

# Six developmental dental rare diseases

## 치과영역의 희귀질환

Hyo-Seol Lee 

Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry, Kyung Hee University, Seoul, Korea

### ABSTRACT

Developmental dental rare diseases are conditions that affect the formation, development, and structure of teeth, often caused by genetic and environmental factors. These conditions can impact the shape, size, color, or number of teeth and, in severe cases, lead to functional and esthetic problems affecting oral health. Representative diseases include dentinogenesis imperfecta, Amelogenesis imperfecta, oligodontia (hypodontia), regional odontodysplasia, molar-incisor hypomineralization, and molar-incisor malformation. Medical and dental diagnoses, along with appropriate dental treatment and management, can alleviate symptoms and improve the quality of life for affected individuals. Orthodontic treatment, prosthetic rehabilitation, and surgical interventions may be required. Additionally, regular dental check-ups are essential during the growth period and beyond to ensure long-term management of these conditions. (*J Korean Dent Assoc 2025; 63(3): 96-110*)

Key words : Stomatognathic Disease; Dentinogenesis Imperfecta; Amelogenesis Imperfecta; Anodontia; Molar Hypomineralization

### 서론

희귀질환이란 유병인구가 2만명 이하이거나 진단이 어려워 유병인구를 알 수 없는 질환으로 보건복지부령으로 정한 절차와 기준에 따라 정한 질환이다(희귀질환관리법 제2조 제1항)<sup>1)</sup>. 80%이상이 유전적이거나 선천성 질환이며, 진단 및 치료를 받는 데 어려움을 겪는다. 치명적이거나 장애를 초래할 수 있으나, 비급여 약제가 많아 환자의 경제적 부담이 크다. 질환의 종류는 많으나 질환별 환자수가 적은 특징을 가진다. 2025년 2월까지 국내에서는 1,314개의 희귀질환지정이 이루어져 의료비와 유전자진단을 지원하고 있다<sup>2)</sup>.

발육장애성 치과 희귀질환은 치아(구강조직)이 발육과정 중

유전 또는 환경적인 요인에 의해 장애가 발생한 것으로 심미적인 문제 및 섭식의 문제를 유발하는 희귀질환이다. 대표적으로 상아질형성부전증, 법랑질형성부전증, 부분무치증, 국소적 치아이형성증, 앞니-어금니저석회화증, 앞니-어금니형성이상 등이 있다. 치과 희귀질환은 심미성에 중요한 전치와 섭식기능에 중요한 제1대구치를 포함하여 다수의 치아가 함께 이환되는 특징이 있어, 어린이의 신체적, 심리적 성숙에 부정적인 영향을 미칠 수 있다. 이 질환에 이환된 어린이들의 구강건강과 관련된 삶의 질이 매우 낮은 것으로 보고되고 있다.

발육장애성 치과 희귀질환을 가진 경우 매우 어린 연령에서부터 광범위한 치수치료 및 수복 치료를 필요로 하지만 치아의 형태 및 미세구조의 이상으로 인해 적절한 치료가 쉽지 않고, 치료 후의 예후도 좋지 못하다. 치료의 개입이 늦어지는 경우 치아 구조가 광범위하게 상실되거나 심한 치주염에 이환되어 다수의 치아를 발치해야 하는 경우가 많다. 그러나, 성장 중인 소아청소년은 치은조직과 치조골의 변화로 인해 최종적인 보철치료가 불가능하므로 대중적인 임시치료를 반복해야 할 뿐

This research was supported and funded by SNUH Lee Kun-Hee Child Cancer & Rare Disease Project, Republic of Korea (grant number: 23C-038-0000).

\*Corresponding author: Prof. Hyo-Seol Lee  
Department of Pediatric Dentistry, Kyullege of Dentistry, Kyung Hee University,  
26 Kyungheedaero, Dongdaemun-gu, Seoul 02453, Korea  
Tel: +82-2-958-9363, E-mail: snowlee@khu.ac.kr

ISSN: 0376-4672  
eISSN: 2713-7961

Copyright© 2025 by Korean Dental Association  
This article is an open access article distributed under the terms and conditions of the Creative Commons Attribution (CC BY-NC-ND) license  
(https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

만 아니라, 성장 완료 후에도 장기간의 교정 및 보철치료가 필요하여 치료비 부담이 매우 큰 실정이다.

발육장애성 치과 희귀질환 중에서는 2024년 4월 현재, 상아질형성부전증만이 질병관리청 희귀질환으로 지정되어 있다. 그러나, 상아질형성부전증도 국민건강보험공단 산정특례질환(복지부 고시 제2022-136호, 제5조 별표4)으로서 인정받고 있지 못하다. 치과 희귀질환 지정을 위한 기초자료가 부족하며, 발생빈도나 양상에 대한 역학조사가 드물고 발병원인에 대한 연구도 거의 이루어지지 않았다. 또한, 치료방법과 구강관리에 대해서도 근거기반의 체계적인 임상지침이 없어 대증적인 치료만이 이루어지고 있다.

대한소아치과학회는 2023년부터 이견희 소아암·희귀질환 극복사업단의 연구지원을 받아 치과영역의 희귀질환의 유병률 및 양상, 사회경제적인 비용을 분석하여 더 많은 치과영역의 희귀질환지정을 도모하고 있다. 본 저는 연구사업의 일부로 제작한 임상지침을 차용하였으며, 소아치과영역에서 만날 수 있는 대표적인 6가지의 발육장애성 치과 희귀질환에 대해 살펴보겠다.

## 상아질형성부전증 (dentinogenesis imperfecta, DI)

### 1. 증상

상아질형성부전증을 가진 유치나 영구치는 적갈색 내지 유백색 변색을 보이며, 심한 경우 치아의 맹출이 진행되면서 법랑질이 전치의 절단면과 구치의 교합면에서부터 파괴된다(Fig. 1)<sup>3)</sup>.



Figure 1. Clinical image of dentinogenesis imperfecta: the primary dentition exhibits brownish to opalescent discoloration, with enamel destruction beginning from the incisal edges of the anterior teeth and the occlusal surfaces of the posterior teeth.

전체적으로 모든 형태에서 치아의 색조 변화가 마모도와 강한 상관관계를 보여 변색이 심한 증례에서 마모도 또한 증가한다. 노출된 연화 상아질은 급속도로 마모되어 때로는 치은연과 일치되기도 한다.

### 2. 역학

상아질형성부전증의 유병률은 6000명에서 8000명당 1명의 빈도로 보고되고 있다. 현재는 3가지 Type의 상아질형성부전증으로 분류하고 있다<sup>4)</sup>. Type 1은 골형성부전증과 동반된 경우, Type 2는 치아에만 국한되어 나타나는 경우, Type 3는 특정지역인 Maryland 및 Brandywine에서만 발견되는 것이다.

