

Prevalence and Current Status of Dental Treatment for Amelogenesis Imperfecta and Dentinogenesis Imperfecta using National Health Insurance Database

Nawoon Kim, Daewoo Lee, Jaegon Kim, Hyungbin Lim, Yeonmi Yang

Department of Pediatric Dentistry and Institute of Oral Bioscience, School of Dentistry, Jeonbuk National University

Abstract

The aim of this study was to determine the prevalence and incidence and evaluate the current status of dental treatment of Amelogenesis imperfecta (AI) and Dentinogenesis imperfecta (DI) in South Korea. The data was based on National Health Insurance Service (NHIS)-National Sample Cohort Database (2002 - 2015) and Jeonbuk National University (JBNU) Dental Hospital (2011 - 2020).

The NHIS data analysis showed prevalence of AI and DI were 11.6 and 2.4 per 100,000 people, respectively. The annual incidence of AI and DI for 2013 - 2015 were 2.2 and 0.5 per 100,000. There were no statistically significant differences regarding the number of visits, the reimbursable cost among AI, DI patients and others.

In the patient analysis of the JBNU dental hospital, proportion of the reimbursable and non-reimbursable cost for AI patients were 12.1% and 87.9%, while DI patients accounted for 18.6% and 81.4%.

Key words : Amelogenesis imperfecta (AI), Dentinogenesis imperfecta (DI), National Health Insurance Service (NHIS), Prevalence, Incidence, Treatment cost

I. 서 론

Amelogenesis imperfecta(AI)와 Dentinogenesis imperfecta (DI)는 희귀한 유전 질환 중 하나로 법랑질 또는 상아질의 형성 및 석회화의 결함을 일으킨다[1]. AI는 유전적 결함에 의해 영향을 받는 법랑질 형성 단계에 따라 저형성형(Hypoplastic), 저석회화형(Hypocalcified), 저성숙형(Hypomatured)으로 분류될 수 있다[1]. 저형성형은 분비된 기질 단백질의 양의 감소에 의해 야기되므로, 임상적 증상은 일반적으로 법랑질은 딱딱하지만 얇은 두께를 보이고, surface pitting, vertical grooving을 보인다. 저석회화형 및 저성숙형은 불충분하게 무기질화 된 정상 두께의 법

랑질을 특징으로 한다. 저석회화형은 부드러운 법랑질을 특징으로 하며, 저성숙형은 보통 부서지기 쉬운 불투명하고 변색된 법랑질을 나타낸다[1-4].

DI는 Shield의 분류에 의해 3가지 유형으로 나뉜다[5]. Type I은 collagen type I alpha 1(Col1A1)과 collagen type I alpha 2(Col1A2)의 결함으로 인해 Osteogenesis imperfect(OI)와 동반되는 경우이고, type II는 Dentine sialophosphoprotein(DSPP)의 결함으로 인해 OI와 별개로 발생하는 경우이며, type III는 DSPP의 결함으로 인해 발생하며 Brandywine type이라고 불리기도 하였으나 현재는 type II의 심화된 양상으로 여겨 지기도 한다. DI 환자의 치아는 유백색의 변색을 보이며, 상아질의 지지력 감

Corresponding author : Yeonmi Yang

Department of Pediatric Dentistry, School of Dentistry, Jeonbuk National University, 20, Geonji-ro, Deokjin-gu, Jeonju, 54907, Korea

Tel: +82-63-250-2212 / Fax: +82-63-250-2131 / E-mail: pedo1997@jbnu.ac.kr

Received April 8, 2021 / Revised June 14, 2021 / Accepted May 27, 2021

소로 인해 법랑질이 쉽게 부서지고, 치아가 빨리 마모된다. 또한 치아의 분화 직후에 다양한 정도로 치수 폐색이 시작된다[3,5-7].

AI와 DI는 공통적으로 대부분 유치열기부터 전치열에 걸친 변색, 지각 과민, 치아 파절, 교모, 치아 우식 등 심각한 증상을 동반하게 된다[1-4,6-8]. 적기에 치료가 이루어지지 않을 경우, 수직 고경 상실, 치아의 조기 상실, 비심미적인 치열의 상태가 더욱 심화될 수 있다[1,3,4,6-9]. 따라서 조기 진단을 통해 전치열에 대한 관리가 이루어져야 한다. 치과 치료 시 치질의 심각한 손상 및 접착의 어려움 등의 임상적 특징으로 인해 치료 방법의 선택 범위가 한정적이며, 반복적인 수복물 교체 및 합병증으로 인해 평생동안 장기적인 치료 및 관리를 받아야 한다[8,10-12]. 이러한 특징적인 증상들과 치료적 특성으로 인해 환자는 육체적, 정신적, 사회경제적으로 큰 영향을 받게 되며, 이는 환자의 삶의 질을 저하시키고 경제적 부담을 증가시킨다[9,11,13-15].

