

## 제 3 장

# 턱관절과 턱얼굴기형의 연관성

(Maxillofacial Deformity)



다른 신체 부위와 마찬가지로 구강악안면 영역에도 다양한 형태의 기형 혹은 변형이 발생할 수 있다. 이를 포괄적으로 안면기형 외에도 치아안면기형(dentofacial deformity), 턱얼굴기형(maxillofacial deformity), 두개안면기형(craniofacial deformity) 등으로 다양하게 명명할 수 있다. 턱얼굴 기형의 발생에는 유전적 및 환경적 요인, 기능, 외상 등의 다양한 소인들이 관여하는 것으로 알려져 있다. 다양한 요인들 중의 하나로 턱관절의 변화 혹은 병변을 꼽을 수 있으며 근골격계 및 결체조직 질환들이 턱관절에 악영향을 미칠 수 있다(표 3-1, 3-2).

본 장에서는 다양한 턱얼굴 기형을 원인에 따라 선천성 및 후천성 등으로 분류하여 대략적으로 알아보고, 턱관절과의 연관성에 대해 살펴보고자 한다.

**[참고 기형과 관련된 용어의 정의]**

1. Malformation: 기형(畸形), 변형(變形), 형성이상(形成異常). 형성의 결손 또는 장애, 특히 발육기에 일어난 해부학적 미완성, 주로 내인적인 영향으로 발생하는 형태 이상
  2. Deformity: 변형(變形), 기형(畸形). 신체 일부의 찌그러짐 또는 전체적 배치 이상, 기계적 힘으로 인해 신체 일부에 발생하는 형태 이상
  3. Anomaly: 이상(異常), 기형(畸形), 변칙(變則). 특히 선천적 유전적인 결함의 결과로서 정상기준에서 많이 떨어진 것
  4. Disruption: 파열(破裂), 파괴(破壞), 붕괴(崩壞), 분열(分裂). 강제로 분리하는 작용 또는 비정상적으로 분리되어 있는 상태. 발달 과정 중에 발생하는 이벤트(event)로 인해 초래되는 형태학적 결함
- 약간의 차이는 있지만 malformation, deformity, anomaly 모두 우리말로 '기형'이라고 번역될 수 있다.

턱얼굴 기형에 관여하는 소인들은 매우 다양하며 직·간접적으로 턱관절과 많은 관련성이 있다. 즉 하악 과두의 발육에 영향을 미침으로써 안면비대칭, 하악 전돌 혹은 하악후퇴증 등을 유발하게 된다. 또한 유전적 요소들이 관여할 수 있기 때문에 치료 계획 수립 시 가족 내 골격성 부정교합의 이환율이나 존재 여부를 확인하는 것이 주요한 진단 자료의 하나로 활용될 수 있다.<sup>2)</sup>

**표 3-1** 턱얼굴 기형에 관여하는 소인들

**1. 선천성 기형**

- Hemifacial microsomia
- Bilateral first and second pharyngeal arch defects: Treacher Collins syndrome, bilateral craniofacial microsomia

**2. 후천성 발육성 기형**

- 턱관절 과두 과형성증(condyle hyperplasia), 외상(성장기 중의 안면 외상, 과두 골절), 턱얼굴 종양, 전신 질환

**표 3-2** 턱관절에 영향을 미치는 전신 질환

1. Sjögren syndrome
2. Spondyloarthritis
  - Ankylosing spondylitis, psoriatic arthritis
3. Reiter syndrome
4. Connective tissue diseases
  - Systemic lupus erythematosus, scleroderma, mixed connective tissue disease
5. Crystal-induced diseases
  - Gout, pseudogout

**1 선천성 기형 (Congenital malformation)**

**1) 유전성 질환(Hereditary disease)**

두개안면기형을 보이는 다양한 증후군들이 포함되며 대부분 신경관(neural crest) 세포들의 발육 장애로 인해 초래되는 것으로 알려져 있다.

**(1) 하악안면골이골증(Mandibulofacial dysostosis, Treacher-Collins syndrome)(그림 3-1)**

상염색체성 우성 유전(autosomal dominant pattern of inheritance)으로 발생한다고 알려져 있으며 실험실 연구를 통해 기형유발물질에 의해서도 발생할 수 있음이 확인되었다. 특징적인 임상소견들은 다음과 같다.