### 3. 원인

상아질형성부전증은 유전성 질환으로서 상염색체 우성유전을 따르는데, Shields 등<sup>5)</sup>의 연구에 의하면 혈족내에서 100% 투과도로 질환 증상을 나타낸다고 하였다. DSPP, DMP1, COL1A1, COL1A2 유전자의 돌연변이가 상아질형성부전증 발생과 관련이 있다고 보고되었다<sup>6)</sup>. Type 1의 경우는 COL1A1, COL1A2 유전자의 돌연변이에 의해, Type2 및 Type3는 DSPP 유전자의 돌연변이에 의해 발생한다고 보고되어 Type2와 Type3는 같은 질환의 다른 형태로 생각되기도 한다.

### 4. 진단

방사선 사진에서 치아는 가느다란 치근과 둥그런 치관의 형태를 보이고 치수강은 작거나 폐쇄되어 있으며, 치근관은 매우

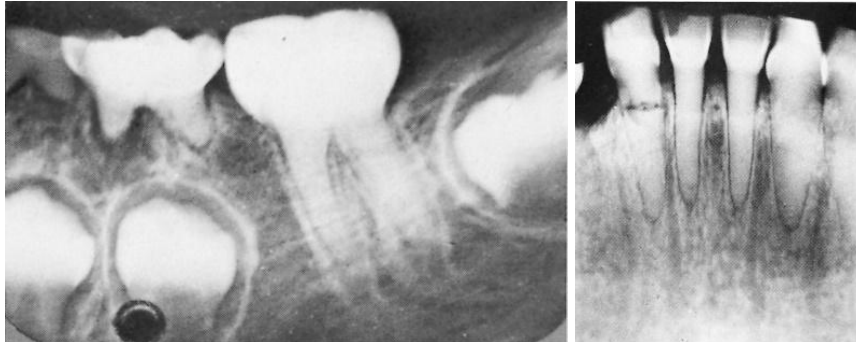


Figure 2. Radiographic image of dentinogenesis imperfecta: the root canals are extremely constricted, nearly closed, and root fractures are also observed.

협착되어 있거나 폐쇄되어 있다(Fig. 2). 유치열에서 간혹 치근단 병소와 다발성 치근파절이 나타나는데, 특히 나이가 더 많은 환아에서 자주 발생한다. 영구치는 유치에 비해 더 좋은 형태를 보이고 파괴도 덜 심하며, 임상적으로 정상으로 보일 때도 있다. 유전자의 돌연변이를 통해 진단할 수도 있으며, 상아질형성부전증을 보이는 환자의 혈액검사를 통해 COL1A1, COL1A2 유전자 돌연변이는 Type1, DSPP 유전자 돌연변이는 Type2 및 Type3로 진단할 수 있다. Type2 와 Type3는 각상치(shell teeth)를 통해 구분하기도 한다.

## 5. 치료

상아질형성부전증의 치료는 유치열의 초기 단계부터 영구치열의 발달까지 상당한 시간이 필요하다. 가장 좋은 치료시기에 대해서는 환아의 협조도 문제등으로 의견이 분분하지만, 가능한 빨리 치료하는 것에 대해서는 모두가 동의한다. 유치의 경우 유구치에 기성금속관을 장착하여 치아가 심하게 마모되는 것을 예방하고, 유전치는 GI 또는 레진을 통한 수복과 지르코니아 수복을 고려할 수 있다. 영구치에는 대구치의 경우 영구치용 기성금속관을 장착하여 기능적으로 치아를 보존한 후 성장 및 교합완성 이후 통상의 주조 금속관을 교체한다. 영구치의 경우 유치보다 임상적으로 증상이 덜 나타나는 경우가 많아 전치부 및 소구치부위의 치료는 간단한 수복에서부터 주조 금속관까지 상황에 따라 다양하게 선택된다. 치근단 병소를 동반한 경우에는 근관치료가 필요하며, 심한 경우에는 발치가 될 수도 있다.

## 법랑질형성부전증 (amelogenesis imperfecta, AI)

### 1. 증상

법랑질형성부전증의 증상으로는 상아질 부위가 노출된 법랑질 마모(특히 구치의 교합면), 온도변화에 대한 치아 민감성, 법랑질 형성이상으로 인해 근위부 접착이 부족, 법랑질 표면의 변화(요철, 매끈하지 못함, 불균일한 색상), 두개안면 변화(전치 개방교합(AOB), 후방 개, 방교합(POB)), 수직 고경의 변화, 많은 수의 치아 맹출 장애와 맹출 지연 및 선천적 치아 결손, 발육 장애 및 조기 치아 상실, 장수치, 전신질환, 동일 질환의 가족력 등이 나타날 수 있다<sup>7)</sup>. 형태에 따라 형성부전형, 성숙부전형, 석회화부전형으로 나눈다(Fig. 3).

### 2. 역학

세계적으로는 1:700 ~ 1:14000 으로 알려져 있으나 한국에서의 정확한 유병율은 알려진 바가 없다<sup>7,8)</sup>. 빈도를 살펴보면 형성부전형>>성숙부전형>석회화부전형 및 석회화부전형과 형성부전형의 혼합형으로 나타난다.

### 3. 원인

상염색체 및 성염색체의 우성 혹은 열성 유전으로 결정되는 유전질환으로 FAM83H, KLK4, MMP20, WDR72, ENAM, AMELX, AMBN, DLX3 과 같은 다양한 유전자의 변형이 알려져 있다<sup>9)</sup>.



Figure 3. Clinical images of amelogenesis imperfecta: Left: hypoplastic type, middle: hypomaturational type, right: hypocalcification type. Adapted from Sabandal MM, Schäfer E. Amelogenesis imperfecta: review of diagnostic findings and treatment concepts. *Odontology* 2016; 104: 245-56.

#### 4. 진단

형성부전형은 법랑질과 상아질 사이의 정상적인 방사선 사진 대비가 분명하며, 법랑질의 두께는 현저하게 감소되어 있고, 성숙부전형은 법랑질의 두께는 정상이나 쉽게 벗겨지고 법랑질의 방사선 불투과성은 상아질의 방사선 불투과성과 유사하다. 석회화부전형은 법랑질은 두께는 정상이고 상아질에 비해 방사선 불투과성이 낮고, 타우로치즘과 결합된 성숙부전형 및 형성부전형 혼합형은 법랑질은 방사선학적으로 상아질보다 약간 낮은 반투명도를 보인다<sup>10)</sup>.

