

## Pyknodysostosis 환자의 구강증상: 증례보고

김남혁 · 이제호 · 김성오 · 최형준 · 송제선

연세대학교 치과대학 소아치과학교실, 구강과학연구소

### 국문초록

Pyknodysostosis(PKND)는 파골세포의 기능 이상으로 인해 발생하는 상염색체 열성의 매우 드문 경화성 골질환으로 Toulouse-Lautrec syndrome으로 불리기도 한다. PKND의 원인으로는 파골세포 내 cathepsin K의 결핍으로 인해 파골세포의 골개조와 골흡수 기능의 실패가 생기게 되어 연골의 축적과 과도한 골의 광화가 나타나는 것으로 알려져 있는데, 이로 인해 골수염의 위험이 높고 빈번한 골의 파절이 나타난다. 150 cm 이하의 작은 신장, 개방된 천문과 두개골 봉합의 실패, 곤봉형의 손가락과 중간모의 발달이 저하된 특징적인 안모를 보인다.

본 증례는 전반적인 총생과 전치부 개방교합을 주소로 본과에 내원한 7세 1개월의 여아로, 정형외과에서 PKND로 진단받은 상태였다. 임상 및 방사선 사진 검사상 천문과 두개골 봉합 폐쇄의 실패, 곤봉모양의 손가락, 구개의 고랑, 짧은 사지와 작은 신장 등의 PKND의 전형적인 임상적 특성을 나타내고 있었다. 비정상적인 골흡수와 골재생기능의 문제로 주소인 총생과 개방교합에 대한 교정적 처치는 시행하지 못했다. 탈락 시기의 유치 발거와 불소도포를 시행한 후 정기 검진을 시행 중인 상태로 PKND에 대한 문헌고찰과 함께 본 증례를 보고하고자 한다.

**주요어** : Pyknodysostosis, 파골세포, Cathepsin K

### I. 서론

Pyknodysostosis(PKND)는 드물게 나타나는 상염색체 열성의 골질환이다. PKND는 그리스어로 "pyknos"는 "dense"를, "dys"는 "defect"를, "osteosis"는 "bone pathology"를 각각 의미한다<sup>1)</sup>. Montanari에 의해 1923년 처음으로 보고된 이래 전세계에서 100 여 개 이상의 증례들이 보고되어 왔으며<sup>1,2)</sup>, 1962년 Maroteaux와 Lamy에 의해 처음으로 정의되기 전까지 골화석증이나 쇄골두개골증의 한 형태로 인식되어 왔다<sup>3,4)</sup>. 한편 이 질환의 특징적 증상을 나타내는 것으로 알려진 프랑스의 화가 이름을 따서 "Toulouse-Lautrec syndrome"이라 불리기도 한다<sup>5)</sup>.

PKND의 원인으로는 파골세포 내에서 lysosomal cysteine proteinase의 역할을 하는 cathepsin K(CTSK)의 결핍으로 인해 파골세포의 골개조와 골흡수 기능의 실패가 생기게 되어 연골의 축적과 과도한 골의 광화가 나타나는 것으로 추정되고 있다<sup>3,6)</sup>.

PKND의 특징적인 소견으로는 신장에 비해 큰 두부의 크기, 전두와 측두 부위의 돌출, 상악골의 저성장, 상대적인 하악골의 전돌 양상, 안구의 돌출, gonial angle의 급격한 경사, 두개 봉합과 천문의 개방된 형태, 구개 정중부를 전후방으로 지나고 고랑, 유치 탈락의 지연과 정상적인 시기에 영구치의 맹출로 인한 총생의 양상, 범랑질 저형성증, 부비동의 저형성, 전두동의 부재, 척추의 만곡, 곤봉형태의 손가락 등이 나타날 수 있으며 신장은 대개 150 cm을 넘지 못하는 데 몸통의 크기는 정상인 반면 사지의 길이가 정상보다 짧기 때문이다<sup>7-12)</sup>.

PKND 환자는 나이가 들수록 점진적으로 골수의 크기가 감소하여 국소적인 면역 방어기능에 저하를 나타내는데, 치과 발치 후 골수염이 나타난 증례가 보고된 바도 있다<sup>3,13)</sup>. 다른 문헌에서도 미맹출 치아의 치낭의 감염이 농양을 일으킬 수 있음을 주의한 바 있어<sup>7)</sup> 치성 감염의 예방을 위한 적극적인 대처가 필요할 것으로 사료된다.

