

# 무치증과 저한성 외배엽 이형성증 보고

전북대학교 치과대학 구강내과학 교실

박계라 · 이경은 · 서봉직

저한성 외배엽 이형성증은 감모증, 치아의 수 또는 형태이상과 땀샘의 이상이 특징으로 나타나는 질환이다. 이중 치아 이상은 유치열, 영구치열 모두 영향을 받을 수 있으며 완전 무치증, 부분무치증이 특징이며 치아의 형태는 원추형으로 비정상적으로 나타난다. 이에 저자는 완전무치증을 가진 저한성 외배엽 이형성증 경험하였기에 이에 대한 증례보고와 함께 문헌고찰을 하고자 한다.

주제어 : 저한성 외배엽 이형성증, 감모증, 부분무치증, 완전무치증

## I. 서 론

외배엽 이형성증은 외배엽층에서 유래한 두가지 또는 그 이상의 구조물의 비정상적인 발생으로 인해 나타나는 질환이다<sup>1)</sup>. 가장 흔한 증상으로는 Crist-Siemens-Tourain syndrome이라 불리는 저한성 외배엽 이형성증(hypohidrotic ectodermal dysplasia)이며, 지난 200년 동안 임상적 특징과 유전형으로 특징지어져 왔다<sup>2)</sup>.

1929년 Weech가 유전성을 띠면서 외배엽 유래의 조직에 발생학적 결손을 나타내는 증례를 보고하면서 유전성 외배엽 이형성증(hereditary ectodermal dysplasia)으로 처음 명명되었으며<sup>3)</sup>, 이후 전세계적으로는 수백례가 보고 되었으며 우리나라에서는 피부과, 소아과, 치과영역등에서 보고되어졌다. 이중 국내에 보고되어진 대다수는 피부과, 소아과 위주이며 치과영역에서는 보고가 적으며 치과적 특징에 대한 정리 또한 미흡한 것으로 여겨진다. 또한 완전무치증을 가진 외배엽성 이형성증 환자는 드물 것으로 여겨진다. 이에 저자는 완전무치증을 가진 저한성 외배엽 이형성증의 예를 경험하여 문헌고찰과 함께 지금까지

지 국내에 보고된 저한성 외배엽성 이형성증에 대해 살펴보고자 한다<sup>4-32)</sup>.

## II. 증 례

1. 환 아 : 권 O, 5세 10개월, 남아
2. 주 소 : 저작이 안되고 발음이 부정확함.
3. 병 력
  - 1) 출생이후 치아가 맹출하지 않아 상하악 총의치를 장착함.
  - 2) 양수 파열로 인해 8개월만에 태어났고 출생 직후부터 미열이 있어 입·퇴원을 반복하다 생후 12개월 쯤 증상이 호전됨.
  - 3) 2004년 아토피성 피부염으로 약물치료를 받음.
  - 4) 침이 잘 나오지 않아 식사시에 어려움이 있음.
  - 5) 물에서 노는 것을 좋아하며 땀이 잘 나오지 않아 체온조절이 어려움.
4. 가족력 : 양쪽 가계에서 본증을 의심할 만한 소견은 없었음.
5. 신체검사
  - 1) 모발은 얇고 수가 약간 감소하여 있었으며 미모와 속눈썹은 거의 결손되어 있었다.
  - 2) 입술은 두꺼웠고 앞으로 튀어나와 있었으며 콧등은 넓고 납작하여 안장코 형태를 보였다.
  - 3) 눈은 정상이었으나 눈주변에 약간의 색소침착이 보였다.
  - 4) 손등과 발등은 건조하고 주름이 지어 보였으나

교신저자 : 서봉직  
전라북도 전주시 덕진구 금암동 634-18  
전북대학교 치과대학 구강내과학 교실  
E-mail : yonam@mail.chonbuk.ac.kr

원고접수일: 2006-02-06  
심사완료일: 2006-05-10

손톱과 발톱의 이상은 없었다.

5) 지능은 정상이었고 행동학적, 신경학적 이상은 없었다.