- 관골 형성 부전(malar hypoplasia)



그림 3-1. Mandibulofacial dysostosis. (출처: <https://goo.gl/images/PprKoM>, <https://goo.gl/images/wikGrK>)

- 안검열의 하방 경사(down-slanting palpebral fissures)
- 하안검 결손(defect of lower eyelid)
- 하악골 형성 부전(mandibular hypoplasia)
- 외이의 기형(malformation of external ear)

## (2) 쇄골두개이형성증

### (Cleidocranial dysplasia; CCD)(그림 3-2)

정확한 발생 기전은 밝혀지지 않았으나, 상염색체 우성 유전이 관여하는 것으로 알려져 있다. 조골세포(osteoblast) 분화와 기능에 중요한 역할을 담당하는 RUNX2 유전자 돌연변이에 의해 발생한다. 염색체 6p21 상의 core-binding factor A1(CBFA1)과 연관이 있으며 유병률은 약 1/1,000,000(명)이고 성별 혹은 인종 간에는 발생률에서 차이가 없다.<sup>3)</sup> 특징적인 임상 및 방사선 소견들은 다음과 같다.<sup>4-7)</sup>

- 골격: 작은 신장(short stature), 쇄골의 형성 부전(hypoplasia or aplasia of the clavicle), 견갑골의 과운동증(hypermobility of the scapula)
- 종형의 작은 흉곽(bell-shaped small thoracic cage),<sup>2)</sup> 견갑골의 이형성(dysplasia of the scapula)
- 중앙모 결핍(midface deficiency)에 기인한 가성 하악전돌증(pseudo-mandibular prognathism) 경

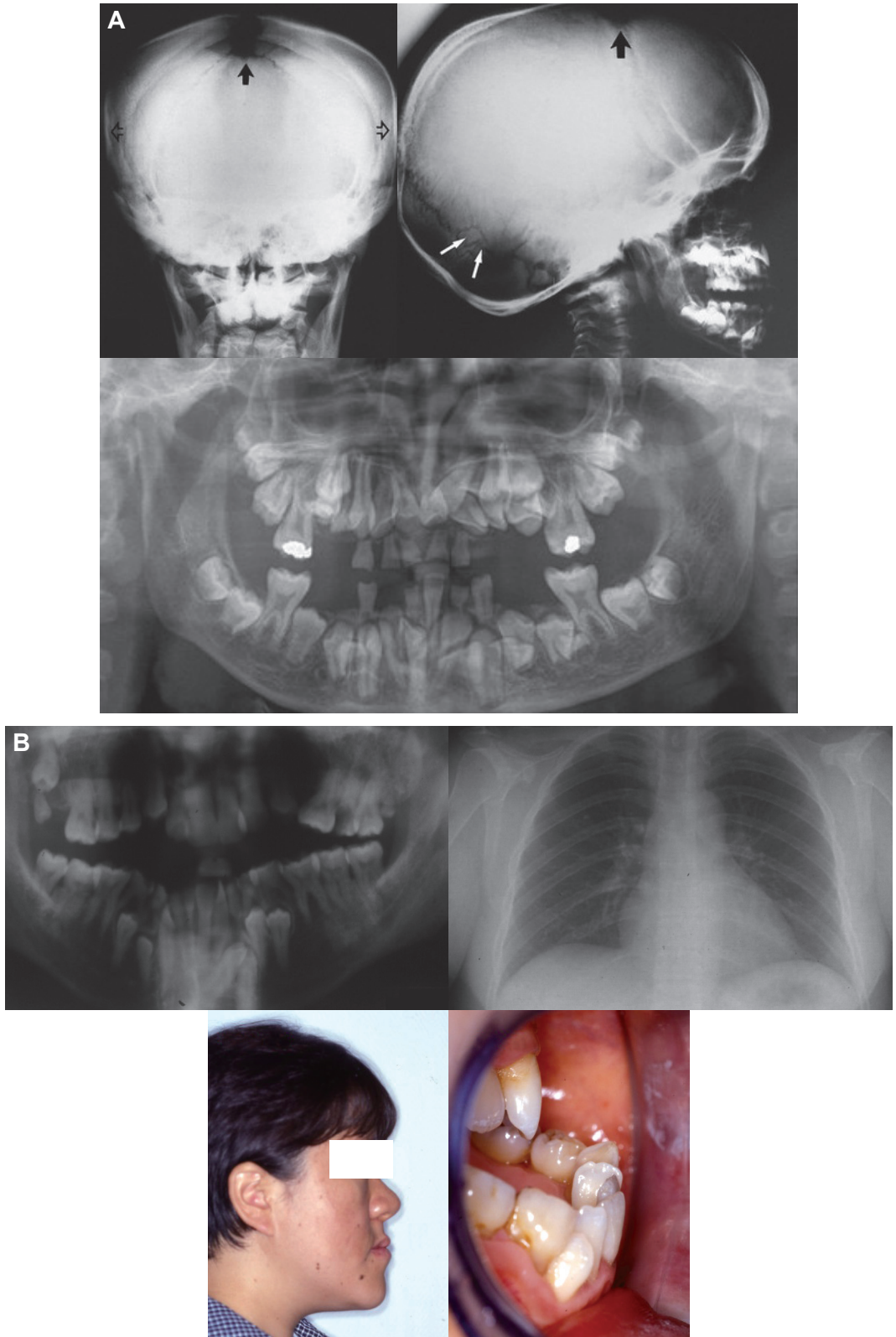
향을 보인다.