#### 5. 치료

복합레진수복은 대부분 성장완료까지의 시간을 벌고 연령 증가 후에 최종 수복물을 수행하기 위한 임시 치료법으로 수행되며 수복후 5년 유지율이 50% 정도로 재치료를 하게 되는 경우가 많다. 고정성 크라운 및 브릿지 수복을 위해 부족한 치관 길이 연장을 위한 치은절제술 및 치은 성형술을 동반하여 메탈

세라믹 크라운 또는 세라믹 크라운의 수복을 시행한다. 치아의 민감도 증가로 인해 전반적인 치은염 발생 빈도가 높고 치아의 거친표면으로 치태 축적이 용이하여 지속적인 치은염이 발생하므로 구강 위생의 개선과 치은염 감소 노력이 필요하다. 개방 교합의 발생 빈도가 많고 석회화부전형에서 동반되는 경우가 많은데 수술을 동반한 교정치료를 고려해야 한다.

#### 부분무치증(Oligodontia)

부분무치증 6개 이상의 선천적 치아결손으로 정의된다. 비증후군적 부분무치증(non-syndromic oligodontia)은 다른 증후군적 조건과 관련되지 않은, 유전적이거나 환경적인 요인으로 발생하는 치아결손이다. 선천적 치아결손은 상실된 치아의 수에 따라 다음과 같이 분류할 수 있다. 제3대구치를 제외하고 1-5개의 치아가 결손된 경우를 치아결손증(hypodontia), 6개 이상의 치아가 결손된 경우를 부분무치증(oligodontia), 모든 치아가 결손된 경우를 무치증(anodontia)이라고 한다.



Figure 4. Clinical image of partial anodontia: a 10-year-old patient with multiple missing teeth. Adapted from Kim JY, Lee KH, La JY, Lee DJ, An SY, Kim YH, et al. Removable flexible denture for children with oligodontia: a case report. J Korean Acad Pediatr Dent 2009; 36: 150-6.

## 1. 증상

비 증후군적 부분무치증은 다음과 같은 주요 증상을 보일 수 있다<sup>11)</sup>. 제3대구치를 제외하고 6개이상의 영구치가 결손 되는 경우 부분무치증으로 진단한다(Fig. 4). 이는 일반적으로 성숙한 유치와 성인 치아 모두에 영향을 줄 수 있다. 부분무치증이 존재하면 비이환치아의 위치 이상이나 악골발육 감소 문제가 발생할 수 있다. 구개안열 혹은 교합 이상: 치아의 결여로 인해 구개안열 혹은 교합 이상이 발생할 수 있다. 이는 불균형한 치아 배열로 인해 발생할 수 있으며, 종종 구강 내 기능 및 미적 측면에 영향을 줄 수 있다. 형태적인 이상: 결손된 치아 이외에 발생한 치아 중 일부에서 형태적인 이상을 보일 수 있다. 이는 치아의 크기, 모양, 또는 구조적인 이상을 포함할 수 있다.

## 2. 역학

비 증후군적 부분무치증은 상대적으로 드문 질환이며, 일반적으로 1개이상의 치아가 결손되는 경우에 비해 6개이상의 치아가 결손되는 부분무치증의 경우 0.3-0.4%의 낮은 유병율을 보인다<sup>12,13)</sup>. 일반적으로 비 증후군적 부분무치증은 성별 간에 큰 차이가 없다.

## 3. 원인

유전적 원인은 이 질환의 가장 흔한 원인 중 하나이다. 유전자 변이나 유전적 결함으로 인해 발생할 수 있으며, 이는 부모로부터 자식에게 유전될 수 있다. 치아 상피와 중간엽 치아 형성에 관련된 여러 유전자의 상호 작용으로 인하여 치아결손이 발생할 수 있다. 치아결손증, 부분무치증, 무치증을 포함하는 선천성 치아 결손은 치아 형성 과정에서 발생하는 유전자 돌연변이에 의해 발생한다. 현재까지 비 증후군적 부분무치증의 원인을 밝히는 몇 가지 유전적 돌연변이가 보고되었는데 관련된 15개 유전자 중 총 198개의 서로 다른 돌연변이 중 182개(91.9%)의 돌연변이가 7개 유전자(AXIN2, EDA, LRP6, MSX1, PAX9, WNT10A 및 WNT10B)에서 유래한 반면, 나머지 16개 돌연변이는 8.1%는 나머지 8개 유전자(BMP4, DKK1, EDAR, EDARADD, GREM2, KREMEN1, LTBP3 및 SMOC2)에서 확인되었다<sup>14)</sup>. 후보 유전자 PAX9 및 MSX1의 돌연변이가 치아결손증 및 부분무치증의 주요 원인으로 보고되며, AXIN2 돌연변이는 무치증과 관련이 있다고 보고되었다<sup>15)</sup>.

환경적인 요인도 비 증후군적 부분무치증의 원인으로 제안되고 있다. 발생 초기에 감염, 영양 결핍, 또는 발육 과정에서 발생한 외부 요인들(외상, 화학요법 및 방사선치료, 고열, 치판의 생리적 장애나 파열)이 이에 기여할 수 있다. 유전자와 환경



Figure 5. Radiographic image of a patient with partial anodontia: the radiograph reveals multiple missing teeth along with morphological abnormalities of the maxillary first molars. The missing permanent teeth include six maxillary anterior teeth, maxillary left and right second premolars, mandibular left and right central incisors, and mandibular left and right canines, totaling 12 missing teeth. Adapted from Kim JY, Lee KH, La JY, Lee DJ, An SY, Kim YH, et al. Removable flexible denture for children with oligodontia: a case report. J Korean Acad Pediatr Dent 2009; 36: 150-6.

의 상호작용: 유전적 요인과 환경적 요인이 서로 상호작용하여 발생할 수도 있다. 유전적으로 취약한 개인이 특정 환경 요인에 노출될 경우, 비 증후군적 부분무치증이 발생할 수 있다.

#### 4. 진단

치과의사는 환자의 구강 상태를 평가하고 결손된 치아의 존재를 확인한다. 이 과정에서 치아의 형태적인 이상이나 구강 내 다른 이상도 평가될 수 있다. 선천적 치아 결손치의 진단은 치아의 평균 석회화 시기, 환자의 연령 등을 고려하여 정상적인 시기가 지났음에도 방사선사진에서 치배가 관찰되지 않을 때 내려지게 된다(Fig. 5). 유전학적 검사가 진단에 도움이 될 수 있다. 특히 가족력이나 유전적 요인이 의심될 경우, 유전학적 검사를 통해 관련된 유전자 변이나 유전적 결함을 확인할 수 있다.

#### 5. 치료

비 증후군적 부분무치증은 종합적인 치과 관리가 필요한 특별한 질환이기에 환자의 개별적인 상황과 필요에 맞는 치과 치료 계획이 필요하다. 치료계획은 환자의 치아 상태와 기대치를

고려하여 결정된다. 이 계획에는 다양한 치과 치료 옵션의 조합이 포함될 수 있다.