현재까지 전세계적으로 조사된 AI와 DI의 유병률은 각각 1 : 700 - 16,000, 1 : 1,100 - 8,000로 다양하게 조사되었다[1,2,7,16]. 국내에서는 병원 및 의원 단위에서 치아 발생 이상의 유병률이 조사되면서 AI와 DI의 유병률이 언급된 바 있으나[17,18], 대규모 단위 또는 단독으로 유병률 조사는 시행되지 않았으며, AI와 DI에 관한 증례 보고와 분자유전학적 연구에 국한되어 있다[19,20].

따라서 이 연구는 국내 전체 인구 집단을 대표할 수 있는 국민건강보험공단 표본 코호트 데이터 베이스와 전북대학교 치과병원의 임상 자료를 이용하여 국내의 AI와 DI 환자의 유병률과 인구사회적 특성 및 치과 치료의 현황을 파악하고자 수행되었다.

II. 연구 대상 및 방법

1. 연구 대상

이 연구는 국민건강보험공단 표본 코호트 데이터 베이스(NHIS-NSC 2002 - 2015) 자료를 이용하였다. 이는 대한민국 전체 인구 중 2%인 약 100만명을 무작위 표본 추출한 자료이다. 해당 자료는 국제질병분류(International Classification of Diseases, 10th Revision)를 수정한 한국표준질병사인 분류(Korean Standard Classification of Diseases, 6th Revision)에 기초하고 있다. 해당 상병명이 2011년에 개정되었으므로 조사기간은 2011년부터 2015년까지 총 5년으로 하였다.

또한 2011년부터 2020년까지 전북대학교 치과병원에 내원한 환자 734,313명 중 치아의 구조 이상을 진단받은 환자 353명의 차트 리뷰와 방사선 사진 판독을 통해 AI와 DI 환자를 선정하였다.

2. 연구 방법

국민건강보험공단 표본 코호트 데이터 베이스에서 추출한 환자를 바탕으로 인구 100,000명당 유병률 및 발생률을 산출하였으며, 발생률 산출 시 연구 기간 이전에 발생한 환자를 연구 기간 내 발생한 환자로 오인하는 효과인 Prevalent pool effect를 줄이기 위해 유예 기간으로 2011년 1월부터 2012년 12월까지 진단받은 환자를 제외하고 2013년 1월부터 2015년 12월까지 3년동안 AI와 DI로 진단받은 환자만을 포함시켰다.

연령대는 치열의 발육에 따라 0 - 5세(유치열기), 6 - 9세(초기 혼합치열기), 10 - 13세(후기 혼합치열기), 14 - 19세와 20세 이상(영구치열기)으로 분류하였다.

국민건강보험공단 표본 코호트 데이터 베이스에서는 건강보험 가입자의 소득 수준을 파악하기 위해 세대 단위로 부과하는 보험료 정보를 10분위로 제공하고 있으며, 이를 이용하여 소득 분위를 저소득층(1 - 2), 중산층(3 - 8), 고소득층(9 - 10)으로 분류하였다. 이외에도 해당 환자들의 청구 내역을 이용하여 치과 내원 횟수, 치료 비용을 조사하여 치과 치료의 현황을 분석하였다.

전북대학교 치과병원의 임상 자료를 통해 추출한 AI와 DI 환자의 인구사회학적 특성 및 비급여 진료 청구 내역을 포함한 치료 비용에 대한 분석을 시행하였다. 또한 연구 기간동안 해당 환자의 내원 횟수를 분석하고, 방사선 사진 및 차트 분석을 하여 치과 치료를 시행한 치아의 개수와 동일 치아에 대해 재치료를 시행한 횟수를 분석하였다. 치과 치료는 직접 수복, 보철 치료, 조기 발치, 재치료 항목으로 분류하였으며, 직접 수복은 레진, 글래스 아이오노머, 아말감을 시행한 치아, 보철 치료는 기성 금속관, 주조 금속관, 지르코니아 크라운, 인레이, 온레이를 시행한 치아, 조기 발치는 발치 후 공간 유지를 시행한 치아, 재치료는 기존 치료된 치아에서 수복물의 수리, 교체 등을 시행한 경우를 의미한다.