- 상악동 형성 부전(hypoplasia)에 따른 부비동염 및 중이염(otitis media) 호발
- 표준 두부규격 방사선 사진 상 두개봉합의 폐쇄 지연, 천문(fontanelles)이 관찰됨
- 관상봉합(coronal suture), 삼각봉합(lambdoidal suture)의 봉합골(wormian bones)이 종종 관찰된다.
- 파노라마 방사선 사진에서 유치의 만기잔존(prolonged retention of deciduous teeth), 다수의 미맹출 과잉치(multiple unerupted supernumerary teeth), 영구치 맹출 지연(delayed eruption of the permanent teeth) 등의 소견들이 관찰된다.

## (3) 두개안면이형성증

### (Craniofacial dysplasia, Crouzon syndrome)

1912년 프랑스의 신경외과 의사인 Crouzon에 의하여 처음 발견된 질환으로서 2만 5,000명당 1명꼴로 발생하는 두개안면골 기형의 대표적인 유전성 질환이다. 우성 유전 경향을 보이는 유전적 질환이지만 정상인들에서도 돌연변이로 아주 드물게 발생한다. 관련 유전자들은 섬유아세포 성장인자 수용체 2형, 3형의 변이 FGFR-2, FGFR-3 등으로 알려져 있다. 대부분 출생 직후 또는 신생아기에 임상적인 평가, 특정 신체 소견, 방사선 검사 등으로 쉽게 진



**그림 3-2.** Cleidocranial dysplasia. **A,** Radiographic findings. 두개봉합의 폐쇄지연 및 다수의 미맹출 과잉치가 관찰된다(출처: <https://pocketdentistry.com/28-bone-diseases-of-radiological-importance/>). **B,** Cleidocranial dysplasia로 진단된 33세 여자 환자의 방사선 및 임상 사진. 파노라마 방사선 사진에서 유치의 만기잔존, 다수의 미맹출 과잉치, 영구치 맹출 지연 등의 소견들이 관찰된다. 쇄골의 형성 부전(hypoplasia or aplasia of the clavicle)과 중안모 결핍(midface deficiency)에 기인한 가성 하악전돌증(pseudo-mandibular prognathism) 소견이 관찰된다.

단할 수 있다. 안면골과 두개골의 성장을 관찰하기 위해서 주기적으로 방사선 검사를 시행하고 두개골의 유합 여부와 뇌압 등 뇌의 상태를 보기 위해서 컴퓨터 단층촬영이 필요하다. 또한 뇌의 상태를 자세히 보기 위해서 자기공명영상(MRI) 검사를 추가로 시행하는 것이 좋다. 치료는 뇌압 증가 소견이 관찰될 경우 신속히 뇌압감압술(선트 수술)을 시행해야 한다. 생후 6개월에서 1년 사이에 두개골성형술을 시행하면서 이마와 눈 주위 골격을 전방으로 이동시켜, 뇌압을 낮추고 튀어나온 안구를 보호해 주어야 한다. 성장기에는 중안모 골격을 전방으로 당겨주는 수술(악골신장술, distraction osteogenesis)을 시행하고 성장이 완료된 후 치아상태를 고려하여, 두개골 및 안면골 동시 수술 혹은 안면골 단독 수술을 시행한다.

