구순구개열 Vol. 8, No. 1 2005

# 양측성 안면열과 중복 상악골: 증례 보고

엄민용, 송민석, 김현민, 구현모, 이준규, 정종선, 라주일

가천의과대학교 길병원 구강악안면외과학교실

## ABSTRACT

### Case report of bilateral facial cleft and duplicated maxilla

Min-Yong Eom, Min-Seok Song, Hyeon-Min Kim,
Hyun-Mo Koo, Jun-Kyu Yi, Jong-Sun Jeong, Joo-Il Na

*Dept. of Oral & Maxillofacial Surgery, Gil Medical Center, Gachon Medical School*

The facial cleft and duplicated maxilla are rare congenital anomaly. After Rushton and Walker had reported a unilateral facial cleft with excess tooth and bone formation in 1937, few authors described similar cases.

The etiology of this anomaly is not well understood, but considered embryologically as a neurocristopathy. A neurocristopathy is defined as a condition arising from aberrations in early migration, growth and differentiation of neural crest cells. This aberrations result in facial malformation such as facial clefts and loss or duplication of facial structures.

We experienced a male newborn baby with bilateral facial cleft and duplicated maxilla. The cleft was surgically corrected when he was 5 months old. The function and appearance of lip are improved. Duplicated maxilla will be surgically removed. We report this case with review of literatures.

*Key words* : Facial cleft, Duplicated maxilla, Neurocristopathy

안면열과 중복 상악골은 보기 드문 선천성 기형이다. 1937년에 Rushton과 Walker[1]가 편측성 안면열과 동반한 과잉 치아 및 골형성에 대해 보고한 이래로 Morton[2], Chandra[3], Chen[4], Cheung[5] 등이 유사한 증례를 보고한 바 있다.

이런 기형은 정상적인 발생 과정 중 양막대에 의한 파열 등 다른 발생학적 주장[6]이 있지만, 최근에는 신경능 세포의 이상에 의한 것으로 추정된다. 신경관의 폐쇄후 신경능 세포의 이동 또는 이동후 분열 시기에 발생한 이상이 신경섬유종증 등 신체 구조의 이형성뿐만 아니라[7], 두개안면 영역에서 골든하 증후군, 전두비골 형성이상 등의 여러가지 기형을 일으킬 수 있

다고 추정되고 있다[8].

본 증례는 양측성 안면열과 중복 상악골을 보이는 남아로서, 생후 5개월에 안면열에 대한 수술을 시행하여 기능적, 심미적 개선을 보였다. 향후 중복 상악골의 제거를 시행할 예정으로서 문헌고찰과 함께 이 증례를 보고하고자 한다.

## I. Case Report

2004년 6월 28일 본원 산부인과에서 정상 분만한 남아가 안면열을 주소로 6월 29일 본과에 의뢰되었다. 38주의 임신 기간 동안, 초음파 및 혈액검사를 통한 선천성 기형 검사 등에서 다른 특이사항은 없었으며, 안면의 기형 이외에는 전신적으로 다른 의학적인 문제는 발견되지 않았다. 가족력 조사에서도 특이사항은 없었다.

임상 검사상 양측성 안면열로서, 구각이 정상적인 구각부의 위치보다 약 15~20㎜ 정도 외측에, 비순구를 지나서 위치해 구강이 크게 노출되었다. 특히 우측은 구각의 외상방으로도 연조직이 말려 들어간 형태를 보였다(그림 1). 그러나, 수유 및 연하를 위한 구강의 폐쇄는 불완전하지만 가능하였다. 구강내 검사에서는 우측 상악 치조돌기 후방과 좌측 협점막의 전방 부분에서 각각 직경 1.5㎝ 정도의 종괴형 이상이 관찰되었다(그림 2). 구강내 종괴형 이상에 대한 MRI 검사 결과, 우측 종괴 내부에 중격이 존재하였으며, 균일하지 않은 T2 강화 영상을 보였다(그림 3). 과오종으로 가진단 후, 관찰하기로 하였다.

