

◆ 증례 3

가족력을 보이는 쇄골두개 이형성증에 관한 증례보고

황지영 · 최성철 · 이금호 · 김광철 · 박재홍

경희대학교 치과대학 소아치과학교실

Abstract

CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA WITH FAMILIAL HISTORY - A CASE REPORT

Ji-Young Hwang, Sung-Chul Choi, Keung-Ho Lee, Kwang-Chul Kim, Jae-Hong Park

Department of pediatric dentistry, College of Dentistry, Kyung Hee University

Cleidocranial dysplasia (CCD) is an autosomal dominant skeletal dysplasia and is caused by mutation in the CBAFA1 gene of 6p21 chromosome band. Patients with CCD express skeletal dysplasia such as hypoplastic/aplastic clavicle, brachycephalic skull, midface hypoplasia and moderate short stature.

In addition to skeletal dysplasia, specific symptoms may appear in respiratory organs, auditory area, and the more distinguished, dentition. Dental findings include: delayed eruption of permanent tooth, multiple supernumerary tooth more than five, malocclusion, etc.

In Patients presenting excessive SNT, complications of SNT could be prevented and will be managed through pertinently timed treatment such as tooth extraction, using space maintainer, and orthodontic management after early diagnosis.

This case is about the treatment of eruption disorders in permanent teeth owing to SNT in CCD patients, who are three family members in the 3rd generation inherited from maternal grandfather through atavism. We performed the extraction of numerous SNT and orthodontic treatment on them in this case. On evaluating panoramic and cephalometric views, some classical signs of skeletal dysplasia due to CCD were recognized in a pool of three patients, the clavicle was distinctively displayed in all patients.

I. 서론

쇄골두개 이형성증은 상염색체 우성유전에 의한 골격의 형성장애로 백만명 당 1명의 비율로 질환이 발생하며, 다른 골격 질환에 비하여 의학적 합병증이 상대적으로 적기 때문에 실제 발생하는 환자보다 적게 진단된다¹⁻⁴⁾. 이 질환은 6번 염색체에 존재하는 CBFA1 유전자의 변형에 의해 발생

하며 전구세포가 골아세포로 분화하는 것을 조절하는 CBFA1 유전자의 변형으로 인해 막성골과 연골내 골 형성에 영향을 준다^{1-3,5)}.

쇄골두개 이형성증의 전신적 특징으로는 부분적이거나 전체적인 쇄골의 결핍, 작은키, 양안격리증, 저형성된 상악 골에 의한 중간모 교경의 감소, 단두증 등이 있으며, 구강내 특징으로는 다수과잉치, 영구치 맹출장애, 높은 구개 천장, 부정교합 등이 있다^{1,2,6-8)}.

본 증례는 과잉치를 주소로 내원한 2명의 형제와 이중 사촌의 임상 및 방사선 검사와 치료과정 중 가족력을 보이는 쇄골두개 이형성증 질환(Fig. 1)과 연관된 몇 가지 공통된 특징을 발견하였기에 보고하는 바이다.

교신저자: 박재홍

130 - 701 동대문구 회기동 경희대학교 소아치과학교실

경희대학교 소아치과학교실

Tel: 02-958-9371 Fax: 02-965-7247

E-mail: pedopjh@khu.ac.kr

II. 증례보고

■ 증례 1

11세 7개월의 남자아이로 과잉치의 치료 및 평가를 위하여 개인병원에서 의뢰되어 본과에 내원하였다. 병력 검사 결과 특이한 의학적 병력은 없었다. 파노라마 방사선 사진에서 하악 소구치 부위 및 상악 소구치 부위에 5개의 과잉치가 관찰되었으며, 평행한 하악골 상행지와 얇고 날카로운 근돌기 및 안와 하연이 하방으로 내려와 상악동이 상대적으로 작아진 소견과 같은 골격적 변화들을 관찰할 수 있었다(Fig. 2). 다수과잉치와 파노라마 상에서 발견된 골격적 변화들을 바탕으로 쇄골두개 이형성증이라 잠정 진단하고 두개 측면 방사선 촬영한 결과 등근 하악각과 warmian bone(Fig. 3B)을 관찰할 수 있었다(Fig. 3). 쇄골의 형태를 관찰하기 위한 흉부촬영에서 쇄골의 무형성이나 저형성은 발견되지 않았으나 임상검사 시 어깨의 가동성이 증가된 것을 확인할 수 있었다.

