

상아질 형성 부전증에 대한 증례보고

김재곤 · 이두철 · 이승영 · 이승익 · 백병주

전북대학교 치과대학 소아치과학교실 및 구강생체과학연구소

국문초록

상아질 형성 부전증은 상아질 형성에 이상을 초래하는 유전성 질환으로, 주로 상염색체 우성의 양상으로 유전된다. 제1형의 상아질 형성 부전증은 골 형성 부전증 환자에서 나타난다. 제2형 상아질 형성 부전증은 골 형성 부전증과 연관되지 않고 단독으로 나타난다. 제3형 상아질 형성 부전증은 brandywine type이라고도 하는데, 이 유형은 매우 드물며 상염색체 우성에 의해 유전되고, Maryland 주에 사는 한정된 민족에서 관찰된다. 세가지 모든 유형에서 유치열과 영구치열 모두 다양한 임상 양상을 나타낸다. 치아는 유백색을 띠고, 청회색에서 황갈색까지 다양하게 변색되어 있다. 상아질은 비정상적으로 연하고, 상부의 법랑질을 기능적으로 지지하지 못한다. 비록 법랑질이 정상이라고 해도, 쉽게 파절되어 떨어져나가, 교합면이나 절단면쪽 상아질이 노출된다. 노출된 유약 상아질은 쉽고, 빠르게 심한 교모를 일으킨다. 치아는 구형의 치관과 협소화된 백악-법랑 경계 그리고 가는 치근을 나타낸다. 치수강과 치근관은 다양한 정도의 폐쇄상을 나타낸다. 백악질, 치주인대, 그리고 치조골은 정상 소견을 나타낸다. 상아질 형성 부전증에서 법랑질은 정상이다. 법랑질은 직하방의 mantle dentin은 거의 정상적이거나, 나머지 상아질은 심각한 정도의 이형성을 나타낸다. 상아세관은 방향성을 상실하여 불규칙적이며, 정상보다 더 크고 공간도 넓다.

주요어 : 상아질 형성 부전증, 골 형성 부전증, 법랑질, 상아세관

I. 서 론

상아질 형성 부전증은 치아의 조직-형태 분화기동안 상아질 형성에 장애를 일으키는 유전성 질환으로 상염색체 우성의 양상으로 유전된다¹⁾. Shield 등은 상아질 형성 부전증과 골 형성 부전증²⁾이 함께 나타나는 경우를 "Type I 상아질 형성 부전증", 골 형성 부전증 없이 상아질 형성 부전증만 단독으로 나타나는 경우를 "Type II 상아질 형성 부전증", 격리된 생활을 하는 종족의 유치열에서 다발성 치수 노출을 동반하는 경우를 "Type III 상아질 형성 부전증^{3,4)}"이라고 하였다. 유치열과 영구치열 모두에서 나타날 수 있고, 다양한 임상적 특징을 나타낸다. 임상적으로 치아는 회색, 적갈색 내지 황갈색의 변색을 보이며, 불투명하거나 유백색을 띠기도 한다. 유치열이 완성되자마자 법랑질이 전치의 절치면과 구치의 교합면에서부터 파괴된다. 노출된 연화 상아질은 급속도로 마모되어 때로는 치은면과 일치되기도 한다. 따라서 치간이개, 고경감소, 저작능 저하, 치태와 치석 침착 등이 나타날 수 있다. 방사선사진에서 치아는

다소 짧고 치경부는 좁아져서 구근모양(bulbous appearance)을 보이고 치수강은 적거나 결손되어 있으며, 치근관은 작고 리본모양을 하고 있다. 조직학적으로 법랑질과 상아질 자체는 정상적인 구조이나 법랑-상아 경계부는 정상치아와 다른데, 상아세관의 수가 매우 줄어들어 있고 불규칙하며 분지를 갖는다⁵⁾. 증례는 유치의 변색과 교모를 주소로 내원한 남매로 임상 검사 및 치료 과정을 통해 몇 가지 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

II. 증례보고

■ 증례 1

- 환 자: 장 ○ ○, 4세, 여
- 주 소: 치아의 변색과 마모
- 전신력: 특이사항 없음
- 가족력: 어머니와 외가 친척 일부에서 치아변색과 조기상실

