

## 비대칭성 울음 안면을 보인 2례 : 구각하체근의 선천성 발육부전

경북대학교 의과대학 신경파학교실

박성파 · 김지언 · 김정일 · 정보우 · 김종열 · 서정규

경북대학교 의과대학 소아파학교실

현명철

### —Abstract—

Two Cases of Asymmetric Crying Facies : Congenital Agenesis of the Depressor Anguli Oris Muscle

Sung Pa Park, M.D., Ji Eun Kim, M.D., Jung Il Kim, M.D.,  
Bo Woo Jung, M.D., Jong Yeol Kim, M.D., Chung Kyu Suh, M.D.

*Department of Neurology, School of Medicine, Kyungpook National University*

Myung Chul Hyun, M.D.

*Department of Pediatrics, School of Medicine, Kyungpook National University*

Asymmetric crying facies are caused by unilateral weakness of the depressor muscles of lower lip, which is most obvious during crying and is associated with other congenital anomalies, especially congenital heart disease. This sign results from partial paralysis of facial nerve, specifically the ramus marginalis mandibulae, or congenital agenesis of the depressor anguli oris muscle(DAOM). We report two patients with congenital hypoplasia or absence of DAOM proved by electromyography, who have not cardiac anomalies.

## 서 론

Parmelee(1931)의 자궁 내의 소형(molding)을 가진 신생아에게서 처음으로 보고되었던 비대칭성 울음인면(asymmetrical crying facies, 이하 ACF라 약함)은 한쪽 아랫입술의 하체근(depressor muscle)의 마비나 결손으로 인하여 울 때에 병변부위의 아랫입술이 내려가지 않아 현저한 입술의 비대칭을 보이는 경한 선천성 기형으로 ACF를 가진 환자들에서 선천성 심장기형이 흔히 동반되고(Cayler, 1969), 심장 이외에도 근육골격계, 비뇨생식계, 중추신경계 및 호흡기 계통의 선천성 기형들이 동반된다(Pape와 Pickering, 1972)는 점에서 그 중요성이 강조되었다. 그러나 Nelson과 Eng(1972)은 이들에게서 심장기형을 비롯한 다른 부위의 선천성 기형들은 발견할 수 없었다고 보고하였다. 국내에서 보고된 3례의 ACF 환자들(유대형등, 1983; 이경화등, 1983; 송동호등, 1985)은 모두 심장기형이 동반되었고 그 중 2례(유대형등, 1983; 이경화등, 1983)에서는 이개기형(auricle anomaly), 탈장, 골격계의 기형이 있었다. 그러나 국내에서 아직까지 심장기형이 없었던 ACF 환자는 보고되지 않았다.

한편 ACF의 병리기전에 관하여 Hoefnagel과 Penry(1960)은 6례를 보고하였으나 그 병리기전이 안면근육의 선천성 발육부전인지 또는 안면신경 자체의 병변인지 확인할 수 없다고 하였으나 Nelson과 Eng(1972)은 근전도를 통해 구각하체근(depressor anguli oris muscle, 이하 DAOM으로 약함)의 선천성 발육부전이 ACF의 원인이라고 하였다. 국내에서도 송동호등(1985)이 1례의 ACF 환자에서 근전도를 시행하여 DAOM의 이상을 발견하였다고 보고하였으나 근전도소견에 관한 상세한 기술은 없었다.

이에 저자들은 선천성 심장기형이 없는 ACF 2례를 보고하고 이들에게 근전도검사를 시행하여 DAOM의 발육부전을 증명하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 증례