생후 5개월, 전신마취하에 양측 안면열의 수정을 위한 구각성형술을 시행하였다. 구순의 형태 및 색조 변화, 안면 구조물과의 비례, 통계적 수치 등을 고려해 새로운 구각의 위치를 정하였다(그림 4). 새로 결정된 구각 외측에 존재하는 과잉의 구순 점막을 박리해 피판을 형성하였고, 이 피판을 내측으로 회전시켜 구내 점막을 형성하도록 봉합하였다. 이 때 협점막에 위치해 방해가 되는 좌측의 종괴의 일부분을 제거하였으나, 종괴 내부에서는 비교적 정상적인 형태의 치배가 발견되었으며, 술후 조직학적 검사에서도 특이 소견은 관찰되지 않았다(그림 5). 구순의 기능 회복을 위해 분리되어 있던 상하 구륜근을 조심스럽게 박

그림 1. 생후 1일. 양측성 안면열로 인해 구각이 비순구 외측에 존재함. 우측은 구각 외측에 연조직 함요가 관찰됨.

그림 2. 구강 내 양측에 종괴형 이상이 관찰됨.

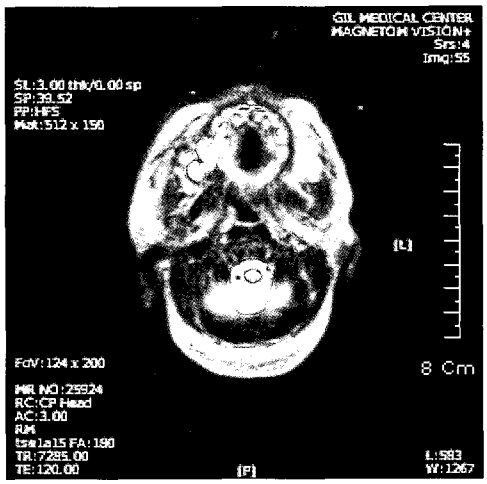


그림 3. MRI 소견 상, 우측 종괴형 이상에서 중격을 가지는 T2 강화 소견이 보임.

그림 4. 새로운 구각의 위치 결정.

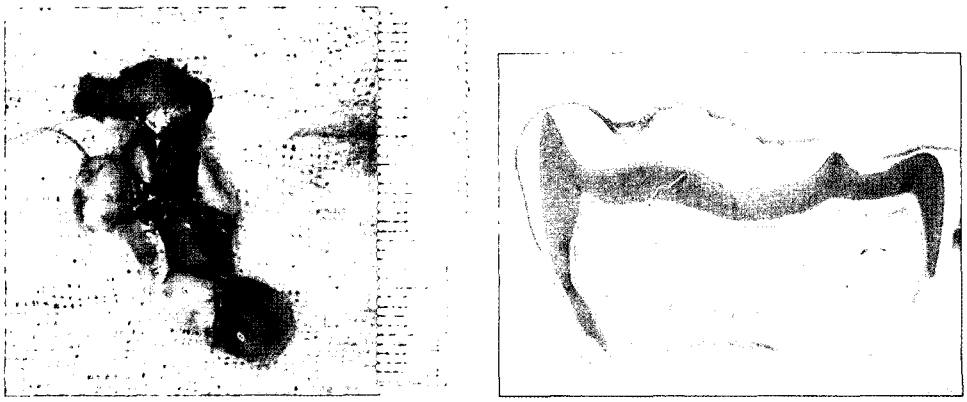

그림 5. 제거된 좌측 종괴 및 조직학적 소견. 종괴 내부에는 비교적 정상적인 외형의 치배가 관찰됨.

리하여 5-0 PDS®(Ethicon, NJ, USA)를 이용해 겹쳐지도록 봉합하였다. 이후 상순의 새로 결정된 구각부가 하순의 새로 결정된 구각부를 덮도록 봉합하였다. 남은 피부 부위 결손에 대해서는 길이 연장을 위한 Z-성형술을 이용해 새로 결정된 구각부로 봉합한 후(그림 6), 수술 부위의 압박을 시행하였다.

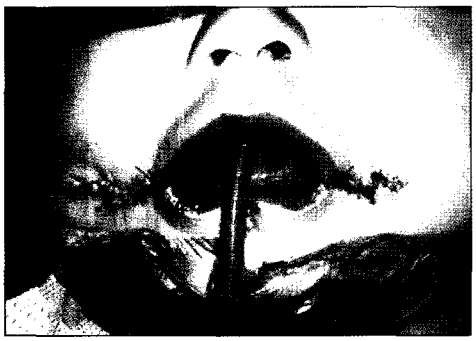

그림 6. 수술 직후 사진

특별한 이상 없이 치유 과정을 거친 후, 발사를 시행하였다. 술후 3주째에 구순 형태의 심미적 개선 및 정상적인 구순의 기능을 확인하였으나, 구순의 우측 편위로 인한 비대칭이 관찰되었다.