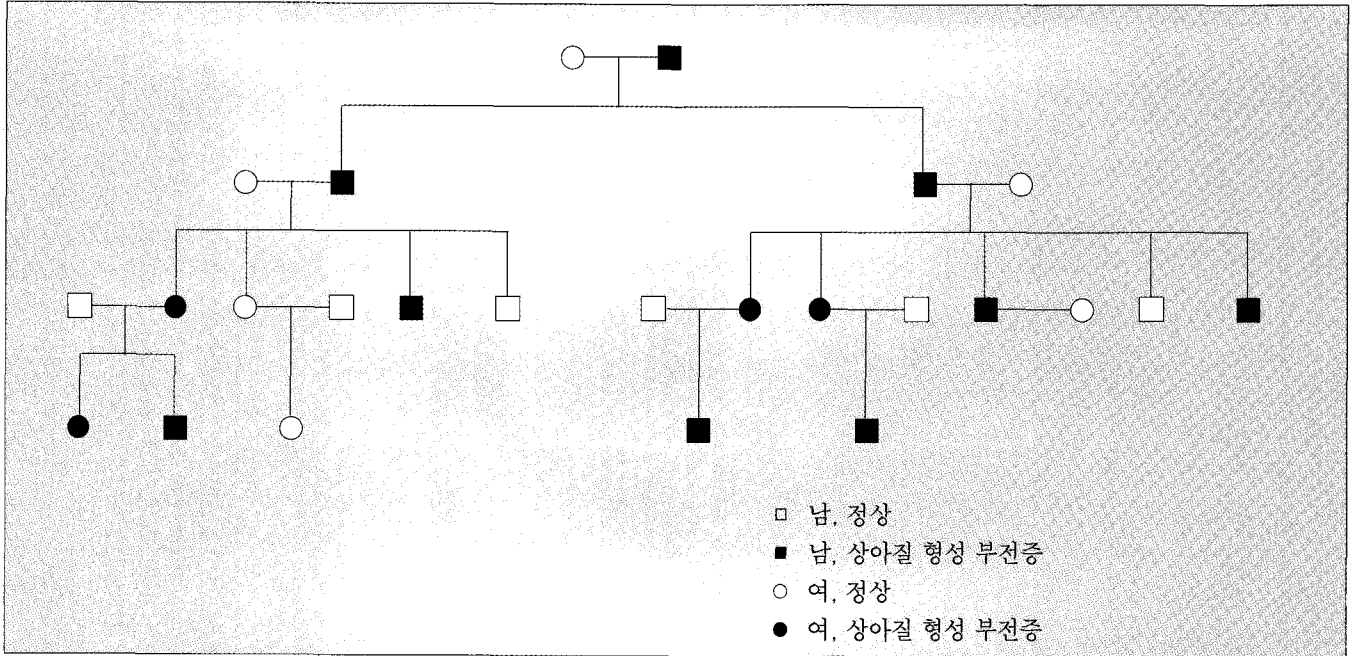


Fig. 1. 환아의 외가족 가계도.



Fig. 2. 증례1의 구강내 정면 사진.

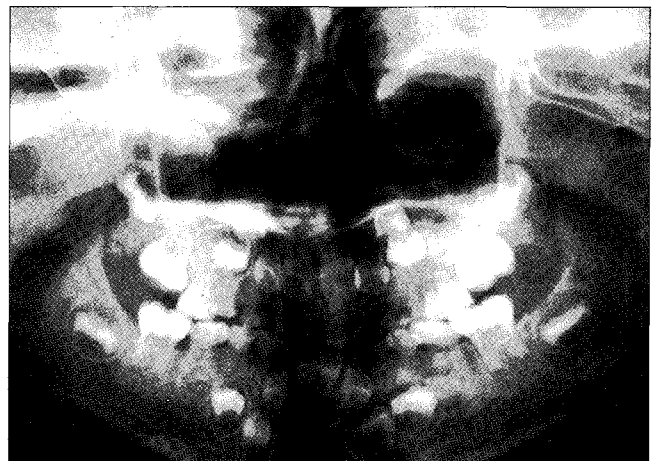


Fig. 3. 증례1의 파노라마 방사선 사진.