본 증례는 총생과 전치부 개방교합을 주소로 본과에 내원한 7세 1개월의 여아로, 타병원에서 PKND로 진단받고 정기 검진

교신저자 : 송제선

서울특별시 서대문구 신촌동 134 / 연세대학교 치과대학 소아치과학교실 및 구강과학연구소 / 02-2228-3176 / songjs@yuhs.ac

원고접수일: 2009년 09월 22일 / 원고최종수정일: 2009년 10월 27일 / 원고채택일: 2009년 11월 11일

중인 상태였다. 환자의 중등도 이상의 동요도를 보이는 유전치를 발견하고 예방적 처치를 시행한 후 주기적 검진을 시행하고 있는 상태로 문헌고찰과 함께 이를 보고하는 바이다.

## II. 증례보고

7세 1개월의 여아가 총생과 저작의 곤란을 주소로 본과에 내원하였다. 환아는 전치부 개방교합으로 인해 면류의 절단에 어려움을 호소하였으며 보호자는 교정치료를 원하고 있었다. 2005년 11월, 치아 우식 치료를 주소로 본과에 내원한 치과 과거력이 있었으며 내원 당시 중등도의 치아 우식과 총생, 하악 좌측 유측절치와 유견치의 융합 소견을 보이고 있었고 이후 예방적 항생제의 투여와 같은 별다른 처치 없이 수복 치료를 받아왔다. 2006년 5월, 발등뼈가 쉽게 부러진다는 것을 주소로 본원 정형외과에 내원하였으며 lambdoidal suture가 개방되어 있는 방사선학적 소견을 발견하였다. 주기적 검진을 받아오던 중 2006년 11월 어른이 안고 있다 떨어뜨리는 사고로 본원 응급실을 경유하여 소아정형외과 검진 결과 골화석증 가진 하에

소아신경외과, 임상유전과에서 검사를 시행하였다. 이후 2007년 S 대학 병원에서 PKND로 진단을 받고 정기 검진을 받아오던 중 상기와 같은 주소로 2009년 2월에 본과에 내원 하였다.

임상 및 방사선 검사 결과 유전치가 중등도의 동요도를 보이고 있었고 영구전치의 부분 맹출, 전치부의 개교합과 총생이 관찰되었다(Figs. 1-3). 유치열에서 하악 우측 유측절치의 결손, 하악 좌측 유측절치, 유견치의 융합, 영구치열에서는 하악 좌, 우측 측절치의 선천적인 결손이 나타났다 (Figs. 2, 3). 내원 당시 상하악 유측절치의 중등도의 동요도를 보이고 있었으며 부분 맹출된 상악 중절치와 이종의 치열을 이루고 있었다. 구개부 중앙엔 전후방으로 이어진 고랑이 존재하였고 (Fig. 4), 좁은 악궁의 형태와 중간모의 발달 저하로 상대적인 하악골의 전방 돌출 경향을 보였다(Fig. 1). 측방 두부 방사선 사진 상에서 급경사의 gonial angle, 전후방으로 돌출된 두개골, 두개골 봉합부와 천문의 개방, 전두동의 부재가 관찰되었다(Fig. 5). 신장은 106 cm, 체중은 18.6 Kg으로 동년배에 비해 3 percentile 이하의 작은 체구(Fig. 6) 로 짧은 사지와 정상적인 몸



Fig. 1. Initial intraoral photo at the age of 7 year and 1 months. Anterior open bite and mandibular prognathism are observed.

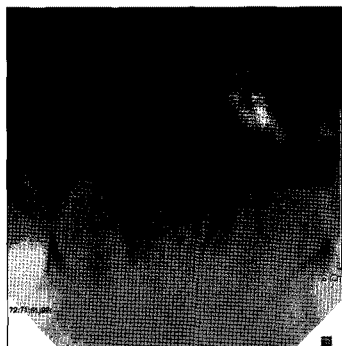


Fig. 2. Periapical view. #42, 32 are congenitally missing.



Fig. 3. Panoramic view. The mandible is underdeveloped with obtuse gonial angle.



Fig. 4. Intraoral photo from the palatal aspect. Palatal groove in the middle.