술후 6개월째 추적 조사시, 3차원적인 컴퓨터 단층 촬영을 통해 종괴형 이상을 확인한 결과, 정상 상악 치조골의 후방에 치배를 포함하고 있는 골이 형성되어, 관골궁에 부착되어 있는 것을 확인하였다. 정상 상악 치조골에 존재하는 치배의 수는 정상이었으며, 정상 상악골과 명확한 경계를 이루고 있었으므로, 상악골의 중복기형으로 판단하였다(그림 7).

술후 1년째 임상적 검사에서는 중복 상악골이 편평한 형태로 비교적 치조골과 유사하였으며, 특히 우측 중복 상악골에서는 과잉 치아가 구강내로 맹출하

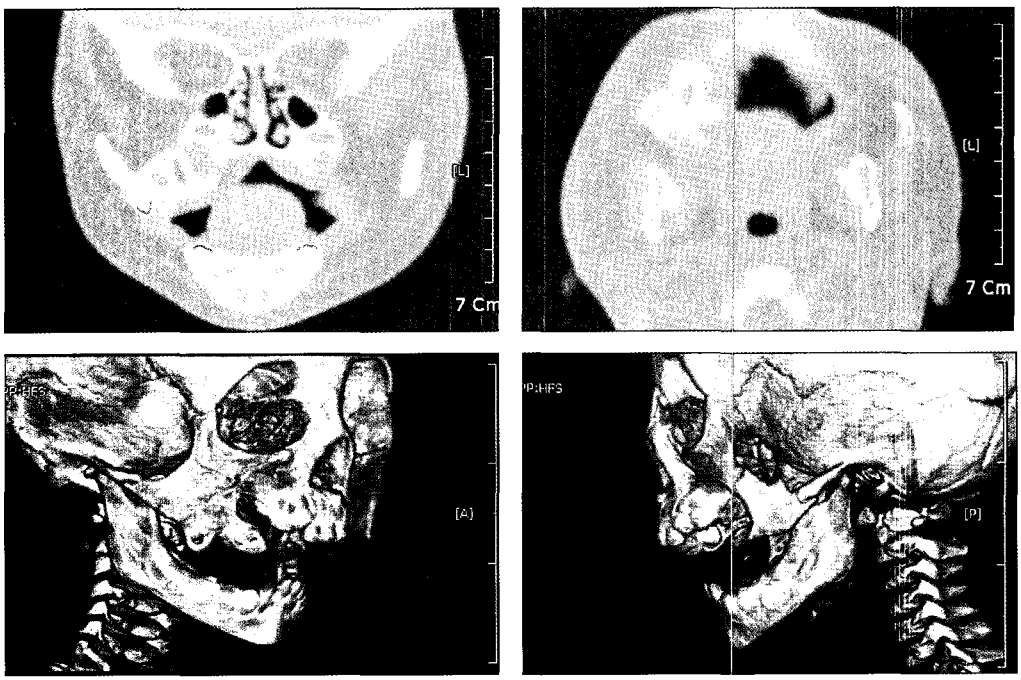


그림 7. 생후 11개월, 3차원 컴퓨터 단층 촬영. 양측 관골궁에서 부착되어 있는 상악골 중복 기형의 모습을 보임.

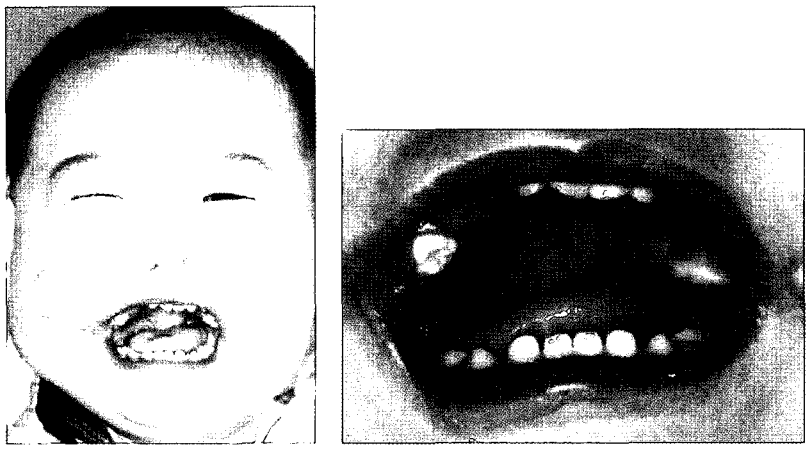

그림 8. 술후 1년. 우측의 중복 상악골에서 과잉치가 맹출함. 약간의 구순 편위를 보이지만, 심미적으로 개선된 모습.