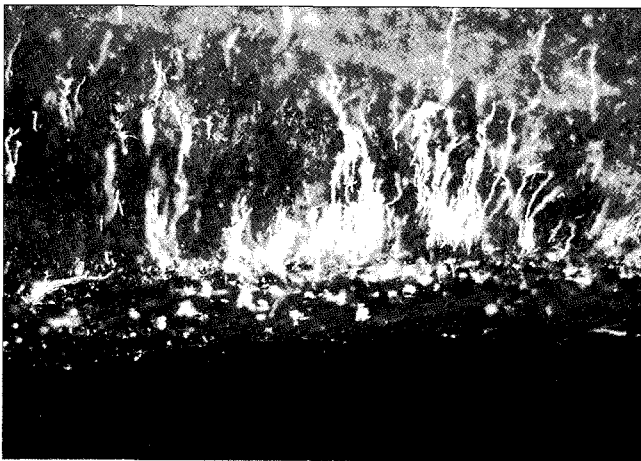


Fig. 4. 증례1의 연마 표본. Dark field microscope로 촬영.

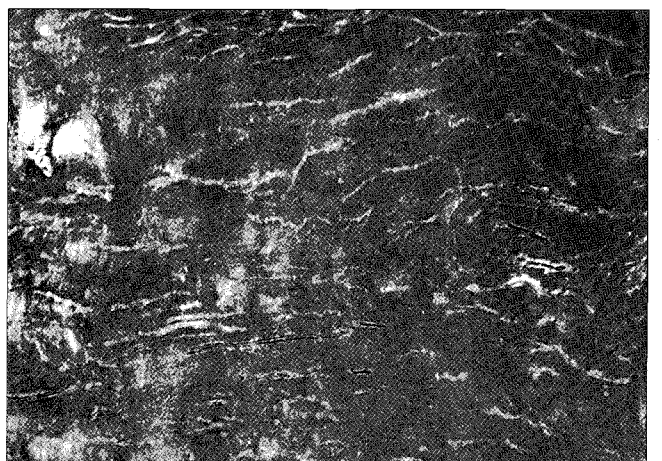


Fig. 5. 증례1의 탈회표본. Masson's trichrome method로 염색.

· 임상소견

구강 검사 결과 유치는 적갈색으로 변색되어 있었고, 교모에 의해 상아질이 심하게 노출되어 있었다. 유구치 교합면에서는 불규칙한 양상으로 법랑질이 탈락되어 있었고, 치아 우식증이 진행중이었다. 심하게 교모된 상악 우측 유중절치 협측 치은에 누공이 존재하였다. 맹출중인 하악 중절치, 제 1대구치의 형태와 색은 정상이었다.

· 방사선 사진 소견

유치열 전반에 걸친 치질의 심한 마모상으로 법랑질의 두께가 감소되어 나타났다. 치경부 수축으로 인한 중모양의 치관 형태를 보였고, 치근은 짧고 가늘었다. 치수강은 부분적 혹은 전체적 폐쇄되어 있었고, 치근관 역시 폐쇄되어 가늘었다. 악골내에 형성중인 영구치배의 형태는 정상적으로 보였다.

· 조직병리학적 소견

발치한 치아를 이용해 연마표본과 탈회표본을 제작하였다. 연마표본은 sandblaster를 사용해 100~200 μ m의 두께로 제작하였다. 탈회표본은 4% paraformaldehyde, 2% picric acid, 0.1M phosphate buffer (pH 7.4)를 사용하여 고정 후, 5% nitric acid를 사용하여 탈회시켰다. 그 후, paraffin에 포매하고, 6 μ m의 두께로 박절하여 Masson's trichrome method로 염색하였다. 치아는 심한 교모로 인해 법랑질이 닳아 없어지고 상아세관의 수가 적고 가늘며 불규칙한 모습을 보인다. 치수강은 비정상적으로 폐쇄되어 있거나 소량 잔존해 있다. 상아질의 탈회 정도가 불규칙한 양상을 보이는 것으로 보아 상아질의 광화 정도가 불규칙적일 것으로 생각된다. 비정상적 상아질 내부에는 퇴화된 세포의 잔사들이 보여진다.