성장발육이 진행중인 어린 시기에 결손 영구치 상방의 유치를 치아 우식 등으로 조기에 잃게 되면 수직 고정상실, 저작 기능 상실, 치아 전후의 배열 등에 많은 문제점이 존재한다. 따라서 심각한 부정교합의 예방을 위해 조기 진단을 통한 유치의 관리 및 치료가 매우 중요하다. 이러한 경우 유구치의 형태를 수정하여 최대한 오래 보존한 이후 임플란트를 고려한 보철 치료가 고려되거나, 유구치의 적절한 발거를 통해 인접치와의 공간 폐쇄가 계획될 수 있다. 또한 다수의 치아를 상실한 소아에게 탄성의치를 사용한 보철수복을 시행할 수 있다<sup>11)</sup>. 부분무치증의 성장기 환자에게 가철성 장치를 사용한 수복은 기능과 심미성의 회복을 위한 유일한 치료법으로 여겨지고 있으며 환자가 성장함에 따라 장치를 조정하거나 재제작해야 한다.

임플란트 치료의 경우, 선천적 치아결손치를 갖는 어린이의 경우에는 사춘기 성장 이후에 고려되는 것이 바람직하다. 이러한 매식물은 치아와 달리 골유착에 의해 지속적으로 맹출하거나 생리적 이동이 불가능하므로 악골의 성장을 방해할 수 있기 때문이다. 성장이 종료된 사춘기 성장 이후에는 임플란트를 고려한 보철 및 교정치료 등이 이용될 수 있다.

## 국소적 치아이형성증 (regional odonto-dysplasia)

### 1. 증상

국소적 치아이형성증 환자의 치아는 사분면에 국한되어 노란색 또는 갈색(90.6%)으로 변색될 수 있다(Fig. 6)<sup>16)</sup>. 국소적 치아이형성증으로 인해 치아의 맹출이 지연되거나 불완전하게 발육(치아의 크기나 형태 이상)할 수 있다. 치은 주변에 부종이 발생할 수 있다<sup>16)</sup>. 환자는 종종 재발성 고름을 경험할 수 있으며, 이는 치아의 염증이나 감염을 나타낼 수 있다. 치아의 동요는 국소적 치아이형성증 환자에서 흔한 증상 중 하나일 수 있다. 유령치아의 외관과 함께, 방사선상으로 치아의 치배가 제대로 발달하지 않은 것이 관찰될 수 있다.

### 2. 역학

국소적 치아이형성증 흔하지 않은 질환으로, 세계적으로 적은 수의 증례가 보고되었다. 예전에는 여성에서 더 흔하다고 알려져 있었지만, 최근의 연구에서는 성별 간 차이가 없다고 보고되었다<sup>18)</sup>. Nijakowski 등<sup>16)</sup>은 1953년부터 2021년까지 총 130개의 증례연구(180 patients)를 포함한 연구에서 국소적 치아이형성증이 유치와 영구치 모두에서 발생할 수 있다고 보

고하였다(66.1%). 국소적 치아이형성증은 주로 상악 (70.0%)에서 관찰되며 특히 좌측(45.6%)에서 발생할 가능성이 더 높다<sup>16)</sup>. 국소적 치아이형성증은 주로 편측 사분면에 영향을 미치지만, 경우에 따라 한 치아<sup>9)</sup> 또는 모든 치아<sup>20)</sup>에 영향을 줄 수 있다. 그들의 연구에서 전반적인 치아이형성증은 단 10명의 환자에서만 보고되었다(5.5%).

### 3. 원인

국소적 치아이형성증의 원인은 명확히 밝혀지지 않았다. 하지만 잠재적인 원인으로는 순환 장애 또는 허혈<sup>6)</sup>, 유전적 요인, 임신 중 투여된 테라토겐성 약물, 지연 바이러스, 국소 외상 또는 감염, 영양결핍이 있다<sup>21)</sup>. 특히 국소적 치아이형성증의 발병과 관련하여 구체적인 유전적 요인이 밝혀진 것은 없지만, 전반적인 치아이형성증은 환자에서 유전적 가능성이 보고되었다<sup>22)</sup>.

### 4. 진단

국소적 치아이형성증의 진단은 임상 소견과 더불어 방사선학적 소견에 의해 확정된다. 유령 치아의 외관과 함께, 치아의 방사선학적 특징이 주요 진단 소견으로 간주된다(Fig. 7). 치아 크기가 작고, 치면이 거칠고 불규칙하며, 법랑질과 상아질이



Figure 6. Clinical image of regional odontodysplasia: the partially erupted maxillary right first molar exhibits an irregular yellowish-brown appearance and an abnormal crown morphology. The maxillary right permanent central and lateral incisors have failed to erupt due to incomplete crown development. Adapted from Song J. A clinical and radiological study of regional odontodysplasia: five-year follow-up. *J Korean Acad Pediatr Dent* 2014; 41: 322-7.

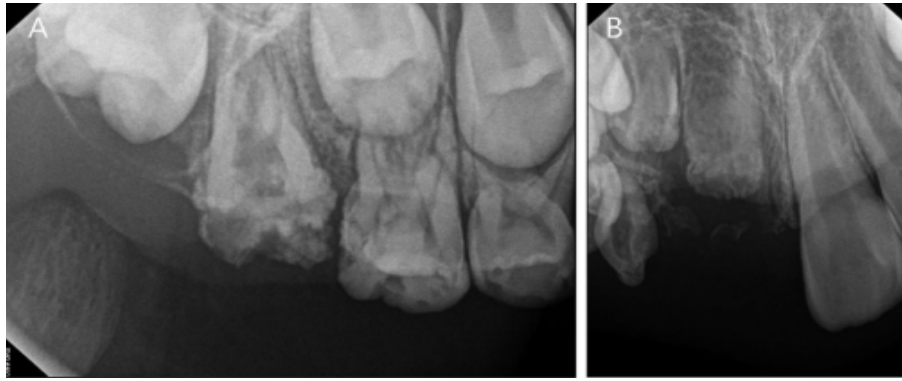


Figure 7. Radiographic image of regional odontodysplasia: the maxillary right first molar appears as a "ghost tooth" with an abnormal crown and root morphology. Additionally, the maxillary right permanent central and lateral incisors display underdeveloped "tooth buds." Adapted from Song J. A clinical and radiological study of regional odontodysplasia: five-year follow-up. J Korean Acad Pediatr Dent 2014; 41: 322-7.