영구치 맹출을 위하여 상,하악 소구치 부위에 존재하는 과잉치를 국소마취 하에 제거하였다. 과잉치를 모두 제거 한 후 7개월이 되었을 때 하악 소구치 부위 및 다른 부위에서 영구치가 맹출되고 있는 것을 확인할 수 있었다(Fig. 4).

■ 증례 2

첫 번째 증례 환자의 동생으로 9세 10개월의 남자 아이가 나올 시기가 지나도 이가 나오지 않는다는 것을 주소로 본과에 내원하였다. 맹출 지연의 원인을 찾기 위해 파노라마 방사선 촬영을 통해 상악 전치부위와 하악 견치 및 소구치 부위에 7개의 과잉치가 관찰되었다(Fig. 5). 자연적인 영구치 맹출 정도를 관찰하기 위해 6개월 간격으로 2년 동안 파노라마 방사선 사진을 촬영하며 영구치 맹출 정도를 관찰하였다. 첫 번째 증례에서 파노라마 방사선 사진에서 발견된 골격적 특징들과 더불어 하악골 골소주가 영성하게 형성되어 있는 것이 관찰되었으며 영구치 맹출을 위하여 물리적인 장애가 되는 과잉치의 제거가 필요하다고 판단되었다.

국소마취하에 #83-5, #73-4 잔존 유치와 하악 견치 및 소구치 부위에 존재하는 과잉치 발거하였으며 상악 전치부에 존재하는 과잉치도 제거하였다. 2개월 후 파노라마 방사선 사진으로 과잉치가 존재하던 부위 검진하였으며 5개월 후 환자의 구강 및 안모평가 후 교정치료를 시작하기로 하였다(Fig. 6,7). 안모검사 시 양안격리증과 중안모 부위의

발육부전, 튀어나온 전두골을 관찰할 수 있으며 두개 측면 방사선 상에서 등근하악각도 관찰할 수 있다(Fig. 8,9). 임상 및 방사선 검사에서는 쇄골두개 이형성증에 의한 변화들이 관찰되었으나 흉부촬영에서는 첫 번째 증례와 마찬가지로 쇄골의 무형성증이나 저형성증은 발견되지 않았다.

2 by 4 appliance를 이용하여 심하게 회전되어 있는 #11 치아를 포함하여 전치부 치아를 배열 하였으며 하악 견치 및 소구치는 가철성 공간유지 장치를 사용하면서 자연적인 영구치 맹출을 관찰하기로 하였다. 1년 6개월 동안 영구치 맹출 정도를 관찰한 결과 자연적인 맹출을 기대하기 어려울 것으로 판단되어 #33, 34, 35, #42, 43, 44 외과적 정출 후 교정력으로 견인하였다. 상악 제 2 소구치도 계속적인 관찰결과 자연적인 맹출이 어려울 것으로 판단되어 외과적 정출 후 교정치료 할 계획이다(Fig. 10, 11).

■ 증례 3

10세 8개월 여자아이로 과잉치의 치료 및 평가를 위하여 본과에 내원하였다. 가족력 조사에서 할아버지가 다수 과잉치와 영구치 맹출장애로 틀니를 사용한다는 것과 두 명의 사촌오빠가 같은 증상으로 본과에서 치료받았다는 것을 알게 되었다. 중안모 부위의 발육부전과 튀어나온 전두골과 같은 안모상의 특징과 왜소한 어깨 및 가족력을 바탕으로 쇄골두개 이형성증으로 잠정적으로 진단내리고 방사선 및 구강검사에서 관찰되는 특징들을 살펴보았다(Fig 12). 파노라마 방사선 사진에서 좌, 우 견치 및 소구치 부위와 상악 중절치 부위에서 8개의 과잉치가 관찰되었으며 앞의 두 가지 증례에서 관찰된 골격적 변화외에도 불명확한 sigmoid notch, 하방으로 처져있는 관골공도 관찰되었다(Fig. 13). 두개 측면 방사선 사진에서는 발육이 저하된 비골과 등근 하악각을 관찰할 수 있었으며 구강검사를 통해 상악골 발육부전으로 인한 3급 부정교합 경향과 깊은 구개도 관찰되었다(Fig 14, 15). 흉부 방사선 사진에서 쇄골의 무형성증이나 저형성증은 관찰되지 않았으나 쇄골의 견봉 돌기 부분에서 약간의 형태적 변화가 관찰되었다(Fig 16).