였다. 구순은 약간의 비대칭을 보였지만, 기능적인 문제는 없었다(그림 8).

## II. Discussion

안면열과 중복 상악골이 동반된 증례는 매우 드문 선천성 기형으로서, 1937년 Rushton과 Walker[1]가 편측성 안면열과 동반한 과잉의 치아 및 골형성에 대해 보고한 이후, Morton[2]은 뇌하수체와 구강내 다른 구조물의 중복 발생 증례를 보고하였으며, Chandra[3]는 구순, 상악 및 구개의 중복에 대해 보고하였다. Chen[4] 등은 구강 구조물의 선천적 복제에 대한 증례 보고와 함께 문헌고찰을 통한 분류 방법을 제시하였으며, Cheung[5] 등은 양측성 안면열과 동반된 상악골 중복 기형 환자에 대한 증례 보고를 통해서 새로운 진단으로서의 가능성을 제시한 바 있다.

이런 기형의 원인은 명확하게 밝혀져 있지 않지만, 발생학적으로 신경능 세포의 이상과 관련이 있을 것으로 생각된다. 신경능 세포 이상은 신경섬유종증 등 선천적 이형성으로 인한 신생물의 발생 원인을 설명하기 위한 것이었으나[7], Jones[8]는 신경능 세포의 분화 이상으로 발생하는 이형성 뿐 아니라, 신경관 폐쇄 후 신경능 세포 이동의 이상으로 발생하는 선천적 기형도 신경능 세포 이상이라고 하였다. Cameron[9] 등은 안면열과 상악골 중복 기형을 가진 6세 여아에 대한 증례 보고에서, Tessier[10, 11]의 분류와는 달리 안면열과 일치하는 하방의 치조열이 존재하지 않으며, 정상 상악의 유치 및 영구치의 수가 정상이고, 중복 상악골 내의 치아가 정상적인 외형을 보이므로, 신경관의 폐쇄 이후 신경능 세포가 이동하면서 분리되어 부가적인 상악 치조돌기를 형성했을 가능성이 있다고 하였다. 또한 이 때의 안면열은 안면 구조 발생시 돌기들간의 융합 실패로 인해 발생하는 대부분의 경우와는 달리 신경능 구조물의 분리에 의한 것일 수 있다고 하였다. Jian[12], Sjamsudin[13], Tharanon[14] 등도 안면열과 상악골 중복기형이 동반된 경우가 신경능 세포 이상에 의한 것으로 추측하였다. 본 증례에서도 3차원 컴퓨터 단층 촬영을 통해 정상 상악 치조골내의 유치 치배 개수가 정상임을 확인하였으며, 제거된 좌측 중복 상악골 내의 치배가 비교적 정상적인 형태였

으므로, 신경능 세포의 이상에 의한 기형일 것으로 생각된다.

본 증례의 환자는 생후 5개월에 구각성형술을 시행하였다. 구각성형술은 시기 및 방법에 대해 저자들마다 조금씩 다른 견해를 보이고 있지만, 수술 방법은 크게 새로운 구각의 위치 결정, 구내 점막의 형성, 근육의 재위치, 피부 봉합 등으로 구분할 수 있다. 이 중에서 근육을 재위치시키는 것이 술후 기능적, 심미적 결과를 위해 중요한 것으로 보여진다. Boo-Chai[15]는 박리된 근육을 새로 결정된 구각부에 가깝게 봉합하는 것이 술후 결과의 심미적 안정성을 위해서 중요하다고 하였다. Kaplan[16]은 횡적 안면열 환자의 상하구륜근이 분리되어 있음을 설명하면서, 술후 구순의 점진적 외측 편위가 반흔 구축과 근육의 당김에 의해서 발생하므로, 구륜근의 고리형태를 재건시켜주는 것이 이런 술후 문제점을 방지할 수 있다고 하였다. 본 증례에서는 구각성형술 시행 후, 기능적, 심미적인 개선을 이루었으나, 술후 3 주째에 반흔 구축과 구륜근의 연속성 결여에 의한 것으로 보이는 외측 편위가 우측에서 발생하였다. 이는 환아의 연령이 어리고, 기형의 범위가 커서 근육의 확인 및 박리가 쉽지 않았기 때문으로 사료된다. 수술 시기에 관해서는 확실한 기준은 없다. 그러나, 수유 등에 문제가 있을 경우, 구순의 기능을 회복시키기 위해 빠른 시기에 구각성형술을 시행할 수 있지만, 근육의 확인, 박리 등 수술 과정이 쉽지 않다. 반면에 수술 시기가 늦은 경우에는 가족과 환아 모두에게 정신적 문제를 가져다 줄 수 있으며, 상악 성장을 제한하지 못해서 상악의 과도한 돌출이 발생할 수 있다는 주장[17]도 있다.