### 증례 1

15개월된 남아가 태어나면서부터 지속되었던 일측

성 안면마비를 주소로 본원 신경과에 내원하였다. 환아는 28세의 건강한 산모에서 만기정상분만으로 태어났던 셋째아이였으며 출생시 체중, 신장, 두위, 흥위 및 Apgar score는 모두 정상이었다. 산모의 산과병력상 제태기간 2개월에 감기로 인하여 한차례의 감기약을 복용한 것 이외에는 다른 특이 사항이 없었고, 가족력도 특이 사항이 없었다. 환아의 안면은 태어나면서부터 울 때에 좌측 아랫입술이 아래쪽 및 바깥 쪽으로 움직이지 않아서 우측과 비교하여 비대칭적이었고, 가만히 있으면 이상소견을 발견할 수 없었으며, 이런 현상은 성장하면서도 호전되지 않았다. 그러나 환아는 엄마의 젖을 잘 빨았으며 한쪽 구각으로 치우쳐 침이 흐르지도 않았고 눈을 감거나 코를 쟁그리는 것도 모두 정상이었다.

환아의 내원 당시 이학적검사상 정신 및 신체발달 사항은 모두 정상이었고, 단지 좌측 악하부위에 유주종피가 만져졌다. 신경학적 검사에서 전두근, 안윤근, 관관근(zygomatic muscle) 및 이근(mental muscle)의 작용은 정상이었으며, 잠을 자거나 가만히 눈을 뜨고 있을 때에는 거의 표시가 없으나 단지 환아가 울 때에 우측 구각이 우측 및 하방으로 당겨지는 반면 좌측 구각은 거의 움직이지 않는 현상이 관찰되었다(Fig. 1). 또한 축진사 좌측 구각이 우측 구각에 비하여 두께가 얕아져 있었다. 그 밖에 신경학적 진찰소견은 모두 정상이었다.

일반검사실소견 및 흥부, 두부, 척추 및 사지의 단순 X선, 활영소견상 모두 정상이었다. 초음파검사상 좌측 악하부위의 종피는 지방종으로 추정되었으며, 심초음파상 심장의 이상소견은 관찰되지 않았다.

신경전도검사상 좌측 안면신경의 연변 악하분지(marginal mandibular branch)를 자극하여 나타나는 M 반응은 짧복기 3msec, 전폭 3.5mV, negative peak duration이 6msec로 우측과 비교하여 전폭의 적은 차이 이외에는 모두 비슷하였다. 신경 흥분검사(nerve excitability)도 양측 신경에서 동일하였다. 근전도검사상 흑자기에서 양측 DAOM 모두 일신경 전위가 없었으나 환아가 울 때 우측 DAOM의 운동단위전위는 원전 간섭패턴을 보이는 반면에 좌측에서는 운동단위전위가 감소된 소견을 보여 좌측 DAOM에 위축이 있음을 알 수 있었다(Fig. 2).

환아를 7개월간 추적조사 하였으나 ACF의 호전은 없었다.

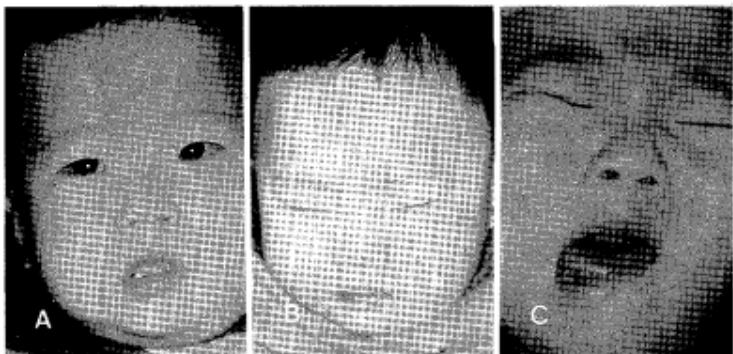


Fig. 1. Facial appearance in case 1. A. Only slight asymmetric face at rest. B. Symmetric face at sleeping. C. asymmetric face on crying.