얇고, 상아법랑질 경계가 뚜렷하지 않아 방사선 불투과성을 보인다. 특히, 잘 발달하지 않은 dental bud를 갖는 치아는 국소적 치아이형성증의 특징적인 방사선학적 소견이다. 조직학적으로는 저석회화된 법랑질 (hypoplastic and hypomineralized enamel, 77.5%)과, 불규칙한 방향의 법랑소주 및 상아세관의 수 감소가 가장 빈번하게 관찰된다(92.5%). 그 외에도 불규칙한 상아-법랑 경계, 28.8%와 치수석회화(45%)가 관찰될 수 있다.

## 5. 치료

국소적 치아이형성증의 치료는 질병의 심각성에 따라 다양하다. 치료 및 관리에 있어 여러 전문 분야 간의 협력적 접근이 필요한 경우가 많다. 단기 목표로는 급성 통증 및 감염을 예방하기 위해 예방적 발치 또는 빈번한 검사가 필요할 수 있다. 장기적인 목표관리에는 반대 치아의 과도한 맹출을 방지하고 공간을 보존하는 것이 포함되며, 이는 모두 미적 측면과 기능 측면 모두를 개선하는 동시에 결손 치아로 인한 잠재적인 심리사회적 영향을 최소화하는데 도움이 될 수 있다.

국소적 치아이형성증 환자들에서 가장 일반적인 치료 방법은 발치 (tooth extraction, 78.6%)와 국소의치(34.6%)로 보고된다<sup>6)</sup>. 일부 환자의 경우, 치수 치료(2.5%)나 치아의 보존적 복원(14.5%)이 가능할 수 있다<sup>22)</sup>. 이러한 치료는 치아의 기능을 유지하고 보존하는 데 도움이 될 수 있다. 그러나 국소적 치아이형성증이 심각한 경우, 영향을 받은 치아의 제거가 필요할

수 있다. 치아의 손실 후에 치과 보철술이나 임플란트를 통해 대체할 수 있다(7.5%). 또한, 국소적 치아이형성증으로 인한 치아의 이동이나 다른 주변적인 문제를 해결하기 위해 교정 치료가 필요할 수 있다(16.4%). 이를 통해 치아의 배열과 기능을 개선할 수 있다. 일부 환자들은 자가치아이식술<sup>13,14)</sup>을 통해 영향을 받은 치아를 회복할 수 있다(1.9%). 이식술을 받은 후에는 치아 교정 치료가 시행될 수 있어, 치아의 기능적 및 미적인 측면을 개선할 수 있다. 국소적 치아이형성증 환자의 치료는 환자의 개별적인 상황에 따라 달라질 수 있다.

## 앞니-어금니저석회화증(molar-incisor hypomineralization, MIH)

### 1. 증상

앞니-어금니저석회화증은 전신적인 원인으로 한 개 혹은 다수의 제1대구치에 발생하는 법랑질 저형성을 지칭하는 것으로서 종종 전치부에도 이환된다. 법랑질의 혼탁도는 경계가 뚜렷하거나 희미하게 나타날 수도 있다. 색은 하얀색부터 갈색까지 다양하다(Fig. 8). 저성숙된 법랑질은 부드러우며, 다공성이고, 변색된 분필 같은 특징을 보인다. 이환된 치아는 주로 절단면 혹은 교두부위에 국한된 (드물게는 치경부까지 연장된) 법랑질의 혼탁도가 관찰되며, 이는 맹출 이후에 교합력에 의해서 쉽게 떨어져 나간다(Fig. 9)<sup>23)</sup>.



Figure 8. Clinical image of molar-incisor hypomineralization (MIH): this condition presents with various colors and morphological changes.

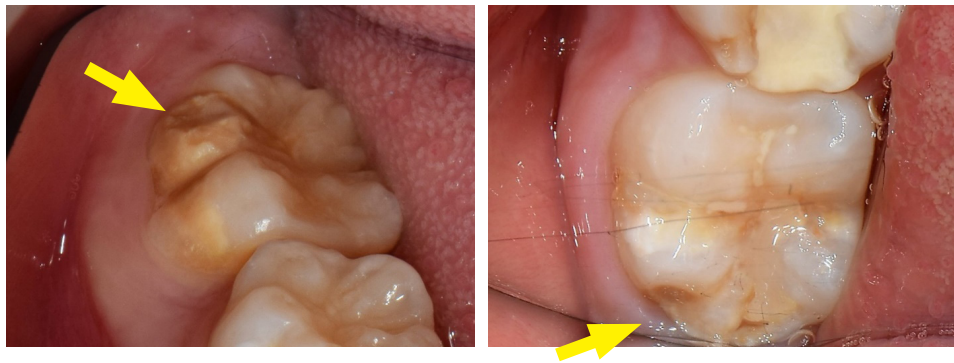


Figure 9. Post-eruption breakdown: molar-incisor hypomineralization (MIH) can exhibit a pattern of post-eruption breakdown.

치과의사가 주목해야할 가장 큰 특징은 법랑질이 약하기 때문에 물리적인 자극을 받으면 쉽게 부서지는 경향이 있다는 점이다. 법랑질은 저광화의 정도에 따라 일부 또는 전부 부서질 수 있다. 맹출 전에는 정상적인 치아의 형태를 갖고 있다고 하더라도 맹출이 진행되면서 교합력이 작용함에 따라 법랑질이 떨어져 나가게 되고 하부 상아질이 노출되는 맹출 후 치아파절이 관찰될 수 있다. 앞니-어금니저석회화증의 정의 자체에 전치부는 반드시 포함되어 있지 않은데 실제 손상의 정도나 양 자체가 전치부는 구치부에 비해 훨씬 작다. 즉 전치부에 심한 저석회화증을 보이는 앞니-어금니저석회화증 환자의 제1대구치는 심각한 손상을 갖고 있거나 발치되었을 가능성도 있다. 맹출 후 치아파절과 앞니-어금니저석회화증으로 인한 비전형적 수복은 주로 구치부에서 관찰된다.

증상의 정도에 따라 앞니-어금니저석회화증은 3단계로 나눌 수 있다. 경증은 저작압 등의 힘을 받지 않는 부위에서 명확한 경계의 불투과성을 보이며 파절로 인한 법랑질 손실이 보이지 않고 치아의 과민증을 겪은 병력이 있지 않다. 이환된 법

랑질은 우식과 연관되어 있지 않으며 만약 전치부에 이환되어 있다면 아주 미세하다. 중등도 앞니-어금니저석회화증은 절단면, 또는 교합면 1/3에 치질손실이 없는 노란색이나 갈색의 불투과도를 보이며 치아의 교두를 포함하지 않고 1~2개 면을 포함하는 법랑질 붕괴나 우식을 동반한다. 중증 앞니-어금니저석회화증은 맹출 후 법랑질 붕괴가 있으며 지각과민증의 병력이 있고, 우식이 동반되며 치관파절이 치수 노출을 포함하는 경우도 있다(Fig. 10). 결함이 심한 비전형적 수복물이 존재할 수 있으며 심미적인 문제도 크게 나타난다.