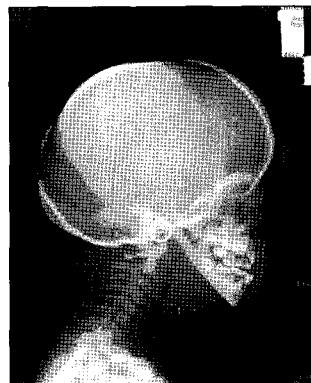


Fig. 5. Lateral cephalometric radiograph. Typical characteristics of PKND are present, such as frontal bossing and obtuse gonial angle.

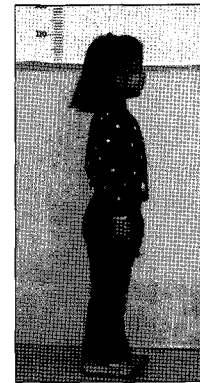


Fig. 6. Photograph of the whole body from the lateral aspect. Her stature is shorter compared to others with the same age, which was only about 106 cm.

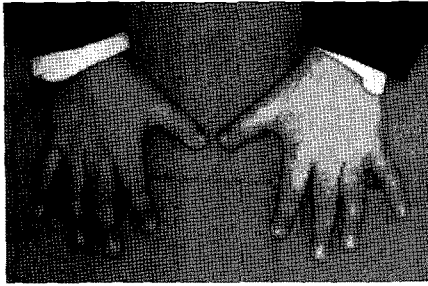


Fig. 7. Club-shaped phalanges.

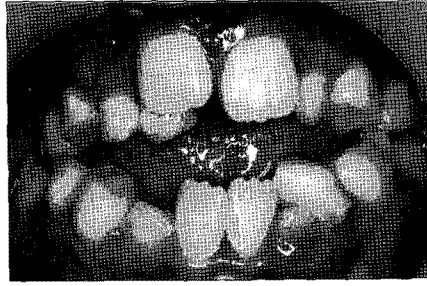


Fig. 8. Intraoral photo taken at the age of 7 year and 8 months. Anterior open bite and generalized severe crowding are observed.



Fig. 9. Panoramic view taken at the age of 7 year and 8 months. Early root resorption of the upper left primary canine, first primary molar, and the lower left first primary molar is observed.

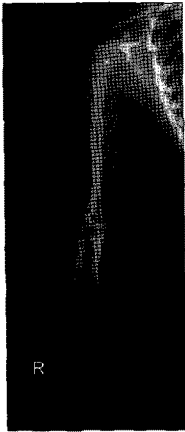


Fig. 10. Long bone x-ray taken at the age of 5 year and 2 months. Medullary canals of the long bones present.

통크기를 보였으나 척추의 만곡은 보이지 않았다. 손가락은 짧고 곤봉화된 특이 소견을 나타냈다(Fig. 7).

환아 가계에 대한 자세한 조사는 시행하지 못하였으나 모친에서 외형상의 문제점을 발견하지 못했고, 모친의 진술에 의하면 부친 역시 정상적인 외형을 지녔다고 하였으나 확인되진 않았다. 부친과 모친 사이에 혈연적인 근접성에 대한 질문은 하지 않았다. 환아의 형제 관계로 남동생이 1명 있었는데 정상적인 외형을 지니고 있었다.

2005년 본원 정형외과의와의 협진 후에 추가적인 예방적 항생제 투여 없이 유치의 치수절제술, 복합레진 수복 및 발거를 시행한 치과 과거력이 있었다. 환아의 유착절치들의 상태는 생리적 탈락에 근접한 상태로 판단되어 항생제 투여 없이 발거를 시행하였고, 불소도포 등의 예방적 처치를 시행하였다(Figs. 2, 3). PKND의 특성상, 환아의 악골 성장의 이상과 총생, 이로 인한 3급 부정교합이 예상되며, infection에 노출 시 osteomyelitis의 발생이 우려되므로 주기적인 검진과 예방적 처치가 필요하다고 생각되어 3개월 정도의 짧은 내원 간격을 두고 정기 검진을 시행하였다. 또한 외상을 받을 경우 골의 파절이 쉽게 나타날 수 있으므로 환아가 외상의 위험에 노출되지 않도록 할 것을 보호자에게 주지 시켰다. 8개월 후의 정기검진 시에 신장은 112 cm 로 6 cm 증가했으나 여전히 동년배에 비해 3 percentile 이하의 작은 수치였다. 구강내 소견으로는 상악 좌, 우측 영구 중절치, 하악 좌, 우측 견치의 부분맹출, 상악 우측 측절치, 하악 좌측 제1유구치의 중등도의 동요도가 관찰되었다 (Fig. 8). 파노라마 방사선 사진 상에서 상악 좌, 우측 제1