## 증례 2

5개월 된 남아가 3일간 지속되었던 고열과 우측 악하부의 종괴를 주소로 본원 소아과에 입원한 후 치료 중 우연히 을 때에 안면의 비대칭을 보여 신경과에 의뢰되었다. 26세의 건강한 산모에서 태어난 환자는 임신말기에 태반 흡인으로 인해 개인병원에서 제왕절개술로 분만되었던 첫째 아이였으며 출생시 체중은 1.8kg 이었다고 하나 그 외 다른 병력은 알 수 없었고, 입원하기 전까지 건강하였다고 한다. 산모의 산과 병력상 임신초기와 우측 복부에 의상으로 파상풍 면역 글로부린과 7일간에 걸쳐 젠타마이신을 근주하였으며 미상의 항생제 및 소염제를 역시 7일간 복용하였다고 한다. 환자의 ACF에 대한 가족력은 없었다.

환아의 입원 당시 이학적 검사상 체온은 38.5°C였고, 정신 및 신체발달 상황은 모두 정상이었다. 우측 악하부에 단단하고, 열감 및 압통을 가진 종괴가 촉지되었으며 복부에서 간장 및 비장이 1황지 정도 촉지되었고, 좌측 옆에는 광루사가 있어 옆낭수종이 의심되었다. 신경학적 검사에서 안면신경검사상 증례 1과 같은 소견을 보았고(Fig. 3), 촉진시 좌측 구각이 우측 구각에 비해 두께가 얇아져 있었다. 그 외의 신경학적 검사는 모두 정상이었다.

검사실소견상 달초혈액소견은 백혈구가  $19,400/\mu\text{L}$ , 적혈구침강속도  $120\text{mm/hr}$ 로 각각 정상에 비해 증가되었다. 간기능검사는 AST가  $154\text{IU/L}$ , ALT  $268\text{IU/L}$ 로 각각 증가되었고, 혈청 거대세포바이러스(cytomegalovirus)에 대한 Ig M 및 Ig G가 양성이

었다. 종괴의 흡인에 의한 농배양에서는 포도상구균이 발견되었다. 환아의 혼부, 두부, 척추 및 사지의 단순 X선 촬영은 모두 정상소견을 보였고, 초음파검사상 우측 악하부 종괴는 화농성 림프절이며 의심되었으며 심초음파상 이상소견은 관찰되지 않았다.

신경전도검사상 좌측 연변 하악분지의 M 반응은 잠복기 3.4msec, 진폭 0.6mV로 우측과 차이가 없었고 negative peak duration 만이 4.2 msec로 우측의 6 msec에 비해 감소되어 있었다. 신경흥분검사는 양측 신경에서 비슷하였다. 근전도검사상 흐지기에서 양측 DAOM 모두 팔신경천위가 없었으나 환아가 을 때 우측 DAOM의 운동단위전위는 왼전 간섭패턴을 보이는 반면에 좌측에서는 운동단위전위가 전혀 없어 좌측 DAOM이 형성되지 않음을 알 수 있었다(Fig. 4).

환아는 소아과에서 거대세포바이러스 감염 및 화농성 경부 림프절염의 진단하에 배뇨, 학생계 투여 및 보존치료 후 호전을 보였고, 5개월 간 추적조사를 하였으나 ACF의 호전은 없었다.

## 고찰

아랫입술의 모양을 결정하는 안면 근육들은 DAOM, 하순하체근(depressor labii inferioris muscle), 이근 및 소근(risorius muscle)의 네 가지가 있으며 이 중 DAOM과 하순하체근은 아랫입술을 아랫쪽과 바깥쪽으로 당길 때, 이근은 아랫입술을 내릴 때 그리고 소근은 구각을 바깥쪽으로 당길 때 각각 작용하고, 이

근육들은 모두 안면신경의 양면 핵악분지의 지배를 받는다고 한다(Sin-clair, 1978). 이 근육들 중 DAOM은 선천성 발육부전으로 ACF를 유발하는 원인 근육으로 잘 알려져 있다(Cayler, 1969 ; Nelson과 Eng, 1972 ; Singhi 등, 1980).