이 연구는 전북대학교 생명윤리심의위원회 승인을 받아 시행되었다(IRB File No. CUH 2020-04-059).

3. 통계 분석

환자들의 성별, 나이, 소득 분위가 그룹 간 비율의 차이가 존재하는지 알아보기 위하여 Z-test를 실시하였다. 이 분석 방법은 비교군의 경우 첫 진단 시점을 기준으로 해당 인구사회학적 요인을 분석하였으나, 대조군은 이러한 시점을 산출할 수 없으므로 비교군 내에서의 비율 차이만을 분석할 수 있었기 때문에 실시하였다. 해당 질병을 진단받지 않은 자들을 대조군으로 설정

하였으며, 해당 질병 사례군과 대조군의 치과 방문 횟수, 진료비의 평균 비교를 위하여 t-test를 실시하였다. 분석을 위해 SAS EM 13.1(SAS Institute Inc. Cary, NC, USA)를 사용하였다.

Ⅲ. 연구 성적

1. 국민건강보험공단 표본 코호트 자료 분석

1) 유병률 및 발생률

2015년 기준 AI와 DI의 유병률은 각각 100,000명당 11.6명, 2.4명이었으며(Table 1), 2013년 - 2015년 기준 AI와 DI의 연간 발생률은 각각 인구 100,000명당 평균 2.2명, 0.5명이었(Table 2). 두 질병 모두 성별간 유의한 차이가 없었으며, 연령별 분석결과 AI의 경우 유치열기와 초기 혼합치열기 환자가 유의하게 많았으며, DI는 유의한 차이를 보이지 않았다(Table 3).

Table 1. Prevalence of Amelogenesis imperfecta and Dentinogenesis imperfecta in National Health Insurance Service-National Sample Cohort Database

KCD code	Number of patients	Prevalence per 100,000 (%)
K00.50 (Amelogenesis imperfecta)	116	11.6 (0.012%)
K00.51 (Dentinogenesis imperfecta)	24	2.4 (0.002%)

Total population in National Health Insurance Service-National Sample Cohort Database : 997,252

2) 사회경제학적 분포

AI 환자의 31.9%가 고소득층, 8.6%가 저소득층으로 고소득층의 분포가 많았으며, DI 환자는 29.2%가 고소득층, 4.2%가 저소득층으로 역시 고소득층이 많은 분포를 보였다(Table 3, $p < 0.0001$).

3) 치과 내원 횟수

코호트 기간 내 AI 환자의 총 내원 횟수는 평균 14.0회였고, 대조군은 14.4회였으며, DI 환자는 평균 16.8회, 대조군은 14.4회로 모두 통계적으로 유의한 차이를 보이지 않았다(Table 4).

4) 급여 진료비

코호트 기간 내 AI 환자의 총 급여 진료비는 379,675.1원, 1회 진단 시 평균 27,139.6원으로 대조군과 유의한 차이를 보이지 않았으며, DI 환자의 총 급여 진료비는 498,486.7원, 1회 진단 시

Table 2. Incidence of Amelogenesis imperfecta and Dentinogenesis imperfecta in National Health Insurance Service-National Sample Cohort Database

	Incidence per 100,000			
	2013	2014	2015	Mean
K00.50 (Amelogenesis imperfecta)	1.6	2.3	2.7	2.2
K00.51 (Dentinogenesis imperfecta)	0.6	0.7	0.3	0.5

Table 3. Characteristics of patients of Amelogenesis imperfecta and Dentinogenesis imperfecta in National Health Insurance Service-National Sample Cohort Database

		K00.50 (AI, n = 116)		K00.51 (DI, n = 24)	
		n (%)	p-value	n (%)	p-value
Sex	Male	56 (48.3)	0.6936	15 (62.5)	0.1489
	Female	60 (51.7)		9 (37.5)	
Age	0 - 5	56 (48.3)	< 0.0001	7 (29.2)	0.0250
	6 - 9	37 (31.9)		6 (25.0)	
	10 - 13	8 (6.9)		3 (12.5)	
	14 - 19	10 (8.6)		0 (0.0)	
	20 -	5 (4.3)		8 (33.3)	
	Missing	2		1	
Socioeconomic level	Low (0 - 2)	10 (8.6)	< 0.0001	1 (4.2)	< 0.0001
	Middle (3 - 8)	67 (57.8)		15 (62.5)	
	High (9 - 10)	37 (31.9)		7 (29.2)	

p-value from Z-test

AI = Amelogenesis imperfecta, DI = Dentinogenesis imperfecta

평균 32,160.3원으로 역시 대조군과 유의한 차이를 보이지 않았다(Table 4).

