

CLEFT LIP AND PALATE와 관련된
syndrom에 관하여(I)

전남대 치대 구강악안면외과학교실

조교수 이 중 호

구순 및 구개열 환자의 검사시에는 단순히 구강안면조직의 검사 뿐만아니라 이와 관련된 다른 anomalies와 선천적 기형 등을 검사하여야 한다. 대부분의 cleft 환자에서는 다른 anomalies를 보이지 않으나 유전적인 요인이나 환경적인 요인에 의한 anomalies 등이 관찰되기도 하며 그러므로 모든 cleft 환자에서 적절한 진단을 시행하여 단순한 외부적인 치료 뿐만 아니라 적절한 counseling을 시행하여야 한다. cleft palate가 발생된 경우 단순한 cleft lip만이 발생되거나 cleft lip과 palate가 발생된 경우보다 더 많은 congenital defect의 소견을 보인다고 보고되고 있다.

1960년 Fraser는 cleft와 관련된 60가지 이상의 syndrome에 관하여 언급하였고 1990년까지 300 syndroms이 보고되고 있으며 syndrome과 관련된 원인요소는 다음의 4가지로 분류될 수 있다.

- (1) 멘델의 법칙을 따르는 single gene disorder
- (2) Chromosome의 수와 구조에서 비정상적인 chromosomal aberration
- (3) Alcohol, drug, virus등의 환경에 의해 유도된 syndrome
- (4) Unknown

CLEFT PALATE와 관련된 대표적인 syndrome을 살펴보면

1) otopalatodigital Syndrome Type 1

Hearing loss, cleft palate, digital and skeletal anomalies가 특징으로 frog like finger and toes를 가진다.

Male : prominnet forehead, hypertelorism, marked supraorbital ridge, broad root of nose

Female : less severe

이의 유전원인에 대하여는 아직 정확하지 않으나 X-linked transmission으로 알려지고 있으며, 방사선 소견상 absence of frontal sinus, vertical clivus, multiple bone anomalies of hands and feet, lack of normal flaring of the iliac 등의 소견이 관찰된다.

2) Orofaciodigital Syndrome Type 1

Hyperplastic and supernumerary buccal frenula, asymmetric cleft of the palate, bifid or lobate tongue, hyperteloriam, hypoplasia of the nasal alae, brachydactyly,

variable mental retardation, CNS abnormalities등을 보인다. 이러한 환자의 management는 초음파와 CT를 이용하여 polycystic kidney를 rule out 하여야 한다. 이의 유전은 X-linked dominant이며 즉 male에서는 사망하고 female에서는 약 50%에서 유전된다. 이러한 syndrome은 다양한 expression 때문에 진단이 어렵지만 multiple buccal frenus의 소견을 보이거나 bifid uvule의 소견을 보이는 경우 genetic counseling이 필요하다.

3) Apert Syndrome

Craniosynostosis가 특징으로 high forehead, short head가 특징적이다. 다양한 합지증이 손가락과 발가락에서 관찰되며 안면부의 미발달과 현저한 안구돌출과 하악의 돌출, mental retardation등이 관찰된다.

High and constricted hard palate와 과잉치와 부정교합의 소견을 보이며 Autosomal dominant로 유전된다.

4) Stickler Syndrome

Robin sequence가 특징적이며 mandibular hypoplasia, glossoptosis, cleft palate, ocular abnormalities, arthropathies등이 특징적이다. 환자의 history상 Robin sequence를 가지며 성장함에 따라 retinal detachment, secondary glaucoma, blindness등이 진행되기도 한다. 특징적으로 knee와 ankle joint에 irregular surface와 pain을 동반하기도 한다. 과거력으로 Robin sequence가 있는 경우 Stickler syndrome에 대한 검사를 철저히 시행하여 blindness를 방지하고 arthropathic problem을 완화한다. Autosomal dominant로 유전된다.

5) Treacher Collins Syndrome

Mandibulofacial dysostosis가 특징으로 down slanted palpebral fissures, lower lid의 외측 1/3의 결손, severe micrognathia, dysplastic ear, hearing loss, cleft palate, dental malocclusion등이 특징이다. 방사선의 소견상 obtuse mandibular angle, hypoplastic coronoid and condylar process등이 특징이며 autosomal dominant로 유전된다.