

# 발육장애성 치과희귀질환 임상진료지침



주관연구기관

대한소아치과학회

연구지원기관

이건희 소아암·희귀질환 극복사업단

소아암·희귀질환지원사업단 "발육장애성 치과희귀질환 환자의 치과진료 코호트 구축 및 임상지침 개발 (25C-038-0000) 발육장애성 치과희귀질환 진료지침 개발위원회)"과제를 수행하며 치과의사가 환자를 대상으로 발육장애성 치과희귀질환의 진단 및 치료를 시행하고자 할 때 참조할 수 있으며, 그 때 담당 치과의사가 고려해야 하는 임상적 판단의 근거를 제시할 목적을 위하여 본 출판물은 기획되었습니다.

#### 발육장애성 치과희귀질환 진료지침 개발위원회

책임	송제선	연세대학교치과대학병원
총괄	마연주	아주대학교병원 치과병원
위원	신지선	단국대학교치과대학병원
	양연미	전북대학교치과대학병원
	이대우	전북대학교치과대학병원
	이효설	경희대학교치과대학병원
	지명관	조선대학교치과대학병원

1. 요약문 | 2
2. 개요 | 3
3. 상아질 형성부전증(Dentinogenesis Imperfeta, DI) / 상아질이형성증(Dentinal dysplasia) | 4
4. 법랑질 형성부전증(Amelogenesis Imperfecta, AI) | 8
5. 핍치증(희치증, Oligodontia) | 11
6. 국소적 치아 이형성증(Regional Odonto-Dysplasia, ROD) | 14
7. 앞니-어금니 저석회화증(Molar-Incisor Hypomineralization, MIH) | 16
8. 앞니-어금니 형성이상(Molar-Incisor Malformation, MIM) | 20
9. 핵심질문과 응답 | 23
10. 요약가이드 | 26
11. 참고문헌 | 31

## 1. 요약문

발육장애성 치과희귀질환은 치아의 발달 과정에서 유전적 또는 환경적 요인으로 인해 발생하는 희귀질환의 일종이다. 이 질환들은 치아의 모양, 크기, 색상, 수 및 구조적 특성에 영향을 미치며, 구강 건강뿐만 아니라 심미적 문제, 심리적 발달, 기능적 문제를 동반하여 환자의 삶의 질에 큰 영향을 미칠 수 있습니다. 대표적인 질환으로는 다음의 6가지가 있다.

- ◆ **상아질 형성부전증(Dentinogenesis Imperfecta, DI)/ 상아질 이형성증(Dentinal dysplasia, DD)**: 모두 상아질 형성에 문제가 있지만, DD는 치근이 짧고 치수강이 폐쇄되며 치아 흔들림이 흔한 반면, DI는 치관이 변색되고 상아질이 약해 치아가 쉽게 부서진다. 방사선 사진에서 DD는 짧고 비정상적인 치근이 특징인 반면, DI는 볼록한 치관과 좁은 치경부가 나타난다. DI는 주로 DSPP 유전자 돌연변이와 관련이 있으며, 골형성부전증을 동반할 수 있다. 치료는 조기 수복 및 치아 마모 예방을 위한 수복적 접근이 필요하다.
- ◆ **법랑질 형성부전증(Amelogenesis Imperfecta, AI)**: 법랑질 형성 과정에 문제가 생겨 치아 표면이 거칠고 민감하게 되며, 쉽게 파절되는 특징을 보인다. 환자의 치아는 변색, 법랑질 손실 등을 동반하며, 치료는 법랑질 보호를 위한 레진 및 금속관 수복이 권장된다.
- ◆ **핍치증(희치증, Oligodontia)**: 선천적으로 6개 이상의 영구치가 결손되는 질환으로, 유전적 요인이 주요 원인이다. 치아 결손으로 인한 기능적, 심미적 문제를 해결하기 위해 임플란트 또는 보철 치료가 필요할 수 있으며, 성장 과정 중 지속적인 관리가 중요하다.
- ◆ **국소적 치아 이형성증(Regional Odonto-Dysplasia, ROD)**: 국소적으로 치아가 발달하지 못하는 희귀질환으로, 치아가 변색되고 방사선 사진에서 유령 치아 형태로 나타난다. 치료는 통증 및 감염 예방을 위한 발치와 공간 유지가 필요하다.
- ◆ **앞니-어금니 저석회화증(Molar-Incisor Hypoplasia, MIH)**: 제1대구치와 전치부에 발생하는 법랑질 저형성으로, 저석회화된 법랑질은 쉽게 파절되고 변색되기 쉽다. 치료는 교정적 접근 및 법랑질 보호를 위한 복합레진 수복이 필요하다.
- ◆ **앞니-어금니 형성이상(Molar-Incisor Malformation, MIM)**: 치근 발육에 장애가 생겨 제1대구치 및 영구 중절치에 치근 변형이 발생한다. 치료는 치주염 예방 및 치아 발치 후 교정적 관리가 필요하다.

발육장애성 치과희귀질환의 진단은 임상적 증상과 방사선 사진을 기반으로 이루어지며, 유전자 검사를 통해 확진할 수 있다. 조기 진단과 지속적인 관리가 중요하며, 치료는 환자의 연령, 질환의 중증도, 치아 및 구강 상태를 종합적으로 고려하여 이루어져야 한다. 진단 방법으로는 방사선 사진을 통한 치아 형태 및 구조 평가, 유전자 검사, 치과 임상 검진이 포함되며, 치료 방법으로는 증상에 따라 기성금속관, 복합레진, 보철물 수복 등을 시행한다. 심한 경우 발치 및 보철적 접근이 필요할 수 있다.

치과의사들은 조기 진단 및 치료 계획 수립을 통해 질환의 진행을 늦추고 환자의 삶의 질을 개선할 수 있도록 해야 한다. 정기적인 구강 검진(6개월~1년 간격)과 방사선 평가(2년마다)를 권장하며, 성장기 환자의 경우 치아 상태를 지속적으로 모니터링하여 최적의 치료 시점을 결정해야 한다. 또한, 발육장애성 치과희귀질환 환자는 치과, 교정과, 보철과, 유전학 전문가 등 다학제적 팀의 협업이 필요하며, 환자의 성장과 발달에 맞춘 장기적 치료 계획 수립과 심리적 지원도 병행해야 한다.

발육장애성 치과희귀질환은 조기 진단과 체계적인 관리가 필요한 복합적인 질환군으로, 적절한 치료와 정기적인 관리가 환자의 구강 건강과 삶의 질 향상에 중요한 역할을 한다. 치과의사들은 이러한 질환의 특성을 이해하고, 환자별 맞춤형 치료 계획을 수립하여 환자들이 최선의 치료를 받을 수 있도록 노력해야 한다.

## 2. 개요

### 1) 배경

발육장애성 치과희귀질환은 치아(구강조직)가 발육과정 중 유전 또는 환경적인 요인에 의해 장애가 발생한 것으로 심미적인 문제 및 섭식의 문제를 유발하는 희귀질환이다. 대표적으로 상아질 형성부전증, 법랑질 형성부전증, 핏치증(희치증), 국소적 치아 이형성증, 앞니-어금니 저석회화증, 앞니-어금니 형성이상 등이 있다.

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

발육장애성 치과희귀질환 중에서는 현재, 상아질 형성부전증만이 질병관리청 희귀질환으로 지정되어 있다. 그러나, 상아질 형성부전증도 국민건강보험공단 산정특례질환(복지부 고시 제2022-136호, 제5조 별표4)으로서 인정받고 있지 못하다.

치과희귀질환 지정을 위한 기초자료가 부족하며, 발생빈도나 양상에 대한 역학조사가 드물고 발병원인에 대한 연구도 거의 이루어지지 않았다. 또한, 치료방법과 구강관리에 대해서도 근거기반의 체계적인 임상지침이 없어 대중적인 치료만이 이루어지고 있다.

### 2) 임상진료지침의 목적

이 임상진료지침은 치과의사가 환자를 대상으로 발육장애성 치과희귀질환의 진단 및 치료를 시행하고자 할 때 참조할 수 있으며, 그 때 담당 치과의사가 고려해야 하는 임상적 판단의 근거를 제시하는 것을 목적으로 한다.

### 3. 상아질 형성부전증(Dentinogenesis Imperfecta, DI) / 상아질이형성증(Dentinal dysplasia)

#### 상아질 형성부전증

상아질 형성부전증(Dentinogenesis Imperfecta)은 유전적 결함으로 인해 치아가 변색되고 쉽게 마모되거나 파절되는 질환입니다. Type 1은 골형성부전증과 함께 나타나며, Type 2와 Type 3는 치아에만 국한됩니다. 치료는 조기에 시작하여 마모 방지와 치근단 병소 관리가 필요합니다.

#### 1) 증상

상아질 형성부전증(Dentinogenesis Imperfecta)을 가진 유치나 영구치는 적갈색 내지 유백색 변색을 보이며, 심한 경우 치아의 맹출이 진행되면서 법랑질이 전치의 절단면과 구치의 교합면에서부터 파괴된다. 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.



그림 1. 상아질 형성부전증 임상 사진: 전 유치가 갈색 내지 유백색 변색을 보이며, 법랑질이 전치의 절단면과 구치의 교합면에서부터 파괴되어 있다.

#### 2) 역학

상아질 형성부전증의 유병률은 6000명에서 8000명당 1명의 빈도로 보고되고 있다. 현재는 3가지 Type의 상아질형성부전증으로 분류하고 있으며 다음과 같다.

- Type 1: 골형성부전증과 동반된 경우
- Type 2: 치아에만 국한되어 나타나는 경우
- Type 3: 특정지역인 Maryland 및 Brandywine Isolate에서만 발견되는 것, 현재는 Type 2 보다 임상적인 양상이 심한 경우

### 3) 원인

상아질 형성부전증은 유전성 질환으로서 상염색체 우성유전을 따르는데, Bixler 등의 연구에 의하면 혈족내에서 100%투과도로 질환 증상을 나타낸다고 하였다. *DSPP*, *DMP1*, *COL1A1*, *COL1A2* 유전자의 돌연변이가 상아질 형성부전증 발생과 관련이 있다고 보고되었다. Type 1의 경우는 *COL1A1*, *COL1A2* 유전자의 돌연변이에 의해, Type2 및 Type3는 *DSPP* 유전자의 돌연변이에 의해 발생한다고 보고되어 Type2 와 Type3는 같은 질환의 다른 형태로 생각되기도 한다.

### 4) 진단

방사선 사진에서 치아는 가느다란 치근과 둥그런 치관의 형태를 보이고 치수강과 치근관 모두 매우 협착되거나 폐쇄된 형태를 보인다. 유치열에서 간혹 치근단 병소와 다발성 치근파절이 나타나는데, 특히 나이가 더 많은 환자에서 자주 발생한다. 영구치는 유치에 비해 더 좋은 형태를 보이고 파괴도 덜 심하며, 임상적으로 정상으로 보일 때도 있다.

유전자의 돌연변이를 통해 진단할 수도 있으며, 상아질 형성부전증을 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.

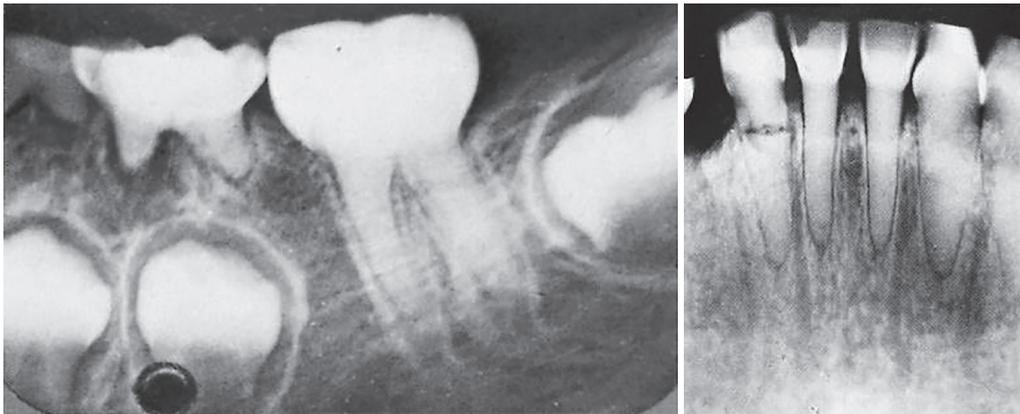


그림 2. 상아질 형성부전증 방사선 사진: 근관이 매우협착되어 거의 폐쇄되어 있으며, 치근 파절도 보인다.

### 5) 치료

상아질형성부전증의 치료는 유치열의 초기 단계부터 영구치열의 발달까지 상당한 시간이 필요하다. 가장 좋은 치료시기에 대해서는 환자의 협조도 문제 등으로 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.