2. 병원 자료 분석

1) 환자 빈도 분석

2011년부터 2020년까지 전북대학교 치과병원에 내원한 환자 중 치아 구조 이상으로 진단받은 환자 353명에서 AI 환자는 15명, DI 환자는 4명이었다. 연령별 분석 결과 AI는 유치열기 26.7%, 초기 혼합치열기 20.0%, 후기 혼합치열기 13.3%, 영구치열기 6.7%(14 - 19세), 33.3%(20세 이상)를 나타냈고, DI는 유치열기 75.0%, 후기 혼합치열기 25.0%을 보였다(Table 5).

2) 치료 비용

전북대학교 치과병원의 AI와 DI 환자의 치과 치료 비용을 분석하였을 때 AI는 1회 진단 시 평균 179,292.6원, 진료 비용 중

비급여 비용이 87.9%를 차지하고 있었으며, DI는 1회 진단 시 평균 152,853.0원, 비급여 비용이 81.4%를 차지하고 있었다(Table 6).

3) 치과 내원 횟수

2011년부터 2020년까지 전북대학교 치과병원의 AI 환자 총 15명의 내원 횟수는 평균 19.9회였으며, 이중 비급여 진료만을 받은 횟수는 평균 9.2회였다. DI 환자 총 4명의 내원 횟수는 평균 27.5회였으며 이중 비급여 진료만을 받은 횟수는 11.8회였다.

4) 치과 치료 내역

전북대학교 치과병원의 AI 환자에서 치과 치료를 시행한 평균 치아의 개수는 유치열기 12.8개, 초기 혼합치열기 14.1개, 후기 혼합치열기 11.0개, 영구치열기 2.0개(14 - 19세), 11.6개(20세 이상)였으며, 재치료 횟수는 유치열기 6.3개, 초기 혼합치열기 1.7개, 후기 혼합치열기 4.0개, 영구치열기 0.0개(14 - 19세), 0.8개

Table 4. Number of visit in cohort period patient and reimbursable cost per visit of Amelogenesis imperfecta and Dentinogenesis imperfecta in National Health Insurance Service-National Sample Cohort Database

	AI			DI		
	Case (n = 116)	Control (n = 997,136)	p-value	Case (n = 24)	Control (n = 997,172)	p-value
Number of visit	14.0 (10.9)	14.4 (12.7)	0.7568	16.8 (13.6)	14.4 (12.7)	0.3405
Reimbursable cost per visit	27,139.6 (16,204.6)	31,778.6 (21,763.1)	0.0026	32,160.3 (15,864.9)	31,778.6 (21,763.1)	0.9314
Total reimbursable cost in cohort period	379,675.1 (330,889.8)	449,396.7 (478,985.1)	0.0252	498,486.7 (392,099.6)	449,396.7 (478,985.1)	0.6154

p-value from t-test

AI = Amelogenesis imperfecta, DI = Dentinogenesis imperfecta

Table 5. Characteristics of patients of Amelogenesis imperfecta and Dentinogenesis imperfecta in Jeonbuk National University Dental Hospital

		AI (n = 15)	DI (n = 4)
		n (%)	
Sex	Male	7 (53.3)	1 (25.0)
	Female	8 (46.7)	3 (75.0)
Age	0 - 5	4 (26.7)	3 (75.0)
	6 - 9	3 (20.0)	0 (0.0)
	10 - 13	2 (13.3)	1 (25.0)
	14 - 19	1 (6.7)	0 (0.0)
	20 -	5 (33.3)	0 (0.0)

AI = Amelogenesis imperfecta, DI = Dentinogenesis imperfecta

Table 6. Treatment cost per visit of patients of Amelogenesis imperfecta and Dentinogenesis imperfecta in Jeonbuk National University Dental Hospital

	AI (n = 15)	DI (n = 4)
	Won (%)	
Reimbursable	21,713.1 (12.1)	28,426.2 (18.6)
Non-reimbursable	157,578.5 (87.9)	124,426.8 (81.4)
Total	179,292.6 (100.0)	152,853.0 (100.0)