6. 구강내 소견

- 1) 완전무치증 상태였으며 이로 인해 총의치를 장착중이었다. (Fig. 1a, 1b)
- 2) 치과방사선 사진상에서 완전무치악 상태였다. 치배 또한 관찰되지 않았다. (Fig. 2)
- 3) 타액 유출량을 5분동안 측정시 안정시에는 타액이 거의 나오지 않았으며 자극시(자일리톨 껌 저작)에는 1.8ml 이었다.
- 4) 의치를 장착한 상태에서 언어평가지 완전 조음률은 86.4%로 양호하였으며 자음정확도는 88.37%이었으며 velopharyngeal closure function 또한 양호한 편으로 평가되었다.

III. 문헌고찰

한국정보서비스의 학술지 검색에서 외배엽 이형성증을 검색하여 다음과 같은 결과를 얻었다.

1972년~2001년까지 국내학회지에는 저한성 외배엽 이형성증이 29편의 35명이 보고되었다.

증례보고는 피부과, 소아과, 치과분야에서 발표되어졌으며 이중 피부과와 소아과가 각각 10명, 소아·피부과는 3명이 보고되었다. 치의학 분야에서는 총 12명이 보고되었으며 주로 소아치과에서 보고되어졌고 이외 보철과와 교정과 등이 있었다. (Table 1)

보고된 증례의 나이는 1개월의 신생아로부터 20세까지 범위가 넓었다.

잔존치아상태를 살펴보면, 29편의 35명 중에서 29명은 부분무치증이었으며 단 6명만이 완전무치증이

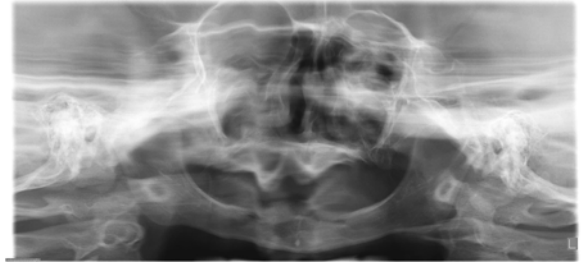


Fig. 2. 파노라마 방사선 사진

Table 1. 각 분야에서 보고한 저한성 외배엽 이형성증 환자 수

증례보고 분야	증례수(명)
피부과	10
소아과	10
소아과·피부과	3
치과	12
소아치과	7
구강외과·소아치과	1
보철과	2
소아치과·보철과	1
교정과	1

었다. 완전무치증 중 2명은 치아상태에 대한 기술이 정확하지 않아 잔존치배의 여부를 확인하기 힘들었으나 4명에서는 치배까지 완전결손된 완전무치증이였다.(Table 2)



Fig. 1a. 구강내 상태

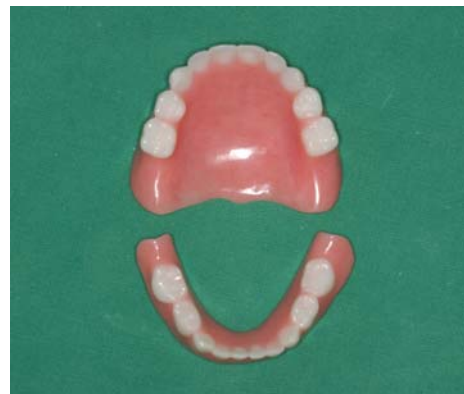


Fig. 1b. 장착 중인 총의치

Table 2. 저한성 외배엽 이형성증환자의 구강내 상태

증례수(36명)	구강내 상태
30명	부분 무치증
6명	완전무치증
4명	치배까지 결손된 완전무치증
2명	치배치배여부는 확인하기 어려웠음

Table 3. 구강내 존재하는 치아수

No.	각 치열의 치아수		총 수
	유치	영구치	
1	2		2
2	1		1
3	5		5
4	6	9	15
5	6	2(치배)	8
6	2	7	9
7	2	4	6
8	6	4	10
9	2	4	6
10		3	3
11		12	12
12		2	2
13		7	7
14		2	2
15		11	11
16		2	2
17		6	6
18		7	7

Table 4. 치과치료의 종류와 환자수

치과치료의 종류	환자수
고정성보철치료(상악에만 시행)	2명
가철성보철치료(가철성국소의치와 총의치)	11명
치아우식증치료와 공간유지장치 치료	1명

일부 논문들은 치아개수에 대해 정확하게 기술되지 않았다. 치아개수를 정확하게 파악할 수 있었던 논문에서 19명의 잔존치아수를 파악할 수 있었다. 이들 증례에서 각 치아수를 살펴보면 다음과 같았다.

