

## Oculodentodigital syndrome의 1 증례

강호승 · 정태성 · 김 신

부산대학교 치과대학 소아치과학교실

### 국문초록

Oculodentodigital syndrome은 Lohmann에 의해 최초로 보고된 후, 눈과 코, 치아와 골격의 이상을 포함하는 'dysplasia oculo-dento-digitalis' 라는 용어로 1957년 Meyer-Schwickerath 등에 의해 명명된 다소 희귀한 유전성 질환이다.

이 질환은 대부분 상염색체 우성이며, 많은 증례에서 다양한 변이를 보인다. 임상적인 양상으로서, (1) 독특한 안모형태, (2) 소안구증, (3) 합지증과 수지절의 굴절, (4) 법랑질 형성부전, (5) 가늘고 광택없는 모발 등으로 특징지을 수 있다.

본 증례는 지능은 정상이나 행동조절이 어려우며 교합면의 과도한 마모, 치아우식을 주소로 부산대학교병원 소아치과에 의뢰된 환자로 합지증에 대한 수술기왕력을 가지고 있었으며, 상기의 임상적 특징을 모두 보이고 있었다.

이에 치과적 치료로써 법랑질 형성부전치아에 대한 수복치료와 초진시부터 전 치아에 걸쳐 주기적인 불소도포를 실시하였고, 차후 전치부의 심미수복을 계획하고 있다.

**주요어** : 유전성 질환, Oculodentodigital syndrome, 법랑질 형성부전.

### I. 서 론

Oculodentodigital syndrome은 1920년 Lohmann에 의해 처음 보고된 후, 1957년 Meyer-Schwickerath 등에 의해 기술되었다<sup>1,2)</sup>. 이 증후군은 세계적으로 43가계에 77증례가 보고된 바 있으나<sup>1-15)</sup> 국내에는 아직 보고되지 않은 매우 드문 유전성 질환이다. 이 증후군은 아래와 같은 특징을 가지고 있다<sup>4)</sup>.

안모양상은 가늘고 긴 코를 가지고 있으며, 콧날이 높고 날카롭다. 더불어 비연골의 형성부전으로 인하여 비공이 매우 좁다.

안구의 이상으로는 소안구증(microphthalmos), 소

각막(microcornea), 투과성의 홍채(fine porous iris), 짧은 안검열(short palpebral fissure) 등을 들 수 있으며, 간혹 후기 합병증으로 녹내장 등이 발현될 수 있으므로 주기적인 안구의 평가가 필수적이다<sup>7)</sup>.

사지의 이상으로는 제 4지와 제 5지의 양측성 합지증과 제 5지의 마디의 굴지 양상을 보이며, 간혹 손가락 혹은 발가락 중간 마디의 결손을 관찰할 수 있다.

일부 증례에서는 두개저의 과골증으로 추측되는 척수의 압박으로 이차적으로 나타나는 근신경계의 장애, 지능장애 등을 보이나 대부분 지능은 정상이다.

Ⅱ. 증례보고

구강내 소견으로는 대부분의 환자에서 발현하는 법랑질 형성부전으로 인하여 계승영구치의 교합면 마모와 변색, 빈발하는 이차 우식, 유치의 심한 마모로 인한 치근단 병소 또는 조기탈락의 소견을 보이며, 성인환자에서는 치아상실과 오랜 치과치료의 과거력을 가진 경우가 많다. 간혹, 부분적 무치증, 소치증 (microdontia), 순구개 파열 등이 발현된다<sup>3)</sup>. 이 증후군은 일반적으로 상염색체 우성이며 상염색체 열성유전 경향은 드물다<sup>5,6)</sup>. 실제로 골형태의 다양한 이상을 동반하는 경우가 많아, 더욱 정확한 용어로 oculodento-osseous dysplasia로 제시하는 의견도 있다<sup>7,8)</sup>.

대부분의 환자는 지능은 정상이나 드물게 신경학적 장애와 뇌영상 검사상 백질 이상이나 대뇌 기저핵의 석회화가 발견되기도 한다. 근신경계적 장애로는 경련성 부전증(spastic paraparesis), 운동실조(ataxia), 방광신경증(neurogenic bladder disturbance), 청각상실, 말더듬(dysarthria), 발작, 경미한 지능지체 등이 보고되었다<sup>9)</sup>.

