이를 보고함으로써 선천적 치아 결손이 유전에 의해 결정되며 그 표현은 환경 요소의 영향을 받는다는 것을 뒷받침하였다.

Suarez(1974)<sup>19)</sup>는 Grahnen의 자료를 연구한 결과 영구치열에서의 부분적 무치증의 유전양상은 single gene model보다 polygene model이 더 적합하다고 하였다. Grahnen(1956)<sup>6)</sup>과 Graber(1978)<sup>5)</sup>는 부분적 무치증이 상염색체 우성으로 유전되며 불완전한 표현율(penetrance)과 다양한 표현도(expressivity)를 나타낸다고 하였다. Bailit(1975)<sup>12)</sup>는 부분적 무치증, 치관의 크기 및 형태, 치아의 맹출 등이 생물학적으로 상호 연관성이 있다고 하였다.

Galcone(1972)<sup>4)</sup>은 외배엽 이형성과 관련된 경우 남자에게 주로 나타나는 anhidrotic form은

성염색체 열성으로, 여자에게 나타나는 anhidrotic form은 반성 성염색체 열성으로, hidrotic form은 상염색체 우성으로 유전된다고 하였으며, Cockayne(1987)<sup>16)</sup>는 이 질환이 성염색체 열성 유전에 따르며 여성에게 나타나는 경우는 상염색체 우성으로 유전된다고 하였다.

본 증례에 있어서 치아 결손의 유전 양상(그림 14)을 고찰해보면 매 세대마다 치아 결손이 발현하였고, 약 50%의 발현율을 보이며, 성별의 차이 없이 발현하는 양상을 보이고 있어 부분적 무치증이 상염색체 우성<sup>17)</sup>으로 유전되고 있음을 알 수 있다.

Graber(1978)<sup>5)</sup>는 전신적 증후군과 연관된 hypodontia가 많음을 고려해 볼 때 몇몇 경우의 hypodontia는 선천적인 장애, 특히 외배엽 이형성증의 한 형태일 수 있음을 제시하였고, Tso, Crawford & Miller(1985)<sup>14)</sup>등은 hypodontia 환자들의 땀샘 수가 정상인보다 더 적음을 보고한 바 있다.

Schalk(1994)<sup>11)</sup>등은 특정한 syndrome을 동반하지 않은 oligodontia환자와 정상인을 비교한 결과 oligodontia 환자가 깊은 이근 주름(plicamentalis), 증가된 교합면간 간극(interocclusal distance), 비정상적 상·하악간 관계의 형성과 같은 증상이 있고 정상인보다 건조한 피부를 갖음을 보고하였다. 따라서 결손의 빈도가 가장 적은 치아가 결손되거나 결손 치아의 수가 많을 때에는 환자의 외배엽 형성부전 증상의 유무를 자세히 검사해야 한다고 하였다.

본 증례 형제의 경우에도 임상 검사 시에 특별한 전신적인 이상소견을 보이지는 않았지만 결손의 빈도가 극히 적어 가장 안정된 치아라고 보고되는 제1대구치 및 중절치<sup>10)</sup>가 결손되어 있으며, 결손 치아의 수가 비교적 많으므로 외배엽 형성부전증의 한 형태인지의 여부를 확인하기 위한 유전자 검사 및 피부과적 검사를 시행할 필요가 있다고 사료된다.

부분적 무치증 환자의 치료 시에는 보존 및 교정, 보철 치료를 병행하게 된다. 원추형의 치아를 갖고 있는 환자는 산부식 레진과 laminate veneer 수복을 해주어 심미적으로 개선 시켜주며, 국소의치를 제작해 주거나 교정치

료를 시행할 수도 있다. 상악 측절치가 결손 되었을 경우에는 공간을 유지시켜 고정식 계속가공의치를 장착해 주거나 견치를 고정력을 통하여 측절치 위치로 이동시켜 측절치 형태로 만들어 사용하기도 한다. Lawrence와 Peter (1994)<sup>10)</sup>는 부분적 무치증 환자를 overlay partial denture 및 implant로 수복한 예를 보고하였고, Stephen과 Thanh(1995)<sup>12)</sup>는 교합 고정을 조절한 후 가철성 국소의치 및 고정성 계속가공의치로 수복한 예를 보고하였다. 본 증례 형태의 경우에는 상악골 발육 부전이 있으므로 먼저 성장기 동안 상악골 발육을 촉진하는 악정형장치를 이용한 교정치료 후 보철 수복을 계획하고 있으며 이후 상태에 따라 악교정 수술까지를 고려할 필요가 있을 것으로 사료된다.