유치열기는 3명이었으며 각각 2개, 1개, 5개의 유치가 잔존하였다. 혼합치열기는 6명이었고 유치와 영구치 합하여 15개, 8개(2개의 영구치 치배포함), 9개, 6개, 10개, 6개씩 존재하였다. 영구치열은 9명이었고 3개, 12개, 2개, 7개, 2개, 11개, 2개, 6개, 7개씩 영구치가 존재하였다. 이로써 잔존치의 수는 1개에서 15개까지 다양하게 존재하였으며 저한성 외배엽 이형성증 환자에서는 소실된 치아가 많음을 알 수 있었다. (Table 3)

12편의 14명에서 치과치료의 형태를 살펴볼 수 있었다. 다수치아의 손실에 대한 고정성 보철치료와 가철성 보철치료가 이루어져 있었으며 고정성 보철치료는 2명의 상악에서만 이루어져 있었으며 11명은 상악, 하악 모두에 가철성 보철치료가 행해졌다. 이는 외배엽 이형성증 환자들이 치아상실의 개수가 많고, 보고된 증례 대부분이 성장기중이어서 일반적으로 고정성 보철치료보다는 가철성 보철치료가 많이 행해진 것으로 보여진다. 치료받은 환자의 2명은 교정치료나 골 이식후 보철치료를 시행하였다. 1명만이 손실치아가 적어 치아우식증 치료와 공간유지장치를 시행하였다. (Table 4)

가철성 보철치료를 시행한 경우에서, 치아의 형태 이상으로 인해 기존의 클래스프를 이용한 국소의치는 4명에서만 이루어졌고 나머지 증례는 일반 총의치였다. 총의치를 장착한 환자 중 일부는 잔존치를 이용한 overdenture 형태의 총의치(4명)의 치료도 행해진 것이 관찰되었다. 저한성 외배엽 이형성증 환자들은 잔존치가 있더라도 치아의 형태이상으로 기존의 클래스프를 이용한 국소의치형태보다는 일반 총의치나 overdenture 형태의 총의치 치료가 진행됨을 알 수 있었다.

#### IV. 총괄 및 고찰

선천성 외배엽 이형성증은 발한 여부에 따라 저한성 외배엽 이형성증과 발한성 외배엽 이형성증으로 나타난다. 저한성 외배엽 이형성증의 임상특징은 무한증, 무치증, 무모증의 3징후를 비롯하여 발한이 없기 때문에 체온 증가시 경련, 사망할 수 있다. 발한성 외배엽 이형성증은 조감의 발육 부전, 모발의 결손, 수

장족저의 각화증을 동반하며 한선이 활동성에서 발한의 장애는 없어 일상생활에 지장이 없다<sup>3)</sup>. 이번 증례와 관련된 저한성 외배엽 이형성증에 대해 살펴보도록 한다.

저한성 외배엽 이형성증은 상염색체 우성으로 유전되며, 열성유전도 발생하나 드물며 정확한 통계는 없다. 발병율은 남아 1000,000명당 1명으로 여겨지며<sup>2)</sup> Pigno 등은 1000명당 1~7명으로 발생하는 것으로 보고하였다<sup>33)</sup>.