유구치, 하악 좌측 제1유구치의 1/2 이상의 치근흡수가 진행된 상태가 발견되었다(Fig. 9). 중등도 이상의 동요도를 보이는 상악 우측 측절치, 하악 좌측 제1유구치의 발거를 시행하였고 1급 동요도를 보이는 상악 우측 견치, 좌측 제1유구치는 관찰을 시행하기로 하였다. 연령에 비해 유치의 치근흡수가 빠르게 진행되고 있었으나 상대적으로 계승 영구치의 치근발육은 정상범주 안에 있었다. 현 시점에서는 osteoclast cell의 기능 이상으로 인해 교정적인 치료에 대한 어려움이 있었다. 총생에 대한 교정적인 치료는 시도하지 않았으나 주기적인 관찰과 상황에 따른 치과적 처치가 필요할 것으로 생각되었다<sup>27)</sup>.

### III. 총괄 및 고찰

PKND는 현재까지 200 증례 이하로 보고될 정도로 드문 질환으로서<sup>14)</sup> 국내에서는 1977년 하 등<sup>15)</sup>에 의해 보고된 바 있다. International nomenclature and Classification of the Osteochondrodysplasias에 의하면 osteopetrosis(Albers-Schönberg disease)와 osteomesopyknosis(Maroteaux) 등과 함께 골형태의 변화를 동반하지 않는 골밀도의 증가 질환군의 하위 그룹으로 분류되어 있다<sup>16)</sup>. 이전에는 osteopetrosis, cleidocranial dysplasia, osteogenesis imperfecta와 같은 질환과 혼동되어 왔으나 osteoclast cell에 대한 분자생물학적 발견에 힘입어 이들 질환과의 명확한 구별이 이뤄지고 있다<sup>10,7,18)</sup>.

부모간의 근친혈족관계가 PKND의 원인으로 언급되어지고 있는데<sup>19,20)</sup>, Maroteaux와 Lamy가 Toulouse Lautrec의 가족예를 보고하였고<sup>20)</sup>, Schilling 등<sup>14)</sup>은 PKND 환자의 가계도를 제시하였으며, Elmore<sup>19,21)</sup>, Sedano<sup>22)</sup> 등은 통계학적으로 분석하였다. 하지만 이 증례에서는 부모들 간에 혈연관계를 비롯한 가계 분석은 시행하지 않았다.

PKND 환자에서 나타나는 골대사의 문제는 Cathepsin enzyme K의 결핍에 의한다. Cathepsin enzyme K는 osteoclast cell에서 우세하게 분비되는 lysosomal cysteine protease로 중성과 산성 pH 환경에서 Type I collagen을 분해하는 역할을 한다<sup>23)</sup>. PKND 환자의 osteoclast cell은 정상적인 ruffled border와 clear zone을 보이나 cytoplasm vacuole 내

에 collagen fibril이 발견되며, 하부 구조에 탈회된 골조직의 증가가 관찰된다<sup>23,24</sup>. 이런 분해되지 않은 collagen fibril의 축적은 periosteum, perichondrium, tendon, synovial membrane 같은 다양한 결합조직에서 보이며, 이런 부위에서는 phagocytosis의 손상이 나타난다<sup>23,25</sup>. 현재 cathepsin K gene에 관한 분자생물학적 차원의 연구가 진행 중이며<sup>11,23,26,27</sup>, cathepsin K가 결핍된 mice에서도 osteoclast cell의 기능손상 뿐만 아니라 osteoblast cell의 기능 변화, 조직형성의 손상, 골강도의 저하가 나타남이 보고되었다<sup>11</sup>. Cathepsin K가 결핍된 인간 개체나 mice에 대한 연구 결과는 정상적인 속도로 골흡수 과정이 진행되기 위해서는 정상적인 cathepsin K가 필요함을 보고한다<sup>6,23,28-30</sup>. 수 년에 걸친 골흡수의 느린 진행, 성장기 동안에 골개조의 느린 속도는 비정상적인 외형의 원인이 된다. 그러한 형태의 변화는 골밀도의 증대에도 불구하고 골의 강도를 저하시킨다<sup>11,23</sup>. Schilling 등<sup>14</sup>도 PKND 가계에서 pQCT를 이용한 골밀도 연구에서 PKND 환자의 골이 파절에 취약한 것은 cathepsin K가 골의 채적뿐만 아니라 골의 광화에도 영향을 끼치기 때문인 것으로 추정했다.