AI = Amelogenesis imperfecta, DI = Dentinogenesis imperfecta

Table 7. Number of treated teeth and retreatments of patients of Amelogenesis imperfecta and Dentinogenesis imperfecta in Jeonbuk National University Dental Hospital

	Age	Direct restoration	Prosthetic treatment	Early extraction	Retreatment
		n			
AI (n = 15)	0 - 5	6.0	5.8	1.0	6.3
	6 - 9	7.7	5.7	0.7	1.7
	10 - 13	7.0	4.0	0.0	4.0
	14 - 19	0.0	2.0	0.0	0.0
	20 -	3.0	8.6	0.0	0.8
DI (n = 4)	0 - 5	4.0	8.3	2.0	3.0
	6 - 9	-	-	-	-
	10 - 13	4.0	0.0	0.0	0.0
	14 - 19	-	-	-	-
	20 -	-	-	-	-

AI = Amelogenesis imperfecta, DI = Dentinogenesis imperfecta

(20세 이상)였다. DI 환자에서 치과 치료를 시행한 평균 치아의 개수는 유치열기 14.3개, 후기 혼합치열기 4.0개였으며, 재치료 횟수는 유치열기 3.0개, 후기 혼합치열기 0.0개였다(Table 7).

IV. 총괄 및 고찰

현재까지 연구된 AI와 DI의 유병률에 관한 국내 문헌은 1996년과 2005년에 보고된 치아 발생 이상의 전반적인 빈도 분석에서 언급된 바 있다[17,18]. 해당 연구들은 단일 치과 병원 또는 의원에 내원한 환자들을 대상으로 하였다. 이 연구는 국내 인구 집단을 대표할 수 있는 국민건강보험공단 표본 코호트 자료의 약 100만명을 대상으로 빈도 분석을 시행함으로써 그 한계를 극복하고자 하였다. 조사 결과 2015년 기준 AI와 DI의 유병률은 각각 100,000명당 11.6명, 2.4명이었으며 이는 전국 규모의 역학 자료라는 면에서 의의가 있다.

환자를 연령별로 분류하였을 때 AI의 87.1%, DI의 66.7%가 유치열기, 혼합치열기에 해당하였다. 이는 해당 질환이 유치열기부터 전치열에 걸쳐 발생하기 때문에 어린 나이에 진단이 가능하고, 연령이 증가할수록 수복 치료 또는 보철 치료를 시행하면서 구강내에서 해당 질환의 임상 증상들을 관찰하기 어려워지면서 성인에서의 진단 가능성이 낮아지는데 영향을 미쳤을 것으로 생각된다. AI와 DI 환자들은 적절한 치료가 이루어지지 않을 경우 수직 고경 상실, 치아의 조기 상실 등의 심각한 문제가 발생하여 삶의 질이 저하될 수 있다. 따라서 AI와 DI 환자들을 정확히 진단하고 어릴 때부터 적절한 치료 및 관리를 시행해줄 수 있

는 소아치과 의사의 역할이 매우 중요하다고 생각된다.

소득분위별로 분류하였을 때 AI, DI 모두에서 고소득층이 저소득층의 분포보다 통계적으로 유의하게 많이 나타났다. 이는 가구별 소득 같은 사회경제적 지위가 낮을수록 구강위생관련 삶의 질이 낮다는 기존 여러 문헌과 같이 사회경제적 지위가 높을수록 구강 건강에 관심이 많고, 치과에 대한 접근성이 향상되었기 때문이라고 해석할 수 있다[21-23].