## 상아질이형성증

Dentinal Dysplasia(DD)는 상아질 발육 이상으로 치근과 치수강이 제대로 발달하지 않아 치아 흔들림과 조기 상실이 발생하는 유전성 치아 질환입니다. 주로 상염색체 우성으로 유전되며, 치아 뿌리가 짧고 치수강이 좁거나 소실됩니다. 정기적인 치과 검진과 보호 장치를 통해 관리하며, 감염 시 근관 치료가 필요할 수 있습니다.

### 1) 증상

치아의 상아질 발육 이상으로 인해 발생하는 유전성 치아 질환이다.

치아 뿌리(치근)와 치수강의 발육 이상을 주요 특징으로 한다

1. 치근 이상: 치아 뿌리(치근)가 짧거나 거의 발달하지 않아서 치아가 쉽게 흔들리거나 빠질 수 있다.
2. 치아 색상: 치관(치아의 외부 부분)은 정상적인 색상을 유지하거나 때로는 약간 반투명한 모습을 보일 수 있다.
3. 치수강 이상: 치수강(치아의 신경과 혈관이 있는 공간)이 좁아지거나 거의 소실될 수 있다.
4. 잇몸 문제: 치근 발달이 부족하기 때문에 치아의 구조적 지지가 약해져 잇몸 질환이나 치아의 과도한 흔들림이 나타날 수 있다.
5. 무통증: 일반적으로 치아 통증은 없으나, 만약 치아 감염이 생기면 치통을 겪을 수 있다.
6. 치아 흔들림: 치아가 발육 이상으로 인해 쉽게 흔들리거나 빠지는 경향이 있다.

### 2) 역학

1. 발생률: Dentinal Dysplasia는 매우 희귀한 질환으로, 일반 인구에서의 발생률은 정확히 알려져 있지 않지만, 상염색체 우성 유전이기 때문에 가족력에 따라 발병 가능성이 높다.
2. 유전적 연관성: 상염색체 우성형 유전으로 나타나며, 부모 중 한 명이 이 질환을 가지고 있을 경우 자녀에게도 발병할 확률이 50% 이다.
3. Ehlers-Danlos Syndrome(EDS): 결합조직 질환인 EDS는 DD와 연관이 있으며, 특히 치주 질환이 빠르게 진행되고, 치아 상실이 동반된다. EDS 환자의 치아 뿌리가 비정상적으로 짧고 치근 흡수가 쉽게 발생할 수 있다.

### 3) 원인

1. 유전적 원인: 상염색체 우성 유전으로 발생하며, 정확한 유전자는 아직 명확히 밝혀지지 않았다. 다만, 유전적 변이에 의해 치아의 상아질 형성과 치근 발육에 문제가 생기는 것으로 추정된다.
2. 상아질의 결함: 상아질이 비정상적으로 발달하여 치아의 뿌리 부분이 정상적으로 형성되지 않으며, 치아 내부 구조에 영향을 미친다.

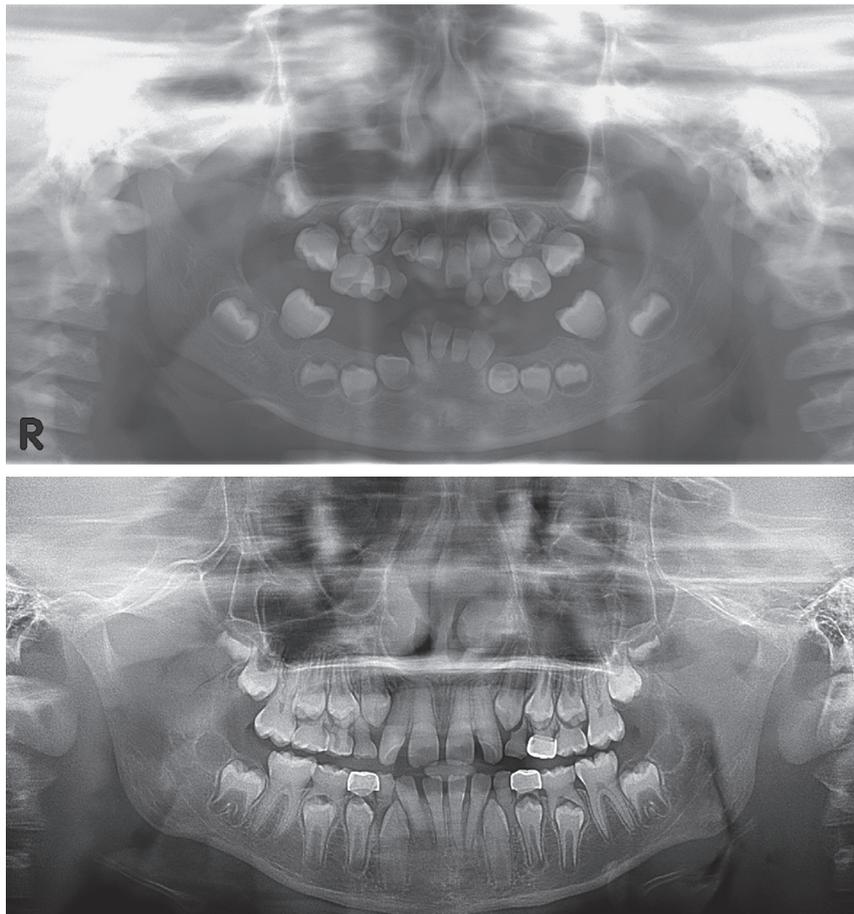
## 4) 진단

### 임상적 소견

1. 치아 흔들림 및 조기 상실: 치근 발달 이상으로 치아가 정상적인 나이보다 일찍 흔들리거나 빠진다.
2. 치아 색 변화: 치아가 변색되거나 불투명
3. 치수 문제: 치수강이 비정상적으로 좁아지거나 없으며, 자발적인 치수 괴사와 치수 농양이 빈번.

### 방사선학적 소견

1. DD Type I: 치관은 정상처럼 보이지만, 치근이 매우 짧거나 결여되어 있고, 치수강이 거의 보이지 않으며 빠르게 폐쇄된다.
2. DD Type II: 유치는 DI처럼 보이지만, 영구치는 정상적인 외관을 가지며 방사선에서 비정상적인 치수강 크기 변화를 보인다.



## 5) 치료

### 1. 치아 보존 및 보호

- 1) 정기적인 치과 관리: 잦은 치과 검진을 통해 치아가 흔들리거나 감염되지 않도록 관리하는 것이 중요하다.
- 2) 불소 처리: 불소를 사용하여 법랑질을 강화하고 충치를 예방한다.
- 3) 보호 장치: 치아가 손상되지 않도록 보호 장치를 착용하는 경우도 있다.

## 2. 감염 관리

- 1) 근관 치료(Root Canal Treatment, RCT): 치수강의 폐쇄로 인해 치아 내부에서 감염이 발생할 경우, 근관 치료를 통해 감염된 조직을 제거하고 감염을 예방할 수 있다.
- 2) 항생제: 감염이 발생할 경우 항생제를 사용하여 감염을 치료하고 염증을 줄인다.

## 3. 치아 보강

- 1) 크라운(Crown): 상아질과 치근이 약한 경우, 치아를 보호하고 강화하기 위해 크라운을 씌울 수 있다.
- 2) 치아 교정: 치아 배열이 비정상적이거나 치아가 흔들리는 경우, 교정 치료를 통해 치아를 안정시키는 방법도 고려된다.

## 4. 치아 대체

- 1) 임플란트: 치아가 많이 빠지거나 손상된 경우, 임플란트를 통해 치아를 대체할 수 있지만, 치근이 약한 경우에는 시술이 어렵거나 실패할 가능성이 높다.
- 2) 틀니: 치아가 다수 빠진 경우 틀니를 사용하여 저작 기능을 보완할 수 있다.

## 5. 예방

유전성 질환이기 때문에 예방할 수는 없지만, 치아 건강을 최대한 유지하기 위해서는 정기적인 치과 검진과 적절한 구강 위생 관리가 필수적

# 4. 법랑질 형성부전증(Amelogenesis Imperfecta, AI)

법랑질 형성부전증은 법랑질 형성의 유전적 이상으로 인해 치아가 변색되고 쉽게 마모되는 질환입니다. 주요 증상으로는 치아 표면 불균일, 민감성 증가, 변색 등이 있으며, 교합 문제와 기능적 문제를 동반할 수 있습니다. 치료는 레진 수복, 금속관, 세라믹 크라운 등을 통해 법랑질을 보호하고, 불소 도포와 교정 치료로 관리합니다.

## 1) 증상

- 상아질 부위가 노출된 법랑질 마모(특히 구치의 교합면)
- 온도변화에 대한 치아 민감성
- 법랑질 형성이상으로 인해 근위부 접촉이 부족
- 법랑질 표면의 변화(요철, 매끈하지 못함, 불균일한 색상)
- 두개안면 변화(전치 개방교합(AOB), 후방 개방교합(POB)), 수직 고경의 변화
- 많은 수의 치아 맹출 장애와 맹출 지연 및 선천적 치아 결손
- 발육 장애 및 조기 치아 상실
- 타우로돈티즘
- 전신질환, 동일 질환의 가족력

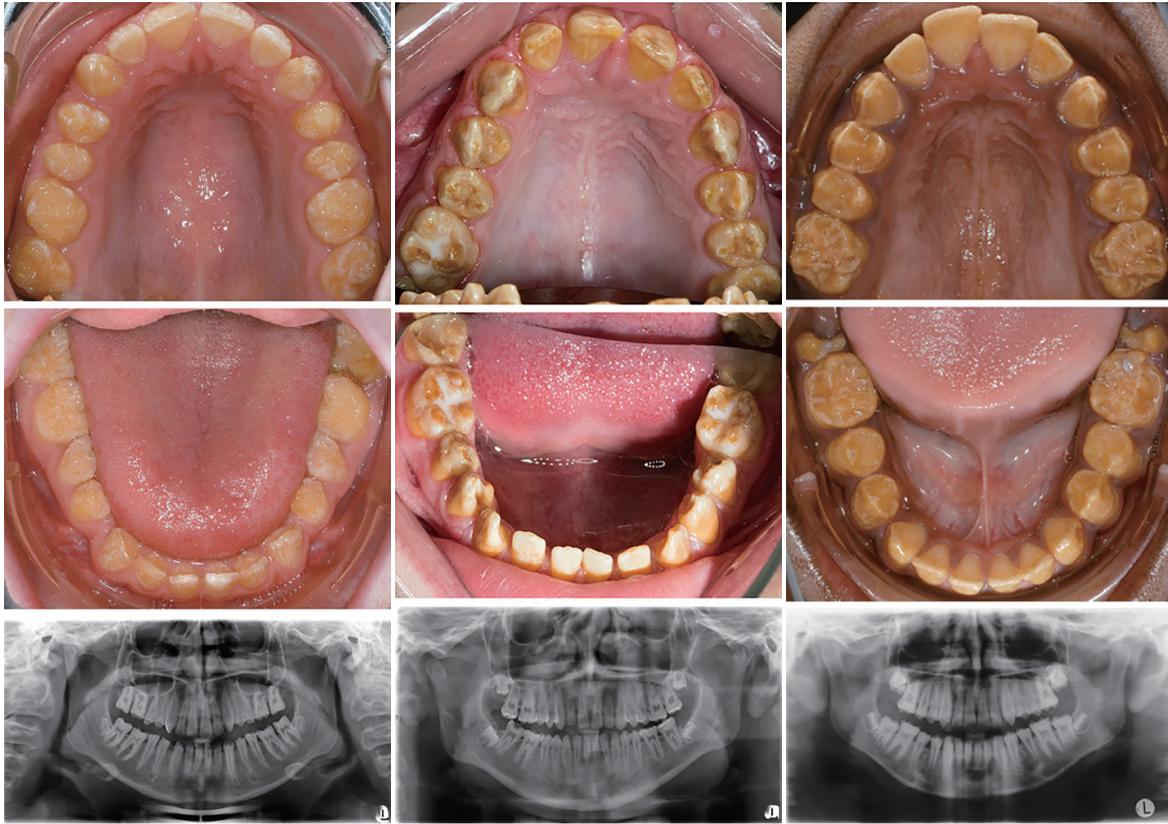


그림 1. 법랑질 형성부전증 임상 사진: (좌) 형성부전형, (중) 성숙부전형, (우) 석회화부전형[3]

## 2) 역학

세계적으로는 1:700~1:14000으로 알려져 있으나 한국에서의 정확한 유병율은 알려진 바가 없다. 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.

## 4) 진단

치질의 결손 상태에 따라 형성부전형, 성숙부전형, 석회화부전형 등으로 구분할 수 있다.