특징적인 임상소견은 다음과 같다(그림 3-3).<sup>8,9)</sup>

- 두개봉합 조기유합으로 인한 두개골 성장 장애: 주로 관상봉합과 시상봉합의 조기유합이 관찰되며, 상태에 따라서 두개 형태의 이상(주상두, 삼각두 등)이 관찰된다.
- 얼굴은 대부분 이마가 튀어나오고, 눈, 코, 광대뼈 등의 중간 부위가 움푹 들어간 양상을 보인다.
- 구순구개열이 동반되기도 한다.
- 상안면골의 발육 부전 혹은 상악 열성장으로 인해 상대적으로 하악 전돌 양상의 부정교합 경향을 보인다.
- 안구돌출, 외사시, 안구진탕, 양안격리증이 관찰된다. 눈이 튀어나와 보이는 개구리형 모습을 보이고 결막염이 자주 발생한다.
- 중안면의 발육 부전으로 인해 코가 앵무새부리 모양으로 보이고, 비공 내부가 좁아져 있어 구호흡 경향을 보인다.



**그림 3-3.** Craniofacial dysplasia(Crouzon syndrome). 얼굴은 대부분 이마가 튀어나오고, 눈, 코, 광대뼈 등의 중간 부위가 움푹 들어간 양상을 보인다. 상안면골의 발육 부전 혹은 상악 열성장으로 인해 상대적으로 하악전돌 양상의 부정교합 경향을 보인다. 안구돌출과 양안격리증이 관찰된다.

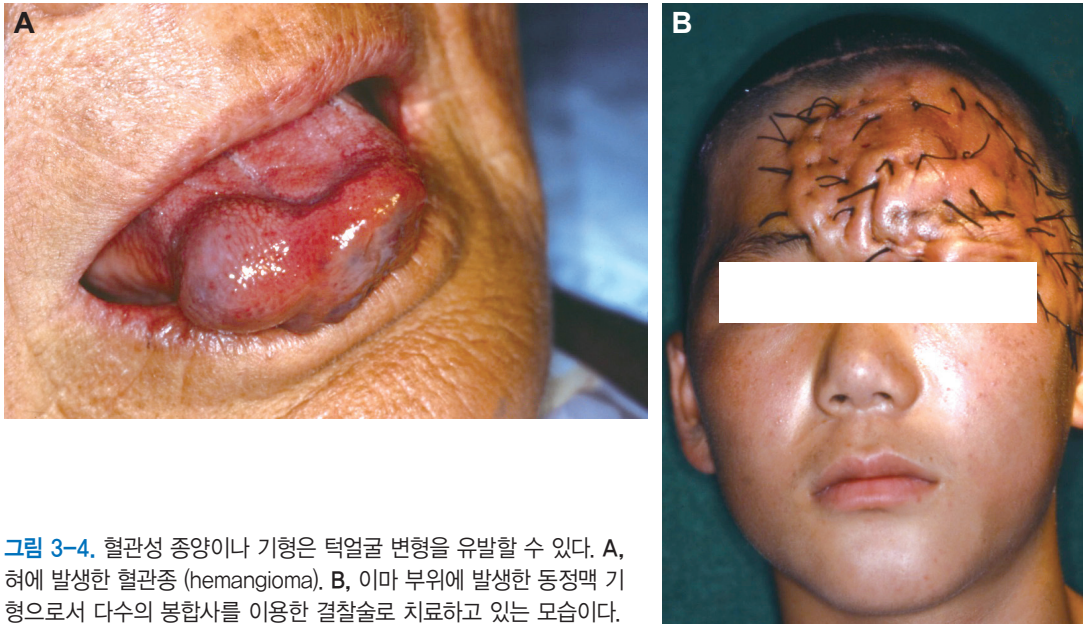
#### (4) 반안면왜소증(Hemifacial microsomia; HFM)

진행성의 안면비대칭과 다양한 기형 증상들을 보이며 구순구개열 다음으로 빈발하는 안면기형의 일종이다. 4,000~5,000명당 1명의 빈도로 발생한다. 반안면왜소증은 본 장의 후반부 안면비대칭 부분에서 별도로 다룰 예정이다.