본 증례는 생후 11개월째에 3차원 컴퓨터 단층 촬영을 실시하여, 정상 상악 치조골의 후방에 위치한 과잉 치배를 포함하고 있는 골이, 양측 관골궁에 부착된 것을 확인하여 중복 상악골로 진단하였다. Tharanon 등[14]이 지적한 바대로, 3차원 컴퓨터 단층 촬영이 중복 상악골의 범위를 명확히 나타내어 진단 및 수술 계획 수립에 유리한 것으로 보인다. 중복 상악골의 수술 시기에 대해서는 명확한 기준은 없으나, Ryu[18] 등은 중복 상악골이 어린 나이에 제거되지 않으면, 안면 비대칭이나, 악골의 편위, 부정교합 등이 나타날 수 있다고 하였다. 보호자의 사정으로 인하여 시기가 늦춰졌으나, 부정교합 등 치아 맹출과 관련한 문제가 발생하기 전에 중복 상악골의 제거를 시행할 예정이다. 또한 장기간의 관찰을 통해서 성장 양상 등에 대한 평가 후, 외측 편위된 구순의 심미성 증진을 위한 추가적인 수술이 요구될 수도 있을 것으로 사료된다.

안면열과 상악골 중복 기형은 매우 드문 선천성 기형이지만, 발생 원인에 대한 연구와 체계적인 치료를 통해 보다 좋은 결과와 예후를 얻기 위해 노력해야 할 것이다.

## 참고문헌


1. Rushton MA, Walker FA. Unilateral secondary facial cleft with excess tooth and bone formation. Dent Rec LV II:66, 1937
2. Morton WRM. Duplication of the pituitary and stomatodeal structures in a 38-week male infant. Arch Dis Child 32:135, 1957
3. Chandra R. Congenital duplication of lip, maxilla and palate. Br J Plast Surg 31:46, 1978
4. Chen YR, Noordhoff MS. Duplication of stomatodeal structures: Report of three cases with literature review and suggestion for classification. Plast Reconstr Surg 84:733, 1989
5. Cheung LK et al. Bilateral transverse facial clefts

and accessory maxillae- variant or separate entity? J Craniomaxillofac Surg 21:163, 1993

6. Mayou BJ, Fenton OM. Oblique facial clefts caused by amniotic bands. Plast Reconstr Surg 68:675, 1981
7. Bolande RP. The neurocristopathies: a unifying concept f disease arising in neural crest maldevelopment. Hum Pathol 5:409, 1974
8. Jones MC. The neurocristopathies: reinterpretation based upon the mechanism of abnormal morphogenesis. Cleft Palate J 27:136, 1990
9. Cameron AC et al. A case of neurocristopathy that manifests facial clefting and maxillary duplication. Oral Surg Oral Med Oral Pathol 75:338, 1993
10. Tessier P. Anatomical classification of facial, craniofacial, and laterofacial clefts. J Maxillofac Surg 4:69, 1976
11. David DJ et al. Tessier clefts revisited with a third dimension. Cleft Palate J 26:163, 1989
12. Jian XC et al. Neurocristopathy that manifests right facial cleft and right maxillary duplication. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 79:546, 1995
13. Sjamsudin J et al. An Indonesian child with orofacial duplication and neurocristopathy anomalies: case report. J Craniomaxillofac Surg 29:195, 2001
14. Tharanon W et al. A case of maxillary and zygomatic duplication. J Oral Maxillofac Surg 56:770, 1998
15. Boo-Chai K. The transverse facial cleft: its repair. Br J Plast Surg 29:119, 1962
16. Kaplan EN. Commissuroplasty and myoplasty for macrostomia. Ann Plast Surg 7:136, 1981
17. Eiseman G et al. Surgical correction of maxillary protrusion in a transverse facial cleft. Plast Reconstr Surg 45:268, 1970
18. Ryu SY et al. Accessory jaw bone: report of a case. J Oral Maxillofac Surg 51:1146, 1993

**교신 저자**

가천의과대학교 길병원 구강악안면외과 송민석
인천광역시 남동구 구월동 1198 우편번호) 450-760 / 전화: 032-460-3373, 3372 / E-mail: mssong@gilhospital.com