- 1) 형성부전형: 법랑질과 상아질 사이의 정상적인 방사선 사진 대비가 분명하며, 법랑질의 두께는 현저하게 감소
- 2) 성숙부전형: 법랑질의 두께는 정상이나 쉽게 벗겨지고 법랑질의 방사선 불투과성은 상아질의 방사선 불투과성과 유사
- 3) 석회화부전형: 법랑질은 두께는 정상이고 상아질에 비해 방사선 불투과성이 낮음
- 4) 타우로치즘과 결합된 성숙부전형 및 형성부전형 혼합: 법랑질은 방사선학적으로 상아질보다 약간 낮은 반투명도

AI types	Sub-classifications	Genotypes	Phenotypes	Mode of inheritance	Radiographic findings	Clinical findings
Hypoplastic (I)	IA: hypoplastic; IB: hypoplastic; IC: hypoplastic; ID: hypoplastic; IE: hypoplastic; IF: hypoplastic; IG: enamel agenesis	AMELX, ENAM, KLK4, and MMP20	IA: Pitted; IB: localized hypoplastic; IC: generalized thin; ID: diffused hypomineralization; IF: rough enamel surface; IG: hypomineralization	IA: autosomal dominant; IB: autosomal dominant; IC: autosomal recessive; ID: autosomal X-linked dominant; IF autosomal dominant; IG: autosomal recessive	Normal enamel radiopacity thickness is markedly reduced	Enamel agenesis or defect in enamel formation causes a rough surface and discoloration, and most patients have an anterior open bite
Hypomaturational (II)	IIA: hypomaturational; IIB hypomaturational; IID: snow-capped teeth	AMBN, DLX3, and TUFT1	IIA: pigmented; IIB: Hypomaturational; IID: generalized pitted	IIA: autosomal recessive; IIB: X-Linked recessive; IID: autosomal dominant	Enamel shows similar radiopacity to dentin. Normal thickness	Alteration in enamel thickness, but the consistency of enamel is normal and softer. The altered enamel has discoloration (white opaque) and can easily get fractured
Hypocalcified (III)	IIIA and IIIB: hypocalcified	FAM83H	IIIA: generalized hypoplastic; IIIB: generalized thin	IIIA: autosomal dominant; IIIB: autosomal recessive	Lower opacity of enamel compared to dentin	Enamel has normal thickness but discolored orange-yellow enamel with poorly calcified matrix
Hypomaturational and hypocalcified with taurodontism (IV)	IVA: hypomaturational-hypoplastic with taurodontism; IVB: hypoplastic-hypomaturational with taurodontism	DLX3 and SLC24A4	IVA and IVB: generalized hypoplastic; hypocalcified and pitted with taurodontism	IVA and IVB: autosomal dominant	Lower opacity of enamel compared to dentin	A mixed appearance of hypocalcification and hypomaturational enamel and taurodontism

표 1. 법랑질 형성부전증의 분류, 병인, 방사선학적 및 임상적 소견[6]

## 5) 치료

### 1. 복합레진수복

대부분 성장완료까지의 시간을 벌고 연령 증가 후에 최종 수복물을 수행하기 위한 임시 치료법으로 수행되며 수복후 5년 유지율이 50 % 정도로 재치료를 하게 되는 경우가 많다.

### 2. 보철 수복

고정성 크라운 및 브릿지 수복을 위해 부족한 치관길이 연장을 위한 치은절제술 및 치은 성형술을 동반하여 시행함. 메탈 세라믹 크라운 또는 세라믹 크라운의 수복을 시행한다.

### 3. 치주 치료

치아의 민감도 증가로 인해 전반적인 치은염 발생 빈도가 높고 치아의 거친표면으로 치태 축적이 용이하여 지속적인 치은염이 발생하므로 구강 위생의 개선과 치은염 감소 노력이 필요하다.

### 4. 교정치료

개방교합의 발생 빈도가 많고 석회화부전형에서 동반되는 경우가 많은데 수술을 동반한 교정치료를 고려해야 한다.

## 5. 핍치증(희치증, Oligodontia)

핍치증은 6개 이상의 영구치가 선천적으로 결손되는 질환으로, 유전적 돌연변이와 환경적 요인으로 발생합니다. 치아 결손으로 인해 저작 및 발음 장애, 비정상적인 치아 배열이 나타나며, 심미적·기능적 문제를 유발합니다. 치료는 성장 단계에 따라 탄성 의치, 공간 유지 장치, 임플란트 등을 통해 기능을 회복하고, 심리적 지지가 필요합니다.

핍치증(희치증, Oligodontia)은 6개 이상의 선천적 치아결손으로 정의된다. 비 증후군적 부분무치증(Non-syndromic Oligodontia)은 다른 증후군적 조건과 관련되지 않은, 유전적이거나 환경적인 요인으로 발생하는 치아 결손이다. 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 부분 무치증(oligodontia), 모든 치아가 결손된 경우를 무치증(anodontia)이라고 한다.

### 1) 증상

비 증후군적 부분무치증은 다음과 같은 주요 증상을 보일 수 있다.

1. 치아의 결여: 제3대구치를 제외하고 6개이상의 영구치가 결손 되는 경우 부분무치증으로 진단한다. 이는 일반적으로 성숙한 유치와 성인 치아 모두에 영향을 줄 수 있다.
2. 부분무치증이 존재하면 비이환치아의 위치 이상이나 악골발육 감소 문제가 발생 할 수 있다.
3. 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.
4. 형태적인 이상: 결손된 치아 이외에 발생한 치아 중 일부에서 형태적인 이상을 보일 수 있다. 이는 치아의 크기, 모양, 또는 구조적인 이상을 포함할 수 있다.



**그림 1.** 부분무치증 임상 사진: 만 10세의 환자로 상악 좌우 제1대구치의 형태이상을 동반한 다수의 치아결손이 관찰되며, 결손된 영구치는 상악 전치 6개와 상악 좌우 제2소구치, 하악 좌우 중절치와 하악 좌우 견치로 총 12개가 관찰된다[1].

## 2) 역학

비증후군적 부분무치증은 비교적 드물며, 특정 역학적 특징을 보인다.

1. 희귀한 질환: 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[2,3].
2. 성별 간 차이: 일반적으로 비 증후군적 부분무치증은 성별 간에 큰 차이가 없다.

## 3) 원인

비 증후군적 부분무치증은 다양한 원인에 의해 발생할 수 있다.

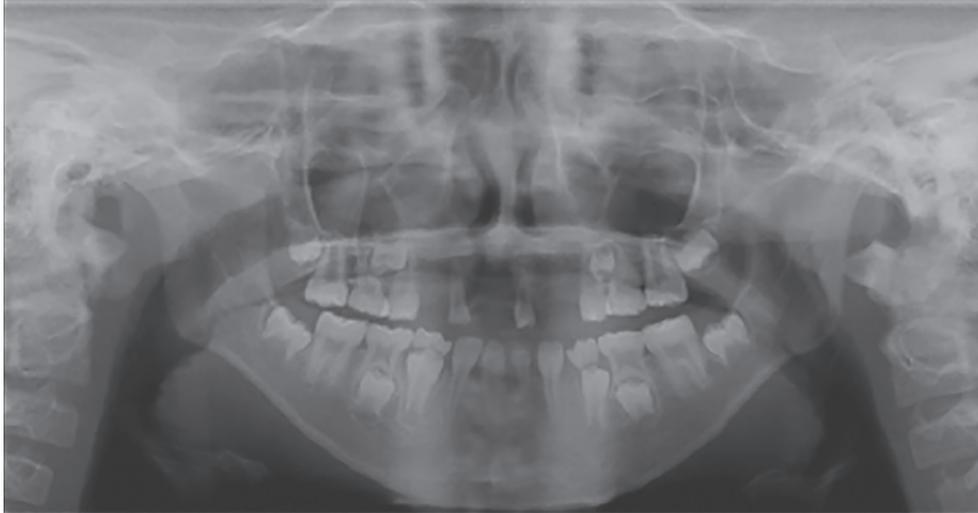
1. 유전적 요인: 유전적 원인은 이 질환의 가장 흔한 원인 중 하나이다. 유전자 변이나 유전적 결함으로 인해 발생할 수 있으며, 이는 부모로부터 자식에게 유전될 수 있다.  
치아 상피와 중간엽 치아 형성에 관련된 여러 유전자의 상호 작용으로 인하여 치아결손이 발생할 수 있다. 치아 결손증(hypodontia), 부분무치증(oligodontia), 무치증(anodontia)을 포함하는 선천성 치아 결손은 치아 형성 과정에서 발생하는 유전자 돌연변이에 의해 발생한다.  
현재까지 비 증후군적 부분무치증의 원인을 밝히는 몇 가지 유전적 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 돌연변이(8.1%)는 나머지 8개 유전자(*BMP4*, *DKK1*, *EDAR*, *EDARADD*, *GREM2*, *KREMEN1*, *LTBP3* 및 *SMOC2*)에서 확인되었다[4]. 후보 유전자 *PAX9* 및 *MSX1*의 돌연변이가 치아결손증 및 부분무치증의 주요 원인으로 보고되며[5-7], *AXIN2* 돌연변이는 무치증과 관련이 있다고 보고되었다[5].
2. 환경적 요인: 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[8].
3. 유전자와 환경의 상호작용: 유전적 요인과 환경적 요인이 서로 상호작용하여 발생할 수도 있다[9]. 유전적으로 취약한 개인이 특정 환경 요인에 노출될 경우, 비 증후군적 부분무치증이 발생할 수 있다[10].

## 4) 진단

비 증후군적 부분무치증의 진단은 주로 치과 의사에 의해 수행된다. 다음은 주요 진단 방법이다.

1. 치과 임상 검진: 치과 의사는 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 방사선 사진에서 치배가 관찰되지 않을 때 내려지게 된다.
2. 방사선 영상: 방사선 영상을 통해 결손된 치아의 위치와 형태를 시각화할 수 있다. 이를 통해 의사는 결손된 치아의 수 및 위치를 정확히 확인할 수 있다(그림 2).
3. 유전학적 검사: 유전학적 검사가 진단에 도움이 될 수 있다. 특히 가족력이나 유전적 요인이 의심될 경우, 유전학적 검사를 통해 관련된 유전자 변이나 유전적 결함을 확인할 수 있다.

치과 의사는 이러한 다양한 진단 도구를 사용하여 환자의 상태를 정확히 평가하고 적절한 치료 계획을 수립할 수 있다.



**그림 2.** 부분무치증 환자 방사선 사진: 방사선 사진에서 상악 좌우 제1대구치의 형태이상을 동반한 다수의 치아결손이 관찰되며, 결손된 영구치는 상악 전치 6개와 상악 좌우 제2소구치, 하악 좌우 중절치와 하악 좌우 견치로 총 12개가 관찰된다[1].

## 5) 치료

1. 비 증후군적 부분무치증은 종합적인 치과 관리가 필요한 특별한 질환이기에 환자의 개별적인 상황과 필요에 맞는 치과 치료 계획이 필요할 수 있다. 치료계획은 환자의 치아 상태와 기대치를 고려하여 결정된다. 이 계획에는 다양한 치과 치료 옵션의 조합이 포함될 수 있다.
2. 성장발육이 진행 중인 어린 시기에 결손 영구치 상방의 유치를 치아 우식 등으로 조기에 잃게 되면 수직 고경상 실, 저작 기능 상실, 치아 전후의 배열 등에 많은 문제점이 존재한다. 따라서 심각한 부정교합의 예방을 위해 조기 진단을 통한 유치의 관리 및 치료가 매우 중요하다.
3. 이러한 경우 유구치의 형태를 수정하여 최대한 오래 보존한 이후 임플란트를 고려한 보철 치료가 고려되거나, 유구치의 적절한 발거를 통해 인접치와의 공간폐쇄가 계획될 수 있다.
4. 또한 다수의 치아를 상실한 소아에게 탄성의치를 사용한 보철수복을 시행 할 수 있다[1]. 부분무치증의 성장기 환자에게 가철성 장치를 사용한 수복은 기능과 심미성의 회복을 위한 유일한 치료법으로 여겨지고 있으며 환자가 성장함에 따라 장치를 조정하거나 재제작해야 한다.
5. 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.
6. 성장이 종료된 사춘기 성장 이후에는 임플란트를 고려한 보철 및 교정치료 등이 이용될 수 있다.

## 6. 국소적 치아 이형성증(Regional Odonto-Dysplasia, ROD)

국소적 치아 이형성증(Regional Odontodysplasia)은 특정 부위 치아가 비정상적으로 얇고 약하게 발달하는 희귀 질환으로, '유령 치아'라고도 불립니다. 치아가 쉽게 파절되고 치근 발달이 미약하여 치아 결손과 기능 저하를 초래합니다. 치료는 조기 발치와 공간 유지, 성장 후 보철 치료로 진행됩니다.