PKND에서 나타나는 빈번한 골파절이나 전두의 돌출, 방사선 불투과도가 증대된 골소견 등은 Osteopetrosis에서도 나타나는 유사한 소견이나<sup>31</sup> Osteopetrosis 환자의 경우 cranial foramina의 폐쇄로 인해 시각, 청각 등의 장애를 유발하는데 비해 PKND 환자의 경우 그러한 감각기능의 소실이 나타나지 않으며 특징적인 안모 소견, 비정상적인 손가락 말단, 두개안면부의 골격적 특이성과 같은 임상적 특성으로 구별이 가능하다<sup>8,9</sup>. Osteopetrosis와 달리 PKND에서는 hepatosplenomegaly, anemia와 같은 증상이 드물게 나타난다. PKND에서와 유사하게 두개골 봉합과 천문 폐쇄의 지연, 쇄골의 퇴화나 결손이 나타나 감별이 요구되는 쇄골두개 이형성증(cleidocranial dysplasia)<sup>32</sup>에서는 PKND와 달리 dense한 골조직이 나타나지 않는 점도 구별되는 특징이다<sup>9,17</sup>.

본 증례에서는 전형적인 PKND 환자의 임상적 특성을 나타내고 있었다. 측방두부방사선 사진, 전후방 두부방사선사진, 파노라마 방사선 사진 소견상에서 정상적인 아동에서 6개월에서 3세 사이에 폐쇄되는 것으로 알려진 천문의 개방, lambdoidal suture를 비롯한 봉합선의 폐쇄의 지연 및 실패 소견을 보였고 frontal sinus, paranasal sinus의 폐쇄, 급경사의 gonial angle, 두개골의 전후방 돌출, 상악골의 열성장이 관찰되었다. 5세에 촬영한 장골의 전후방 방사선 사진에서는 osteopetrosis와 달리 bone marrow가 존재하였다(Fig. 10). Medullar space가 존재하는 것은 osteopetrosis와 구별되는 특성의 하나이나 PKND 환자에서도 점진적으로 endosteal bone deposition이 나타남에 따라 골수강이 점점 좁아지게 된다<sup>10</sup>. 따라서, PKND 환자에서 치과적인 문제는 연령이 증가함에 따라 위험도가 증가하게 된다<sup>9</sup>. 비록 골수강의 크기는 줄어들지만 심각한 anemia가 나타나지 않아, 능동적인 골수의 조절작용이 존재하는 것으로 보여지지만<sup>9</sup> PKND 환자에서 면역력의 감소, 골조

직에 혈관 공급의 감소와 연관되어 골수염이 쉽게 발생할 수 있다는 사실이 보고되고 있다<sup>10</sup>.

이 증례에서는 7세의 소아로 medullar space의 유의할 감소가 나타나지 않은 것으로 사료되며 정상에 가까운 면역기능이 유지될 것으로 보인다<sup>9,10</sup> PKND 성인 환자에서 영구치 발거를 시행할 시에 골수염이 나타난 증례들을 참조하여 본다면, 성인 PKND 환자의 수술적 처치 시에는 감염에 대한 충분한 예방적 처치가 필요할 것으로 판단된다<sup>3,13</sup>. 비록 보호자는 전치부 개방 교합으로 인한 저작기능의 손상을 호소하였으나 PKND 환자는 osteoclast cell의 기능 이상으로 인해 교정적 치아 이동에 필요한 골흡수와 골재생의 기전이 정상적이지 못하다. Hunt<sup>8</sup>나 Schmitz<sup>9</sup>, Moniz<sup>10</sup>등이 PKND 환자에서 bone graft를 동반한 악안면 재건에 성공한 증례를 보고한바 있으나, 교정적 치아 이동을 위해서는 정상적인 osteoclast cell을 공급하기 위해 골수이식이나 gene replace therapy가 필요할 것으로 언급되는 바<sup>8</sup>, 이 분야에 대한 추가적인 연구가 필요할 것으로 생각된다.

