

## 일란성 쌍생아에서 발생한 Tessier분류 0-14번 두개안면열 : 증례 보고

계명대학교 의과대학 성형외과학교실

한기환 · 홍성주 · 강진성

**Abstract=**

### A MONOZYGOTIC TWIN PAIR WITH TESSIER NUMBER 0-14 CLEFT : CASE REPORTS

Kihwan Han, M.D., Sungjoo Hong, M.D., Jinsung Kang, M.D.

*Department of Plastic Surgery*

*Keimyung University School of Medicine, Taegu, Korea*

A monozygotic twin pair is concordant for craniofacial malformations of Tessier number 0-14 cleft. Craniofacial findings were confirmed by anthropometric and cephalometric analyses: a short and protruded upper lip with wide philtrum, a short nose with short and narrow columella, platyrhine like nostril with wide interalar distance, a retruded midface, and a brachycephalic head. Other findings were a small notch of the vermillion border, a diastema between the maxillary central incisors, a duplicated anterior nasal spine, bilateral aplasia of the alar and upper lateral cartilages, a notch of the caudal nasal bone, and a low placed cribriform plate. These findings suggest a modest form of true median cleft lip of Tessier number 0-14 cleft. Other physical findings were clinodactyly of little fingers, melanonychia on all the finger nails, and unilateral breast deformities.

In the case of elder brother, Millard type cleft lip repair for correction of vermillion-lip-nose deformities, alar advancement for narrowing of alar bases, resection of duplicated anterior nasal spine, rolled ear cartilage graft for caudal support of the nose, excision of supernumerary nipple and areola were done simultaneously. In the case of younger brother, in addition to lip surgeries, augmentation rhinoplasty using calvarial bone onlay graft and resection of duplicated nipple and areolar were performed.

Most craniofacial measurements are turned to the range of age-matched normal boy: width of the caudal nose; width of the columella; width of the philtrum; and inclination of the nostril axis. However, nasal tip is protruded so much in relation to columellar elongation that dis-harmony of the basal nose results.

## I. 서 론

두개안면열(craniofacial cleft)은 희귀한 기형으로서 그 빈도는 구순구개열의 1% 정도이며<sup>1)</sup>, 전형적인 구순구개열이 아닌 개열을 포함한다. 두개안면열 가운데 Tessier분류 0-14번 개열(0-14 cleft)은 두개와 안면의 정중선이 개열된 것으로서 두개안면열 가운데 가장 흔하여<sup>2)</sup> 전체의 1/4 정도를 차지하며<sup>3)</sup> 1-13번 개열 및 2-12번 개열과는 분명히 다르지만 서로 비슷하므로 함께 정중개열(midline cleft) 및 방정중개열(paramidline cleft)의 범주에 속한다. 다른 분류법으로 명명된 A1군 축개열(group A1 axial cleft)<sup>4)</sup>, 비골간이형성증(internasal dysplasia)<sup>5)</sup>, 중안면개열증후군(median cleft face syndrome)<sup>6)</sup>, 전두비꼴이형성증(frontonasal dysplasia)<sup>7)</sup>, 전전뇌증(holoprosencephaly)<sup>8)</sup>과 같은 질환이다. 이 개열의 특징은 상구순의 정중개열(median cleft lip), 상악 중앙문치의 이개(diastema), 이열비(bifid nose), 중복된(duplicated) 비중격, 양안과다격리증(orbital hypertelorism), 낮게 위치한 사골판(cribriform plate), 수막뇌류(encephalocele)<sup>9)</sup>라고 한다.

저자들이 경험한 종례들은 일란성 쌍생아(monozygotic twin)의 남자 형제로서 경도의 0-14번 개열을 나타내었으며, 특징적인 소견 외에 다른 소견들을 가지고 있었다. 이에 임상적 소견을 생체계측학적 및 방사선계측학적으로 분석(anthropometric and cephalometric analyses)한 뒤 같은 연령군의 표준치와 비교하여 확인하였으며, 또 수술한 뒤 모습을 같은 방법으로 분석하여 같은 연령군의 표준치와 비교하여 수술 결과를 평가해 보았다.