본 증례는 교합면의 과도한 마모, 치아우식을 주소로 의뢰된 환자로서 합치증에 대한 수술기왕력을 가지고 있었으며, 상기 현증에 대한 임상적 처치와 문헌고찰을 통해 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

본 환아는 8년 11개월된 여아로서 제왕절개로 출생하였으며, 제태연령 41주, 출생시 체중 2,700g으로서, 하악 우측 견치의 이소맹출을 주소로 부산대학교 소아치과에 의뢰되었다.

구외소견상 날카로운 코와 비익부위 연골의 저형성을 관찰할 수 있었으며, 소안구증과 좁은 안검열을 보였고, 양손의 제 4지와 5지의 합치증과 굴지증으로 두 차례에 걸친 수술의 반흔이 있었다. 두개골의 크기가 동일연령의 평균치보다 상대적으로 작았으며<sup>7)</sup>, 약간 야원 외형을 보였다(Fig. 1 - 3).

구내 소견에서 치아는 전반적으로 연갈색의 색조를 띄고 있었으며 광택이 없고 광화가 덜된 법랑질 형성부전 양상을 보였다. 상하 제 1 대구치는 아말감 수복치료를 받았으나 수복물 변연적합이 불량하였고 수복물 주위 치질의 심한 마모가 관찰되었으며, 유구치는 심한 마모로 상아질이 노출되어 있었고, 소치증(microdontia)을 보임에도 불구하고 유구치의 마모와 조기 상실로 인해 구치부의 근심경사에 의한 공간부족 양상을 보이고 있었다. 하악 전치 절단부에서도 법랑질의 chipping과 심한 마모로 비정상적인 치아형태를 나타내었다. 하악 우측 유견치의 치근단 병변에 기인한 것으로 보이는 하악 우측 영구견치의 이소맹출이 관찰되었다(Fig. 4 - 6).