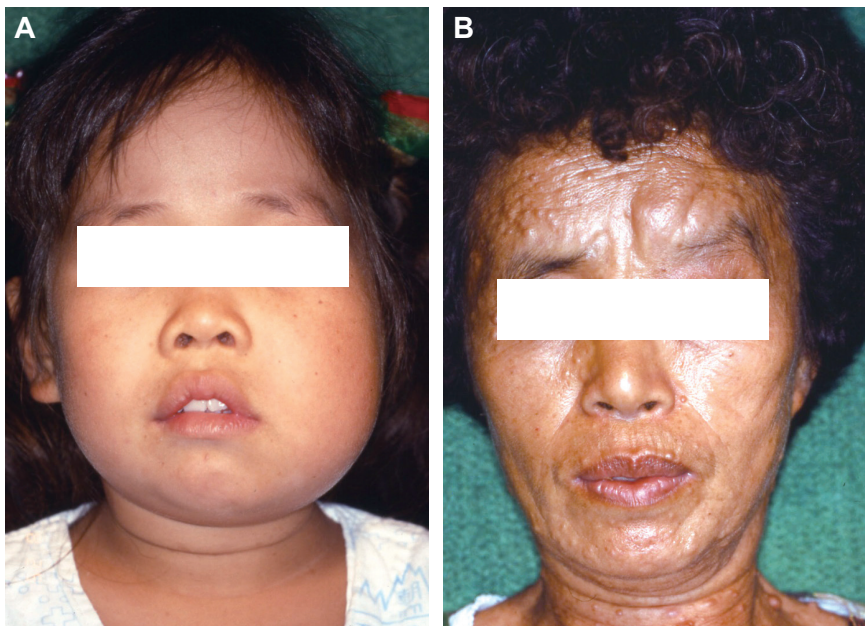
## 2) 선천성 종양

### (Congenital developmental tumors)

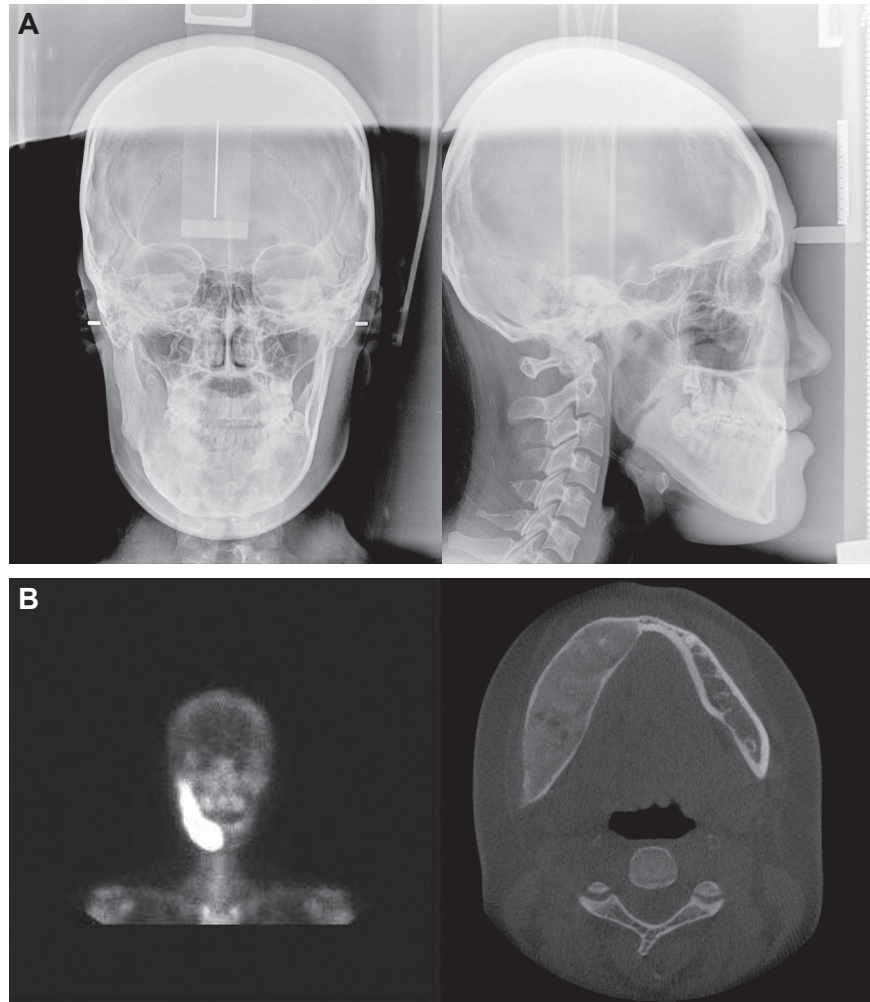
혈관종, 신경섬유종증, 섬유이형성증(fibrous dysplasia) 등과 같은 다양한 선천성 종양들이 턱얼굴 기형을 초래할 수 있다(그림 3-4~3-6).