AI와 DI 환자에서 직접 수복을 시행했을 때 치질의 이상 구조로 인해 치질의 접착이 어려워 낮은 결합 강도를 보이며, 치아의 파절 위험성이 높아 일반적으로 수복물의 수명이 짧고, 그 교체율이 높다[8,10,11]. 따라서 직접 수복의 경우 주로 임시적으로 시행하고, 성장 완료 후에는 크라운과 같은 고정성 보철물로 대체하는 것이 권장된다[3,12,24-28]. 또한 해당 환자들은 전악에 걸쳐 증상이 동반되기 때문에 치료한 치아의 평균 개수가 많고, 고정성 보철물의 높은 비율로 인해 치료 비용이 높으며, 치료 완료 후에도 내원 횟수 및 재치료 횟수가 많고 고비용이 든다는 보고가 있다[14]. 전북대학교 치과병원에 내원한 환자의 분석 시 유치열기와 초기 혼합치열기의 AI 환자는 총 7명이며 평균 5.0세에 13.3개(직접 수복 6.7개, 보철 치료 5.7개, 조기 발치 0.9개)의 치과 치료를 시행하였고, 유치열기의 DI 환자는 총 3명이며 평균 3.7세에 14.3개(직접 수복 4.0개, 보철 치료 8.3개, 조기 발치 2.0개)의 치과 치료를 시행하였다. 이는 2020년 보고된 영유아 검진 코호트 데이터 베이스를 이용한 Lee 등[29]의 연구에서 해당 나이의 영유아 검진 수검자의 처치 유치 지수(Filled teeth index)가 각각 평균 0.74, 0.40이라는 점을 고려하였을 때 높은 수치임을

확인할 수 있었다. 또한, 영구치열기의 AI 환자 총 6명 중 5명이 평균 25.8세에 전악 고정성 보철 수복이 시행되거나 계획되었음을 확인하였다. 이러한 잦은 치과 치료, 높은 치료 비용, 치료의 장기화로 인한 경제적, 심리적 부담은 심각한 임상 증상과 함께 환자의 삶의 질을 낮추는 주된 원인 중 하나이다[9,11,13,15,27].

국민건강보험공단의 자료는 전국민의 대부분을 포함하여 국내 역학 조사에 매우 유용한 반면, 몇 가지의 보완해야 할 문제들을 지니고 있다. 반드시 의료 기관에 내원하여 진단을 받아야 하기 때문에 내원하지 않은 환자는 포함되지 않는다는 한계가 존재한다. 특히 AI와 DI는 소아치과 전문의들도 정확한 진단을 내리기 어려운 질환이기 때문에 상병 코드만을 가지고 질환의 유병률을 추정하는 것에는 한계가 있다. 따라서 이 연구의 유병률 및 발생률은 축소 또는 확대 분석되었을 가능성이 있다. 또한 급여 자료만을 포함하기 때문에 비급여 진료만 시행한 경우에는 내원 기록을 확인할 수 없고, 비급여 진료의 항목이 많은 치과 질환의 경우 치료 비용 분석에서 오류가 발생할 수 있어 치료의 전반적인 경향성을 파악하기에는 한계가 존재한다. 이 연구에서 대조군과 환자군의 내원 횟수와 치료 비용은 유의한 차이를 보이지 않았다. 이는 선행 연구에서 해당 질병을 가진 환자들이 내원 횟수가 많고 높은 비용 부담을 지니고 있다는 연구 결과와 상이한 결과이다[14,30]. 전북대학교 치과병원의 AI, DI 환자의 내원 횟수 분석 결과 총 내원 횟수 중에서 비급여 진료만을 받은 횟수가 AI는 19.9회 중 9.2회로 46.2%, DI는 27.5회 중 11.8회로 42.9%의 적지 않은 비율을 보이고 있었다. 또한 AI, DI 환자의 진료 비용 분석 결과 비급여 비용이 총 진료 비용의 87.9%, 81.4%를 차지하고 있었다. 따라서 이러한 한계점을 개선하기 위하여 의무 기록, 방사선 자료 및 비급여 항목을 포함한 통합적인 자료를 사용하여 검증을 시행하는 후속 연구가 필요하다. 후속 연구 설계 시 AI와 DI는 유병률이 낮은 질환이므로 이에 대한 타당성을 입증하기 위해서는 다기관을 대상으로 연구를 진행하여 진단의 정확도를 산출해야 할 것이다. 이를 근거로 하여 오차 범위를 포함한 유병률 추정을 시행하여 국내의 AI와 DI 환자의 역학 통계의 정확도와 완성도를 높일 수 있을 것이다. 또한 이러한 대규모 역학 조사는 유병률과 더불어 정확한 치료 비용 산출을 통해 질병의 사회경제적 부담을 조사하고, 가족력, 증상, 진단 등의 임상 정보와 경과 추적을 통해 환자의 진단 및 치료 시 도움이 될 수 있는 임상 지침 개발에도 도움이 될 수 있을 것이다.