DAOM의 선천성 발육부전으로 생기는 ACF의 임상 및 근전도의 관정기준은 Nelson과 Eng(1972)이 처음으로 제시하였으며(Table 1) 본 증례들도 그 기준에 해당한 소견을 보였다. 특히 근전도의 전단기준에서 Nelson과 Eng(1972)은 안면신경의 마비가 있다

면 병변근육의 신경통증검사가 비정상적으로 증가되고, 신경전도검사상 M 반응의 잠복기가 지연되며 진폭과 duration은 낮아지거나 불규칙해지고, 근전도검

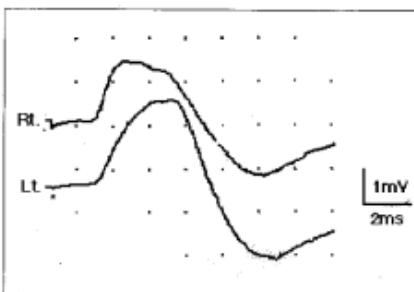


Fig. 2. EMG of DAOM in case 1.

A) Facial nerve conduction recorded from DAOM. The left facial nerve shows the latency of 3 msec, normal amplitude and duration of the M response which is comparable to the right facial nerve.

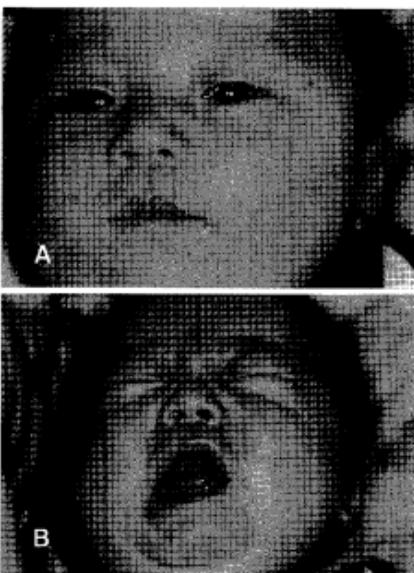


Fig. 3. Facial appearance in case 2. A. Symmetric face at rest. B. Asymmetric face on crying.

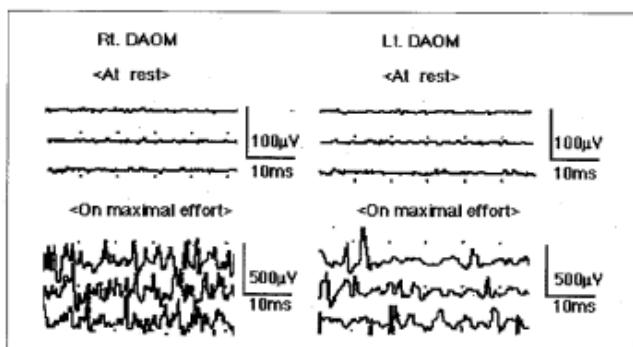


Fig. 2, B) Needle EMG from DAOM. At rest, both DAOMs show no deviation potentials. On maximal effort, Rt. DAOM shows a full interference pattern, while Lt. DAOM shows decreased interference pattern.

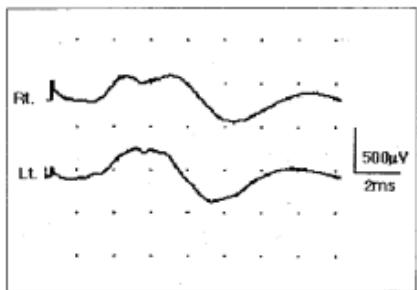


Fig. 4. EMG of DAOM in case 2.

A) Facial nerve conduction recorded from DAOM. The left facial nerve shows the latency of 3.4msec., normal amplitude and duration of the M response which is comparable to the right facial nerve.

사상 휴지기에 털신경전위가 보이며 운동시 운동단위 전위가 감소되지만, DAOM의 형성부천인 경우는 신경통분검사가 모두 정상이고, 신경전도검사상 M 반응의 감복기, 진폭 및 duration도 정상이며, 근전도검사상 휴지기에서 털신경전위가 없고, 운동시 운동단위 전위는 전혀 없거나 감소된다고 하였는데 본 증례들에서는 후자에 해당한 소견을 보였다.

