

## 쇄골 두개 이형성증 환자의 구강내 증상과 치료-증례 보고

조형우 · 최소영 · 김진욱\* · 변기정\*\* · 김진수

경북대학교 치과대학 구강악안면외과학교실, 영남대학교 의료원 의과대학 치과학교실\*, 울산대학교병원 치과\*\*

### Abstract

#### ORAL MANIFESTATION AND TREATMENT IN CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA PATIENT - A CASE REPORT -

Hyung-woo Jo, So-Young Choi, Jin-Wook Kim\*, Ki-Jeong Byeon\*\*, Chin-Soo Kim

*Dept. of oral & Maxillofacial Surgery, College of Dentistry, Kyungpook National University*

*\*Dept. of Dentistry, Youngnam University Medical center, \*\*Dept. of Dentistry, Ulsan University Hospital*

Cleidocranial dysplasia(CCD) is a rare syndrome usually caused by an autosomal dominant gene or no apparent genetic cause.

The skull is large and short with marked bossing of the frontal bone. Closure on the fontanelles and sutures is delayed. The clavicle may be unilaterally or bilaterally aplastic. Oral manifestations include multiple impacted permanent teeth, prolonged retention of primary teeth and multiple supernumerary teeth.

There are many difficulties in the early diagnosis of CCD because a majority of the craniofacial abnormalities becomes obvious only during adolescence. Late diagnosis produce occlusional & psychological problem. Therefore early detection and treatment of CCD can reduce the period and the extent of orthodontic and surgical interventions.

We experienced CCD patient with multiple supernumerary teeth and will report it with the literature review.

**Key words** : Cleidocranial dysplasia, Supernumerary teeth

### I. 서론

쇄골두개 이형성증은 드문 증후군으로 상염색체 우성으로 유전되거나 유전적 요인 없이도 발생한다<sup>1)</sup>.

처음에는 이 질환이 근막 내 발생되는 두개골, 쇄골, 편평골을 이환시킨다고 생각하여 Cleidocranial dysostosis로 명명되었으나 이 후 이 질환이 연골 내 골화되는 골도 이환시키며 여러 골격계의 전반적인 이상을 나타내는 것으로 밝혀져 좀 더 넓은 의미의 명칭인 Cleidocranial dysplasia라고 명명되었다<sup>2)</sup>.

쇄골두개 이형성증의 임상적 특징으로는 두개부에서 전두골과 두정골의 돌출, 두개 봉합선과 천문의 폐쇄 지연등이 나타난다<sup>3)</sup>. 상악골이 열성장하여 상대적으로 하악골이 전돌

된 것처럼 보이고 쇄골의 발육 부전 또는 저형성으로 인해 어깨가 좁고 경사지며 증가된 운동성을 가진다. 구강 내 임상소견으로는 다수의 과잉치와 영구치의 맹출 지연, 치아의 총생 및 부정교합 등이 있다<sup>3)</sup>.

방사선 소견 상 삼각 봉합(lambdoidal suture) 주위에 미성숙 골인 봉간골이 형성되며 봉합선과 천문 부위에 골화 현상이 불완전하게 나타난다. 종종 비골의 석회화가 지연되며 부비동의 저형성이 관찰된다. 구강 내에는 다수의 매복된 영구치와 과잉치가 나타난다.

비록 쇄골두개 이형성증에서 다양한 비정상적 소견을 야기하는 전반적 골격 이형성증이 있을지라도 환자들의 주된 관심은 대부분 구강 또는 치아의 장애이다<sup>4)</sup>. 그래서 치과 의사들은 수년에 걸쳐 몇몇 치료방법들을 제안하고 실행해 왔다.

본 교실에서도 구내 및 방사선 소견 상 쇄골두개 이형성증 소견을 보이는 환자를 치험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고 하는 바이다.