**그림 3-4.** 혈관성 종양이나 기형은 턱얼굴 변형을 유발할 수 있다. A, 혀에 발생한 혈관종 (hemangioma). B, 이마 부위에 발생한 동정맥 기형으로서 다수의 봉합사를 이용한 결찰술로 치료하고 있는 모습이다.



**그림 3-5.** 신경섬유종증을 보유한 어린 환자과 모친의 안모 사진.



**그림 3-6.** 악골에 섬유이형성증이 존재하는 19세 여자 환자의 방사선 및 핵의학 검사 사진. **A,** 우측 하악골에 발생한 섬유이형성증으로 인해 안면비대칭과 하악전돌증이 진행된 상태이다. **B,** 핵의학 검사에서 우측 하악골에 흡착률이 현저하게 증가된 소견이 관찰되며 CT에서 우측 하악골의 팽창성 종괴가 관찰된다.

## 2 발육성 기형(Acquired developmental deformity)

### 1) 턱관절 부위의 손상에 의한 변형

- 염증(inflammation)에 의한 손상: 중이염, 외이도염, 골관절염, 하악골 골수염 등(그림 3-7, 3-8)
- 외상: 안면부의 외상이 기형을 야기할 수 있다. 특히 성장기에 하악 과두의 손상은 안면비대칭 및 하악골의 열성장 등을 초래할 수 있다(그림 3-9, 3-10).
- 열, 전기에 의한 손상, 화학적 손상, 화상(그림 3-11)
- 방사선 치료에 의한 턱관절 손상

### 2) 내분비장애

부갑상선기능항진증, 뇌하수체기능항진증 등(그림 3-12)