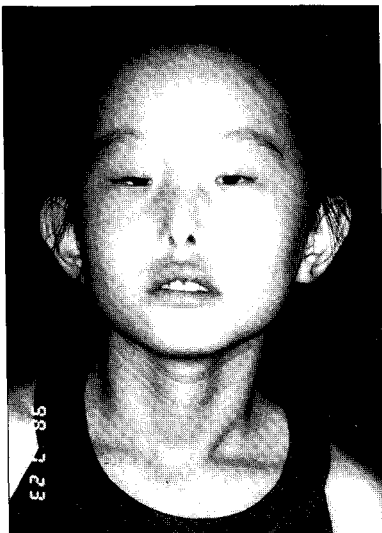


Fig. 1. 구외 정면사진

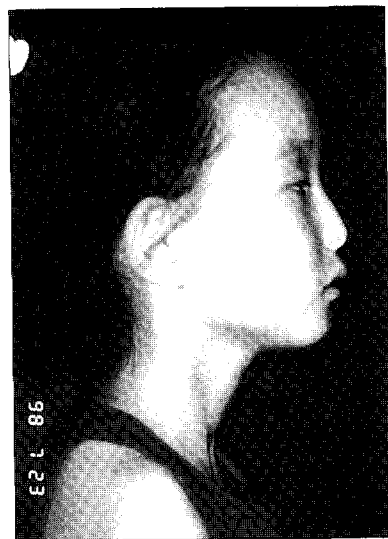


Fig. 2. 구외 측면사진



Fig. 3. 환아의 손사진

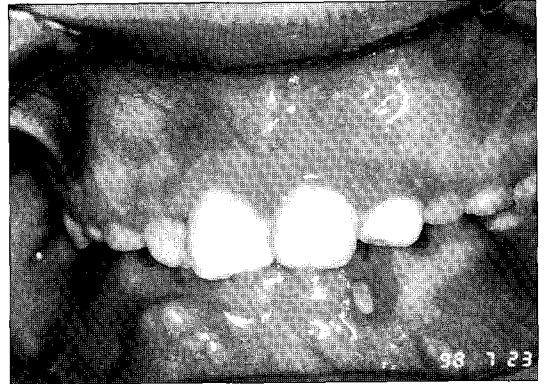


Fig. 4. 구내 정면사진

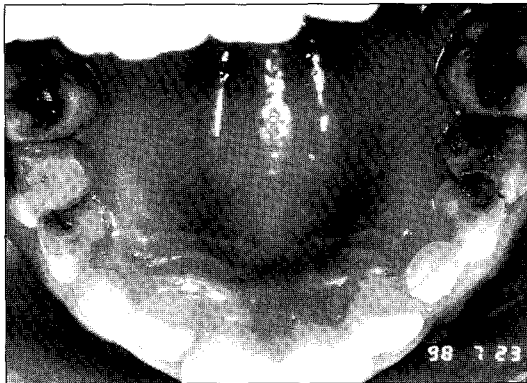


Fig. 5. 상악 구내 사진



Fig. 6. 하악 구내 사진



Fig. 7. 파노라마 사진

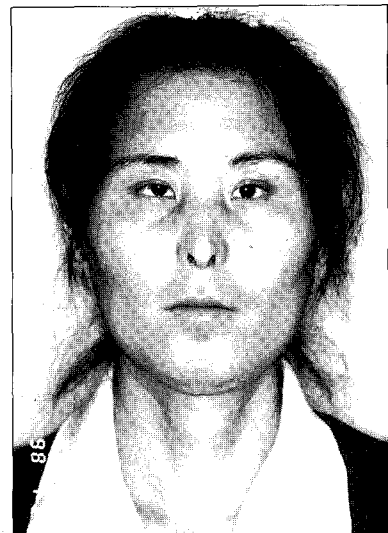


Fig. 8. 환아의 어머니 안모 사진

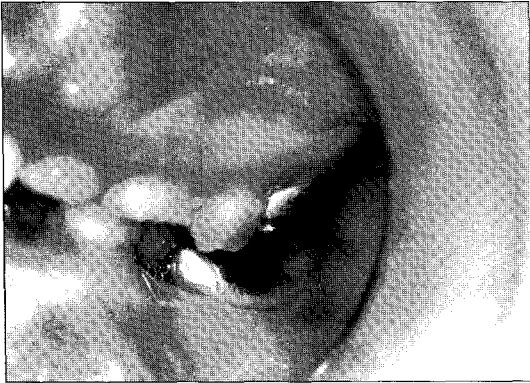


Fig. 9. 기성금관 장착후 좌측 구치부 사진

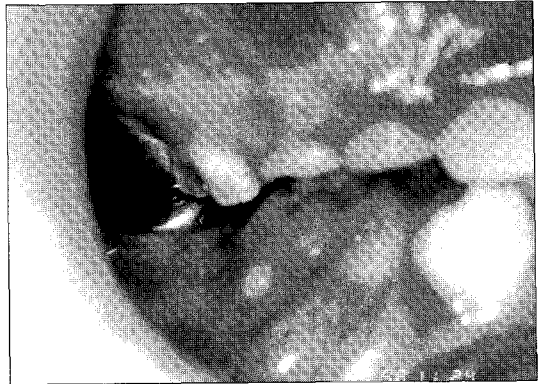


Fig. 10. 기성금관 장착후 우측 구치부 사진

방사선상에서 영구치의 치수는 정상적이었으나 전반적으로 치아가 작고, 법랑질의 흑화도가 감소된 양상을 보였다. 나이에 비하여 넓은 하악체와 하악치를 가지고 있었으며, 양측성으로 오웬들기(coronoid process)의 저형성을 관찰할 수 있었다<sup>9,10)</sup>(Fig. 7).

환아는 협조도에 다소의 문제를 보였으나 지능은 정상적이었으며, 정인지체나 신경학적 이상은 없었다. 또한 환아의 모친도 환아와 비슷한 안면 형상을 나타내었고, 어릴 때 양손의 합지증과 굴지증으로 수술한 병력이 있었으나 신경학적 이상이나 안과적 합병증은 발견되지 않았으며 다수의 보철치치를 받은 치과 병력이 있었다(Fig. 8).

이상의 소견으로 부산대학병원 소아과에 의뢰한 결과, Oculodentodigital syndrome으로 확진되었으며, 다른 합병증 유무의 검사결과 안과적 검사상 안압은 양안 모두 정상이었으나 시신경의 위축이 나타났다<sup>11)</sup>.