## 2. 역학

유병률은 대략 4~25%에 이른다<sup>22)</sup>. 이 질환은 지역이나 환경적인 차이에 많은 영향을 받는다고 생각되며 임상적 증상을 기반으로 임상가가 평가하는 질환이기 때문에 유병률의 범위가 매우 다양하다.



Figure 10. Severe molar-incisor hypomineralization radiograph: extensive enamel defects are observed in the first molars.

### 3. 원인

주로 3세 이전에 나타나는 전신적인 원인들(상기도 질환, 천식, 중이염, 편도염, 수두, 홍역 혹은 풍진 등)이 연관된 것으로 보인다.

### 4. 치료

소아 환자의 행동 조절이 어렵고, 칫문 마취만으로는 적절한 마취를 얻기가 힘든 경우가 많으며, 잦은 수복물의 탈락 등으로 치료가 어렵다<sup>23,24</sup>. 앞니-어금니저석회화증은 법랑질의 특성상 민감증이 발생하는데 이환된 치아를 갖고 있는 아이들은 air test, 냉온 검사에 매우 큰 동통을 호소할 수 있다. 이런 민감증은 심지어 법랑질의 붕괴가 없는 치아에서도 발생할 수 있다. 일상생활에서도 찬물을 마시는 것을 두려워하는 아이들도 있으며 저작시에도 통증을 호소할 수 있기 때문에 치료를 지체해서는 안된다. 마취의 경우 2% Lidocaine 대신 4% Articaine을 이용하는 것이 마취 효과가 조금 더 좋다는 보고들이 있다<sup>26</sup>.

우식 민감성에 관한 문헌에서 중증 앞니-어금니저석회화증은 우식 유발음식을 먹는 것보다도 치아우식경험치수에 더 큰 연관성을 보여주었다. 치아의 맹출이 완료되어 보철치료가 가

능한 시기까지 방지한다면 치관부에 우식병소가 발생되거나 파절이 발생할 수 있으며 치수병변이 생길 수 있다. 국소마취 후 병소가 이환되어 있는 부위에 대해서만 치아 삭제를 하고 최대한 건전 치질을 보존하도록 노력한다.

제1대구치의 이환개수가 많을수록 전치부 손상의 정도는 증가한다. 하악 영구 전치가 구치부보다 먼저 맹출하였는데 전치부에 저석회화 부위가 관찰된다면 제1대구치의 맹출 시 앞니-어금니저석회화증 이환 가능성을 항상 고려해야한다. 제2유구치에 저광화(hypomineralization)가 관찰되는 저광화 제2유구치가 존재하는 경우 앞니-어금니저석회화증의 발생확률이 높다는 것 또한 연구되고 있다. 저광화 제2유구치가 앞니-어금니저석회화증의 예측인자로 작용할 수 있다는 보고가 있다. 따라서 제2유구치에 저광화가 관찰된다면 보호자에게 미리 알려주어야 한다.

앞니-어금니저석회화증 치료의 경험이 많지 않은 치과 의사들은 실제 삭제 이후에 예상보다 큰 삭제량에 당황하는 경우가 생기며 비정형적인 수복을 하게 되는 경우가 있다(Fig. 11). 이런 경우 보존적인 치료로는 한계가 있을 수 있다. 치수치료가 필요한 경우 생활 치수 치료 시 간접치수복조술이 치수절단술이나 부분치수절단수보다 더 높은 성공률을 보였지만 통계적으로 유의하지는 않았다는 보고가 있었다. 치수절제술을 시행

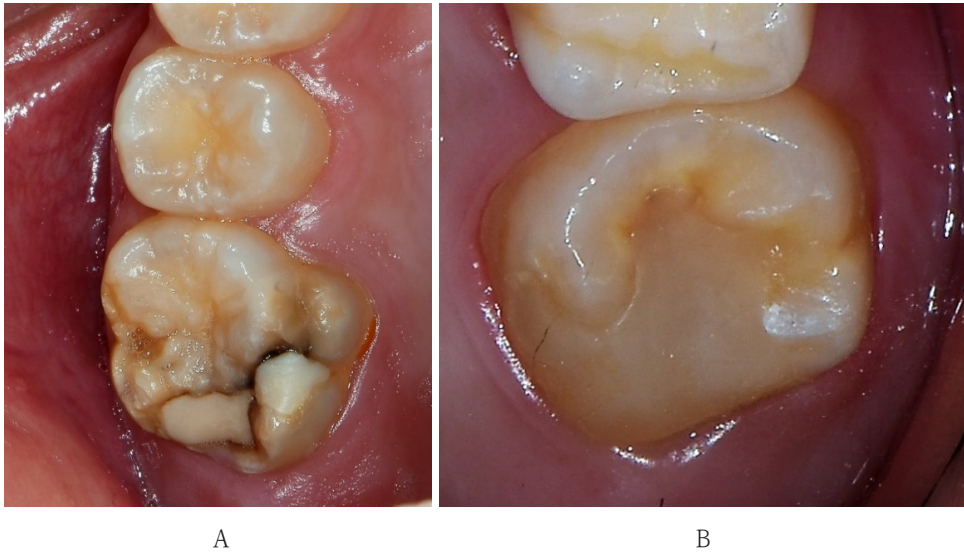


Figure 11. Atypical restoration of severe molar-incisor hypomineralization (MIH). A. Severe MIH restored with glass ionomer cement in an atypical manner. B. Severe MIH restored with composite resin in an atypical manner.

해야 하는 경우 미성숙 영구치임을 고려하여 치수치료를 시행해야 한다.

6단계의 치료관리가 추천된다.