## II. 재료 및 방법

14세의 일란성 쌍생아 남자 형제로서 임신력에서 특이 사항은 없었으며, 가족력에서도 가족적 성향이나 유전의 증거는 없었고, 과거력에서 5세때 누관 폐쇄(lacrimal obstruction)에 대한 수술을 받았다고 한다.

형제는 일란성 쌍생아로서 서로 일치되는(concordant) 이학적 소견을 나타내었다(Fig. 1, 2). 형제의 공통된 소견으로서 두개골 기형은 단두(brachycephaly)를 나타내었으며, 얼굴의 색깔이 검었고, 양쪽 눈 사이가 넓어 보였다. 코길이는 매우 짧고, 비배부(nasal dorsum)는 낮으며, 비소엽(nasal lobule)은 긴데 비해 비축주(columella)는 짧고, 좁으며, 비공은 혹인형(platyrrhine)이었으며, 양쪽 비공저(nostril floor)에 절흔(notch)이 있었고, 비익간격(interalar distance)이 넓었다. 양쪽 이상구(piriform aperture) 주위를 포함한 중안면골(midfacial bone)이 후퇴되었고, 양쪽 귀가 낮게 위치하였다. 상구순의 폭은 매우 크고 심하게 튀어 나왔으며, 상구순의 길이는 옆에서 볼 때도 짧지만 상구순이 심하게 돌출되었기 때문에 앞에서 보았을 때 더 짧아 보였다. 홍순은 특히 중앙부가 두텁고 cupid bow의 정점(peak)이 상구순으로 침범함으로써 높게 위치하였으며, 인중(phiiltrum)은 넓었고, 홍순연(vermillion border)의 중앙에 작은 절흔이 있었다. 구강내 소견은 제1형 치아교합(class I dental occlusion)을 나타내었지만 상악문치와 하악문치의 정중선이 일치하지 않았으며, 양쪽 문치 사이가 넓었다.

두개안면부 외의 신체 다른 부위의 이상 소견으로는 형제 모두 양손의 모든 손톱이 구리빛이었으며, 제 5지는 둘다 만지증(clinodactyly)을 나타내었다(Fig. 3). 형제 사이에 서로 다른 소견은 첫째, 형의 우안에 경도의 안검하수(blepharoptosis)가 있었으며, 둘째, 형의 좌안의 6시 방향에 각막윤부(limbus)의 결손이 있었으며, 세째는 유방 기형으로서 형은 우측 가슴에 2개의 유두 및 유륜이 있는데 비해 동생은 우측에 1개의 큰 유륜 안에 2개의 유두가 존재하였다(Fig. 4).

형제에서 나타난 두개안면부의 이학적 소견을 같은 연령군의 두개안면 표준 계측치(Korean standard of craniofacial measurement)<sup>9)</sup> 및 표준 비지수(Korean standard of craniofacial proportion index)<sup>10)</sup>와 비교함으로써 징후를 동정해 보았다(Fig. 5)(Table 1, 2). 두부의 전후경에 대한 두

*Fig. 1. An elder monozygotic twin with Tessier number 0-14 cleft. (Above left) Preoperative frontal view shows concordance for malformations with a younger twin: short and narrow columella, platyrhine like nostril with wide interalar distance, short and protruded upper lip with wide philtrum, small notch of the central vermillion border, and low-set ears. Nonconcordant findings are mild blepharoptosis of the right eye and coloboma of limbus of the left eye. (Above right) Preoperative profile view shows brachycephaly, wide nasofrontal angle, short nose with long lobule, retruded midface, and narrow nasolabial angle. (Below left) Postoperative frontal view 12 months after surgery. The widths of nose, columella, and philtrum and inclination of the nostril axis turns to the normal range. (Below right) Postoperative profile view 12 months after surgery.*

*Fig. 2. A younger monozygotic twin with Tessier number 0-14 cleft. (Above) Preoperative frontal and profile view. A nonconcordance for elder brother reveals normal nasal length, low columella length-nasal tip protrusion index, and normal alar width. (Below) Postoperative frontal and profile views 12 months after surgery. Most measurements return to normal range except for nasal tip protrusion and increased nasolabial angle.*