국소적 치아형성이상증(Regional Odontodysplasia, ROD)은 드물게 발생하는 발육성 장애로, 이환된 치아는 임상적, 방사선학적, 조직학적으로 특징적인 소견을 보인다.

### 1) 증상

ROD는 다음과 같은 증상을 보일 수 있다.

1. 치아의 노란색 또는 갈색 변색: ROD 환자의 치아는 종종 노란색 또는 갈색(yellowish-brown color of crown, 90.6%)으로 변색될 수 있다[1].
2. 지연된 영구치의 맹출: ROD로 인해 치아의 맹출이 지연(delayed eruption of permanent teeth, 90.6%)되거나 불완전하게 발육(치아의 크기나 형태 이상) 할 수 있다.
3. 치은 부종: 치은 주변에 부종이 발생할 수 있다[1].
4. 재발성 고름: 환자는 종종 재발성 고름을 경험할 수 있으며, 이는 치아의 염증이나 감염을 나타낼 수 있다.
5. 치아의 동요(mobility): 치아의 동요는 ROD 환자에서 흔한 증상 중 하나일 수 있다.
6. 방사선학적 특징: "유령 치아(ghost-like appearance, 100%)의 외관과 함께, 방사선상으로 치아의 "tooth bud"가 제대로 발달하지 않은 것(92.2%)이 관찰될 수 있다[1].



**그림 1.** 국소적 치아 이형성증 임상 사진: 부분 맹출한 상악 우측 제1대구치는 불규칙한 황갈색 및 비정상적인 치관 형태를 보이며 상악 우측 영구 중절치와 측절치는 치관이 발달하지 않아 맹출되지 않았다[2].

## 2) 역학

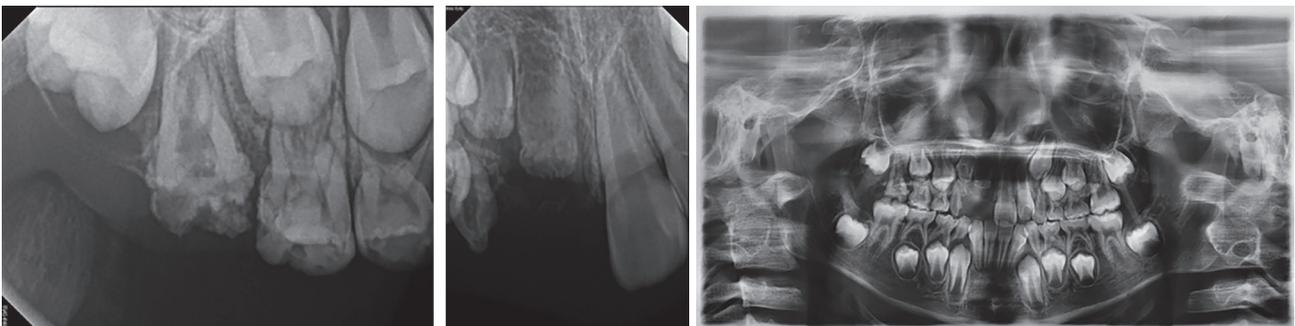
ROD는 흔하지 않은 질환으로, 세계적으로 적은 수의 케이스가 보고되었다. 예전에는 여성에서 더 흔하다고 알려져 있었지만[3], 최근의 연구에서는 성별 간 차이가 없다고 보고되었다. Nijakowski et al.[1]은 1953년부터 2021년까지 총 130개의 케이스연구(180 patients)를 포함한 연구에서 ROD가 유치와 영구치 모두에서 발생 할 수 있다고 보고하였다(66.1%). ROD는 주로 상악(70.0%)에서 더 자주 관찰되며 특히 좌측(45.6%)에서 발생할 가능성이 더 높다[1]. ROD는 주로 한 측 사분면에 영향을 미치지만, 경우에 따라 한 치아[4] 또는 전체 치아[5]에 영향을 줄 수 있다. 그들의 연구에서 전반적인 치아이형성증(generalised odontodysplasia)은 단 10명의 환자에서만 보고되었다(5.5%)[1].

## 3) 원인

ROD의 원인은 명확히 밝혀지지 않았다. 하지만 잠재적인 원인으로는 순환 장애 또는 허혈(ischemia and vascular pathogenesis)[6], 유전적 요인, 임신 중 투여된 테라토겐성 약물, 지연 바이러스, 국소 외상 또는 감염(trauma and infection), 영양결핍이 있다[7,8]. 특히 ROD의 발병과 관련하여 구체적인 유전적 요인이 밝혀진 것은 없지만, 전반적인 치아이형성증(generalised odontodysplasia)은 환자에서 유전적 가능성이 보고되었다[5,9].

## 4) 진단

ROD의 진단은 임상 소견과 더불어 방사선학적 소견에 의해 확정된다. 유령 치아의 외관과 함께, 치아의 방사선학적 특징이 주요 진단 소견으로 간주된다(그림 2). 치아 크기가 작고, 치면이 거칠고 불규칙하며, 법랑질과 상아질이 얇고, 상아법랑질 경계가 뚜렷하지 않아 방사선 불투과성을 보인다. 특히, 잘 발달하지 않은 dental bud를 갖는 치아는 ROD의 특징적인 방사선학적 소견이다. 조직학적으로는 저석회화된 법랑질(hypoplastic and hypomineralized enamel, 77.5%)과, 불규칙한 방향의 법랑소주 및 상아세관의 수 감소가 가장 빈번하게 관찰된다(Irregular calcification of interglobular dentin, 92.5%). 그 외에도 불규칙한 상아-법랑 경계(irregular dentino-enamel junction, 28.8%)와 치수 석회화(pulpal calcification, 45%)가 관찰될 수 있다[1].



**그림 2.** 국소적 치아 이형성증 방사선 사진: 방사선 사진에서 상악 우측 제1대구치는 유령 치아(ghost tooth)의 외관과 함께 비정상적인 치과 및 치근 형태가 보이며, 상악 우측 영구 중절치와 측절치는 “tooth bud”가 제대로 발달하지 않은 것이 관찰된다[2].

## 5) 치료

ROD의 치료는 질병의 심각성에 따라 다양하다[10]. 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.

ROD 환자들에서 가장 일반적인 치료 방법은 수술 치료(tooth extraction, 78.6%)와 보철 치료(acrylic partial denture, 34.6%)로 보고된다[1]. 일부 환자의 경우, 치수 치료(pulpotomy/RCT, 2.5%)나 치아의 보존적 복원(conservative restoration, 14.5%)이 가능할 수 있다[1,11]. 이러한 치료는 치아의 기능을 유지하고 보존하는데 도움이 될 수 있다. 그러나 ROD가 심각한 경우, 영향을 받은 치아의 제거가 필요할 수 있다. 치아의 손실 후에 치과 보철술이나 임플란트[12]를 통해 대체할 수 있다(implantoprosthesis treatment, 7.5%)[1]. 또한, ROD로 인한 치아의 이동이나 다른 주변적인 문제를 해결하기 위해 교정 치료[13]가 필요할 수 있다(orthodontic treatment, 16.4%)[1]. 이를 통해 치아의 배열과 기능을 개선할 수 있다. 일부 환자들은 자가치아이식술[13,14]을 통해 영향을 받은 치아를 회복할 수 있다(autotransplantation, 1.9%)[1]. 이식술을 받은 후에는 치아 교정 치료가 시행될 수 있어, 치아의 기능적 및 미적인 측면을 개선할 수 있다. ROD 환자의 치료는 환자의 개별적인 상황에 따라 달라질 수 있다.

## 7. 앞니-어금니 저석회화증(Molar-Incisor Hypomineralization, MIH)

앞니-어금니 저석회화증(MIH)은 제1대구치와 전치부에 법랑질 저형성이 나타나 치아가 쉽게 파절되고 변색되는 질환입니다. 유년기의 상기도 질환, 감염, 영양 결핍 등 환경적 요인이 주요 원인으로 작용합니다. 치료는 불소 도포, 복합레진 수복, 금속관 적용 등을 통해 치질을 보호하고 민감성을 완화합니다.

### 1) 증상

앞니-어금니 저석회화증(Molar-incisor hypomineralization, MIH)은 전신적인 원인으로 한 개 혹은 다수의 제1대구치에 발생하는 법랑질 저형성을 지칭하는 것으로서 종종 전치부에도 이환된다. 이환된 치아는 주로 절단면 혹은 교두부위에 국한된(드물게는 치경부까지 연장된) 법랑질의 혼탁도가 관찰되며, 이는 맹출 이후에 교합력에 의해서 쉽게 떨어져 나간다.

법랑질의 혼탁도는 경계가 뚜렷하거나 희미하게 나타날 수도 있다. 색은 하얀색부터 갈색까지 다양하다. 저성숙된 법랑질은 부드러우며, 다공성이고, 변색된 분필 같은 특징을 보인다.



White



White-creamy



Yellowish-brown

그림 1. 앞니-어금니 저석회화증 임상사진: 다양한 색과 형태로 나타난다.



그림 2. 맹출 후 치아파절(Post eruption breakdown): 앞니-어금니 저석회화증은 맹출 후 파절되는 양상을 보일 수 있으며 이를 Post eruption breakdown이라 한다.

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.

MIH의 정의 자체에 전치부는 반드시 포함되어 있지 않은데 실제 손상의 정도나 양 자체가 전치부는 구치부에 비해 훨씬 작다. 즉 전치부에 심한 저석회화증을 보이는 MIH환자의 제1대구치는 심각한 손상을 갖고 있거나 발치되었을 가능성도 있다. 맹출 후 치아파절과 MIH로 인한 비전형적 수복은 주로 구치부에서 관찰된다.

증상의 정도에 따라 MIH는 3단계로 나눌 수 있다.

**경증(Mild) MIH**는 저작압 등의 힘을 받지 않는 부위에서 명확한 경계의 불투과성을 보이며 파절로 인한 법랑질 손실이 보이지 않고 치아의 과민증을 겪은 병력이 있지 않다. MIH에 이환된 법랑질은 우식과 연관되어 있지 않으며 만약 전치부에 MIH가 이환되어 있다면 아주 미세하다. **중등도(Moderate) MIH**는 절단면, 또는 교합면 1/3에 치질손실이 없는 노란색이나 갈색의 불투과도를 보이며 치아의 교두를 포함하지 않고 1~2개 면을 포함하는 법랑질 붕괴나 우식을 동반한다. **중증(Severe) MIH**는 맹출 후 법랑질 붕괴가 있으며 지각과민증의 병력이 있고, 우식이 동반되며 치관파절이 치수 노출을 포함하는 경우도 있다. 결함이 심한 비정형적 수복물이 존재할 수 있으며 심미적인 문제도 크게 나타난다.

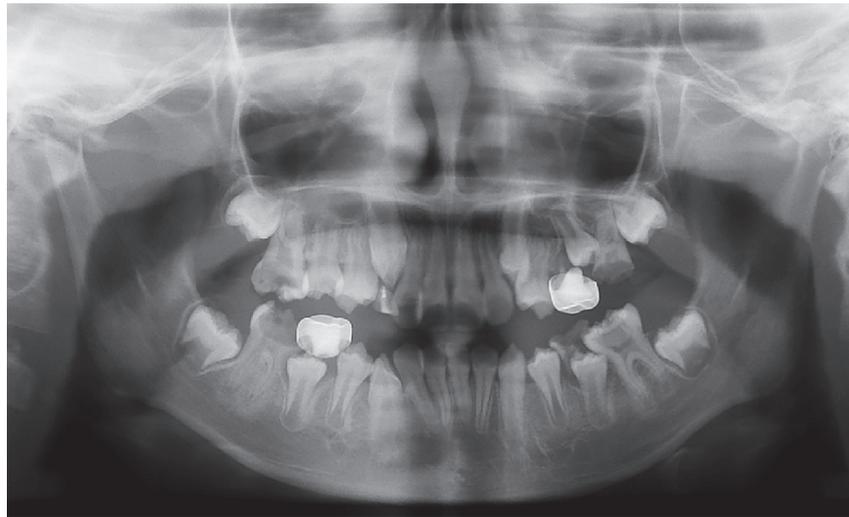


그림 3. 심각한 MIH 방사선사진: 제1대구치들의 전반적인 치질손상이 관찰된다.

## 2) 역학

유병률은 대략 4~25%에 이른다. 이 질환은 지역이나 환경적인 차이에 많은 영향을 받는다고 생각되며 임상적 증상을 기반으로 임상가가 평가하는 질환이기 때문에 유병률의 범위가 굉장히 다양하다.

## 3) 원인

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

## 4) 치료

소아 환자의 행동 조절이 어렵고, 침윤 마취만으로는 적절한 마취를 얻기가 힘든 경우가 많으며, 잦은 수복물의 탈락 등으로 치료가 어렵다. MIH는 법랑질의 특성상 민감증이 발생하는데 이환된 치아를 갖고 있는 아이들은 air test, 냉온 검사 자체를 굉장히 아파할 수 있다. 이런 민감증은 심지어 법랑질의 붕괴가 없는 치아에서도 발생할 수 있다. 일상

생활에서도 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.