■ 증례 2

- 환 자 : 장 ○ ○, 2세, 남
- 주 소 : 치아의 변색과 마모
- 전신력 : 특이사항 없음
- 가족력 : 증례 1 환자의 동생

· 임상소견

유치는 적갈색으로 변색되어 있었고 치아는 치경부위까지 심하게 교모되어 교합고경이 매우 낮아 보였다. 구치 교합면에서 불규칙한 점상으로 법랑질이 탈락되고 있었고, 하악 우측 유중절치 협측 치은에 누공이 존재하였다.

· 방사선 사진 소견

구형 치관, 치경부 협착, 가는 치근을 보였다. 치수강과 근관은 부분적으로 폐쇄되어 있었고, 전반적인 치질의 교모로 인해 법랑질의 두께가 얇아졌다. 주위 지지조직은 정상 소견을 보였다. 골형성 부전증과의 연관 관계를 알기 위해 실시한 전신 방사선 촬영 결과 특이한 사항은 보여지지 않았다.

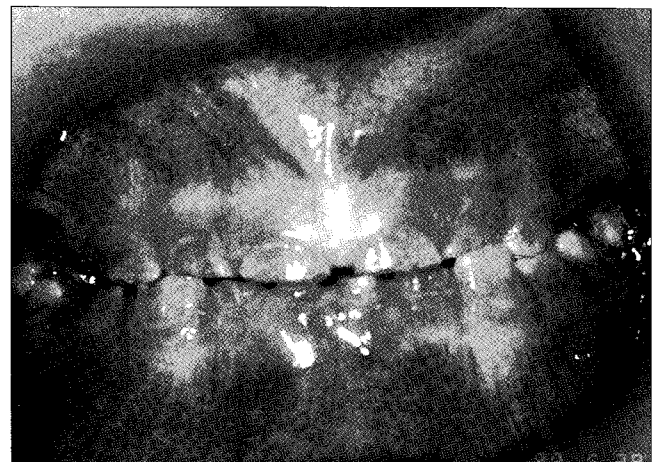


Fig. 6. 증례 2의 구강내 정면 사진.



Fig. 7. 증례 2의 치근단 방사선 사진.

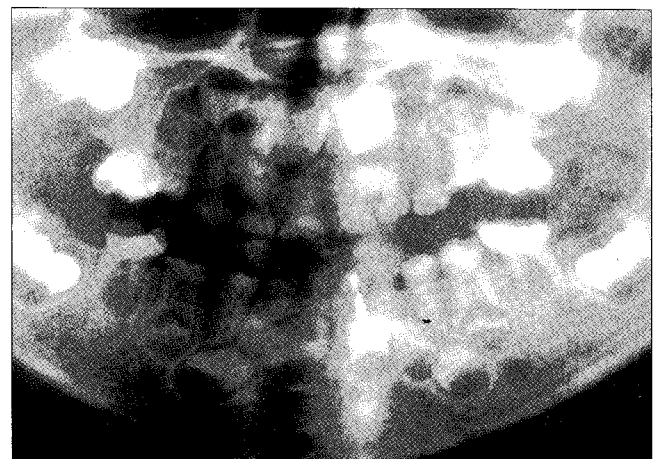


Fig. 8. 증례 2의 파노라마 방사선 사진.

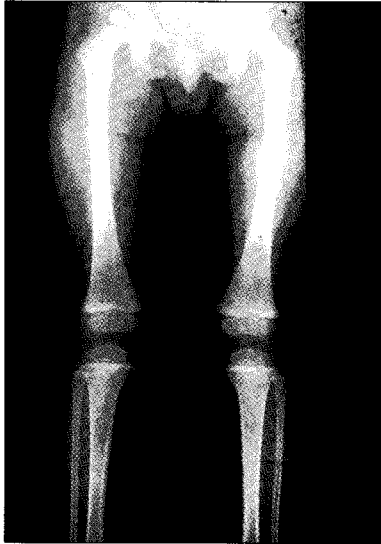


Fig. 9. 증례 2의 하지 방사선 사진.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

상아질 형성 부전증은 치관 및 치수강을 채우는 상아질의 석회화가 불완전하며, 불규칙적으로 형성된 상아질로 구성된 반투명치를 나타내는 유전적 이상으로 정의된다⁶⁾. 주로 상염색체 우성으로 유전되는 유전성 질환으로 다음의 3가지 유형으로 구분된다.