본 질환의 발생빈도는 소아 1,000명 당 6.3명으로 알려져 있고 (Singhi 등, 1980), 성별에 따른 빈도를 보면 Hoefnagel과 Penry (1960)는 남녀가 동일하였고, Pape와 Pickering (1972)은 남자가 Singhi 등 (1980)은 여자가 각각 더 많았다. 지금까지 한국의 보고로는 단일 증례로만 3례가 보고되었는데 (유대형 등, 1983; 이경희 등, 1983; 송동호 등, 1985) 외국보고에 비해 적게 보고된 이유는 임상에서 소아의 안면마

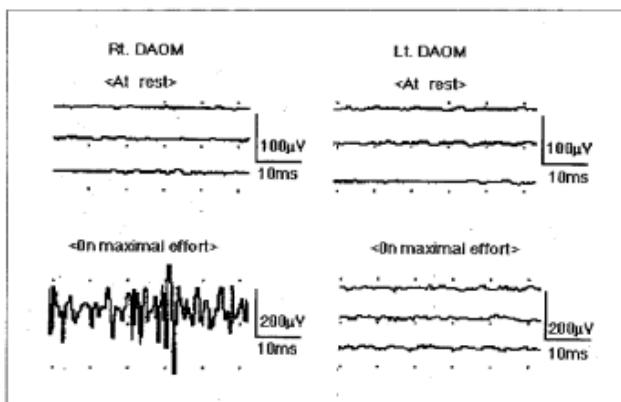


Fig. 4. B) Needle EMG from DAOM. At rest, both DAOMs show no denervation potentials. On maximal effort, Rt. DAOM shows a full interference pattern, while Lt. DAOM shows no motor unit activity.

Table 1. Criteria of congenital agenesis or hypoplasia of the depressor anguli oris muscle (DAOM)

One corner of the mouth does not move downward and outward symmetrically with the other; asymmetry is particularly evident when the child is crying.  
Forehead wrinkling, eye closure, nasolabial fold depth, and tearing are symmetrical, and mentalis function is normal.  
Palpable thinning of the lateral portion of the lower lip is usually present on the affected side.  
Conduction times and nerve excitability studies are normal.

Source : Adapted from Nelson and Eng (1972)

비에 대한 의사의 신경학적 관심이 부족하거나 설사 DAOM의 형성부전이 의심되더라도 근전도에 의한 증명이 어려웠기 때문일 것으로 추정된다.

DAOM의 선천성 발육부전의 원인에 관하여 Cayler(1969)는 3례의 환자들로부터 염색체검사를 시행하여 염색체의 파손이나 결손등을 판찰함으로서 임신 초기의 풍진, 거대세포바이러스등의 감염이 그 원인일 것이라고 주장하였으나, Pape와 Pickering(1972)은 6례의 환자에서 이와 같은 염색체 이상을 발견할 수 없었다고 하였고, Nelson과 Eng(1972)은 10례의 환자에서 산모가 태기간 중 바이러스에 감염된 병력은 모두 없었다고 보고하여 논쟁의 여지가 있고, 가족력에 관해서도 Pape와 Pickering(1972) 및 Nelson과 Eng(1972)은 가족력이 없다고 보고한 반면 Singhi 등(1980)은 10례의 환자들의 어머니 중 4례에서, 12례의 형제자매 중 3례에서 각각 DAOM의 결손을 보고하여 가족성이 중요한 원인일 것이라 하였다. 본 증례에서는 염색체 검사를 시행하지 않았으나 증례 1에서는 산모의 바이러스감염을 의심할 만한 병력 및 가족력도 없었으며 산모 및 환자를 서로 비교하여 병력상 기형의 원인이 될 만한 공통점도 없었다. 그러나 증례 2에서는 환이가 간기능검사상 AST 및 ALT가 증가되어 간염을 시사하는 소견을 보이고 거대세포바이러스에 대한 혈청 IgM이 양성이어서 이 기형과 선천성 거대세포바이러스감염과의 연관성을 배제할 수는 없었다. 한편 증례 1의 어머니가 복용한 감기약은 그 종류를 알 수 없으나 감기약으로 흔히 쓰이는 아스피린이나 아세트아미노펜에서, 그리고 증례 2의 어머니에게 주입된 파상풍 면역글로부린과 젠타마이신에서 각각 선천성 기형을 유발한다는 보고를 찾을 수 없었으므로 기형의 원인으로서의 상기 약제들의 관련성은 회피할 것으로 사료된다.