우식 민감성에 관한 문헌에서 중증 MIH는 우식 유발음식을 먹는 것보다도 치아우식경험지수에 더 큰 연관성을 보여 주었다. 치아의 맹출이 완료되어 보철치료가 가능한 시기까지 방치한다면 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 전치부부위에 저석회화 부위가 관찰된다면 제1대구치의 맹출시 MIH이환 가능성을 항상 염두해 두어야한다. 제2유구치에 저광화가 관찰되는 저광화 제2유구치(Hypomineralized Second Primary Molars, HSPM)가 존재하는 경우 MIH의 발생확률이 높다는 것 또한 연구되고 있다. HSPM이 MIH의 예측인자로 작용할 수 있다는 보고가 있다. 따라서 제2유구치에 저광화가 관찰된다면 보호자에게 미리 알려주어야 한다.

MIH 치료의 경험이 많지 않은 치과의사들은 실제 삭제 이후에 예상보다 큰 삭제량에 당황하는 경우가 생기며 비정형적인 수복을 하게 되는 경우가 있다. 이런 경우 보존적인 치료로는 한계가 있을 수 있다. 치수치료가 필요한 경우 생활 치수 치료시 간접치수복조술이 치수절단술이나 부분치수절단수보다 더 높은 성공률을 보였지만 통계적으로 유의하지는 않았다는 보고가 있었다. 치수절제술을 시행해야하는 경우 미성숙 영구치임을 고려하여 치수치료를 시행해야한다.



**그림 4.** 심각한 MIH의 비정형적인 수복: 좌;심각한 MIH가 비정형적인 형태로 글라스아이오노머 시멘트로 수복된 모습, 우; 심각한 MIH가 비정형적인 형태로 복합레진으로 수복된 모습

다음과 같은 6단계의 치료관리가 추천된다.

1) 원인으로 추정되는 전신질환에 대한 청취를 한다.

2) 빠른 진단을 시행한다. 방사선 사진에서 위험 치아를 미리 판단하고 맹출과정동안 이러한 치아들을 경과관찰한다.

3) 불소를 이용하여 재광화 및 탈감작을 시행한다.

: SDF(silver diamin fluoride) 사용시 불소바니쉬보다 우식 발생률이 더 낮았으며 더 높은 정지우식률을 보여 주었다.

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 있어서는 self 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 strength를 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 & rince 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 이른 시기의 통증감소를 보여주었다는 보고가 있다. 비록 2년간의 추적 관찰에서 cast crown이 우수한 유지력을 보여주기도 했지만 변연적합성이 악화되었다. Severe MIH의 경우 SS crown이 추천된다. SS crown은 치아의 파절을 예방할 수 있으며, 민감성을 해결해주고 교합을 수복해 줄 수 있다. 치관의 높이가 낮은 것을 고려한 SS crown수복은 crown의 탈락 또는 치경부 노출로 인한 이차우식을 예방해 줄 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 coverage도 고려될 수 있다.

## 8. 앞니-어금니 형성이상(Molar-Incisor (Root) Malformation, MIM, MIRM)

앞니-어금니 형성이상증(MIM)은 제1대구치의 치근 기형과 협소한 치수강을 특징으로 하며, 상악 중절치에는 치경부 패임(notch)이 동반되기도 합니다. 대부분 생후 초기의 신경학적 질환이나 조산 등 환경적 스트레스와 연관되며, 방사선검사를 통한 진단이 필수적입니다. 심한 경우 제2대구치 발달 시기를 고려한 조기 발치가 권장되며, 정기적인 파노라마 관찰이 중요합니다.

## 1) 증상

앞니-어금니 형성이상(Molar-Incisor Malformation, MIM 또는 Molar-root incisor malformation, MRIM)은 일반적으로 제1대구치의 치근발육장애를 특징으로 하는 발육장애성 치과희귀질환이다. MIM에 이환된 제1대구치는 정상적인 치관 형태와 좁은 치수강은 가진 가늘고 휘어진 치근을 보인다. 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. 이환된 치아는 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.



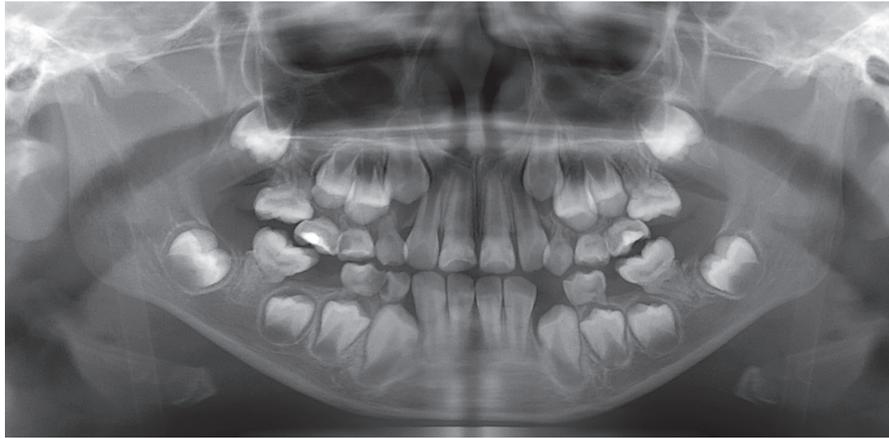
**그림 1.** 앞니-어금니 형성이상(Molar-Incisor Malformation, MIM) 임상 사진: MIM에 이환된 상악 제1대구치는 비교적 건전한 치관형태를 보이며, 상악 중절치는 치경부에 썩기모양 패임(notch)을 보인다.

### 3) 원인

MIM의 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 첫째 약물을 복용한 경우는 26.0%에서, 생애 첫 몇 년간 수술받은 경험은 33.8%에서 보고되었다.

### 4) 진단

MIM에 이환된 제1대구치 또는 유구치의 치관은 색상과 모양이 정상이다. 치근은 일반적으로 백악법랑경계에서 수축되며 얇고 가늘고 휘어진 형태를 보인다. 종종 하나 이상의 치근이 짧고 비정상적인 형태를 보인다. 다른 임상 소견으로는 치주염과 치주낭, 치근단 낭종, 자발통, 이소맹출, 조기 치아 결손 등의 합병증을 보이기도 한다. 상악중절치는 치관의 치경부 1/3~1/2에 빼기모양으로 움푹 패인 부분(notch) 형태의 법랑질결손을 보일 수 있다.



**그림 2.** 앞니-어금니 형성이상(Molar-Incisor Malformation, MIM) 방사선 사진; MIM에 이환된 상하악 제1대구치와 유구치들은 가늘고 길며 휘어진 치근을 보인다. 상악 중절치 치경부 패임이 보인다.

### 5) 치료

대부분의 임상증례에서 최종적으로 발치하는 경우가 많았고 발치 후에 교정치료를 동반하기도 하였다. 어떤 증례에서는 근관치료를 시행하거나, 적극적으로 관찰하는 경우도 있었다. MIM 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.

## 9. 핵심질문과 응답

근거수준(Evidence Level)	권고수준(Recommendation Grade)
Level I: 체계적 문헌고찰, 메타분석, 무작위 대조군 연구 (RCT)	A(강력 권고): 고품질의 근거, 명확한 혜택 > 위험
Level II: 준실험적 연구(비무작위 연구, 코호트 연구, 케이스 컨트롤 연구)	B(조건부 권고): 혜택 > 위험이지만 근거의 질이 다소 낮음
Level III: 비교적 약한 디자인의 연구(환자군 연구, 사례 보고, 비무작위적 비교 연구)	C(약한 권고): 근거가 제한적이며, 개별 상황에 따른 고려 필요
Level IV: 사례 보고, 전문가 의견	D(권고 없음): 근거가 부족하여 권고할 수 없음
Level V: 실험적 연구가 부족한 경우, 임상적 근거 부족한 경우	E(권고 불가): 확실한 근거가 없어 권고 불가

### 1) 상아질형성부전증(Dentinogenesis Imperfecta, DI) / 상아질 이형성증(dentin dysplasia)

- 상아질형성부전증 환자의 유구치 치료는 복합레진 보다는 기성금속관 수복이 추천된다.[1,4,8,9,12,16]

(근거 수준 level II, 권고 수준 B)

**(임상적 고려사항)** 상아질형성부전증은 Type에 따라서는 3개로 분류되지만 실제 이환된 치아의 임상적 증상은 정상에서 발치가 필요한 경우까지 다양하다. 최소침습법의 개념이 적용되는 요즘에는 자연치의 최소한의 삭제가 바람직하나, 상아질형성부전증을 가진 구치부의 경우에는 적극적인 기성금속관수복을 권장된다. 특히 유치열에서는 조기에 유구치부의 기성금속관 수복을 통해 수직고경이 소실되지 않도록 하는 것이 바람직하다. 따라서 일반적인 저작력에 의한 마모도가 크지 않을 것으로 보이는 경우를 제외하고는 대부분의 상아질형성부전증 치아는 기성금속관 수복이 우선적으로 고려된다.
- 상아질 형성부전증 환자에서 골형성부전증이 동반된 경우 유전학적인 확진을 위해 정형외과 의뢰가 필요하다. [2,3,5,17,19]

(근거 수준 level II, 권고 수준 A)

**(임상적 고려사항)** 상아질형성부전증의 Type1은 골형성부전증이라는 전신적인 질환을 동반하게 된다. 이 환자들은 일상생활에서도 쉽게 골절을 당할 수 있으며, 특히 협조가 잘 되지않는 어린 환아에서 치료를 위한 보호안정기구의 강한 속박에 의해 골절이 일어나기도 한다. 따라서 구강내 상아질형성부전증을 보이는 환아의 내원시 상급병원의 의뢰를 통해 정확한 Type을 확인하고 적절한 치료를 받는 것이 필요하다.
- 상아질 형성부전증 환자의 영구치 구치부에 치근단 병소가 존재하는 경우 근관치료보다는 발치가 추천된다.[1,2,9,13,14,16]

(근거 수준 level III, 권고 수준 B)
- 상아질이형성증 환자의 경우 치근이 발달하지 않기 때문에 근관 치료보다는 치아 보존을 위한 크라운이나 발치 후 보철 치료가 더 적합하다.[3,4,6,7]

(근거 수준 level III, 권고 수준 B)

## 2) 법랑질형성부전증(Amelogenesis Imperfecta, AI)

- 법랑질형성부전증 환자의 진단은 가족력 확인과 유전자 검사를 동반하는 것을 추천한다.[3,6]  
(근거 수준 level II, 권고 수준 A)  
**(임상적 고려사항)** 법랑질 형성부전증은 4가지의 큰 분류와 13가지의 자세한 분류가 있어 임상적으로 다양한 형태와 표현을 확인할 수 있으며 유전자 평가를 통해 진단가능하다. 유전적인 질환으로 가족력 평가가 동반될 시 정확한 진단이 가능하며, 진단평가를 위해 상급병원으로의 전원이 필요하다.
- 법랑질형성부전증 환자의 영구치 치료는 복합레진 수복보다는 기성금속관 수복을 추천하고 영구치에서는 성장 완료전까지 구치부에서는 기성금속관 또는 레진전장관 수복, 전치부에서는 글래스아이오노머 수복 또는 레진전장관 수복을 추천한다.[3,5,6,7]  
(근거 수준 level II, 권고 수준 A)  
**(임상적 고려사항)** 법랑질형성부전증 치아에 대해 치아의 맹출 이후 수복치료가 반복적으로 필요하여 치과에 내원 빈도가 높고 성장완료시까지 장기간의 관리, 관찰이 필요하다. 심미적인 부분과 시린 증상 등을 호소하며 일상 생활 중의 불편감을 자주 나타낼 수 있다.
- 법랑질형성부전증 환자의 영구치 치료는 기능 및 심미적 요구를 반영하여 전장관수복을 추천한다.[2,3,5,6]  
(근거 수준 level II, 권고 수준 A)  
**(임상적 고려사항)** 유치열에서부터 영구치열까지 대부분의 치아에 대해 레진 수복을 시행 후 재수복이 반복될 수 있으며 성장이 완료되는 시점에는 궁극적으로는 크라운으로 수복하여 치아 보존 및 교합 유지를 얻는다. 성장이 완료되는 시점까지 구강 내 변화 양상에 따른 심리적인 변화도 같이 평가하며 심미성을 충족해 줄 수 있는 치료 방향을 결정해야 한다.