제1형은 골 형성 부전증(osteogenesis imperfecta) 환자에서 나타나는 상아질 형성 부전증으로 골 형성 부전증 환자 모두에서 상아질 형성 부전증이 유발되는 것은 아니다⁷⁾. 이 유형은 주로 상염색체 우성으로 유전되지만, 동반하는 골 형성 부전증이 열성 유전을 하는 경우에는 상아질 형성 부전증도 열성 유전을 따른다. 모든 치아가 제2형에서처럼 반투명상을 보이며, 골 형성 부전증의 또 다른 소견인 푸른색의 각막(blue sclera), 난청, 골격이상, 골절 등을 나타낸다. 상아질 형성 부전증과 더불어 구강내 소견은 Ⅲ급 무정교합과 제1, 2대구치의 매복 경향이 증가되어 나타난다. 원인은 분명하지 않으나, 콜라겐 대사의 선천적 이상으로 믿어져 왔다. 반드시 전신 질환과 병발되어 나타나지는 않으며, 치아의 비정상적인 색깔과 상아질 이상이 다양하게 나타난다. 유치가 영구치보다 더 많은 영향을 받게되어 유전적 유백색 상아질과 감별점이 된다.

제2형은 골 형성 부전증과 연관되지 않은 유형으로, 일반적으로 유전성 반투명 상아질(hereditary opalescent dentin)이라 불린다. 상염색체 우성에 의해 유전되고, 발생율은 1 : 8000 정도이다⁸⁾.

제3형은 brandywine type이라고도 하는데, 이 유형은 드물며 상염색체 우성에 의해 유전되고, Maryland 주에 사는 한정된 민족에서 관찰된다. 임상적으로 유치열에서 다수의 치수출이 있다는 점을 제외하고는 제1형 및 제2형과 유사하다^{3,4)}.

3가지 모든 유형에서 유치열과 영구치열 모두가 다양한 임상

적인 양상을 나타낸다. 청회색에서 황갈색의 반투과상을 나타내며⁹⁾, 상아질은 비정상적으로 연하며, 상부의 법랑질을 기능적으로 지지하기에 부적절하다. 비록 법랑질이 정상이라고 해도, 쉽게 파절되어 떨어져나가, 하방의 상아질이 쉽게 노출된다. 이렇게 노출된 유약한 상아질은 신속히 상당 정도의 마모를 나타낸다¹⁰⁾. 그러나 상아질의 노출에도 불구하고, 이러한 치아는 치아 우식증에 쉽게 이환되지 않는다.

방사선 사진상에서 제1형과 제2형은 서로 비슷하며, 구형의 치관과 협소화된 백악질-법랑질 경계부 그리고 가는 치근을 나타낸다. 환자의 나이에 따라, 다양한 정도의 치관 및 치근 치수의 폐쇄상을 나타낸다. 백악질과 치주인대, 그리고 치조골은 정상소견을 나타낸다. 제3형은 제1형 및 제2형과 유사하거나, 아주 얇은 상아질에 둘러싸인 매우 큰 치수강을 나타낸다¹¹⁾.

조직, 병리학적인 소견을 살펴보면, 상아질 형성 부전증에서 법랑질은 정상이다. 법랑질 직하방의 얇은 상아질(mantle dentin)은 거의 정상적이거나, 나머지 상아질은 심각한 정도의 이형성을 보인다. 이러한 이형성 상아질은 구형의 석회화와 구형간극을 갖는 국소적 무정형의 기질을 나타낸다. Pindborg¹²⁾ 등은 상아질 형성 부전증 치아의 법랑-상아 경계 부위에서는 정상 치아에 존재하는 junctional scalloping이 결여되어 법랑질이 쉽게 탈락한다고 하였다. Wright¹³⁾ 등은 상아질 형성 부전증 치아에서 Retzius line이 정상 치아보다 더 뚜렷하게 나타났다고 하였다. 상아질 형성 부전증 치아의 상아질 세관은 정상보다 크고, 불규칙적인 배열을 보인다. 비정상 상아질에서는 매몰된 조상아세포와 변성된 세포 잔사들이 관찰되기도 한다. Takagi 등¹⁴⁾은 생화학적인 검사를 통해, 완전 분화된 조상아세포에서만 분비되는 phosphophoryn¹⁵⁾을 이용하여 정상 상아질과 병적 상아질을 구분할 수 있다고 하였다.