CT 촬영을 통해 과잉치 위치를 확인하고 과잉치의 수와 골내에서의 위치를 고려하여 전신마취하에 과잉치를 제거하였다(Fig 17). 과잉치 제거 시 상부에 존재하는 골삭제를 동반하였으며 더 이상의 치아 형성을 막기 위하여 치낭도 제거하였다(Fig 18). 상, 하악 영구 제 1 대구치 맹출 후 공간유지 장치를 장착할 예정이며 영구치 맹출 정도를 관찰하면서 교정치료 할 예정이다.

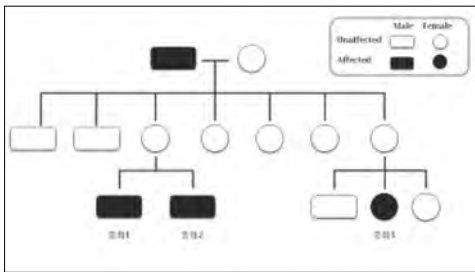


Fig. 1. Pedigree of the family with Cleidocranial dysplasia

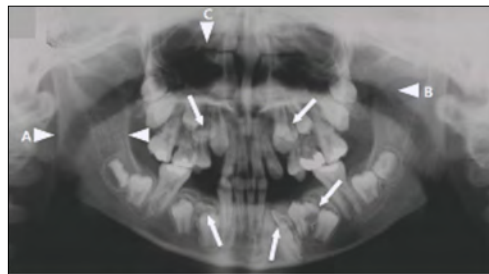


Fig. 2. Initial panorama of case 1 (11y 7m). (A) Parallel-sided ascending ramus (B) Slender, pointed coronoid process (C) Shortened maxillary sinus. Arrows indicate positions of supernumerary teeth.



Fig. 3. Lateral cephalo (A) Rounded gonion angle (B) Wormian bone

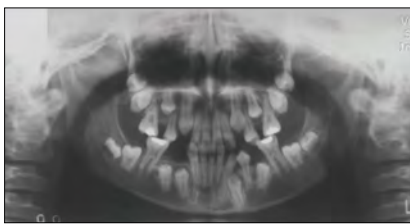


Fig. 4. Panorama after extraction of supernumerary teeth (7 months later)

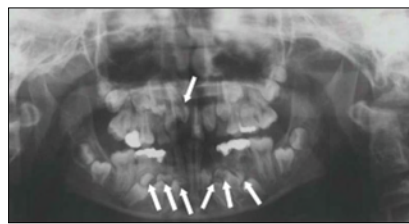


Fig. 5. Panorama of case 2(11y 10m). Arrows indicate positions of supernumerary teeth

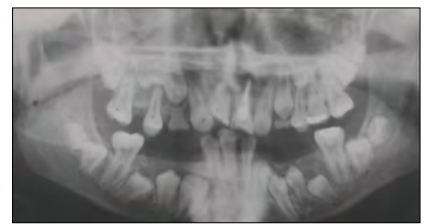


Fig. 6. Panorama after extraction of supernumerary teeth (2 months later)



Fig. 7. Intra-Oral Photo(13y)

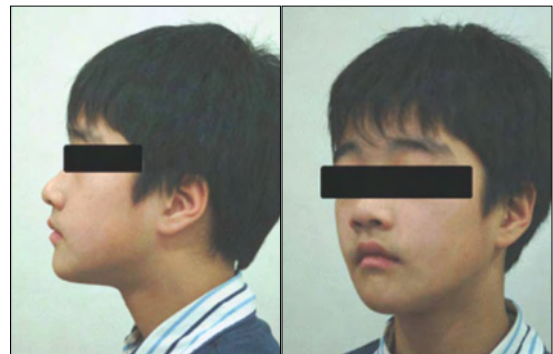


Fig. 8. Extra-Oral Photo (13y)



Fig. 9. Lat Cephalo(13y)