## 3) 핍치증(희치증, Oligodontia)

- 핍치증 환자의 진단은 진단은 가족력 확인과 유전자 검사를 동반하는 것을 추천한다.[4,5,6,7,9,10]  
(근거 수준 level II, 권고 수준 A)
- 희치증 환자의 공간유지장치 사용시에는 탄성의치사용을 추천한다.[1,8]  
(근거 수준 level III, 권고 수준 B)
- 희치증 환자에서 성장 중에는 성장완료 이후 교정 및 보철 수복을 동반한 최종 수복에 대한 고려를 하여 포괄적인 치료 계획을 수립할 것을 추천한다.[1,2,8]  
(근거 수준 level II, 권고 수준 A)
- 희치증 환자의 계승치가 없는 유치는 예방관리를 통해 장기간 유지하는 것을 추천한다.[2,3]  
(근거 수준 level III, 권고 수준 B)

#### 4) 국소적 치아 이형성증(Regional Odonto-Dysplasia, ROD)

- 국소적 치아 이형성증에 이환된 치아는 치아우식증과 감염에 취약하므로 조기 진단과 감염시 발치가 추천된다.[1,3,6,10,12]

(근거 수준 level III, 권고 수준 B)

**(임상적 고려사항)** ROD 환자들에서 가장 일반적인 치료 방법은 수술 치료와 보철 치료로 보고되나, 일부 환자에서는 치수치료, 교정치료, 임플란트 치료, 자가치아이식술과 같은 치료가 가능할 수 있다.

- 국소적 치아 이형성증에 이환된 치아와 대합되는 치아의 정출을 막기위한 공간유지장치의 장착이 필요하다.[10,12,13,14]

(근거 수준 level III, 권고 수준 B)

#### 5) 앞니-어금니 저석회화증(Molar-Incisor Hypomineralization, MIH)

- Severe한 MIH의 급속한 PEB(post eruptive breakdown, 맹출후 붕괴)과 sensitivity, 광범위한 우식을 동반하는 제1대구치는 단기적으로는 이환된 법랑질을 삭제후 GI, RMGI로 수복하고 교정용 밴드를 이용하여 강화하고, 중장기적으로 기성금속관 수복 및 발치, 교정을 추천하고 전치부는 micriabrasion, resin infiltration, 복합레진 수복, veneer 수복을 추천한다.[1,4,11,14,15]

(근거 수준 level II, 권고 수준 A)

**(임상적 고려사항)** 치아 삭제량과 낮은 치관 높이를 고려했을 때 기성금속관 수복이 주조금속관보다 더 추천된다.

- 시린 증상을 감소시키고 치질 소실을 방지하기 위해 전문가 불소도포가 추천된다.[11,14,15]

(근거 수준 level I, 권고 수준 A)

**(임상적 고려사항)** 이는 법랑질을 재광화하고 세균 대사를 억제하여 플라그 박테리아의 성장을 최소화하는 데 도움이 된다.

#### 6) 앞니-어금니 형성이상(Molar-Incisor Malformation, MIM)

- 건전한 치관을 가진 제1대구치의 심한 동요도 및 치주염을 보이는 경우, 방사선 사진을 찍어서 치근의 형태를 확인하여 앞니-어금니 형성이상으로 진단할 수 있다.[1,4,10]

(근거 수준 level II, 권고 수준 A)

**(임상적 고려사항)** 건전한 치관과 심한 치주질환은 MIM의 중요한 특징이다. 방사선 사진을 통하여 진단할 수 있다.

- 앞니-어금니 형성이상에 이환된 제1대구치는 제2대구치 치근발달이 1/2 정도 이루어진 시기에 발치를 하여 근심이동을 유도한다.[7,8]

(근거 수준 level III, 권고 수준 B)

**(임상적 고려사항)** 앞니-어금니 형성이상에 이환된 제1대구치는 치주질환으로 인해 발치되는 경우가 많다. 제2대구치의 발달을 고려하여 적절한 시기에 발치하는 것이 추천된다.

- 심한 치주염이 있는 앞니-어금니 형성이상 치아는 신경치료하는 것보다 발치하는 것이 장기적인 예후에 좋다.[3,6,7]  
(근거 수준 level III, 권고 수준 B)
- (임상적 고려사항)** MIM 치아는 치경부 형성이상으로 인하여 치주낭이 쉽게 형성되고 잘 치유되지 않는다. 장기적으로는 제2대구치의 발육을 고려하여 발치하는 것이 예후가 좋다.

## 7) 공통사항

- 정기적인 구강검진은 1년에 2회 이상 내원을 추천한다.(3~6개월 간격)  
(근거 수준 level I, 권고 수준 A)
- 치아 발육 및 성장에 대한 평가를 위해 2년에 1회 이상 파노라마 및 치근단 방사선 사진을 촬영하는 것을 추천한다.  
(근거 수준 level III, 권고 수준 B)
- 다제학적인 접근을 위해 보철과 교정과와 협업이 필요하다.  
(근거 수준 level II, 권고 수준A)

## 10. 요약 가이드

### 공통 임상진료 프로토콜

#### STEP 1 병력 청취

- 출생: NICU·조산·저체중 여부
- 전신질환: Osteogenesis Imperfecta, 신부전, EDS, 신경학적 질환

#### STEP 2 임상·방사선 진단

- 구강검사: 색·형태·맹출·동요도·민감도
- 방사선: 파노라마(24M 주기), 저선량 CBCT(필요시)
- 사진: 표준화된 DSLR 또는 IOS 스캔 기록

#### STEP 3 검사·전신 연계

- 필요시 유전자 패널(*COL1A1/2*, *FAM20A* 등)
- 전신 합병 의심 시 해당과 의뢰서 작성 및 동시 방문 스케줄링

#### STEP 4 통합 치료계획

- 연령·교합·심미 요구 반영한 장기 로드맵
- 보존, 교정, 보철, 외과의와의 다제학적인 협진필요

#### STEP 5 추적관리

- 치아·연조직·발육·심리 평가 포함
- 환자·보호자 교육, 불소·식이·홈케어 키트 제공

## 1) 상아질형성부전증(Dentinogenesis Imperfecta, DI)

- ICD-10 코드: K00.3 / KCD-8: K00.3
- 진단 체크리스트:
  - 유년기 치아 변색(황갈색, 청회색)
  - 방사선상 치수강 폐쇄 및 짧은 치근
  - 골형성부전 병력 및 가족력 확인
- 전신 연관질환: Type I은 골형성부전(Osteogenesis Imperfecta)과 동반됨
- 병태생리: DSPP 유전자의 변이로 인해 상아질 기질 단백질의 이상이 발생하고 상아모세포 기능이 저하되어 구조적 결함이 유발됨
- 주요 소견: 황갈색 또는 청회색 치아 변색, 치수강 폐쇄, 방사선상 짧은 치근
- 진단 시사점: Type I은 골형성부전 동반 여부 확인, 가족력 확인
- 진료 지침:
  - 조기 보존적 수복(기성금속관 등)
  - 치근단 병변이 동반된 경우 근관치료보다 발치 고려
  - Type I의 경우 정형외과 협진 필요

중증도	치료 가이드
경증	복합레진·글라스아이오노머로 국소 수복, 불소도포
중등도	유구치, 영구대구치 기성금속관(SSC), 전치 GI+레진, 라미네이트
중증	전장관(SS/지르코니아) + 교합재건 / 파노라마상 병소 시 근관 or 발치

## 2) 상아질이형성증(Dentin Dysplasia, DD)

- ICD-10 코드: K00.3 / KCD-8: K00.3
- 진단 체크리스트:
  - 정상 치관이나 방사선상 치수강 폐쇄, 치근단 병리
  - 가족력 확인
  - Type I vs II 구분 필요
- 전신 연관질환: 대부분 비증후성이나 드물게 골격성 이상 또는 가족성 유전질환과 동반 가능
- 병태생리: 상아질과 치근 형성 과정에서 이상이 발생하여 정상 치관과는 달리 짧고 불완전한 치근과 치수강 폐쇄를 유발함
- 주요 소견: 정상 치관, 짧은 치근, 치수강 폐쇄, 방사선상 치근병리
- 진단 시사점: 가족력 여부 및 DD Type 구분
- 진료 지침:
  - 근관치료 효과 불량 → 발치 및 보철적 수복 고려
  - 치아 보존 어려운 경우 조기 보철 계획 수립

Type	치료 가이드
Type I 경증	저교정력, 불소·실란트
Type I 중증	스플린트, 조기 발치 후 가철의치
Type II	유치 DI 양상, 영구치 DD 양상 → 복합 관리

### 3) 법랑질형성부전증(Amelogenesis Imperfecta, AI)

- ICD-10 코드: K00.2 / KCD-8: K00.2
- 진단 체크리스트:
  - 법랑질의 두께/색/광택 이상 확인
  - 유전 양상 및 가족력 확인
  - 전신 증후군 동반 여부 확인
- 전신 연관질환: 드물게 신장질환(신장세뇨관산증), 희귀 유전질환(Syndromic AI)과 연관 가능
- 병태생리: *ENAM*, *AMELX*, *MMP20* 등 법랑질 관련 유전자의 변이에 의해 법랑질 형성과 석회화 과정이 손상되어 다양한 임상 표현형을 보임
- 주요 소견: 법랑질 두께 이상, 색조 이상, 심한 마모
- 진단 시사점: 임상 양상에 따른 hypoplastic/hypomaturation/hypocalcified 구분
- 진료 지침:
  - 수복 재료: GI, RMGI, 컴포지트 레진, 기성금속관, 베니어 등
  - 초기 수복은 보존적 재료 선택, 심미적 필요시 레진전장관 적용
  - 유전자 검사 및 가족력 확인 권장

Type	치료 가이드
형성부전형	SSC or 레진전장관, 저작면 보호
성숙부전형	레진 infiltration + 복합레진
석회화부전형	크라उन, 교정 동시

### 4) 핍치증, 희치증(Oligodontia)

- ICD-10 코드: K00.0 / KCD-8: K00.0
- 진단 체크리스트:
  - 파노라마상 영구치 결손 6개 이상 확인
  - 유전적 원인(*PAX9/MSX1*) 고려
  - 전신증후군 동반 여부 평가
- 전신 연관질환: Ectodermal Dysplasia, Down Syndrome, Rieger Syndrome 등 유전 증후군과 연관
- 병태생리: *PAX9*, *MSX1* 등의 유전자의 결실이나 돌연변이에 의해 치아 발생 단계에서 치아싹(tooth bud)의 발달이 억제됨

- 주요 소견: 선천적 영구치 결손 6개 이상, 유치 장기 잔존
- 진단 시사점: *PAX9*, *MSX1* 등 유전적 배경 고려
- 진료 지침:
  - 잔존 유치 보존 + 공간 유지 장치 활용
  - 성장 후 보철/임플란트 치료 계획
  - 발치보다는 기능 유지 우선 고려

시기별	치료 가이드
혼합치열	공간유지장치, 영구치 장기 보존
성장기	가철 탄성의치, 교정
성인	임플란트+고정성 보철, GBR 필요 시

## 5) 국소적 치아이형성증(Regional Odontodysplasia, ROD)

- ICD-10 코드: K00.8 / KCD-8: K00.8
- 진단 체크리스트:
  - 유령치 방사선 소견(저광화, 넓은 치수강, 불완전 치근)
  - 맹출 실패 또는 감염 병력
  - 조직검사 및 유사 병변 감별 필요
- 전신 연관질환: 대부분 비증후군성이나 혈관 기형, 신경피부이영양증, 신경학적 질환 등과 동반 보고 있음 (Sturge-Weber, Hemifacial Microsomia, Neurofibromatosis)
- 주요 소견: 치아 맹출 지연/불능, 유령치, 방사선상 석회화 저하, 치근단 폐쇄 및 치수강 확장
- 병리기전: 국소적 치아발생 이상으로 상아모세포 및 법랑모세포의 분화장애가 발생하며, 법랑질과 상아질 모두의 형성 결함을 동반함.
- 방사선 소견: 방사선상 저광화된 치질, 희미한 경계, 넓은 치수강, 얇고 불완전한 치근; 전체적으로 "유령치 (ghost teeth)" 형태
- 연령별 임상 특징: 유치기나 혼합치열기 초기에 주로 발견되며, 단독 치아 또는 국소 영역에 국한됨. 맹출 실패 또는 감염으로 인해 조기 발치되는 경우가 많음
- 진단 시사점: 방사선 소견 필수, 조직검사 병행 가능. 유사 질환(법랑모세포종, 치성섬유종 등)과의 감별 필요
- 진료 지침:
  - 감염 위험 치아는 조기 발치 고려
  - 자가치아이식(autotransplantation)은 골 성장 상태와 치근형성 정도에 따라 고려될 수 있음
  - 공간 유지장치, 국소 보철 또는 자가치아이식 시도
  - 재생적 근관치료나 임플란트 시도는 제한적이나 일부 사례 보고됨
  - 장기적 관찰 후 필요시 이식, 교정, 보철 치료 시행