#### IV. 결 과

저자는 연세대학교 치과병원 소아치과에 내원한 부분적 무치증 형태의 임상검사 및 가족력 검사를 통하여 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 부분적 무치증 환자는 치아의 결손과 함께 원추형 치아 발생, 유치 만기 잔존, 심한 치관 마모증, 치조골 발육부전 등의 증상을 가지고 있어, 심미성 및 저작능력의 저하와 같은 문제가 유발된다.
2. 본 증례의 부분적 무치증 형제 가족에서는 부분적 무치증이 상염색체 우성으로 유전되고 있다.
3. 부분적 무치증 환자가 특별한 이상 소견을 보이지 않는다하더라도 치아 결손의 정도에 따라 ectodermal dysplasia와 같은 질환과의 연관성을 확인하기 위한 유전자 검사 및 자세한 피부과적 검사를 시행할 필요가 있다.
4. 부분적 무치증 환자의 치료를 위하여서는 치아 결손 정도에 따라 보존 및 교정, 보철 치료를 시행하여 심미적 개선 및 저작기능의 향상을 도모하여야 한다.

#### References

1. Bailit H.L. Dental variation among populations. In Polle, A.E, ed. Symposium on genetics. Philadelphia, W.B. Saunders Co, Jan 1975, p125
2. Bergstrom K. An Orthopantomographic study of hypodontia, supernumeraries and other anomalies in school children between ages of 8-9 years. Swed Dent J 1 : 145-57, 1977
3. Clayton J.M. Congenital dental anomalies occurring in 3,557 children. J Dent Cild 23 : 206 Mar-Apr, 1956
4. Galcone R.J. Anodontia Vera in hereditary ectodermal dysplasia. J Dent Child 39, Nov-Dec : 440, 1972
5. Graber L.W. Congenital absence of teeth : a review with emphasis on inheritance patterns. J.A.D.A. Vol.96 : 266-275, 1978
6. Grahen H.J. Hypodontia in the permanent dentition. Odontol Rev Vol.7,suppl.3, p1, 1956
7. Grahen H.J. Hereditary factors in relation to dental caries and congenitally missing teeth. In Witkop, C.J, Jr, editor : Genetics and dental health, New York, 1962, McGraw-Hill Book Co.
8. Gravely J.F and Johnson D.D : Variation in expression of hypodontia in monozygotic twins. Dent. Pract 21 : 212, 1971
9. JianFu Zhu. Supernumerary and congenitally absent teeth : a literature review. J of Clinical Pedia Dent Vol 20.(2) 87-95, 1996
10. Lawrence J.D., Peter H.A., A case report : Treating severe partial anodontia : A 10-year history of patient treatment J.A. D.A, Vol.125, Dec 1612-1614, 1994
11. Schalk-van der Weide Y. Symptomatology of patients with oligodontia. J of Oral Reh. Vol.21 247-261,1994

12. Stephen E.R, Thanh M.D. Oral rehabilitation of a patient with congenital partial andontia using a rotational path removable partial denture : Report of a case. *Quint Inter.* Vol.25(3) 181–185, 1995
13. Suarez B.K. The genetics of hypodontia. *J Dental Res* July-Aug 781–785, 1974
14. Tso M.S.Y., Crawford P.J.M. & Miller J. Hypodontia, ectodermal dysplasia and sweat pore count. *British Dent J.* Vol.19, 56, 1985.
15. Braham R.L., Morris M.E. *Textbook of Pediatric Dentistry* 2nd ed. Williams & Wilkins, 1985
16. Cockayne E.D. *Inherited anomalies of the skin and its appendages.* New York, Oxford University Press, 1993
17. McDonald R.E., Avery D.R. *Dentistry for the Child and Adolescent* 6th ed. Mosby Co. 1994
18. Pinkham J.R. *Pediatric Dentistry : Infancy through Adolescence* 2nd ed. W.B.Saunders Co. 1994
19. Stewart R.E., Barber T.K., Troutman K.C., Wei S.H.Y. *Pediatric Dentistry : Scientific foundations and clinical practice.,* C.V. Mosby Co. 1982