저한성 외배엽 이형성증은 ectodysplasin signal transduction pathway의 유전적 결손에 의해 일어나는 것으로 여겨진다. X-linked 상피세포는 ectodysplasin(ED1)을 분비하며 이는 치아, 모낭, 에크린 한선형성에 관련되어 있다. 따라서 이 유전적 결손은 이러한 구조의 이형성, 저형성이 일어난다. 또한, ectodysplasin(ED1)가 결합하는 상피세포의 수용체(receptor)인 EDAR에서 돌연변이가 일어나면 상염색체 열성 또는 우성 외배엽성 이형성이 나타나고 NEMO gene defect시에도 발생한다. 따라서 임상에서 ED1, EDAR, NEMO genes 검사를 시행한다<sup>2,34)</sup>. 이러한 유전자결합분석으로 저한성 외배엽 이형성증의 유전자를 확인할 수 있으며 이를 이용하면 확진뿐 아니라 출생전 진단도 가능하다고 한다<sup>18)</sup>.

임상적으로 저한성 외배엽 이형성증은 완전형과 불완전형으로 분류하는데 대부분 남자에서 완전한 증상을 나타낸다. 완전형의 경우 4징후로는 무한증 혹은 저한증, 특징적인 안면형태, 빈모증, 무치증 등을 들 수 있다. 그 중 가장 특징적인 것이 한선의 결손 이상으로 인한 발한 장애이다<sup>21)</sup>. 안면형태는 이마가 크고 돌출되어 있으며 코는 작고 안장코 형태를 보이고 비공은 크다. 양 볼은 함몰되고 협골이 덜 발달되어 있음을 볼 수 있다. 피부는 발한이 적거나 없어 건조하고 반들반들하며 가는 주름이 많다. 아토피 피부염이 동반되는 예를 흔히 볼 수 있다<sup>18)</sup>.

구강내 소견을 살펴보면, 완전무치증, 부분무치증이 특징이다<sup>19,21)</sup>. 이번 국내 문헌고찰에서도 전체 36명에서 6명이 완전무치증 있었으며 부분무치증은 29명이었고 부분 무치증의 경우 치아의 수는 1개에서 15개까지 다양하게 존재하였다<sup>4-32)</sup>.

외배엽 이형성증으로 완전무치증 또는 부분무치증이 있는 환자의 치료는 가철성 국소의치, 총의치, overdenture, 잔존치아의 복합레진 수복, 고정성 보철물, 골유착성 임플란트 등을 고려할 수 있다. 그러나 고정성 보철물은 어린아이나 성장중인 어린이에

게는 적용할 수 없으며 임플란트는 악골 성장이후 고려할 수 있다<sup>33)</sup>. 보고된 증례들도 대부분 성장중이어서 13명중 11명이 가철성 국소의치 치료를 받은 것을 확인할 수 있었다. 그리고 치아의 형태이상으로 기존의 클래스프를 이용한 국소의치형태보다는 일반 총의치형태나 overventure 형태의 총의치 치료가 진행됨을 알 수 있었다. 안면이상으로 교정치료나 골이식 후 보철치료가 시행된 증례도 있었다<sup>4-32)</sup>. Vierucci 등이 저한성 외배엽 이형성증 환자의 안면특징에 대해 분석했을때 상악의 후퇴와 미발달, 전상방으로 돌출된 하악, 낮은 수직고경 등이 특징적으로 나타난다 하였으며, 치아손실이 발생한 경우 좌우 대칭적으로 나타난다고 보고하였다<sup>35)</sup>. 또한, 외배엽 이형성증은 타액선 발달이 부족하여 타액 유출량이 적다<sup>36)</sup>. 이번 증례에서도 타액 유출량이 5분동안 거의 0ml이었으며 자극시에도 1.8ml 로 적었다. 따라서 저한성 외배엽 이형성증 환자의 경우 타액유출량 감소는 구강감염(치아우식, 진균감염)의 유발인자로 작용할 수 있으리라 여겨진다<sup>36)</sup>.