Fig. 10. Panorama(15y 6m)



Fig. 11. Intra-Oral Photo(15y 6m)

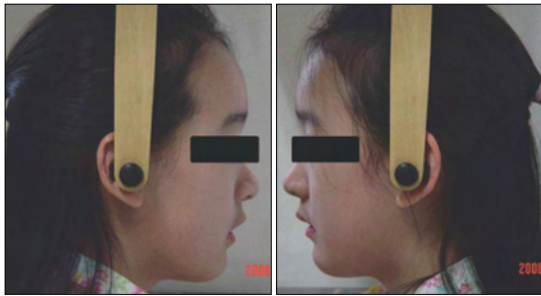


Fig. 12. Extra-Oral Photo

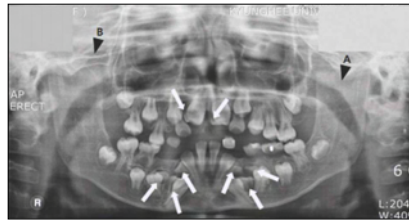


Fig. 13. Initial panorama of case 3 (10y 8m) (A) Uncleared sigmoid notch (B) Downward zygomatic arch . Arrows indicate positions of supernumerary teeth.



Fig. 14. Lat. Cephalo (A) Underdeveloped nasal bone



Fig. 15. Intra-Oral Photo



Fig. 16. Chest PA

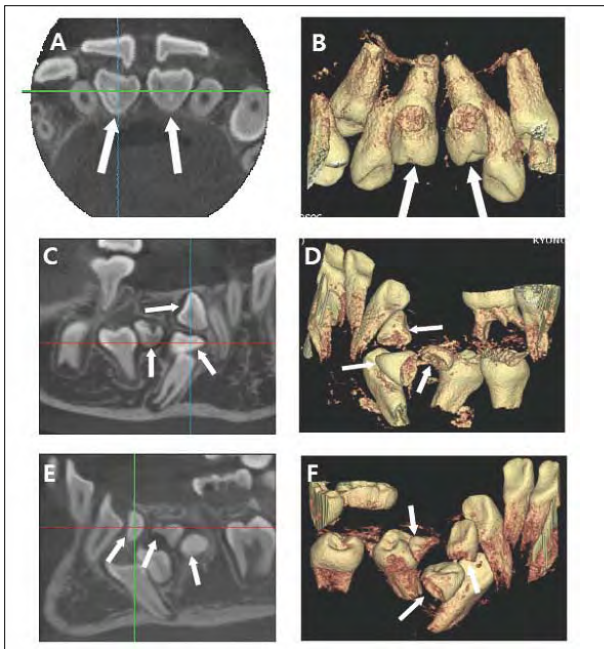


Fig. 17. CT (A) and (B): Mx. anterior region, (C) and (D): Mn. right region, (E) and (F): Mn. left region

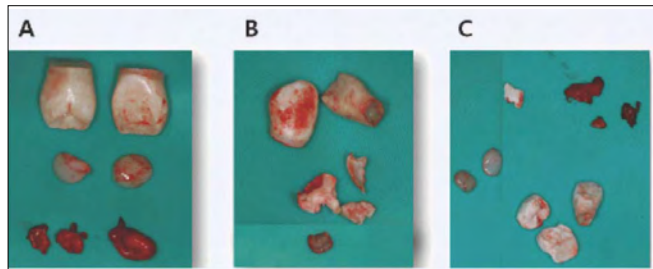


Fig. 18. Removed Supernumerary teeth and follicle (A): Mx. anterior region, (B): Mn. right region, (C): Mn. left region

Table 1. Comparing of Panoramic signs in three cases.

	Case 1	Case 2	Case 3
Parallel-sided ascending ramus	O	O	O
Slender, pointed coronoid process	X	O	X
Zygomatic arch with a severe downward tilt	△	Unknown	O
Coarse trabeculation of mandible	Unknown	O	O

* O: Affected, X: Unaffected, △: Slightly affected

Table 2. Comparing of Cephalometric signs in three cases.

	Case 1	Case 2	Case 3
Missing nasal bone	X	X	O
Rounded gonion angle	O	△	O
Wormian bone	O	X	△

* O: Affected, X: Unaffected, △: Slightly affected

Table 3. Comparing of Extra-oral signs in three cases.