II. 증례보고

18세 남자 환자가 구강 내 다수의 과잉치와 잔존 유치 발치를 위해 본원 구강악안면외과로 내원하였다. 내원 당시 구강 위생 상태는 매우 불량하여 구취가 심한 상태였으며 전치부는 개방 교합의 소견을 보이고 있었다(Fig 1).

방사선 사진 상에 상악과 하악 구치부에 다수의 과잉치와 매복된 영구치가 관찰되었으며, 맹출된 치아들은 전반적으로 치아 우식증을 가지고 있었다. 상악 좌측 구치부에는 치근단 하방 부위 낭성 병소로 인해 상악동 벽의 소실이 관찰되었다(Fig 2).

환자는 선천성 뇌성마비로 인해 정신 지체를 가지고 있었으나, 일반 혈액 검사, 간 기능 검사, 신기능 검사, 혈당, 전해질, 요 검사, 심전도 검사, 흉부 방사선 검사 등은 정상 범주였다.

환자는 협조도가 낮아 전신마취 하에 치료가 진행되었다. 상,하악 구치부 과잉치와 유치 및 치료가 어려운 영구치를 발치하였고 상악 우측 부위의 낭종을 제거하였다(Fig 3). 낭종은 이차 감염으로 인해 농과 염증성 육아 조직으로 차 있어서 육아 조직을 소파해낸 후 내부를 생리 식염수로 깨끗이 세척하였다. 술 후 1주일 경과하여 봉합사를 제거하였으며 봉합사 제거 후 상악 좌측 구치부의 잇몸이 파열되었다. 추가 처치 없이 정기적 관찰을 시행하였으며 술 후 6개월이 지난 후 파열된 부위의 크기는 점차 감소하여 폐쇄되었으며 전반적 구강 위생 상태도 많이 개선되어 교정 치료를 위하여 본원 교정과로 의뢰하였다(Fig 4,5).



Fig. 1. Intra-oral photograph.

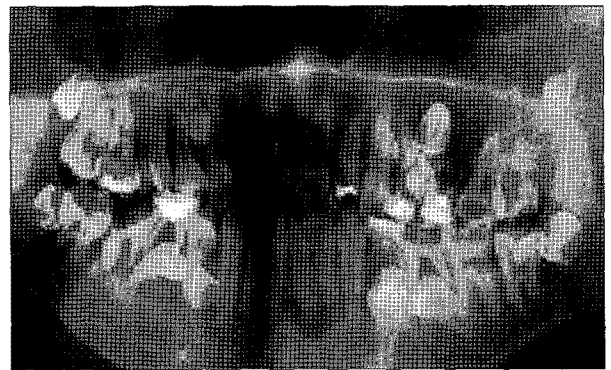


Fig. 2. Panoramic radiograph.



Fig. 3. Extracted supernumerary teeth.



Fig. 4. Panoramic radiograph after operation.

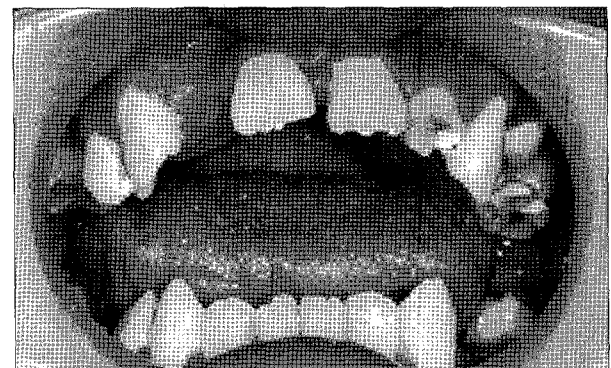


Fig. 5. Intra-oral photograph after operation.

### Ⅲ. 고 찰

쇄골두개 이형성증은 상염색체 우성으로 유전되는 드문 질환으로 정확한 원인은 밝혀지지 않았지만 Mundlos 등<sup>6)</sup>은 염색체 6p21에 위치하는 핵심결합인자인 CBFA1 유전자의 돌연변이가 이 질환과 연관이 있다고 보고하고 있다<sup>6)</sup>.