저한성 외배엽 이형성증 환자의 이러한 구강내 특징으로 Bergendal등은 무치증 환자의 구강수복시에는 multidisciplinary team 접근이 필요함을 기술하였고 Itthagaran와 King은 지속적 치과 관리의 중요성을 기술하였다<sup>37)</sup>. 안면성장은 어린시절에 영향을 받으므로 안면이상을 바로잡고 성장잠재력을 증가시키기 위해 이때에 orthodontic/orthopedic program이 행해져야만 하고, 이러한 것을 바탕으로 한 보철치료등은 심미, 저작, 발음 기능이 개선되는 중요한 역할을 할 것이다<sup>35)</sup>.

## V. 결 론

다수치아의 선천성 소실 및 형성부전을 가진 환자의 경우는 저한성 외배엽 이형성증의 징후를 찾아봐야 하며 이러한 징후가 관찰될 경우는 피부과나 소아과 같은 다른 의학적 전문가들에게 의뢰를 하고 이에 대해 정확한 진단을 받을 수 있도록 해야 한다. 치과적 관리의 주 목적은 안면이상과 다수 치아의 소실에 대한 교정, 보철 치료를 시행하여 환자에게 최선의 심미와 기능을 제공해 환자가 육체적, 정신적, 사회적으로 다른 건강한 사람들처럼 성장할 수 있도록 하며 감소된 타액양에 의한 치아우식, 진균감염예방을 위해서 정기적인 불소도포, 치태관리 등이 이루어져지도록 해야 할 것이다.