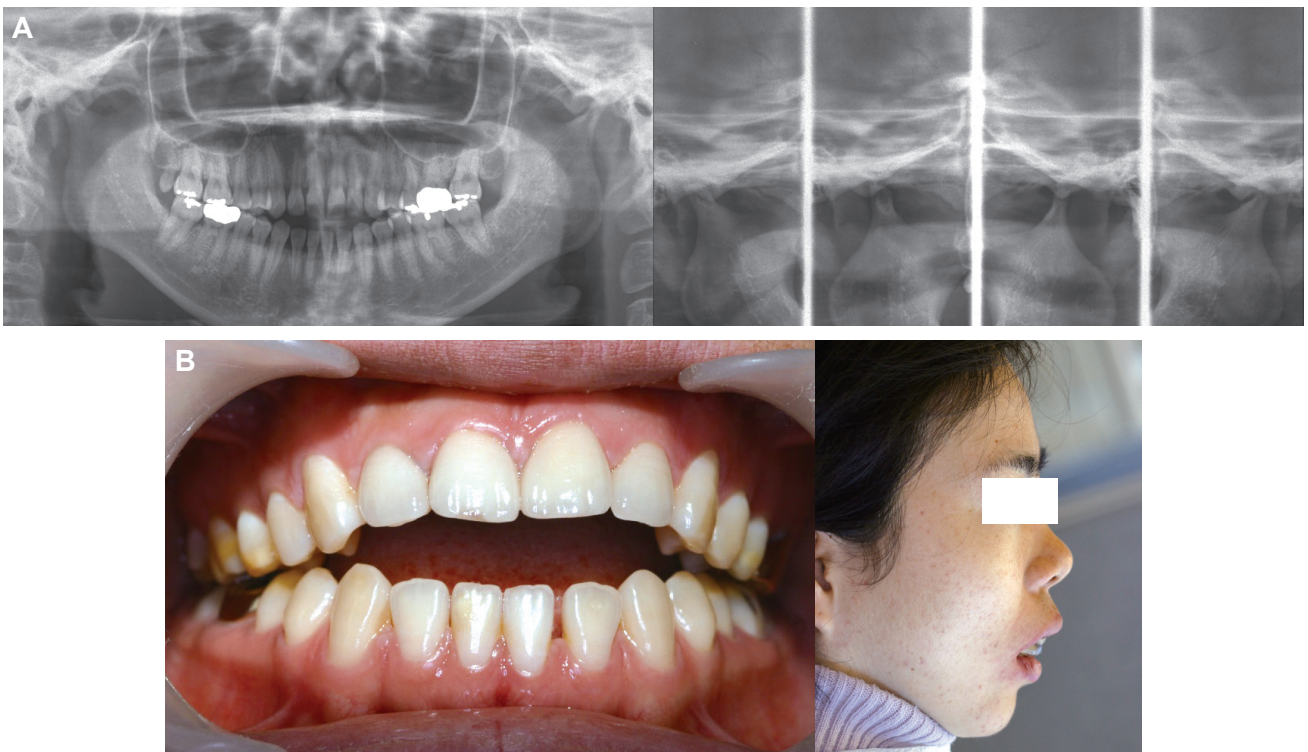
### 3) 기타

#### (1) 기능 이상

호흡, 저작, 발음과 같은 턱얼굴 부위에서의 기능 이상은 턱얼굴 성장의 부조화와 안모 변형에 영향을 미칠 수 있다. 교정 치료와 턱교정 수술 등을 통해 기능이 개선되면 성장이나 변형에 긍정적인 영향을 기대할 수 있을 것이다.