치료로는 치수보호와 저작능력 및 교합고경을 유지하기 위해 상하 양측 제 1 대구치에 stainless steel crown을 장착하였으며, 하악 우측 견치의 정상 맹출을 위해 유견치를 발거하였으나 견치는 협측치운부로 맹출되었다. 기성금관 장착시 치아의 해부학적 형태를 회복함으로써 교합고경이 약간 증가되었음에도 불구하고, 피개관계는 아직 깊은 편이다. 초진시부터 전 치아에 걸쳐 주기적인 불소도포를 실시하였고, 차후 전치부의 심미수복을 계획하고 있다(Fig. 9 - 10).

### III. 총괄 및 고찰

Oculodentodigital syndrome은 매우 희귀한 상염색체 우성 유전질환이나, 진단을 확립할 수 있는 충분한 증례가 보고되었다. Oculodentodigital syndrome으로 진단내릴 수 있는 필수적인 소견으로는 다음과 같은 것들을 들 수 있다.

첫째, 비익부위의 저형성과 전방으로 외번된 비공(anteverted nostril), 둘째, 소안구증(microphthalmus)과 소각막증(microcornea), 그리고 다양한 안과적 합병증. 셋째, 네 번째 손가락과 다섯 번째 손가락의 합지증과 굴지증의 양상, 넷째, 전반적인 법랑질형성부전증, 그리고 마지막으로, 골형태의 이상을 들 수 있다. 본 증례는 상기 특징적인 소견을 모두 포함하고 있었다.

Farman 등<sup>12)</sup>은 oculodentodigital syndrome과 감별하여야 할 여러 증후군에 대해서 언급하였다. Orodigitofacial dysostosis는 상당히 유사한 소견을 가지고 있으나, 안면 발진이 있으며, 혀나 상순의 파열과 연관된 과성장한 소대를 관찰할 수 있다. Hallerman-Streiff syndrome은 역시 oculodentodigital syndrome과 유사하나 손가락의 결함이 없으며, 오히려 하악골은 열성장 경향을 보인다는 점에서 다르다. Reiger's syndrome은 소안구증과 법랑질 형성부전이 나타나지 않는다는 점으로 구분할 수 있다. Golin과 Pindborg에 의해 주창된 Trisomy D도 안구와 손가락과 악골에서 이상을 보인다는 점에서는 유사하나, 이 질환에서 치아의 이상이 발견된 경우는 없으며 염색체 검사로도 감별 가능하다

**Table 1.** Witkop에 의한 법랑질 형성부전증의 분류

1. Hypoplastic
Pitted, autosomal dominant
Local, autosomal dominant
Smooth, autosomal dominant
Rough, autosomal dominant
Rough, autosomal recessive
Smooth, X-linked dominant
2. Hypocalcified
Autosomal dominant
Autosomal recessive
3. Hypomaturation
Hypomaturation-hypoplastic with taurodontism
X-linked recessive
Pigmented, autosomal dominant
Snow-capped teeth

3.12.13)

Shapiro 등은 Oculodentodigital syndrome은 형태적 장애 뿐 아니라 연령증가에 따라 신경학적 이상이 발현될 수 있는 증후군임을 강조하였다<sup>5)</sup>. 즉 대부분 지능은 정상이나, 백질이상이나 대뇌기저핵의 석회화로 인한 이차적인 척수의 압박으로 진행성 신경기능장애가 나타날 수 있다는 것이다. 또한 가계도 연구를 통해 oculodentodigital syndrome의 특징적인 양상이나 정신지체, 운동실조 등의 신경학적 합병증은 세대가 지남에 따라 더욱 현저히 발현되는 경향이 있음이 지적되었다. 다른 후기 합병증으로 open angle glaucoma가 발현할 수 있으므로 주기적인 평가가 추천된다<sup>11)</sup>.

Oculodentodigital syndrome에서 법랑질 형성 부전은 대부분의 증례에서 관찰되는 양상이다. 이것은 영구치열에서 더욱 현저한 것으로 보인다. 문헌에 따르면 많은 고령 환자에서 무치악상태인 경우가 많았으며 대개 상당한 치과 내외의 경험이 있다<sup>4)</sup>. 이러한 법랑질 결함이나 소치증의 정확한 병인은 아직 밝혀지지 않고 있다. Scheutzel 등은 oculodentodigital syndrome 환자의 발치편의 조직학적 연구에서 형성부전형(hypoplastic type) 법랑질과 광범위한 구간상아질층(interglobular dentin zone)이 형성되어 있음을 밝혔다<sup>10)</sup>. 간혹 드물게 과백악질증이 관찰되었다는 보고가 있다.