- 1) 원인으로 추정되는 전신질환에 대한 청취를 한다.
- 2) 빠른 진단을 시행한다. 방사선 사진에서 위험 치아를 미리 판단하고 맹출과정 동안 이러한 치아들을 경과관찰한다.
- 3) 불소를 이용하여 재광화 및 탈감작을 시행한다. silver diamin fluoride 사용 시 불소바니쉬보다 우식 발생률이 더 낮았으며 더 높은 정지우식률을 보여주었다.
- 4) 우식과 enamel breakdown을 예방하기 위하여 홈 구강위생 개선 프로그램을 적용하고 우식유발 음식들을 줄이고 홈메우기를 시행한다. 홈메우기 시행시 NaOCl의 적용 또는 bonding 적용시 유지력을 증가시킬 수 있다는 보고가 있다.
- 5) 수복이 필요한 치아에서는 복합레진수복 또는 기성금속관 수복을, 어쩔 수 없이 발치를 시행한 경우에는 교정적인 부분도 고려해주어야 한다. 저광화된 법랑질의 carvosurfacemargin은 접착력이 떨어진다. 접착 시스템에 있어서는self etching system이 유리하다는 의견이 많다. Total etching에 사용되는 인산은 enamel loss를 더 증진시켜 hypomineralization enamel에 대한 접착력을 감소시키고 porous한 enamel 구조 내부에는 intrinsic moisture가 존재하는데 rinsing 과정 중에 extrinsic moisture까지 더해지면 overwet condition 형성되어 Resin infiltration을 방해하고 수용성 primer를 용해시켜 bond

strength 를 떨어뜨릴 수 있다는 보고가 있다. SE system은 물리적, 화학적으로 hydroxyapatite와 결합하며 몇몇은 불소 방출 및 antibacterial 구성요소도 가지고 있으며 술 후 민감성도 훨씬 더 낮은 장점이 있다. 하지만 etching & rinse 방법이 더 좋다는 연구도 보고되고 있어 논란의 여지가 있다. 최근 많이 사용되고 있는 Universal bonding system의 경우 접착력의 차이는 거의 보이지 않았지만 self-etching protocol로 사용하는 것이 더 이른시기의 통증감소를 보여주었다는 보고가 있다. 비록 2년간의 추적관찰에서 cast crown이 우수한 유지력을 보여주기도 했지만 변연적합성이 악화되었다. 증증 앞니-어금니저석회화증의 경우 SS crown이 추천된다. SS crown은 치아의 파절을 예방할 수 있으며, 민감성을 해결해주고 교합을 수복해 줄 수 있다. 치관의 높이가 낮은 것을 고려한 SS crown 수복은 crown의 탈락 또는 치경부 노출로 인한 이차우식을 예방해줄 수 있을 것이다. 전치부의 심미적인 치료방법중에서는 resin infiltration이 가장 효과적인 방법 중 하나로 여겨진다.

6) 지속적인 관리. 수복을 시행하였다면 수복물의 변연을 모니터링해 주어야 한다. 장기간의 수복을 위해서 full coverage 도 고려될 수 있다<sup>27)</sup>.



Figure 12. Clinical image of molar-incisor malformation (MIM): The affected maxillary first molars appear relatively intact in crown shape, while the maxillary central incisors exhibit a wedge-shaped notch at the cervical region. In the mandible, the first molars affected by MIM were extracted, and space maintainers were placed.

## 앞니-어금니형성이상(molar-incisor malformation, MIM or Molar-root incisor malformation, MRIM)

### 1. 증상

앞니-어금니형성이상은 일반적으로 제1대구치의 치근발육 장애를 특징으로 하는 발육장애성 치과 희귀질환이다<sup>28,29</sup>. 앞니-어금니형성이상에 이환된 제1대구치는 정상적인 치관 형태와 좁은 치수강을 가진 가늘고 휘어진 치근을 보인다(Fig. 12). 제1대구치가 가장 일반적으로 영향을 받지만, 제2유구치와 영구중절치도 영향을 받는다. 이환된 영구중절치는 치경부에 움푹 패인 부분(notch)이 보인다.

### 2. 역학

2023년에 발표된 체계적 문헌고찰에 따르면 2014년부터 2023년까지 총 130개의 케이스가 발표되었으며, 남성과 여성의 성비는 1.16:1로 남성의 비율이 약간 많았다<sup>30</sup>. 이환된 치아

는 1개이상의 제1대구치만이 이환된 경우가 99.2%, 모든 제1대구치가 이환된 경우가 39.2%, 하악 제1대구치만 이환된 경우가 0.02%, 상악 중절치가 이환된 경우가 16.9%, 모든 제2유구치가 이환된 경우가 39.1%였다.

### 3. 원인

앞니-어금니형성이상의 병인은 불분명하지만 어린 시적의 환경적 스트레스 요인과 관련이 있는 것으로 보인다. 기존의 증례보고를 보면 생후 초기 의학적 병력을 가지고 있다. 가장 많은 것은 신경학적 질환으로 48.5%이었다. 조산 및 출생 시 저체중은 24.6%였으며, 생애 첫해 약물을 복용한 경우는 26.0%에서, 생애 첫 몇 년간 수술받은 경험은 33.8%에서 보고되었다<sup>31</sup>.

### 4. 진단

앞니-어금니형성이상에 이환된 제1대구치 또는 유구치의 치관은 색상과 모양이 정상이다<sup>32</sup>. 치근은 일반적으로 백악법랑경계에서 수축되며 얇고 가늘고 휘어진 형태를 보인다(Fig.



Figure 13. Radiographic image of molar-incisor malformation. The affected maxillary and mandibular first molars and primary molars exhibit thin, elongated, and curved roots. The cervical notch in the maxillary central incisors is also visible.

13). 종종 하나 이상의 치근이 짧고 비정상적인 형태를 보인다. 다른 임상 소견으로는 치주염과 치주낭, 치근단 낭종, 자발통, 이소맹출, 조기 치아 결손 등의 합병증을 보이기도 한. 상악중절치는 치관의 치경부 1/3~1/2에 쐐기모양으로 움푹 패인 형태의 범랑질결손을 보일 수 있다.

## 5. 치료

대부분의 임상증례에서 최종적으로 발치하는 경우가 많았으나 발치 후에 교정치료를 동반하기도 하였다<sup>33)</sup>. 어떤 증례에서는 근관치료를 시행하거나, 적극적으로 관찰하는 경우도 있었다. 앞니-어금니형성이상 치아의 형태적 특성으로 치아형태 특성에 의한 치주염이 유발되기 쉽고 치료가 어렵다. 또한, 좁은 근관으로 인하여 치수의 자발적 괴사가 일어나, 결국 치수-치주 복합 병소로 이환되는 경우가 많다. 이에 치아를 잘 관찰하고 제2대구치의 맹출 상태와 제3대구치의 유무를 고려하여 적절한 시기에 발치하는 것을 염두에 두어야 한다.

## 결론

치과 희귀질환은 단순한 치아의 기능적 문제를 넘어 심미적, 사회적 영향까지 미치는 질환군이다. 적절한 조기 진단과 치료 개입이 필수적이며, 성장기 동안 지속적인 관찰과 관리가 필요하다. 대한소아치과학회의 연구와 같은 학술적 노력이 지속적으로 이루어지면서, 향후 희귀 치과질환의 효과적인 치료법 개발 및 표준화된 진료지침이 확립될 것으로 기대된다. 또한, 국내에서 희귀질환에 대한 관심이 증가함에 따라, 보다 효율적인 정책 및 연구 지원이 이루어질 것으로 전망된다.