비록 현 시점에서 총생과 개방교합을 비롯한 부정교합에 대한 처치는 가능하지 않았지만 미맹출 치아의 치낭의 감염이 농양 형성을 일으킬 가능성도 있으므로 잔존된 유치의 시기 적절한 발치가 필요할 것으로 보인다. 또한 치성감염과 파절에 취약한 환자의 상태를 인지하고 주기적인 관찰과 상황에 따른 치과적 처치, 외상에 대한 각별한 주의가 필요할 것으로 생각된다.

#### IV. 요약

1. 본 증례는 PKND 환자의 소견으로 작은 신장, 개방된 천문과 두개골의 봉합의 실패, 곤봉형의 손가락과 특징적인 안모를 보였다.
2. 파골세포 기능의 손상으로 총생과 개방교합을 해결하기 위한 교정적 치아이동에 어려움이 따를 것으로 판단되었다.
3. PKND 환자는 골수염이 쉽게 발생하며 하악골을 비롯한 장골의 파절이 쉽게 일어나기 때문에 감염이나 외상 등에 대한 주의가 필요하다.

#### 참고문헌

1. Bathi RJ, Masur VN : Pyknodysostosis- a report of two cases with a brief review of the literature. Int J Oral Maxillofac Surg, 29:439-442, 2000.
2. Fransisco JV, Nicholoff TJ Jr : Pyknodysostosis : an unusual presentation in a denture wearer : a case report. Oral Surg Oral Med Oral Pathol, 72:693, 1991.
3. Dimitrakopoulos I, Magopoulos C, Katopodi T : Mandibular osteomyelitis in a patient with Pyknodysostosis : a case report of a 50-year misdiagnosis. J Oral Maxillofac Surg, 65:580-585, 2007.