## 참 고 문 헌

1. Nevile, Brad W., Oral and maxillofacial pathology. 2002, Saunders
2. Rapini, Ronald P., Dermatology. 2003, 906-909, Mosby
3. Solomon LM, Keuer EJ. The ectodermal dysplasia. Arch Dermatol 1980;116:1295-1299
4. 이승원. Hereditary Anhidrotic Ectodermal Dysplasia의 1예. 한국 의과학 1972;4(1):63-65.
5. 박호원, 안진공, 김미희, 김신. Ectodermal Dysplasia 환자에서의 보철 치험례. 대한소아치과학회지 1990;17(2): 137-140.
6. 김종수, 황평한, 이현숙, 김정수. 무한형의 유전성 외배엽성 이형성증 1례. 소아과 1983;26(10):70-75.
7. 문승우, 박승구, 김정주, 신동화, 이상숙. 무한형의 유전성 외배엽성 결손증 3례. 소아과 1982;25(1):80-87.
8. 한명길, 김도현, 문형로. 쌍생아에서 발생한 선천성 외배엽 이형성증. 소아과 1996;39(7):1005-1009.
9. 이종원, 정진경, 방진건, 노진삼, 박정희. 무한형의 유전성 외배엽 이형성 1례. 소아과 1994;37(10):1453-1456.
10. 한세현. 외배엽 이형성증 환자의 치과치료 증례. 대한치과의사협회지 1984;22(4):329-332.
11. 이구봉, 원호. 선천성 외배엽성 이상의 1예. 대한피부과학회지 1973;11(2):69-72.
12. 방진건, 정혜영, 한경희, 김종승. 최신의학 1983;26(10):49-52.
13. 이천오, 문병민, 김용욱, 김기복. 저한성 외배엽 이형성 1예. 소아과 1990;33(12):1718-1722.
14. 김가영, 백경식, 권오승, 고병국. 외배엽 이형성증 (Ectodermal Dysplasia) 환자의 치험예. 1998;36(4): 246-248.
15. 송광엽. 외배엽 이형성증 환자의 골 이식후 overdenture 제작의 치험예. 치과임상 1990;6:67-72.
16. 김수홍, 박상진, 박경호, 양준모, 이일수. 저한성 외배엽 이형성증 1예. 대한피부과학회지 2001;39(8):955-958.
17. 임용순, 김경일, 박천욱, 이철현. 아토피 피부염을 동반한 무한성 외배엽 이형성증. 대한피부과학회지 2001;39(2):226-228.
18. 신성욱, 차승훈, 오연균, 박석돈. 저한성 외배엽 이형성증 3예. 대한피부과학회지 1999;37(2):267-272.
19. 박찬영, 김희택, 최수영, 강윤종, 정연정, 장진근, 김정원. 무한성 외배엽 이형성증 1예 대한피부과학회지 1997;35(5):1005-1008.
20. 김진환, 이무형, 허충림. 저한성 외배엽 이형성증 1예. 대한피부과학회지 1995;33(5):961-966.
21. 최인철, 김영두, 김도원, 정상립. 아토피 피부염과 동반된 선천성 저한성 외배엽 이형성증 1예. 대한피부과학회지 1990;28(1):67-72.
22. 조옥자, 이승원. 선천성 백내장 및 가막백반을 동반한 저한성 외배엽 이형성의 1예. 대한피부과학회지 1981; 19(4):583-586.
23. 김성균, 김형균, 황선욱. 저한성 외배엽 이형성의 1예. 대한피부과학회지 1980;18(5):471-476.
24. Kim HS, Oh CW. Two Cases of Anhidrotic Ectodermal Dysplasia with Atopic Dermatitis in siblings. Annals of Dermatology 1998;10(2):91-96.
25. Kim JH, Hoe YK, Oh JK. Interdisciplinary treatment for ectodermal dysplasia. Korea J Orthod 2000; 30(6):739-745.
26. 오소희, 권순원, 김종수, 김용기, 임현승. 외배엽 이형성증 환자의 임상적 치험례. J Korean Acad Pediatr Dent 2000;27(2):222-228.
27. 김령, 최영철, 이궁호. Oral Rehabilitation in ectodermal dysplasia with oligodontia. J Korean Acad Pediatr Dent 1999;26(4):636-642.
28. 박선이, 김종철, 손동수. Rehabilitation in Ectodermal Dysplasia. 대한소아치과학회지 1995;22(2):647-653.
29. 이민하, 양규호. Anodontia 소견을 보이는 외배엽 이형성증 환자에서 교합기능, 심미기능 회복에 관한 치험증례. 대한소아치과학회지 1994;21(2):570-576.
30. 김순주, 손홍규. 외배엽 이형성증의 증례보고. 대한소아치과학회지 1984;11(1):255-259.
31. 이진걸, 양재호. 유전성 외배엽 이형성증 환자 수복에 관한 계속적 연구. 대한치과보철학회지 1991;29(1).
32. 주진형, 이광희, 김대업, 이종선. 외배엽 이형성증 어린이에서 magnetic attachment를 이용한 보철치료. J Korean Acad Pediatr Dent 2001;28(4):626-632.
33. Pigno MA., Blackman RB. Prosthodontic management of ectodermal dysplasia. J Prosthet Dent 1996;76: 541-545
34. J. Laartine. Towards a new classification of ectodermal dysplasia. Clin Exp Dermatology 2003;28: 351-355
35. Silvia V., Tiziano B., Dental and craniofacial finding in hypohidrotic ectodermal dysplasia during the primary dentition phase. 1994;18(4):291-297
36. Hilde N., Kari S., Staale PL. Salivary gland function in persons with ectodermal dysplasias. Eur J Ora Sci 2003;111:371-376
37. Birgitta Bergendal. Prosthetic Habilitation of a young patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia and oligodontia : a case report 20 years of treatment. Int J of Prosthodontics. 2001;14(5):471-479

ABSTRACT

Case Report of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia with Anodontia

Kye-Ra Park, D.D.S.,M.S.D., Kyung-Eun Lee, D.D.S.,M.S.D., Bong-Jik Suh, D.D.S.,M.S.D.,Ph.D.

*Department of Oral Medicine, Institution of Oral Bioscience, College of Dentistry Chonbuk National University*

Hypohidrotic ectodermal dysplasia refers to a group of disorders with the following common features : thin, sparse or absent hair, missing or peg-shaped teeth and inability to sweat adequately. Both the primary and secondary dentition are affected. Teeth may be absent (anodontia) or reduced in number (oligodontia) and abnormally shaped. In case, A 5-year-old man presented with hypohidrosis and dry skin. He had no teeth in mouth. We report a case of hypohidrotic ectodermal dysplasia with anodontia

Key words : Hypohidrotic ectodermal dysplasia, Hypohidrosis, Anodontia, Oligodontia

---