

Holoprosencephaly를 동반하지 않은 Median Cleft Lip의 치험례

박홍주*, 이성훈, 김기영, 조규승, 소광섭, 조용기, 오희균, 유선열
전남대학교 치과대학 구강악안면외과학교실

Holoprosencephaly는 뇌와 안면의 일련의 중앙부 결손을 포함하는 선천성 기형으로서, 대부분의 holoprosencephaly 환자는 뇌의 심한 기형으로 인해 태생기 또는 생후 수개월 이내에 사망하게 된다. 어떤 경우에는 뇌가 정상이거나 거의 정상이면서 중앙 안면부의 결손을 보이기도 한다. 이들 중 일부에서는 정신박약 등이 나타나기도 하지만 다른 경우에는 정신적으로 정상이며 정상인과 비슷한 생존기간을 나타낸다. DeMyer는 holoprosencephalic anomalies를 5 groups으로 분류하였고, 그후 이 분류법은 더욱 세분되어 치료방법의 선택에 있어서 기준이 되고 있다. Holoprosencephaly의 빈도는 구순구개열 환자의 0.43~0.73% 정도로 매우 드물게 나타난다. 발생원인으로는 바이러스 감염, 당뇨병, 방사선조사, 약물, 그리고 유전적 소인 등이 알려져 있다. 임상증상으로는 소두증, hypotelorbitism, flat nose, median cleft lip and palate, 그리고 비중격, 전상악, 전순 및 비골 등의 결손이 있다.

본 교실에서는 뇌전산화단층촬영상에서 holoprosencephaly는 나타나지 않았으나 뇌간의 형성부전과 함께 비중격, 비골, 전상악, 비소주, 인중 및 전순의 결손과 경미한 소두증을 보여 DeMyer에 의한 분류에서 IVB group에 속하는 남자 환아에서, 생후 3개월째에 구순성형술을 시행하고 생후 14개월된 현재까지 경과 관찰을 계속하여 다소의 지견을 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

Median Cleft Lip without Holoprosencephaly : A Case Report

Hong-Ju Park*, Sung-Hun Lee, Hee-Kyun Oh, Sun-Youl Ryu

Dept. of Oral and Maxillofacial Surgery, College of Dentistry, Chonnam National University

Holoprosencephaly encompasses a series of midline defects of the brain and face. Most patients have severe malformation of the brain and expired during intrauterine life or in a few months after birth. Although some of them are mentally retarded, others have nearly normal mentality. This malformation was classified into five groups by DeMyer. The classification provides guidelines for surgical management of these patients.

These rare anomalies occur with an incidence in the cleft patient population of 0.43 to 0.73%. Possible etiologies are viral infection, maternal diabetics, irradiation, drugs and heredity. Clinical manifestations are microcephaly, hypotelorbitism, flat nose, and midline facial defects.

In this case, We report a patient with median cleft lip and palate without evidence of holoprosencephaly, which was ruled out by brain CT. However corpus callosum agenesis was detected. The patient, who classified into type IVB from modified DeMyer's classification, had severely depressed midface with absence of the nasal septum, nasal bone, premaxilla, collumela, philtrum and prolabium. At 3 months of age, closure of the cleft lip was performed in one stage.