

Cleft Lip과 관련된 syndrom에 관하여(II)

Syndroms with Cleft Lip
with or without
Cleft Palate

전남대학교 치과대학
구강악안면외과학교실

조교수 이종포

1) van der Woude Syndrome

Lip pit and cleft lip and palate syndrome으로 알려지고 있으며 cleft lip and palate와 함께 paramedial lip pit가 특징이다.

Autosomal dominant로 유전되며 cleft lip and palate환자에서 흔히 관찰될 수 있으므로 적절히 진단하고 필요시 counseling을 시행한다.

2) Rapp-Hodgkin Syndrome

Cleft lip and palate 환자에서 hypohidrotic ectodermal dysplasia가 특징적이며 wiry, uncombable straw like hair가 특징적이다. 대부분의 환자에서 cleft palate의 소견을 보이며 submucous cleft, cleft of uvula등이 관찰된다.

Dysplastic nail, congenital missing of teeth, sweating activity가 제한되어 있으며 남아의 경우 요도하열의 소견을 보인다.

Autosomal dominant로 유전된다.

3) trisomy 13

Sloping forehead를 가진 microcephalus의 소견을 가지며 vertex와 occipitoparietal area의 ulceration, ocular abnormalities, 홍채결손, cleft lip and palate의 소견을 보인다.

예후는 매우 불량하며 절반 이상이 첫 1개월 이내에 사망하며 단지 5%만이 3년 이상 생존한다고 보고되고 있다.

Trisomy 13은 75%에서 염색체의 nondisjunction, 25%에서 chromosomal dislocation, 5%에서 chromosomal mosaicism등에 의하여 발생된다. 이는 태아의 염색체 검사를 통하여 발견될 수 있다.

4) Fetal Alcohol Syndrome

임상적으로 microcephaly, short palpebral fissure, midface hypoplasia, smooth philtrum, mental deficiency, cleft lip and palate 등이 관찰된다.

이는 임신시의 alcohol의 섭취에 의하여 나타날 수 있으며 소량의 alcohol 일치라도 genetic predisposition이 충분히 높다면 영향을 미칠 수 있다.

5) Fetal Hydrantoin Syndrome

임상적으로 unusual face, digit and nail dysplasia, growth and mental deficiency, broad and depressed nasal bridge, short nose, cleft lip and palate 등이 특징적으로 나타날 수 있다.

원인으로는 임신시 dilantin의 과다복용에 의한 것으로 생각되며 특히 barbiturate와 동시에 복용시 위험성이 증가한다.

Cleft lip and palate와 관련된 minor and major anomalies는 complex disorder로 나타날 수 있으므로 이러한 disorder를 주의깊게 관찰하여 적절한 진단과 counseling을 시행하여야 한다.