쇄골두개 이형성증 환자의 특징으로는 두부 방사선 사진에서 두부 봉합선과 천문의 폐쇄 지연이 관찰되고 이차 골화 중심인 봉간골이 형성되며 전두골과 두정골의 돌출 경향을 보인다<sup>7)</sup>. 흉부 방사선 사진에서는 발육 부진된 쇄골과 종모양의 흉곽, 저형성된 견갑골을 관찰할 수 있다<sup>2)</sup>.

쇄골두개 이형성증 환자의 구강 내 특징으로는 영구치의 맹출 지연과 유치의 만기 잔존을 들 수 있다. 방사선 사진 상에서 다발성의 미맹출 과잉치와 영구치의 매복을 볼 수 있고, 과잉치들의 존재로 인해 형성된 낭종도 종종 관찰된다<sup>8)</sup>.

골격 성장에서 보여지 듯 쇄골두개 이형성증 환자의 치열 발달은 약 18~36개월 정도 늦다고 한다<sup>9)</sup>. 그래서 이상적인 치료의 시기는 영구치의 치열 발달과 과잉치에 의한 영구치 맹출 장애등을 고려해서 결정되어야 한다<sup>10)</sup>. 게다가 교정과, 보철과, 구강외과와 같은 여러 분야에 걸친 치료 접근은 필수적이라 할 수 있다<sup>4)</sup>.

쇄골두개 이형성증 환자들의 과거 치료법은 잔존 유치의 발치 후 영구치의 맹출을 기대하거나 모든 영구치의 발치 후 의치나 다른 보철적 처치를 시행하는 것이었다<sup>11)</sup>. 그러나 이러한 방법은 치조골의 과도한 손실을 야기한다고 생각되어 Pusey 등<sup>12)</sup>은 맹출된 치아만 제거하고 가철성 의치를 사용할 것을 추천하였다. 이 후 미맹출된 치아의 외과적 노출 및 교정적 치료의 협진을 통해 좀 더 기능적이며 심미적인 결과를 얻을 수 있다는 보고가 있었다. Jensen과 Kreiborg<sup>8)</sup>은 4세 후반에 과잉치의 석회화가 시작되므로 5~7세경에 방사선 사진으로 전치부의 과잉치 존재 여부를 진단하여, 유전치, 과잉치 제거 및 영구 전치 상방의 치조골 제거를 추천하였다. 소구치나 견치부위에 과잉치가 존재할 때에는 하방 영구치의 치근 발육이 약 1/3정도 이루어졌을 때 과잉치 제거를 추천하였고, 과잉치가 존재하지 않을 때에는 영구치의 치근 발육이 약 1/2정도 진행되었을 때 유치 발거와 함께 외과적 노출을 시행함으로써 영구치의 맹출을 도모할 수 있다고 하였다. 또한 Becker 등<sup>10)</sup>은 치령 7~8세경에 전치부의 유치를 발거해 영구전치를 노출시키고 모든 과잉치를 제거하고, 치령 10~11세경에는 남아있는 유치를 제거하고 미맹출된 소구치 및 견치를 노출시켜 교정적 견인을 시행해야 한다고 주장하였다.

대부분의 환자들은 이른 시기에는 특징적인 신체 증상이 없으므로 보호자들은 일반적으로 9~10세경 영구치 미맹출과 같은 치과적 문제로 병원을 찾게 되는데 이때는 적절한

치료시기를 지난 것으로 여겨진다. 따라서 쇄골두개 이형성증 환자의 치과적 진단은 좀 더 이른 시기에 이루어져야 하는데 일반적으로 만 5세경부터 적어도 일 년에 한번 이상은 방사선 사진 검사를 시행하여 치열의 발육과정을 검사하여야 한다.