상아질 형성 부전증의 기본적 치료는 마모에 의한 법랑질, 상아질의 과도한 소실을 막고, 치아의 심미성을 증진시키는 것으로, 결손 양상, 유형, 환자의 성별과 연령, 환자와 보호자의 관심도에 의해 좌우된다. 치료 목표는 효율적인 저작 능력과 심미성을 회복시키고, 교합 고경을 유지시키며, 악궁 크기를 조절하는 것이다. 레진이나 글래스아이오노머를 사용한 심미 치료시, 상아질의 구조 이상으로 도말층이 정상치아와 다르게 나타나기 때문에 특별한 주의가 필요하다. 기능적 교합력에 의해 치근이 파절되기 쉬우므로 국소의치를 위한 지대치로 적절치 못하며, 심한 경우는 총의치의 제작이 불가피하다.

상아질 형성 부전증과 감별해야할 질환으로 치아 이형성증¹⁶⁾이 있다. 이는 비교적 드물게 발생하는 치아장애로서 치아의 발육이 부분적으로 정지되어 이환치의 구성요소 모두가 발육 부전이나 석회화 부전을 보이며, 유치와 영구치에 모두 나타나고 유치에 나타나는 경우에는 계승 영구치에도 대부분 장애를 보인다. 또한 상악 치아에 호발되고, 치아 맹출 지연이 보여지나, 이는 체세포성 돌연변이로 유전되지 않는다.

상아질 형성 부전증의 한 형태인 각상치아는 치아 이형성증의 "Ghost teeth"와 혼동되는 경우가 있는데, 감별점은 치아

이형성증은 유전되지 않는 반면 상아질 형성 부전증은 가족력을 갖는다. 또, 치아 이형성증은 법랑질의 발육부전이 명확하게 나타나는데 반해 상아질 형성 부전증은 법랑질의 발육 장애가 뚜렷하지 않으며, 치아 이형성증은 유치, 영구치열의 소수 치아에 발육 장애를 보이거나, 각상 치아를 보이는 상아질 형성 부전증은 유치열의 모든 치아들이 이환되어 나타난다.

IV. 결 과

저자는 전북대학교 소아치과에 유치의 변색과 교모를 주소로 내원한 남매를 진단, 치료하고 다음과 같은 결과를 얻었다.

1. 임상 검사결과 적갈색의 치아, 교모로 인해 치관의 상아질 노출 및 유치 치근만이 잔존되어 있었다.
2. 방사선사진상에서 정상보다 작은 크기의 치아와 부분 혹은 완전히 폐쇄된 치수강과 근관이 관찰되었다.
3. 전신 방사선 촬영 결과 골 형성 부전증의 소견은 나타나지 않았다.
4. 환자의 어머니와 외가 친척 일부에서 치아 변색과 조기 상실의 가족력이 조사되었다.
5. 치수강과 근관의 협착 때문에 통상적인 근관치료가 어려웠다. 따라서 철저한 구강위생교육과 정기적인 검사를 통해 구강 질환을 예방해 주는 것이 중요하다.