국내에서는 희귀 질환을 희귀 질환 관리법 제2조에 따라 유병 인구가 20,000명 이하이거나 진단이 어려워 유병 인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환을 말하며, 현재까지 1,086개의 질환이 지정되어 있다. 이중 치과 관련 단독 상병으로 DI가 유일하게 희귀 질환으로 지정되

어 있으며, 의료비 지원 사업은 급여 부분에 한하여 지원되고 있다. 그러나 비급여 비용의 비중이 큰 치과 질병의 특성상 해당 환자들에 대한 실질적인 지원은 이루어지지 않고 있는 상황이라고 할 수 있다. 따라서 희귀 질환 지정 및 국가적 지원 사업의 확대가 필요하며, 이에 대한 기반을 다지기 위해서 국내의 AI와 DI 환자에 대한 대규모 추가 연구가 필요할 것으로 보인다.

V. 결 론

국민건강보험공단의 자료에서 2015년 기준 AI와 DI 유병률은 각각 100,000명당 11.6명, 2.4명이었으며, 2013년 - 2015년 연간 발생률은 각각 100,000명당 평균 2.2명, 0.5명이었다. 해당 환자들의 내원 횟수, 치료 비용은 대조군과 차이가 없었지만, 전북대학교 치과병원의 자료에서 치료 비용 중 비급여 비용이 큰 비율을 차지하였다. 이 연구는 AI와 DI 환자의 국내 현황에 대해 분석하였으며, 이에 대한 검증을 위한 다기관의 협력 하에 이루어지는 추가 연구가 필요할 것으로 사료된다.

Authors' information

Nawoon Kim <https://orcid.org/0000-0002-8395-7486>

Daewoo Lee <https://orcid.org/0000-0002-9942-2400>

Jaegon Kim <https://orcid.org/0000-0002-8789-6756>

Hyungbin Lim <https://orcid.org/0000-0003-1716-6536>

Yeonmi Yang <https://orcid.org/0000-0003-3359-9278>

References

1. Witkop CJ Jr : Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. *J Oral Pathol*, 17:547-553, 1988.
2. Bäckman B, Holm AK : Amelogenesis imperfecta: prevalence and incidence in a northern Swedish county. *Community Dent Oral Epidemiol*, 14:43-47, 1986.
3. Seow WK : Developmental defects of enamel and dentine: challenges for basic science research and clinical management. *Aust Dent J*, 59 Suppl 1:143-154, 2014.
4. Wright JT : The molecular etiologies and associated phenotypes of amelogenesis imperfecta. *Am J Med Genet A*, 140:2547-2555, 2006.
5. Shields ED, Bixler D, El Kafrawy AM : A proposed classification for heritable human dentine defects with a description of a new entity. *Arch Oral Biol*, 18:543-553, 1973.