	Case 1	Case 2	Case 3
Frontal bossing	Unknown	O	O
Hypoplastic midface	Unknown	O	O
Hypertelorism	Unknown	O	O

* O: Affected, X: Unaffected, △: Slightly affected

Table 4. Comparing of Intra-oral signs in three cases.

	Case 1	Case 2	Case 3
Delayed eruption or retention of the permanent dentition	O	O	O
Multiple supernumerary teeth	O	O	O
High palate	Unknown	O	O

* O: Affected, X: Unaffected, △: Slightly affected

Ⅲ. 고 찰

3가지 증례의 환자 모두 쇄골두개 이형성증이라는 것을 모르고 과잉치 제거와 영구치 맹출 지연을 주소로 본과에 내원하였다. 다수과잉치는 과잉치가 5개 이상인 드문 질환으로 일반적으로 쇄골두개 이형성증, 구순구개열, Gardner's syndrome과 연관되어 있는 경우가 많으므로 임상 및 방사선 검사 시 이러한 질환과 연관된 특징들이 있는지 살펴보았다⁹⁻¹²⁾.

구순구개열은 존재하지 않았으며 Gardner's syndrome의 특징인 대장용종, 하악골이나 두개골에 발생하는 골종, 지방종이나 피지낭종과 같은 연조직 종양도 관찰되지 않았으나 쇄골두개 이형성증과 관련된 다음과 같은 몇 가지 골격적, 임상적 특징이 관찰되었다.

파노라마 방사선 사진에서는 Jesen과 Kreiborg⁴⁾가 보고한 바와 같이 상악골과 하악골의 상행지와 근돌기에서 형태적 변이가 관찰되었으며, 각 증례에서 관찰된 소견은 Table 1에 정리하였다. 3가지 증례에서 공통적으로 평행한 하악골 상행지를 관찰할 수 있었다. 두개 측두 방사선 사진과 구외, 구내에서 관찰되는 특징은 Golan⁵⁾의 연구에서 밝혀진 특징들 중 일부가 관찰되었으며, 각 두개 측두 방사선 사진, 구외 검사 및 구내 검사에서 관찰된 소견을 Table 2-4에 정리하였다. 자료가 없어서 확인되지 않은 소견과 정확하지 않은 소견은 unknown으로 표시하였으며 특징적 소견이 경미하게 나타난 경우 slightly affected로 표현하였다.

쇄골두개 이형성증은 골격계에서 비슷한 변화를 나타내는 다른 질환과도 감별이 필요하다. 대표적인 질환으로 쇄

골의 선천적 가관절증과 농축이골증이 있다. 쇄골두개 이형성증의 경우 전반적인 골격계의 변화가 나타나는 반면 쇄골의 선천적 가관절증은 쇄골부위에서만 국소적으로 골격계의 변화가 나타난다. 농축이골증은 열린 천문, 두개 봉합 폐쇄의 지연, 영구치 맹출지연과 같이 쇄골두개 이형성증과 유사한 특징이 관찰되나 농축이골증에서는 다수과잉치가 나타나지 않는다^{2,5)}.

쇄골두개 이형성증은 일상생활에 특별한 지장이 없기 때문에 영구 제 1 대구치가 맹출하기 전까지 대부분 치료를 받지 않는 경우가 많다⁵⁾. 쇄골두개 이형성증 환자를 치료하는 첫 번째 방법으로는 영구 치근이 2/3 정도 형성되었을 때 유치와 과잉치를 발거하는 방법이 있으며 다른 방법으로는 상악 영구 제 1 대구치가 맹출 한 후에 모든 과잉치와 잔존 유치를 발거하는 방법이 있고 또 다른 방법들도 논의되고 있다^{13,14)}. 유치와 과잉치 제거 후에는 고정성 또는 가철성 간격유지 장치가 필요하며 영구치 맹출을 위해서는 외과적으로 치라를 노출시킨 후 교정력으로 견인하는 방법이 필요한 경우도 있다. 쇄골두개 이형성증 환자의 치료는 치료기간이 길어 환자의 협조도가 필요하며 적절한 치료시기를 선택하고 여러분야가 협진적 치료를 하는 것이 필요하다.