부의 폭의 백분율인 두개지수(cephalic index)는 형 90.3, 동생 86.1로서 형제 모두 과대(supernormal)를 나타내어 단두임을 확인할 수 있었다. 내안각간격(intercanthal distance, en-en)은 형제 각각 40mm, 39mm로서 모두 +2 SD(standard deviation, 표준편차)에 들어서 정상 범위 안에 있었으므로 내안각격리증(telecanthus)은 아니지만 양눈 사이가 먼 편이었다. 코 길이[nasion-pronasale(n-prn)]는 형은 28mm(과소)로서 비정상적으로 짧았지만 동생은 32mm로서 -2 표준편차에 들어 코가 깊은 편이었으며, 비근깊이[nasal root depth, endocanthion-median, sagittal(en-m, sag)]

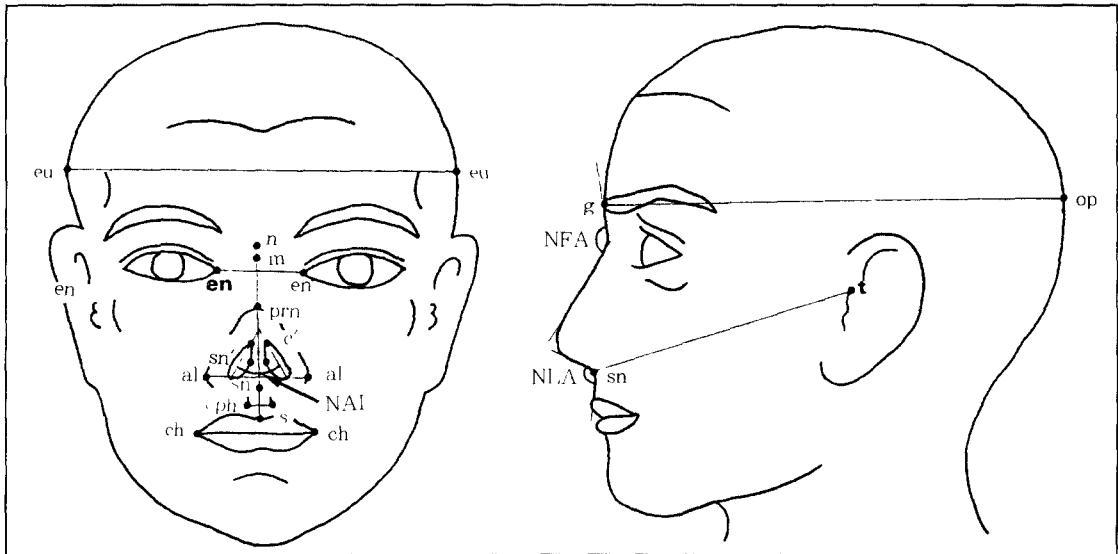


Fig. 3. This monozygotic twin pair have clinodactyly of the fifth fingers and melanonychiaie of the all fingers.

는 형 10mm(-2 표준편차), 동생 11mm(-1 표준편차)로서 둘다 낮은 편이었으며, 비축주 길이[subnasale-columella' (sn-c')]는 각각 8mm, 7mm로서 둘다 비정상적으로 짧았고, 비축주 폭[subnasale'-subnasale' (sn'-sn')]은 모두 5mm(과소)로서 비정상적으로 좁았으며, 비첨돌출[nasal tip protrusion(sn-prn)]은 둘다 18mm(+1 표준편차)로서 코가 높은 편이었다. 비첨돌출에 대한 비축주의 길이의 백분율인 비축주 길이-비첨돌출 지수(columella length-nasal tip protrusion index)는 각각 44.4(-2 표준편차), 38.9(과소)로서 형은 비축주 길이가 비첨돌출에 비해 짧은 편이었지만 동생은 비축주가 비첨돌출에 비해 비정상적으로 짧았다. 비익간격[alare-alare(al-al)]은 형은 40mm(과대)로서 비정상적으로 넓었지만 동생은 39mm(+2 표준편차)로서 넓은 편이었다. 중안면부의 함몰 정도를 중간 1/3 안면부의 표면 길이(surface length)에 대한 같은 부위의 직선 길이의 백분율인 중간 1/3안면 윤곽지수(middle third face contour index)로써 조사해 보았을 때 각각 83.8, 85.7로서 둘다 과소를 나타내어 중간 1/3 안면부가 비정상적으로 함몰되었음으로 확인할 수 있었다. 상구순의 길이[subnasale-sublabiale(sn-ls)]는 각각 6mm, 8mm로서 둘다 비정상적으로 짧은 반면, 상구순의 폭[cheilion-