법랑질 형성부전의 경우와 마찬가지로 oculodentodigital syndrome에서도 많은 치아우식증을 관찰할

수 있으며, 치아우식이나 노출된 상아질의 자극에 의한 치수석을 발견하는 것은 어려운 일이 아니다. 본 증례에서는 이차상아질의 침착이나 치수 석회화는 관찰되지 않았으며 오히려 하악전치부에서는 치수의 노출 위험성이 있으나 현재 치아의 민감성이나 통증은 나타내지 않고 있다.

Winter와 Witkop 등은 법랑질 형성부전증을 분류하는데 있어 임상적, 조직학적, 유전적 판단기준 모두가 법랑질 형성부전증을 분류하는데 사용되어야 함을 주장하였고, Witkop와 Sauk는 다음과 같이 12 종류로 법랑질 형성 부전증을 세분하였다<sup>15,16)</sup>.

본 증례에서는 법랑질의 두께는 정상적이나, 치아가 전반적으로 연갈색의 색조를 띠고 있으며 유치열과 영구치열 모두에서 심한 마모소견을 보였고, 방사선 사진상에서 법랑질의 밀도가 특히 전치부위에서 감소되어 상아질로부터의 감별이 불명확하였으며, 법랑질의 chipping으로 구강내 맹출치아의 절단면과 교합면에 moth-eaten appearance를 보였다. 위의 유형의 특징으로 볼 때 본 증례는 상염색체 우성 석회화 부전형 법랑질 형성부전증 (Autosomal dominant hypocalcification A.I.)과 동일한 양상을 나타내는 것으로 보인다<sup>15-19)</sup>. 이런 유형의 법랑질 형성부전증이 갖는 임상적 문제점은 심미적인 문제와 냉온자극에 대한 중등도의 민감성이다. 또한 아말감 수복물의 경우 수복물 변연이 지지구조의 파절로 변연 실패를 볼 수 있다. 또한 고령의 환자에서 심각한 교합고경의 감소를 관찰할 수 있는데, 본 증례에서는 비교적 어린 나이에도 불구하고 이미 교합고경의 상실이 발생되어 있었다. Johnson과 Winstanly<sup>20)</sup>는 유치열기에서 stainless steel crown치료를 통해 교합고경의 상실을 방지하는 조기치료의 필요성을 강조하였다. Jeffrey<sup>12)</sup> 등은 그의 증례에서 전신마취후 기성금관 등을 이용하여 적극적으로 유치열을 보존할 것을 권장하였다. 본 증례에서도 유구치의 상실이나 심한 마모가 발생하기 전에 기성관 장착 등 보존적 처치와 예방적 처치 등 치과적 문제를 조기에 해결하였으면 훨씬 나은 치료결과와 장기관리가 가능하였을 것이라고 사료된다.

IV. 요 약

부산대학교 소아치과에 내원한 9세의 Oculod-

entodigital syndrome을 가진 환자에서 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 본 증례에서 oculodentodigital syndrome에서 볼 수 있는 전형적인 안모소견과 눈, 치열, 손가락의 이상을 관찰할 수 있었다.
2. 법랑질 형성부전으로 인한 치아의 마모나 상실을 방지하기 위하여 영구 보철치료전까지 적극적인 조기치료가 필요하다.
3. 후기합병증으로 신경장애나 안구질환 등이 발현될 수 있으므로, 주기적인 치과검진 이외에 의과적 평가가 필요하다.