4. Maroteux P, Lamy M : La pyknodysostose. Presse Med, 70:999, 1962.
5. Helms CA : Metabolic bone disease. In : Brant WE, Helms CA, eds. Fundamentals of diagnostic radiology. Philadelphia : Lippincott Williams & Wilkins : 1049-1059, 1999.
6. Gelb BD, Shi GP, Chapman HA, et al. : Pycnodysostosis, a lysosomal disease caused by cathepsin K deficiency. Science, 273:1236-1238, 1996.
7. Fleming KW, Barest G, Sakai O : Dental and facial bone abnormalities in Pycnodysostosis : CT findings. Am J Neuroradiol, 28:132-134, 2007.
8. Hunt NP, Cunningham SJ, Adnan N : The dental, craniofacial, and biochemical features of Pycnodysostosis : a report of three new cases. J Oral Maxillofac Surg, 56:497-504, 1998.
9. Schmitz JP, Gassmann CJ, Bauer AM, et al. : Mandibular reconstruction in a patient with pyknodysostosis. J oral Maxillofac Surg, 54:513, 1996.
10. Moniz N, Queiroz EA, Freitas RR, et al. : Mandibular reconstruction with autogeneous graft in patient presenting pyknodysostosis : case report. J Oral Maxillofac Surg, 64:1292-1295, 2006.
11. Li CY, Jepsen KJ, Majeska RJ, et al. : Mice lacking cathepsin K maintain bone remodeling but develop bone fragility despite high bone mass. J Bone Miner Res, 21:865-875, 2006.
12. Bathi RJ, Masur VN : Pyknodysostosis ? a report of two cases with a brief review of the literature. Int J Oral Maxillofac Surg, 29:439-442, 2000.
13. Green AE, Rowe NL : Pycnodysostosis - A rare disorder complicating extraction. Br J Oral Surg, 13:254, 1976.
14. Schilling AF, Mülhausen C, Lehmann W : High bone mineral density in pycnodysostotic patients with a novel mutation in the propeptide of cathepsin K. Osteoporos Int, 18:659-669, 2007.
15. 하권익, 장진관, 김재호 : 농축이골증 1례 보고. 대한정형외과학회지, 12:839-42, 2007.
16. International nomenclature and classification of the osteochondrodysplasias. Am J Med Genet, 79:376, 1998.
17. O'Connell AC, Brennan MT, Francomano CA : Pycnodysostosis : oral facial manifestations in two pediatric patients. Pediatr Dent, 20:204, 1998.
18. Gaujac C, Almedia P Jr, Cecchetti MM, et al. : Fractura patológica de manibula associada a pycnodysostose-relato de caso. BCI-Rev Bras Cir e implant, 9:130, 2002.
19. Elmore SM, et al. : Pycnodysostosis with a familial chromosome anomaly. Amer J Dis Child, 116:70-77, 1966.
20. Maroteux P, Lamy M : The malady of Toulouse-Lautrec JAMA 1: 191:715-717, 1965.
21. Elmore SM, et al. : Pycnodysostosis : A review. J bone Joint Surg, 49-A:153, 1967.
22. Sedano HD, Gordin RJ, Anderson VE : Pycnodysostosis, clinical and Genetic consideration : Amer J Dis Child, 116:70-77, 1968.
23. Pennypacker B, Shea M, Liu Q, et al. : Bone density, strength, and formation in adult cathepsin K (-/-) mice. Bone, 44:199-207, 2009.
24. Everts V, Arosen D, Beertsen W : Phagocytosis of bone collagen by osteoclasts in two cases of pycnodysostosis. Calif Tissue Int, 37:25-31, 1985.
25. Everts V, Hou WS, Riialand X, et al. : Cathepsin K deficiency in pycnodysostosis results in accumulation of non-digested phagocytosed collagen in fibroblasts. Calcif Tissue Int, 73:380-386, 2003.
26. Donnarrumma M, Regis S, Tappino B, et al. : Molecular analysis and characterization of nine novel CTSK mutations in twelve patients affected by pycnodysostosis. HUMAN MUTATION Mutation in brief #961 (2007) Online.
27. Rood JA, Van Horn S, Drake FH, et al. : Genomic organization and chromosome localization of the human cathepsin K gene (CTSK). GENOMICS, 41:169-176, 1997.
28. Saftig P, Huntziger E, Wehmeyer O, et al. : Impaired osteoclastic bone resorption leads to osteopetrosis in cathepsin K deficient mice. Proc Natl Acad Sci, 95:13453-13458, 1998.
29. Gowen M, Lanzner F, Dodds R, et al. : Cathepsin K knockout mice develop osteopetrosis due to a deficit in matrix degradation but not demineralization. J Bone Miner Res, 14:1654-1663, 1999.
30. Fratzi-Zelman N, Valenta A, Roschger P, et al. : Decrease bone turnover and deterioration of bone structure in two cases of pycnodysostosis. J Clin Endocrinol Metab, 89:1538-1547, 2004.
31. 권중필, 양규호 : 만발성 골화석증에 대한 증례보고. 대한소아치과학회지, 26:473-8, 1999.
32. 신은영, 최병재, 이제호 외 : 쇠골두개 이형성증 환자의 치아발육이상. 대한소아치과학회지, 28:703-708, 2001.

Abstract

PYKNODYSTOSIS : A CASE REPORT

Nam-Hyuk Kim, Jae-Ho Lee, Seong Oh Kim, Hyung-Jun Choi, Je Seon Song

*Department of Pediatric Dentistry and Oral Science Research Center, College of Dentistry, Yonsei University*

Pyknodysostosis(PKND) is a rare sclerosing bone disorder that has an autosomal recessive trait, also known as Toulouse-Lautrec syndrome. Deficiency of the cathepsin enzyme K in the osteoclasts of PKND patients results in continuous endosteal bone deposits without osteoclastic resorption or remodeling. This causes a generalized increase in sclerosis and fragility of bones. Osteomyelitis in the mandible and recurrent fracture of the long bones are characteristic complications of PKND. The patients present typical features of PKND, such as short stature under 150 cm, open cranial suture and fontanelle, club-shaped phalanges, and underdevelopment of midface.

This is a case of a 7-year-old girl with PKND, who visited our clinic with the chief complaint of anterior open-bite and generalized crowding. The patient had been diagnosed as PKND by an orthopedist and manifested characteristic clinical and radiographic features, such as open cranial suture and fontanelle, obtuse mandibular gonial angle, frontal and occipital bossing, grooved palate, club-shaped phalanges, and short stature. Orthodontic treatment was not considered because patients with PKND show abnormal bone resorption and remodeling. Instead, removal of deciduous teeth near exfoliation and TFA were performed, and periodic check-up is planned to maintain good oral hygiene.

**Key words** : Pyknodysostosis, Osteoclast cell, Cathepsin K