Fig. 4. (Left) In the case of elder brother, nipple-areolar complex is supernumerary. (Right) in the case of younger brother, nipple is duplicated within an areola.



**Fig. 5. Anthropometric measurements and proportion indices:** cranial: cephalic index = head width(eurion-eurion, eu-eu)  $\times 100$ /head length (glabella-opistocranion, g-op), nasal: nasal length(nasion-pronasale, n-prn), nasal root depth (endocanthion-median, sagittal, en-m, sag), columella length(subnasale-columella', sn-c'), columella width (subnasale'-subnasale', sn'-sn'), nasal tip protrusion (subnasale-pronasale, sn-prn), nose width (alare-alare, al-al), columella length-nasal tip protrusion index = columella length (subnasale-columella', sn-c')  $\times 100$ /nasal tip protrusion (subnasale-pronasale, sn-prn), labial-cutaneous upper lip height (subnasale-labiale superius, sn-ls), mouth width (cheilion-cheilion, ch-ch), philtral width (crista philtri landmark-crista philtri landmark, cph-cph), facial: middle third face contour index=middle third face depth (tragion-subnasale, t-sn)  $\times 100$ /middle third face half arc(tragon-subnasale, surface length, t-sn surf), and angles: nasofrontal (NFA), nasolabial (NLA), and nostril axis inclination (NAI)

cheilium(ch-ch)]은 55mm, 52mm로서 각각 +2 표준편차, +1 표준편차에 들어 형제 모두 비교적 컸으며, 인중 폭[crista philtri landmark-crista philtri landmark(cph-cph)]은 둘다 13mm(과대)로서 정상에 비해 매우 넓었다. 비전두각(naso-frontal angle)은 각각 157도, 158도로서 둘다 과대를 나타내었고, 비순각(nasolabial angle)은 형제 모두 70도로서 과소를 나타내었다. 비공 경사도(nostril axis inclination)는 각각 135도, 136도로서 모두 과대를 나타내어 혹인형(platyrhine)이었다.

두개안면골계측사진(cephalometric radiograph)에서 안와간격(interorbital distance)은 형제 각각

32mm, 31mm로서 둘다 +2 표준편차에 들어 넓은 편이었다(Table 3). SNA는 79도(-1 표준편차), 80도(-1 표준편차)로서 둘다 작은 편이었으며, SNB는 둘다 82도(+1 표준편차)로서 큰 편이었다. U1-SN은 115도, 122도로서 과대를 나타내었다. 컴퓨터단층 삼차원재구성사진(3-dimensional reformation of computed tomograph)에서 비골은 작으면서 중앙 하단부에 큰 절흔이 있었으며, 양쪽 이상구(piriform aperture)가 크고, 전비극(anterior nasal spine)이 중복되어 있었다(Fig. 6, left).