시기별	치료 가이드
비맹출/감염	조기 발치 + 공간유지
부분발육	Conservative RCT or GI 수복
성장 후	보철/자가치아이식/임플란트

## 6) 앞니-어금니 저석회화증(Molar-Incisor Hypomineralization, MIH)

- ICD-10 코드: K00.4 또는 K00.8 / KCD-8: K00.4-2(MIH)
- 진단 체크리스트:
  - 제1대구치/전치부의 국소적 백색/황갈색 불투명반 확인
  - 법랑질 붕괴, 민감도 유무 확인
  - 조기 맹출 후 증상 출현 여부
- 전신 연관질환: 조산, 출생 시 고열, 호흡기 질환, 항생제 사용력 등과 연관된 병력 보고됨
- 병태생리: 법랑모세포가 치아 형성 중 환경적 스트레스(예: 고열, 저산소증, 조산 등)에 노출되어 국소적 법랑질 석회화 장애를 일으킴
- 주요 소견: 제1대구치, 전치부 법랑질 저광화, 민감도 증가, 법랑질 붕괴
- 진단 시사점: 6~8세 정기 검진 중 발견 가능
- 진료 지침:
  - 초기: 불소도포, CPP-ACP, GI/RMGI 수복
  - 심한 경우: 기성금속관 적용
  - 전치부: 레진수복, 미세연마, 베니어 치료

중증도	치료 가이드
경증	불소·SDF, 실란트
중등도	복합레진 or RMGI
중증	SSC or 발치 + 교정적 장치

## 7) 앞니-어금니 형성이상증(Molar-Incisor Malformation, MIM/MIRM)

- ICD-10 코드: K00.8 / KCD-8: K00.8
- 진단 체크리스트:
  - 제1대구치의 휘어진 가는 치근 및 협소 치수강 확인
  - 상악 중절치의 치경부 패임(notch)
  - 신생아기 질환/조산력 등 병력 조사
- 전신 연관질환: 신생아기 신경학적 질환, 선천성 심질환, 저산소증, 조산력 등과 상관관계 있음
- 병태생리: 치아 발달 초기 단계에서 외상, 감염, 저산소증 등 환경적 스트레스가 국소적 치근 형성 장애를 유발함
- 주요 소견: 제1대구치의 가늘고 휘어진 치근, 좁은 치수강, 상악 중절치 치경부 패임(notch) 관찰

- 역학 및 원인: 드문 희귀질환으로, 생후 초기의 신경학적 질환, 조산, 약물 노출, 수술 경험 등과 연관된 환경적 스트레스가 병인으로 제시됨
- 진단 시사점: 방사선 검사로 치근 이상 확인, 제2유구치와 전치부 병변 동반 여부 확인
- 진료 지침:
  - 심한 경우 조기 발치 고려(제2대구치 치근 발달 절반 이상 시기)
  - 전치부 병변 동반 시 보존적 접근
  - 정기적 파노라마 촬영 통한 성장 감시

중증도	치료 가이드
경증	보존적 관리, 민감증 케어
중등도	CBCT기반 근관치료 가능 여부 판별
중증	치아 발치 후 교정·임플란트

## 11. 참고문헌

### 상아질 형성부전증

1. 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, 43:147-154, 2019.
2. Barron MJ, McDonnell ST, Mackie I, Dixon MJ : Hereditary dentine disorders: dentinogenesis imperfecta and dentine dysplasia. Orphanet J Rare Dis, 3:31, 2008.
3. Kim JW, Simmer JP : Hereditary dentin defects. J Dent Res, 86:392-399, 2007.
4. Subramaniam P, Mathew S, Sugnani SN : Dentinogenesis imperfecta: a case report. J Indian Soc Pedod Prev Dent, 26:85-87, 2008.
5. Kim JW, Nam SH, Jang KT, Lee SH, Kim CC, Hahn SH, Hu JCC, Simmer JP : A novel splice acceptor mutation in the DSPP gene causing dentinogenesis imperfecta type II. Hum Genet, 115:248-254, 2004.
6. 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, 18:543-553, 1973.
7. Witkop CJ Jr, Rao S : Inherited Defects in Tooth Structure. Birth Defects Orig Artic Ser, 7:153-184, 1971.
8. Gibbard PD : The management of children and adolescents suffering from amelogenesis imperfecta and dentinogenesis imperfecta. Int J Orthod, 12:15-25, 1974.
9. Sapir S, Shapira J : Dentinogenesis imperfecta: an early treatment strategy. Pediatr Dent, 23:232-237, 2001.
10. Moundouri-Andritsakis H, Kourtis SG, Andritsakis DP : All-ceramic restorations for complete-mouth rehabilitation in dentinogenesis imperfecta: a case report. Quintessence Int, 33:656-660, 2002.
11. Darendeliler-Kaba A, Maréchaux SC : Hereditary dentinogenesis imperfecta: A treatment program using an overdenture. ASDC J Dent Child, 59:273-276, 1992.
12. Soliman S, Meyer-Marcotty P, Hahn B, Halbleib K, Krastl G : Treatment of an Adolescent Patient with Dentinogenesis Imperfecta Using Indirect Composite Restorations - A Case Report and Literature Review. J Adhes Dent,

- 20:345-354, 2018.
13. Pettiette MT, Wright JT, Trope M : Dentinogenesis imperfecta: Endodontic implications. Case report. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod, 86:733-737, 1998.
  14. Ranta H, Lukinmaa PL, Waltimo J : Heritable dentin defects: Nosology, pathology and treatment. Am J Med Genet, 45:193-200, 1993.
  15. Posnick WR : Treatment of hereditary opalescent dentin: report of case. ASDC J Dent Child, 43:46-48, 1976.
  16. Bouvier D, Duprez JP, Morrier JJ, Bois D : Strategies for rehabilitation in the treatment of dentinogenesis imperfecta in a child: A clinical report. J Prosthet Dent, 75:238-241, 1996.
  17. Biria M, Abbas FM, Mozaffar S, Ahmadi R : Dentinogenesis imperfecta associated with osteogenesis imperfecta. Dent Res J, 9:489-494, 2012.
  18. 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.
  19. Majorana A, Bardellini E, Brunelli PC, Lacaita M, Cazzolla AP, Favia G : Dentinogenesis imperfecta in children with osteogenesis imperfecta: a clinical and ultrastructural study. Int J Paediatr Dent, 20:112-118, 2010.
  20. Bouvier D, Leheis B, Duprez JP, Bittar E, Coudert JL : Dentinogenesis Imperfecta: Long-term Rehabilitation in a Child. J Dent Child, 75:192-196, 2008.
  21. Joshi N, Parkash H : Oral rehabilitation in dentinogenesis imperfecta with overdentures: Case report. J Clin Pediatr Dent, 22:99-102, 1998.
  22. Edelhoff D, Weber V, Jovanovic SA, et al. : IPS Empress 2 porcelain crowns and bridges. J Multidiscipl Collab Prosthodont, 2:64-66, 2002.
  23. Wright JT : The diagnosis and treatment of dentinogenesis imperfecta and amelogenesis imperfecta. Hellenic Dent J, 2:17-24, 1992.

## 상아질 이형성증

1. Massé L, Etienne O, Noirrit-Esclassan E, Bailleul-Forestier I, Garot E : Dentine disorders and adhesive treatments: A systematic review. J Dent, 109:103654, 2021.
2. Witkop CJ Jr : Amelogenesis imperfecta, dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia revisited: problems in classification. J Oral Pathol, 17:547-553. 1988.
3. Brenneise CV, Conway KR : Dentin dysplasia, type II: report of 2 new families and review of the literature. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod, 87:752-755, 1999.
4. Putrino A, Caputo M, Galeotti A, Marinelli E, Zaami S : Type I Dentin Dysplasia: The Literature Review and Case Report of a Family Affected by Misrecognition and Late Diagnosis. Medicina (Kaunas), 59:1477, 2023.
5. Gulati N, Juneja S, Singh A, Singh I : A histological continuum between dentinogenesis imperfecta and dentin dysplasia: A case report with literature review. Indian J Dent Res, 30:643-646, 2019.
6. Patnana AK, Chugh VK, Chugh A : An unusual variation of radicular dentin dysplasia: A rare case report with review of literature. Indian J Dent Res, 31:807-812, 2020.
7. Barron MJ, McDonnell ST, Mackie I, Dixon MJ : Hereditary dentine disorders: dentinogenesis imperfecta and dentine dysplasia. Orphanet J Rare Dis, 3:31, 2008.
8. Kim JW, Simmer JP : Hereditary dentin defects. J Dent Res, 86:392-399, 2007.

## 법랑질 형성부전증

1. Poulsen S, Gjørup H, Haubek D, Haukali G, Hintze H, Løvschall H, Errboe M : Amelogenesis imperfecta - a systematic literature review of associated dental and oro-facial abnormalities and their impact on patients. *Acta Odontol Scand*, 66:193-199, 2008.
2. Patel M, McDonnell ST, Iram S, Chan MF : Amelogenesis imperfecta - lifelong management. *Restorative management of the adult patient. Br Dent J*, 215:449-457, 2013.
3. Sabandal MM, Schäfer E : Amelogenesis imperfecta: review of diagnostic findings and treatment concepts. *Odontology*, 104:245-256, 2016.
4. Messaoudi Y, Kiliaridis S, Antonarakis GS : Craniofacial Cephalometric Characteristics and Open Bite Deformity in Individuals with Amelogenesis Imperfecta: A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Clin Med*, 12:3826, 2023.
5. Rhaïem M, Chalbi M, Bousaid S, Zouaoui W, Chemli MA : Dental treatment approaches of amelogenesis imperfecta in children and young adults: A systematic review of the literature. *J Esthet Restor Dent*, 36:881-891, 2024.
6. Bin Saleh SS : Etiology, Classification, and Restorative Management of Amelogenesis Imperfecta Among Children and Young Adults: A Scoping Review. *Cureus*, 15:e49968, 2023.
7. 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:CD007157, 2013.

## 핍치증(희치증)

1. Kim JY, Lee KH, La JY, Lee DJ, An SY, Kim YH : REMOVABLE FLEXIBLE DENTURE FOR CHILDREN WITH OLIGODONTIA : A CASE REPORT. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 36:150-156, 2009.
2. 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*, 11:171-178, 2001.
3. Brook AH : An Epidemiological Study of Dental Anomalies in English School Children, with a Detailed Clinical and Genetic Study of a Selected Group. University of London (Guy's Hospital Medical School), 1975.
4. Yu M, Wong SW, Han D, Cai T : Genetic analysis: Wnt and other pathways in nonsyndromic tooth agenesis. *Oral Dis*, 25:646-651, 2019.
5. Fauzi NH, Ardini YD, Zainuddin Z, Lestari W : A review on non-syndromic tooth agenesis associated with PAX9 mutations. *Jpn Dent Sci Rev*, 54:30-36, 2018.
6. Mitsui SN, Yasue A, Masuda K, Watanabe K, Horiuchi S, Imoto I, Tanaka E : Novel PAX9 mutations cause non-syndromic tooth agenesis. *J Dent Res*, 93:245-249, 2014.
7. Suda N, Ogawa T, Kojima T, Saito C, Moriyama K : Non-syndromic oligodontia with a novel mutation of PAX9. *J Dent Res*, 90:382-386, 2011.
8. Shin JG, Kim JG, Yang YM, Kim SH, Baik BJ : Multiple congenital missing teth : a case report. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 33:122-130, 2006.
9. Graber LW : Congenital absence of teeth: a review with emphasis on inheritance patterns. *J Am Dent Assoc*, 96:266-275, 1978.
10. Brook AH, Ekanayake NO : The etiology of oligodontia: a family history. *ASDC J Dent Child*, 47:32-35, 1980.