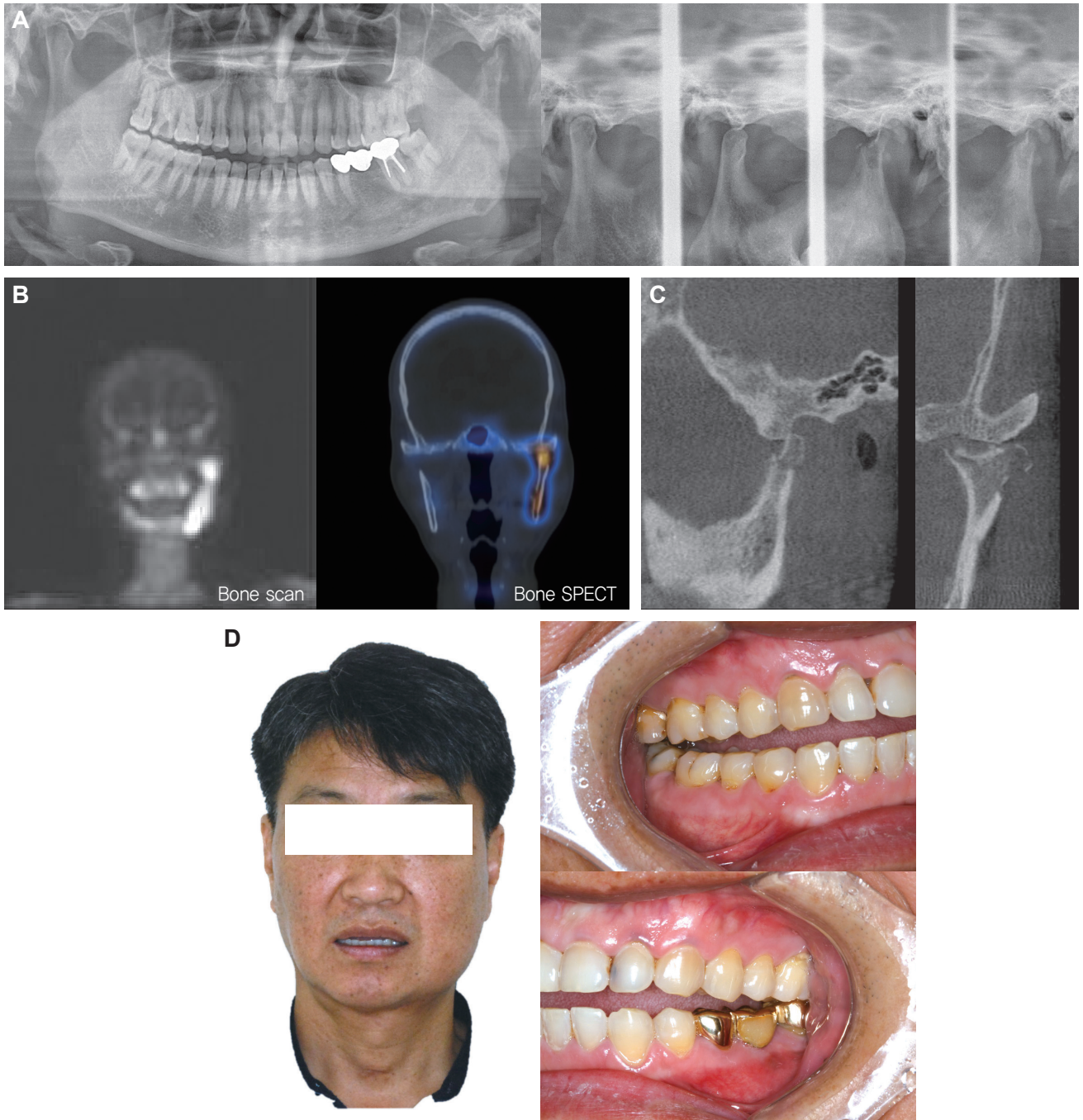
#### (2) 습관, 자세 등에 의한 안면기형

이갈이, 이악물기와 같은 악습관은 교근비대증과 사각턱을 유발할 수 있고 편측 저작 습관은 안면비대칭의 원인이 될 수 있다(그림 3-13).



**그림 3-7.** 양측 턱관절의 진행성 골관절염이 존재하는 29세 여자 환자에서 심한 전치부 개방교합과 하악후퇴증이 악화되고 있었다. A, 초진 시 방사선 사진. 좌측 과두 저형성으로 인한 양측 과두의 비대칭과 불규칙한 관절면 및 골흡수 소견이 관찰된다. B, 초진 시 구강 사진. 심한 전치부 개방교합과 하악후퇴증 소견이 관찰되며 양측 턱관절 주변의 통증과 염발음(crepitus)이 지속되어 진행성 골관절염으로 확진하였다.





**그림 3-8.** 52세 남자 환자에서 좌측 하악 과두 부위 골수염으로 인해 교합과 안모 변형이 발생한 증례. A, 초진 시 방사선 사진. 좌측 과두의 흡수 및 모양 변화 소견이 관찰된다. B, 핵의학 검사에서 좌측 상행지 부위에 침착물이 현저히 증가하였으며 골수염이 의심되었다. C, CBCT에서 좌측 과두 골절로 추정되는 골절선과 과두 흡수 소견이 관찰된다. D, 초진 시 안모 및 구강 사진. 최후방 대구치만 접촉되며 나머지 부위는 모두 개방교합의 양상을 보이고 있고 안면비대칭 소견이 관찰된다.



**그림 3-9.** 5세 남자에서 발생한 우측 하악 과두 골절 증례. 소아 환자의 외상을 방지하거나 부적절하게 치료할 경우 턱관절의 기능 이상과 발육 장애로 인해 성장하면서 안모 변형이 발생할 가능성이 매우 크다. A, 초진 시 파노라마 및 CT 방사선 사진. 우측 과두 돌기 골절이 발생하였으며 과두 골편이 전내방으로 전위된 소견(화살표)이 관찰된다. B, 초진 시 우측 턱관절 통증으로 인한 개구 제한이 관찰되었다. C, 기능적 치료를 위해 하악에 스프린트(우측 구치부 교합을 거상)를 장착하고 약 1개월간 2~3일 간격으로 내원시켜서 적극적인 개구 운동을 시켰다. D, 기능적 치료 2개월 후 파노라마 방사선 사진. 우측 과두의 재형성이 진행되는 것이 관찰된다.