### 참 고 문 헌

1. Lohmann W. : Beitrag zur Kenntnis des reinen Mikrophthalmus, Arch. Augenheilkd. 86:136-141, 1920.
2. Meyer-Schwickerath G, Grüterich E, Weyers H : Mikrophthalmus-syndrome. Klin Mbl Augenheilk. 131:18, 1957.
3. Gorlin RJ, Pindbory JJ, Cohen MM : Syndromes of the head and neck. McGraw-Hill Book co. Inc. New York, p553, 1976.
4. Judisch GF, Martin-Casals A, Hanson JW, Olin WH : Oculodentodigital dysplasia : Four new reports and a literature review. Arch Ophthal 97:878-884, 1979.
5. Shapiro RE, Griffin JW, Stine OC : Evidence for genetic anticipation in the oculodentodigital syndrome. Am J Med Genet 71:36-41, 1997.
6. Gladwin A : Localization of a gene for oculodentodigital syndrome to human chromosome 6q22-q24. Hum Mol Genet 6(1):123-127, 1997.
7. Schuller MG : Oculodentodigital dysplasia. Oral Surg Oral Med Oral Pathol. 61(4):418-421, 1986.
8. Beighton P, Hamersma H, Raad M : Oculodento-osseous dysplasia : heterogeneity or variable expression? : Clin Genet. 16:164-177, 1979.
9. Weintraub DM, White GE, Dines MM : Intraoral findings of oculodentodigital dysplasia. : J Dent Child, 43:427-429, 1976.
10. Scheutzel P : Oculodentodigital syndrome : report of a case. Dentomaxillofac Radiol. 20(3):175-178, 1991.
11. Sugar HS : Oculodentodigital dysplasia syndrome with angle-closure glaucoma. Am J Ophthalmol. 86(1):36-38, 1978.
12. Dean JA, Jones JE, Vash BW : Dental management of oculodentodigital dysplasia : report of case. ASDC J Dent Child. 53(2):131-134, 1986.
13. Farmann AG, Smith SN, Nortje CJ : Oculodentodigital dysplasia. Br Dent J, 142:405-408, 1977.
14. Thoden CJ, Ryöppy S, Kuitunen P : Oculodentodigital dysplasia syndrome. Acta Paediatr Scand. 66:635-638, 1977
15. Witkop CJ, Sauk JJ : Heritable defects of enamel : in R.E. Stewart and G.H. Presscott(eds.) : Oral Facial Genetics. St. Louis, The C.V. Mosby Company, 1976.
16. Seow WK : Clinical diagnosis and management strategies of amelogenesis imperfecta variants. Pediatr Dent. 15(6):384-393, 1993.
17. 백병주, 이재영, 주 훈 : 법랑질 형성 부전증에 대한 증례보고, 대한소아치과학회지, 16(2):132-137, 1989.
18. 이영선, 손홍규, 김 진 : 법랑질 형성 부전증에 대한 증례보고, 대한소아치과학회지, 17(2):153-162, 1990.
19. 김재곤, 이영수, 허 선, 박종하, 백병주 : 법랑질 형성 부전증에 관한 증례 보고, 대한소아치과학회지, 25(3):598-603, 1998.
20. Johnson A, Winstanley RB : Use of simple overdentures in the treatment of young patients with developmental anomalies. Quint Dent Technol 11:27-33, 1987.

Abstract

## OCULODENTODIGITAL SYNDROME : A CASE REPORT

Ho-Seung Kang, Tae-Sung Jeong, Shin Kim

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Pusan National University*

Oculodentodigital syndrome(ODD) was first reported by Lohmann in 1920 and termed by Meyer-Schwicketath, which they called "dysplasia oculo-dento-digitalis" in 1957. It is somewhat rare heritable disease.

ODD is generally inherited in an autosomal dominant pattern with a complex phenotype. The characteristic features are : (1) unique facial features, (2) microphthalmos, (3) syndactyly and camptodactyly of 4th and 5th fingers, (4) osseous anomalies of the middle phalanges of 5th fingers and toes, (5) enamel hypoplasia, (6) dry lusterless hair.

We found several occlusal wearing and yellow discoloration of succedaneous teeth, multiple caries lesions, premature loss and pulpal involvement of primary teeth with associated enamel abnormalities caused by generalized enamel hypoplasia in a fairly constant oral finding. Occasionally partial anodontia, microdontia and cleft lip and palate can be manifested.

This case, a 9-year-old female with repaired bilateral syndactyly was referred to pediatric dental clinic, Pusan National University Hospital for evaluation of severe attrition of teeth and caries lesions. She had most of the above mentioned typical manifestations of the syndrome. Dental treatment including caries control, stainless steel crown were performed.

**Key word** : Genetic disease, Oculodentodigital syndrome, Enamel hypoplasia