그러나 본 증례의 경우, 선천성 뇌성마비로 인해 조기에 치료가 이루어지지 않아 구강 내에 다수의 과잉치와 치아우식, 이로 인한 낭종의 형성 등 많은 합병증이 나타났다. 그리고 정신 지체로 인해 환자의 협조도가 낮아 과잉치 및 치료 불가능한 영구치들은 발치가 행해졌다. 현재 환자는 치아우식 관리와 교정적 치료를 위해 소아치과와 교정과에 정기적으로 내원 중이다.

### Ⅳ. 결 론

쇄골두개 이형성증 환자에 있어서 가장 흔하고 심각한 합병증은 다수의 과잉치와 영구치의 매복이다. 계승 영구치의 발육을 고려하여 유치발거, 외과적 노출, 교정적 견인 등의 적절한 치료가 조기에 이루어져야 환자의 합병증을 최소화할 수 있다는 것을 치과 의사, 환자 및 환자 보호자 모두 잘 이해하고 있어야 한다. 또한 환자의 치열의 발육에 대해 정확히 이해하여 성공적인 치료 계획을 수립하기 위하여 구강외과, 소아치과, 교정과 등의 협진체계가 매우 중요하리라 사료된다.

### References

1. Tanaka JL, Ono Evelise, Filho EM *et al* : Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the condition. *J of Oral Science* 48 : 161, 2006.
2. Mundlos S : Cleidocranial dysplasia: clinical and molecular genetics. *J Med Genet* 36 : 177, 1999.
3. Davis TM, Lewis DH, Gillbe GV : The Surgical and Orthodontic Management of Unerupted Teeth in Cleidocranial Dysostosis. *Br J Orthod* 14 : 43, 1987.
4. Golan I, Baumert U, Hrala BP *et al* : Early craniofacial signs of cleidocranial dysplasia. *Int J Peadiatr Dent* 14 : 49, 2004.
5. Golan I, Baumert U, Wagener H *et al* : Atypical expression of cleidocranial dysplasia: clinical and molecular-genetic analysis. *Orthod Craniofac Res* 5 : 243, 2002.
6. Mundlos S, Otto F, Mundlos C *et al* : Mutations Involving the Transcription Factor CBFA1 Cause Cleidocranial Dysplasia. *Cell* 89 : 773, 1997.
7. Anne D, Angle, Joe R : Dental team management for a patient with cleidocranial dysostosis. *Am J Orthod Dentofac Orthop* 128 : 110, 2005.
8. Jensen BL, Kreiborg S : Dental treatment strategies in cleidocranial dysplasia. *Br Dent J* 172 : 243, 1992.
9. Becker A, Lustmann J, Shteyer A : Cleidocranial dysplasia: Part 1-General principles of the orthodontic and surgical treatment modality. *Am J Orthod Dentofac Orthop* 111 : 28, 1997.
10. Becker A, Shteyer A, Bimstein E *et al* : Cleidocranial dys-

plasia: Part 2-Treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. Am J Orthod Dentofac Orthop 111 : 173, 1997.  
11. Winter GR : Dental conditions in cleidocranial dysostosis.

Am J Orthod Oral Surg 29 : 61, 1943.  
12. Pusey RF, Durie JF : A case of cleidocranial dysostosis showing failure of eruption of teeth. Br Dent J 75 : 11, 1943.

**저자 연락처**

우편번호 700-721  
대구광역시 중구 동덕로 200  
경북대학교 치과대학 구강악안면외과학교실  
김진수

원고 접수일 2009년 5월 14일  
게재 확정일 2009년 9월 12일

**Reprint Requests**

Dept. of oral & Maxillofacial Surgery, College of Dentistry,  
Kyungpook National University  
200 Dongduk-ro Jung-gu Daegu Korea  
Tel : 82-53-420-5916 · Fax : 82-53-426-5365  
E-mail : kimcs@knu.ac.kr

Paper received 14 May 2009  
Paper accepted 12 September 2009