Conflicts of Interest: None

## References

1. 희귀질환관리 [Internet]. Cheongju: Korean Disease Control and Preventin Agency; 2022 [cited 2024 Nov 20]. Available from: <https://www.kdca.go.kr/contents.es?mid=a20303040100>.
2. helpline.kdca.go.kr [Internet]. Cheongju: Korean Disease Control and Preventin Agency; c2018 [cited 2024 Nov 20].

- Available from <https://helpline.kdca.go.kr/cdchelp>.
3. Garrocho-Rangel A, Dávila-Zapata I, Martínez-Rider R, Ruiz-Rodríguez S, Pozos-Guillén A. Dentinogenesis imperfecta type II in children: a scoping review. *J Clin Pediatr Dent* 2019; 43: 147-54.
  4. KIM JW, Simmer JP. Hereditary dentin defects. *J Dent Res* 2007; 86: 392-9.
  5. Shields ED, Bixler D, el-Kafrawy AM. A proposal classification for heritable human dentin defects with a description of a new entity. *Arch Oral Biol* 1973; 18: 543-53.
  6. Kim JW, Nam SH, Jang KT, Lee SH, Kim CC, Hahn SH, et al. A novel splice acceptor mutation in the DSPP gene causing dentinogenesis imperfecta type II. *Hum Genet* 2004; 115: 248-54.
  7. Poulsen S, Gjørup H, Haubek D, Haukali G, Hintze H, Løvschall H, et al. Amelogenesis imperfecta - a systematic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients. *Acta Odontol Scand* 2008; 66: 193-9.
  8. Sabandal MM, Schäfer E. Amelogenesis imperfecta: review of diagnostic findings and treatment concepts. *Odontology* 2016; 104: 245-56.
  9. Bin Saleh SS. Etiology, classification, and restorative management of amelogenesis imperfecta among children and young adults: a scoping review. *Cureus* 2023; 15: e49968.
  10. Dashash M, Yeung CA, Jamous I, Blinkhorn A. Interventions for the restorative care of amelogenesis imperfecta in children and adolescents. *Cochrane Database Syst Rev* 2013; 2013: CD007157
  11. Kim JY, Lee KH, La JY, Lee DJ, An SY, Kim YH, et al. Removable flexible denture for children with oligodontia: a case report. *J Korean Acad Pediatr Dent* 2009; 36: 150-6.
  12. Haselden K, Hobkirk JA, Goodman JR, Jones SP, Hemmings KW. Root resorption in retained deciduous canine and molar teeth without permanent successors in patients with severe hypodontia. *Int J Paediatr Dent* 2001; 11: 171-8.
  13. Kuchler EC, Risso PA, Costa Mde C, Modesto A, Vieira AR. Studies of dental anomalies in a large group of school children. *Arch Oral Biol.* 2008; 53: 941-6.
  14. Fauzi NH, Ardini YD, Zainuddin Z, Lestari W. A review on non-syndromic tooth agenesis associated with PAX9 mutations. *Jpn Dent Sci Rev* 2018; 54: 30-6.
  15. Nijakowski K, Woś P, Surdacka A. Regional odontodysplasia: a systematic review of case reports. *Int J Environ Res Public Health* 2022; 19: 1683.
  16. Song J. A clinical and radiological study of regional odontodysplasia: five-year follow-up. *J Korean Acad Pediatr Dent* 2014; 41: 322-7.
  17. Alotaibi O, Alotaibi G, Alfawaz N. Regional odontodysplasia: an analysis of 161 cases from 1953 to 2017. *Saudi Dent J* 2019; 31: 306-10.
  18. Ramakrishnan M, Menon P. Odontodysplasia involving single tooth: a rare entity. *SRM J Res Dent Sci* 2014; 5: 140-2.
  19. Shah N, Gupta YK : Generalized odontodysplasia--a case report. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 16:40-43, 1998.
  20. Tervonen SA, Stratmann U, Mokrys K, Reichart PA. Regional odontodysplasia: a review of the literature and report of four cases. *Clin Oral Investig* 2004; 8: 45-51.
  21. Rashidian A, Afsharian Zadeh M, Azarshab M, Zarrabian T. Regional odontodysplasia: report of a case. *J Dent (Shiraz)* 2013; 14: 197-200.
  22. Sara Mistry N, Muwaquet Rodriguez S. Comparison of aesthetic treatments for molar-incisor hypomineralisation: systematic review and meta-analysis. *Saudi Dent J* 2024; 36: 222-7.
  23. Rolim TZ, da Costa TR, Wambier LM, Chibinski AC, Wambier DS, da Silva Assunção LR, et al. Adhesive restoration of molars affected by molar incisor hypomineralization: a randomized clinical trial. *Clin Oral Investig* 2021; 25: 1513-24.
  24. de Souza JF, Fragelli CB, Jeremias F, Paschoal MA, Santos-Pinto L, de Cássia Loiola Cordeiro R. Eighteen-month clinical performance of composite resin restorations with two different adhesive systems for molars affected by molar incisor hypomineralization. *Clin Oral Investig* 2017; 21: 1725-33.
  25. Haidar M, Raslan N. Comparative study of articaine 4% versus lidocaine 2% in the local anesthesia of permanent man-

- dibular first molars affected by MIH: a randomized controlled trial. *Eur Arch Paediatr Dent* 2023; 24: 621-30.
26. Singh SK, Goyal A, Gauba K, Bhandari S, Kaur S. Full coverage crowns for rehabilitation of MIH affected molars: 24 month randomized clinical trial. *Eur Arch Paediatr Dent* 2022; 23: 147-58.
27. Lee HS, Kim SH, Kim SO, Lee JH, Choi HJ, Jung HS, et al. A new type of dental anomaly: molar-incisor malformation (MIM). *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol* 2014; 118: 101-9.e3.
28. Lee HS, Kim SH, Kim SO, Choi BJ, Cho SW, Park W, et al. Microscopic analysis of molar - incisor malformation. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol* 2015; 119: 544-52.
29. Wright JT, Curran A, Kim KJ, Yang YM, Nam SH, Shin TJ, et al. Molar root-incisor malformation: considerations of diverse developmental and etiologic factors. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol* 2016; 121: 164-72.
30. Vargo RJ, Reddy R, Da Costa WB, Mugayar LR, Islam MN, Potluri A. Molar-incisor malformation: eight new cases and a review of the literature. *Int J Paediatr Dent* 2020; 30: 216-24.
31. Korte A, Angelopoulou MV, Yfanti K. Guidance for permanent first molar extraction in molar-incisor malformation: report of two cases. *J Dent Child (Chic)* 2022; 89: 29-35.
32. Jensen ED, Smart G, Poirier BF, Sethi S. Correction: Molar-root incisor malformation - a systematic review of case reports and case series. *BMC Oral Health* 2023; 23: 921.