본과에 내원한 3 명의 환자는 쇄골의 형태와 기능적인 면에서 두드러진 변화가 관찰되지 않아 질환을 진단함에 있어서 어려움이 있었다. 파노라마 방사선 사진을 비롯한 치과 방사선 사진은 쇄골두개 이형성증 환자의 골격적 변화를 관찰하는데 유용한 정보를 제공하였으며 증상이 비슷한 여러 질환들과 감별진단 하는 것이 필요하였다.

Ⅳ. 요약

경희대학교 치과병원 소아치과에 내원한 3명의 환자는 외할아버지를 통해 격세 유전된 가족력을 가지고 있으며 임상 및 방사선 검사에서 관찰되는 특징들을 바탕으로 쇄골두개 이형성증으로 진단되었으나 쇄골의 기능과 형태적인 면에서 큰 변화는 나타나지 않았다.

쇄골두개 이형성증으로 인한 증상들은 환자마다 다양한 정도로 나타나므로 이 질환으로 인한 여러 가지 골격적 변화 및 특징들에 관한 기본적 지식을 가지는 것이 필요하며 비슷한 골격적 특징을 나타내는 다른 질환과의 감별진단도 필요하다. 더욱 정확한 진단을 위해서는 유전자검사 하는 것이 추천된다.

쇄골두개 이형성증 환자를 치료할 경우 기능적, 심미적으로 원만한 치료 결과를 위하여 적절한 시기에 과잉치를 발치 한 후 공간유지장치를 사용해야 하며 보철치료 및 교정치료 하는 것이 필요하다. 이를 위해 환자의 협조도와 더불어 여러 분야의 협진적 치료가 필요하다.

참고문헌

1. Cooper SC, Flaitz CM, Johnston DA, Lee B, Hecht JT: A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet* 104(1):1-6, 2001
2. Mundlos S: Cleidocranial dysplasia: clinical and molecular genetics. *J Med Genet* 36(3):177-82, 1999
3. Gonzalez Lopez BS, Ortiz Solalinde C, Kubodera Ito T et al.: Cleidocranial dysplasia: report of a family. *J Oral Sci* 46(4):259-66, 2004
4. McNamara CM, O' Riordan BC, Blake M, Sandy JR : Cleidocranial dysplasia: radiological appearances on dental panoramic radiography. *Dentomaxillofac Radiol* 28(2): 89-97, 1999
5. Tan S, Papandrikos A, Troutman KC: Dental management of cleidocranial dysostosis: a case report. *Columbia Dental Review* 5:8-10, 2000
6. Tanaka JL, Ono E, Filho EM, Castilho JC, et al. : Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the dentition. *J Oral Sci* 48(3): 161-66, 2006
7. Golan I, Baumert U, Hrala BP, Mussig D : Dentomaxillofacial variability of cleidocranial dysplasia: clinicoradiological presentation and systematic review. *Dentomaxillofac Radiol* 32(6):347-54, 2003
8. Golan I, Baumert U, Hrala BP, Mussig D : Early craniofacial signs of cleidocranial dysplasia. *Int J Paediatr Dent* 14(1):49-53, 2004
9. Batra P, Duggal R, Parkash H: Non-syndromic multiple supernumerary teeth transmitted as an autosomal dominant trait. *J Oral Pathol Med* 34(10):621-5, 2005
10. Rajab LD, Hamdan MA: Supernumerary teeth: review of the literature and a survey of 152 cases. *Int J Paediatr Dent* 12(4):244-54, 2002
11. Acikgoz A, Acikgoz G, Tunga U, Otan F : Characteristics and prevalence of non-syndrome multiple supernumerary teeth: a retrospective study. *Dentomaxillofac Radiol* 35(3):185-90, 2006
12. Brad Neville, Douglas D. Damm, Carl M. Allen, Jerry Bouquot: *Oral & Maxillofacial Pathology*. Saunders: 2 edition, 2001
13. Becker A, Shteyer A, Bimstein E, Lustmann J : Cleidocranial dysplasia: Part 2-Treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. *Am J Orthod Dentofacial Orthop* 111(2):173-183, 1997
14. Angle AD, Rebellato J: Dental team management for a patient with cleidocranial dysostosis. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*