DAOM의 선천성 발육부전을 보인 환자에서 다른 기형을 동반할 가능성에 관하여 보고마다 그 비도는 다양하다. Pape와 Pickering(1972)은 ACF 환자의 61%에서 심장기형, 근육골격계, 비뇨생식계, 중추신경계 및 호흡기계에 심한 기형이 동반되며, 특히 심장혈관계 기형은 환자의 50%에서 동반된다고 보고하였고, 선천성 심장기형은 쉽게 알 수 있으나 다른 기형은 간파하기 쉬우므로 생후 1년 이내에 척추의 전면 및 측면 X선 검사와 경장맥신우조영술의 시행을 권유하였다. Singhi 등(1980)도 환자의 50%에서 다른 기

형이 동반되고 환자의 20%에서 심장기형이 관찰되었다고 보고하였다. 또한 국내 보고 3례에서도 모두 심장기형을 동반하고 있었으며 그 중 2례(유대형 등, 1983; 이경화 등, 1983)에서는 다른 기관의 기형도 동반되었다. 이와 같이 ACF를 가진 소아에서는 상당수에서 기형을 동반하므로 반드시 합당한 정밀검사를 시행하여 기형이 동반된다면 내과적, 외과적 그리고 미용학적 의미에서 치료 및 추적관찰 되어야 할 것으로 사료된다. 그러나 Nelson과 Eng(1972)은 환자 10례에서 모두 심장기형이 없었다고 보고하였고 본 증례에서도 모두 심장기형이 없어서 DAOM의 형성부전을 가진 환자에게 심장기형이 어느정도 동반될 것인지에 관해 그 중요성을 예측할 수는 없었으나 대신 본 연구에서 증례 1은 좌측 악화부위에 지방종이 그리고 증례 2는 좌측 음낭에 음낭수증이 각각 관찰되어 경한 선천성 기형은 충분히 동반될 수 있을 것으로 사료되었다.

## 결 론

저자들은 선천성 심장기형이 없는 ACF 2례를 보고하고 이들에게 근전도검사를 시행하여 DAOM의 발육부전을 증명하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## REFERENCES

- 송동호, 김민식, 손창성, 둑고영창(1985) : Cardiofacial 증후군 1례, 최신의학 28(3):52-55.  
유대형, 이홍주, 이병철, 이경수(1983) : Cardiofacial 증후군 1례, 최신의학 26(6):49-62.  
이경화, 백원희, 김강희, 이상주(1983) : Asymmetric crying face 1례, 순천향대학논문집 6(4):459-463.  
Cayler GG(1969) : Cardiofacial syndrome: Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. Arch Dis Child 44:69.  
Hoefnagel D, Penry JK(1960) : Partial facial paralysis in young children. N Engl J Med 262(22):1126-1128.  
Nelson KB, Eng GD(1972) : Congenital hypoplasia of the depressor anguli oris muscle: Differentiation from congenital facial palsy. J Pediatr 81(1):16-20.  
Pape KE, Pickering D(1972) : Asymmetric crying faces: An index of other congenital anomalies. J Pe-

*diatr 81 (1):21-30.*

Parmelee AH(1931) : Molding due to intra-uterine posture : Facial paralysis probably due to such molding. *Am J Dis Child* 42: 1155-1159.

Sinclair DC(1978) : Muscles of the scalp and face. In:

Romanes GJ. Cunningham's textbook of anatomy, London, Oxford University Press pp 282.

Singhi S, Singhi P, Lall KB(1960) : Congenital asymmetrical crying facies. *Clin Pediatr* 19(10):673-678.