6. Kim JW, Simmer JP : Hereditary dentin defects. *J Dent Res*, 86:392-399, 2007.
7. Maciejewska I, Chomik E : Hereditary dentine diseases resulting from mutations in DSPP gene. *J Dent*, 40:542-548, 2012.
8. Koruyucu M, Bayram M, Tuna EB, *et al.* : Clinical findings and long-term managements of patients with amelogenesis imperfecta. *Eur J Dent*, 8:546-552, 2014.
9. Bouvier D, Duprez JP, Bois D : Rehabilitation of young patients with amelogenesis imperfecta: a report of two cases. *ASDC J Dent Child*, 63:443-447, 1996.
10. Gallusi G, Libonati A, Campanella V : SEM-morphology in dentinogenesis imperfecta type II: microscopic anatomy and efficacy of a dentine bonding system. *Eur J Paediatr Dent*, 7:9-17, 2006.
11. Pousette Lundgren G, Dahllöf G : Outcome of restorative treatment in young patients with amelogenesis imperfecta. a cross-sectional, retrospective study. *J Dent*, 42:1382-1389, 2014.
12. Sapir S, Shapira J : Dentinogenesis imperfecta: an early treatment strategy. *Pediatr Dent*, 23:232-237, 2001.
13. Coffield KD, Phillips C, Brady M, *et al.* : The psychosocial impact of developmental dental defects in people with hereditary amelogenesis imperfecta. *J Am Dent Assoc*, 136:620-630, 2005.
14. Incici E, Matulienė G, Hüsler J, *et al.* : Cumulative costs for the prosthetic reconstructions and maintenance in young adult patients with birth defects affecting the formation of teeth. *Clin Oral Implants Res*, 20:715-721, 2009.
15. Pousette Lundgren G, Karsten A, Dahllöf G : Oral health-related quality of life before and after crown therapy in young patients with amelogenesis imperfecta. *Health Qual Life Outcomes*, 13:197, 2015.
16. Chosack A, Eidelman E, Wisotski I, *et al.* : Amelogenesis imperfecta among Israeli Jews and the description of a new type of local hypoplastic autosomal recessive amelogenesis imperfecta. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol*, 47:148-156, 1979.
17. Kim SK, Lee CH : A Study on Prevalence and Pattern of Dental Developmental Anomalies. *Korean J OMP*, 29:257-269, 2005.
18. Lee JH, Son HG : A study on prevalence and pattern of dental anomalies. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 23:429-449, 1996.
19. Kim JW : Molecular genetic etiology of amelogenesis imperfecta. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 35:181-185, 2008.
20. Kim JW : Molecular pathophysiology of dentinogenesis imperfecta. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 33:738-742, 2006.
21. Locker D : Disparities in oral health-related quality of life in a population of Canadian children. *Community Dent Oral Epidemiol*, 35:348-356, 2007.
22. Paula JS, Leite IC, Almeida AB, *et al.* : The influence of oral health conditions, socioeconomic status and home environment factors on schoolchildren's self-perception of quality of life. *Health Qual Life Outcomes*, 10:6, 2012.
23. Piovesan C, Antunes JL, Guedes RS, *et al.* : Impact of socioeconomic and clinical factors on child oral health-related quality of life (COHRQoL). *Qual Life Res*, 19:1359-1366, 2010.
24. Kumar S, Gupta S : The restoration of function and esthetics of a patient with amelogenesis imperfecta using a combination of orthodontic and prosthodontic treatment: a case report. *J Contemp Dent Pract*, 10:E079-085, 2009.
25. Marquezin MC, Zancopé BR, Pacheco LF, *et al.* : Aesthetic and functional rehabilitation of the primary dentition affected by amelogenesis imperfecta. *Case Rep Dent*, 2015:790890, 2015.
26. Sabandal MM, Schäfer E : Amelogenesis imperfecta: review of diagnostic findings and treatment concepts. *Odontology*, 104:245-256, 2016.
27. Trentesaux T, Rousset MM, Dehaynin E, *et al.* : 15-year follow-up of a case of amelogenesis imperfecta: importance of psychological aspect and impact on quality of life. *Eur Arch Paediatr Dent*, 14:47-51, 2013.
28. Ubaldini AL, Giorgi MC, Carvalho AB, *et al.* : Adhesive Restorations as An Esthetic Solution in Dentinogenesis Imperfecta. *J Dent Child (Chic)*, 82:171-175, 2015.
29. Lee J, Lee H, Son D, *et al.* : Effects of National Dental Screening on Dental Caries Experience, Treatment, and Cost in Children. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 47:248-256, 2020.
30. Lundgren GP, Dahllöf G : Outcome of restorative treatment in young patients with amelogenesis imperfecta. a cross-sectional, retrospective study. *J Dent*, 42:1382-1389, 2014.

국문초록

국민건강보험공단 자료를 이용한 법랑질 형성부전증과 상아질 형성부전증의 유병률과 치과치료의 현황

김나운 · 이대우 · 김재곤 · 임형빈 · 양연미

전북대학교 치과대학 소아치과학교실 및 구강생체과학연구소

이 연구의 목적은 국내의 법랑질 형성부전(Amelogenesis imperfecta, AI)과 상아질 형성부전(Dentinogenesis imperfecta, DI) 환자의 유병률 및 발생률을 조사하고, 치과 치료의 현황을 파악하는 것이다.

국민건강보험공단 자료 분석에서 AI와 DI의 유병률은 각각 100,000명당 11.6명, 2.4명이었으며, 2013년 - 2015년 연간 발생률은 각각 100,000명당 2.2명, 0.5명이었다. 국민건강보험공단 자료에서 해당 환자들의 내원 횟수, 치료 비용은 대조군과 차이가 없었지만 전북대학교 치과병원 자료의 분석 결과 총 내원 횟수 중 비급여 진료만 시행한 횟수는 AI, DI 각각 46.2%, 42.9%를 차지하고 있었고, 총 치료 비용 중 비급여 비용이 AI, DI 각각 87.9%, 81.4%로 큰 비율을 차지하였다. 이 연구는 AI와 DI 환자의 국내 현황에 대해 분석하였으며, 이에 대한 검증을 위한 다기관 협력 하에 이루어지는 추가 연구가 필요할 것으로 사료된다.