참고문헌

1. Mayordomo FG, Estrela F, Aldecoa EA : Dentinogenesis imperfecta. Quintessence International 23(12) : 795-802, 1992.
2. Shields E, Bixer D, El-Kafrawy AM et al. : A proposed Classification for heritable human dentin defects with a description of a new entity. Archives of Oral Biology 18 : 543-553, 1973.
3. Hursey R, Witkop CJ Jr, Miklashek D et al. : Dentinogenesis imperfecta in a racial isolate with multiple hereditary defects. Oral Surg 9 : 641-658, 1956.
4. Levin LS, Leaf SJ, Jelmini RJ et al. : Dentinogenesis imperfecta in the Brandywine isolate. Clinical, radiologic and scanning electron microscopic studies

- of the dentition. Oral Surg 56 : 267-274, 1953.
5. Elzay R, Rovinson C : Dentinal dysplasia : report of a case. Oral Surg 23 : 338-342, 1967.
6. Battagel JM, Levinkind M : Dentinogenesis imperfecta : an interdisciplinary approach. British Dental Journal 165(9):329-31, 1988.
7. Aldred MJ, Cardiff A, Wales M : Unusual dentinal changes in dentinogenesis imperfecta associated with osteogenesis imperfecta. Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology 73(4):461-4, 1992.
8. Komoroska A, Rozyrkowa D, Lee KW et al. : A Polish variant of isolated dentinogenesis imperfecta with generalised connective tissue defect. British Dental Journal 167(7) : 239-43, 1989.
9. Winter GB : Hereditary and idiopathic anomalies of teeth number, structure and form. Dent Clin North Am 13 : 355-373, 1969.
10. BixlerD, Conneally PM, Christer AG : Dentinogenesis imperfecta : genetic variations in a six-generation family. J Dent Res 48 : 1196-1199, 1969.
11. Shafer M, Heine D : A textbook of oral pathology, 4th ed. W. B. Saunders Company, 5861, 1983.
12. Pindborg JJ : Pathology of the dental hard tissue, 1st ed. Chap. 2, p.84, W. B. Saunders Company
13. Wright JT, Gantt DG : The ultrastructure of the dental tissue in dentinogenesis imperfecta in man. Archives of Oral Biology 30(2) : 201-6, 1985.
14. Takagi Y, Sasaki S : A probable common disturbance in the early stage of odontoblast differentiation in Dentinogenesis imperfecta type I and type II. Journal of Oral Pathology 17(5) : 208-12, 1988.
15. Takagi Y, Sasaki S : Histological distribution of phosphophoryn in normal and pathological human dentins. Journal of Oral Pathology 15(9) : 463-7, 1986.
16. Witkop CJ Jr : Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited. Journal of Oral Pathology 17(9-10) : 547-53, 1988.

Abstract

A CASE REPORT OF DENTINOGENESIS IMPERFECTA

Jae-Gon Kim, D.D.S., Ph.D., Doo-Cheol Lee, D.D.S., Seung-Young Lee, D.D.S., M.S.D.,
Seung-Ik Lee, D.D.S., M.S.D., Byeoung-Ju Baik, D.D.S., Ph.D.

*Department of Pediatric Dentistry and Institute of Oral Bioscience,
College of Dentistry, Chonbuk National University*

Dentinogenesis imperfecta is an inherited disorder of dentin formation, usually exhibiting an autosomal dominant mode of transmission. Type I dentinogenesis imperfecta occurs in patients afflicted with osteogenesis imperfecta. Type II dentinogenesis imperfecta is not associated with osteogenesis imperfecta. Type III dentinogenesis imperfecta (Brandywine type) occurs in a racial isolate area in the state of Maryland. In all three types, teeth of both dentitions are affected with variable clinical appearances. The teeth are opalescent with the color ranging from bluish-gray to brown to yellowish. The dentin is abnormally soft, providing inadequate functional support to the overlying enamel. Although the enamel is normal, it fractures or chips away easily, exposing the occlusal and incisal dentin. The exposed soft dentin often undergoes rapid and severe functional attrition. The teeth exhibit bulb-shaped crowns with constricted cemento-enamel junctions and thin roots. The teeth will exhibit varying stages of obliteration of the coronal and root pulpal chambers. The cementum, periodontal ligament and supporting alveolar bone appear normal. The enamel is normal. The mantle dentin remains nearly normal, whereas the remaining dentin is severely dysplastic. The dentinal tubules are disoriented, irregular, widely spaced, and usually larger than normal.

Key words : Dentinogenesis imperfecta, Osteogenesis imperfecta, Enamel, Dentinal tubule