## 국소적 치아형성이상증

1. Nijakowski K, Wo P, Surdacka A : Regional Odontodysplasia: A Systematic Review of Case Reports. *Int J Environ Res Public Health*, 19:1683, 2022.
2. Song J : A Clinical and Radiological Study of Regional Odontodysplasia: Five-year Follow-up. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 41:322-327, 2014.
3. Alotaibi O, Alotaibi G, Alfawaz N : Regional odontodysplasia: An analysis of 161 cases from 1953 to 2017. *Saudi Dent J*, 31:306-310, 2019.
4. Ramakrishnan M : Odontodysplasia involving single tooth: A rare entity. *SRM J Res Dent Sci*, 5:140-142, 2014.
5. Shah N, Gupta YK : Generalized odontodysplasia - a case report. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 16:40-43, 1998.
6. Tervonen SA, Stratmann U, Mokrys K, Reichart PA : Regional odontodysplasia: a review of the literature and report of four cases. *Clin Oral Investig*, 8:45-51, 2004.
7. Rashidian A, Afsharian Zadeh M, Azarshab M, Zarrabian T : Regional Odontodysplasia: Report of a case. *J Dent (Shiraz)*, 14:197-200, 2013.
8. Helal N : Regional Odontodysplasia with Actinomycosis Infection: A Rare Case Report. *Int J Clin Pediatr Dent*, 16:190-197, 2023.
9. Jensen JL, Ambjornsen E, Haanaes HR, Storhaug K : Case report: Unclassified syndrome involving dental enamel, dentine and lack of tooth eruption. *Eur Arch Paediatr Dent*, 10:244-247, 2009.
10. Hess P, Lauridsen EF, Daugaard-Jensen J, Worsaae N, Kofod T, Hermann NV : Treatment Strategies for Patients with Regional Odontodysplasia: A Presentation of Seven New Cases and a Review of the Literature. *Oral Health Prev Dent*, 18:669-681, 2020.
11. Chebath-Taub D, Slutzky-Goldberg I : Regenerative Endodontic Procedures in Immature Teeth Affected by Regional Odontodysplasia. *J Endod*, 50:1017-1021, 2024.
12. Abdel-Kader MA, Abdelazeem AF, Ahmed NEB, Khalil YM, Mostafa MI : Oral rehabilitation of a case with regional odontodysplasia using a regenerative approach-A case report and a review of literature. *Spec Care Dentist*, 39:330-339, 2019.
13. Ziegler S, Neukam FW : Regional odontodysplasia: orthodontic treatment and transplantation of premolars. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*, 142:710-719, 2012.
14. von Arx T : Autotransplantation for treatment of regional odontodysplasia. Case report with 6-year follow-up. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 85:304-307, 1998.

## 앞니-어금니 저석회화증

1. Rolim TZC, da Costa TRF, Wambier LM, Chibinski AC, Wambier DS, da Silva Assunção LR, de Menezes JVBN, Feltrin-Souza J : Adhesive restoration of molars affected by molar incisor hypomineralization: a randomized clinical trial. *Clin Oral Investig*, 25:1513-1524, 2021.
2. de Souza JF, Fragelli CB, Jeremias F, Paschoal MAB, 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*, 21:1725-1733, 2017.
3. Sara Mistry N, Muwaquet Rodriguez S : Comparison of aesthetic treatments for molar-incisor hypomineralisation: Systematic review and meta-analysis. *Saudi Dent J*, 36:222-227, 2024.

4. 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*, 23:147-158, 2022.
5. Bardellini E, Conti G, Veneri F, Majorana A, Amadori F : Exploring the Prevalence of Hypomineralised Second Primary Molars (HSPM) and Molar Incisor Hypomineralisation (MIH) as Perceived by Northern Italian Dentists: A Comprehensive Survey. Preprints, 2024031817, 2024.
6. Haidar M, Raslan N : Comparative study of articaine 4% versus lidocaine 2% in the local anesthesia of permanent mandibular first molars affected by MIH: a randomized controlled trial. *Eur Arch Paediatr Dent*, 24:621-630, 2023.
7. Thomas AM, George S, Anandaraj S : Anesthetic efficacy of 4% articaine versus 2% lignocaine in root canal treatment of teeth with molar incisor hypomineralization. *J Indian Soc Pedod Prev Dent*, 41:316-321, 2023.
8. Al-Batayneh OB, Abdelghani IM : Outcome of vital pulp therapy in deeply carious molars affected with molar incisor hypomineralisation (MIH) defects: a randomized clinical trial. *Eur Arch Paediatr Dent*, 23:587-599, 2022.
9. Mazur M, Corridore D, Ndokaj A, Ardan R, Voza I, Babajko S, Jedeon K : MIH and Dental Caries in Children: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Healthcare (Basel)*, 11:1795, 2023.
10. Ballikaya E, Ünverdi GE, Cehreli ZC : Management of initial carious lesions of hypomineralized molars (MIH) with silver diamine fluoride or silver-modified atraumatic restorative treatment (SMART): 1-year results of a prospective, randomized clinical trial. *Clin Oral Investig*, 26:2197-2205, 2022.
11. Somani C, Taylor GD, Garot E, Rouas P, Lygidakis NA, Wong FSL : An update of treatment modalities in children and adolescents with teeth affected by molar incisor hypomineralisation (MIH): a systematic review. *Eur Arch Paediatr Dent*, 23:39-64, 2022.
12. Elhennawy K, Schwendicke F : Managing molar-incisor hypomineralization: A systematic review. *J Dent*, 55:16-24, 2016.
13. Weber KR, Wierichs RJ, Meyer-Lueckel H, Flury S : Restoration of teeth affected by molar-incisor hypomineralization: a systematic review. *Swiss Dent J*, 131:988-997, 2021.
14. Lygidakis NA, Garot E, Somani C, Taylor GD, Rouas P, Wong FSL : Best clinical practice guidance for clinicians dealing with children presenting with molar-incisor-hypomineralisation (MIH): an updated European Academy of Paediatric Dentistry policy document. *Eur Arch Paediatr Dent*, 23:3-21, 2022.
15. American Academy of Pediatric Dentistry. Pediatric restorative dentistry. The Reference Manual of pediatric Dentistry. Chicago, American Academy of Pediatric Dentistry, 443-456, 2023.
16. Lee DW, Kim YJ, Kim SO, Choi SC, Kim J, Lee JH, Kim HJ, Shin J, Lee NY, Kim SM, Ra J, Kim J, Yang YM : Factors Associated with Molar-Incisor Hypomineralization: A Population-Based Case-Control Study. *Pediatr Dent*, 42:134-140, 2020.
17. Shin J, Lee G, Kim J, Kim J, Kim S : Prevalence and Clinical Features of Molar-Incisor Hypomineralization in Adolescents in Yangsan. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 44:210-219, 2017.
18. Kim T, Jeong I, Lee D, Kim J, Yang Y : Prevalence and Etiology of Molar Incisor Hypomineralization in Children Aged 8 - 9 Years. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 43:410-418, 2016.

## 앞니-어금니 형성이상

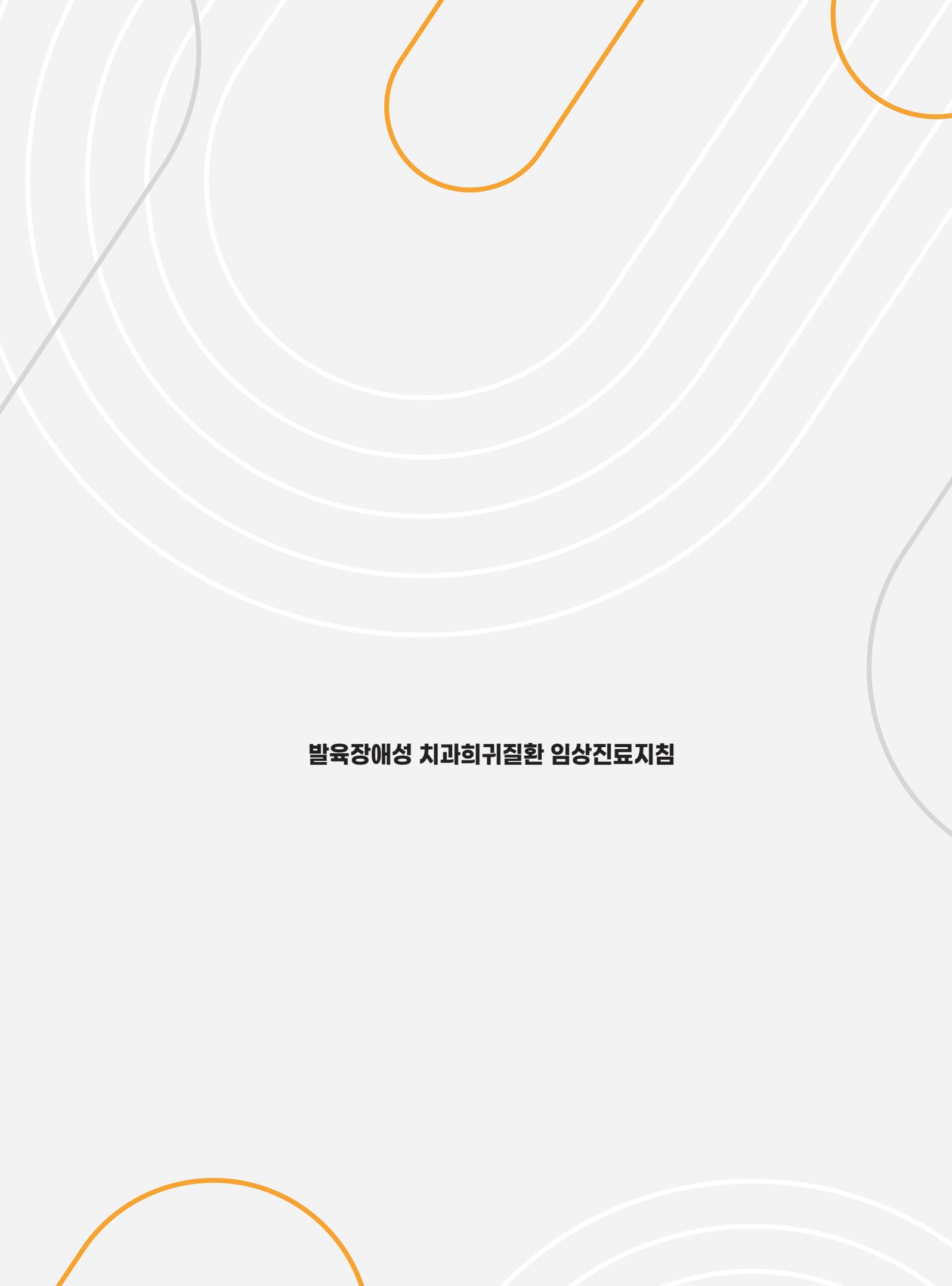
1. Lee HS, Kim SH, Kim SO, Lee JH, Choi HJ, Jung HS, Song JS : A new type of dental anomaly: molar-incisor malformation (MIM). *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, 118:101-109.e3, 2014.

2. Lee HS, Kim SH, Kim SO, Choi BJ, Cho SW, Park W, Song JS : Microscopic analysis of molar - incisor malformation. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, 119:544-552, 2015.
3. Wright JT, Curran A, Kim KJ, Yang YM, Nam SH, Shin TJ, Hyun HK, Kim YJ, Lee SH, Kim JW : Molar root-incisor malformation: considerations of diverse developmental and etiologic factors. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, 121:164-172, 2016.
4. Kim JE, Hong JK, Yi WJ, Heo MS, Lee SS, Choi SC, Huh KH : Clinico-radiologic features of molar-incisor malformation in a case series of 38 patients: A retrospective observational study. *Medicine (Baltimore)*, 98:e17356, 2019.
5. Park S, Byun S, Kim J, Yang B, Oh S : Treatment of Molar Incisor Malformation and the short term follow-up: Case reports. *Eur J Paediatr Dent*, 21:238-242, 2020.
6. Vargo RJ, Reddy R, Da Costa WB, Mugayar LRF, Islam MN, Potluri A : Molar-incisor malformation: Eight new cases and a review of the literature. *Int J Paediatr Dent*, 30:216-224, 2020.
7. Song JS, Yang YM, Kim YJ, Kim JW : Management of Severely Aberrant Permanent First Molars in Molar Root-Incisor Malformation Patients: Case Series and a Guideline. *Children (Basel)*, 8:904, 2021.
8. Korte A, Angelopoulou MV, Yfanti K : Guidance for Permanent First Molar Extraction in Molar-Incisor Malformation: Report of Two Cases. *J Dent Child (Chic)*, 89:29-35, 2022.
9. 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*, 23:921, 2023.
10. Brusevold IJ, Bie TMG, Baumgartner CS, Das R, Espelid I : Molar incisor malformation in six cases: description and diagnostic protocol. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*, 124:52-61, 2017.
11. Song JS, Yang YM, Kim YJ, Kim JW, Park J : Molar-incisor malformation: clinical management and short-term prognosis of affected patients. *J Clin Pediatr Dent*, 44:10-17, 2020.
12. Song JS, Kim SJ, Lee JH, Choi HJ : Clinical features and management of molar-incisor malformation: a report of six cases. *J Korean Acad Pediatr Dent*, 50:187-197, 2023.

## 발육장애성 치과희귀질환 진료지침 개발위원회

책 임 송제선  
총 괄 마연주  
위 원 신지선, 양연미, 이대우, 이효설, 지명관

발 행 2025년 7월  
저 자 송제선 외  
발 행 처 대한소아치과학회  
서울특별시 종로구 대학로 101  
서울대학교치과병원 B166호  
TEL. 02-743-8875 / FAX. 02-745-8875  
편집·제작 의치학사  
Copyright © 2025 대한소아치과학회



**발육장애성 치과희귀질환 임상진료지침**