이상의 소견을 종합해 보면 이상을 나타낸 것은 단두, 짧은 코(형), 짧고 좁은 비축주, 비축주 길

Table 1. Anthropometric Measurements in Tessier 0-14 cleft Twin

Measurement	Elder Brother		Younger Brother	
	Preoperative	Postoperative	Preoperative	Postoperative
Intercanthal	40mm	→	39mm	→
Distance(en-en)	(+ 2 SD)		(+ 2 SD)	
Nasal Length (n-prn)	28mm (subnormal)	28mm (subnormal)	32mm (-2 SD)	34mm (-2 SD)
Nasal Root Depth (en-m, sag)	10mm (-2 SD)	11mm (-1 SD)	11mm (-1 SD)	13mm (+ 1 SD)
Columella Length (cn-c')	8mm (subnormal)	8mm (subnormal)	7mm (subnormal)	9mm (subnomral)
Columella Width (sn'-sn')	5mm (subnormal)	6mm (-2 SD)	5mm (subnormal)	6mm (-2 SD)
Nasal Tip	18mm	21mm	18mm	23mm
Protrusion(sn-prn)	(+ 1 SD)	(+ 2 SD)	(+ 1 SD)	(supernormal)
Nose Width (al-al)	40mm (supernormal)	37mm (+ 2 SD)	39mm (+ 2 SD)	36mm (+ 1 SD)
Cutaneous Upper Lip Height(sn-ls)	6mm (subnormal)	8mm (subnormal)	8mm (subnormal)	10mm (subnormal)
Mouth Width (ch-ch)	55mm (+ 2 SD)	48mm (-1 SD)	52mm (+ 1 SD)	48mm (-1 SD)
Philtrum Width (ceph-ceph)	13mm (supernormal)	9mm (+ 1 DS)	13mm (supernormal)	9mm (+ 1 SD)
Nasofrontal Angle	157° (supernormal)	152° (supernormal)	158° (supernormal)	150° (supernormal)
Nsaolabial Angle	70° (subnormal)	80° (subnormal)	70° (subnormal)	99° (supernormal)
Nostril Axis	135°	117°	136°	110°
Inclination	(supernormal)	(+ 1 SD)	(supernormal)	(-1 SD)

Table 2. Anthropometric Proportion Indices in Tessier 0-14 Cleft Twin

Proportion Index	Elder Brother		Younger Brother	
	Preoperative	Postoperative	Preoperative	Postoperative
Cephalic Index	90.3 (supernormal)	→	86.1 (supernormal)	→
Columella Length	44.4	38.1	38.9	39.1
-Nasal Tip Protrusion Index	(-2 SD)	(subnormal)	(subnormal)	(subnormal)
Middle Third Face	83.8	→	85.7	→
Contour Index	(subnormal)		(subnormal)	

이—비첨돌출 지수 과소(동생), 넓은 비익간격(형), 중안면부 함몰, 짧은 상구순, 넓은 인중, 비전두각 과대, 비순각 과소, 흑인형 비공, 상악 중앙문치의 전돌이었으며, 정상인 것은 내안각간격, 코길이(동생), 비근 깊이, 비첨돌출, 비축주 길이—비첨돌출 지수(형), 비익간격(동생), 상구순 폭, 안와간격, SNA, SNB였다.

### 수술.

안와간격과 내안각간격은 큰 편이지만 정상 범위에 들어서 교정하지 않았으며, 코와 입술의 이상만 교정하였다. 전신 마취하여 형은 5mm 폭의 인중이 되도록 상구순을 침범한 홍순을 절제하였으며, 비익간격을 좁혀 주기 위해 함몰된 비공저를 절제하면서 비익을 내측으로 전진시켰으며, 짧고 낮은 코를 교정하기 위해 개방성 비수술(open rhinoplasty)하여 이갑개연골을 말아서 “ㄱ”자 모양으로 비첨부에 이식하였다(conchal cartilage graft). 잉여의 유두 및 유륜은 타원형 절제하였다.

동생도 형과 비슷한 방법으로 교정하였는데, 다른 점은 비부에는 두정골 외판(outer table of parietal bone)이식을 나사(screw)로 고정하고, 중복

된 전비극을 절제한 것이다. 수술중 소견으로는 형제 모두에서 비익연골(alar cartilage)과 상외측연골(upper lateral cartilage)의 무형성(aplasia) 및 전비극의 중복이 있었다(Fig. 6, right).

### III. 결 과

형제 모두 수술후 합병증 없이 잘 치유되었다. 수술후 12개월에 결과를 수술전 그리고 같은 연령군의 표준치와 생체계측학적으로 비교해 보았다 (Table 1, 2). 코 길이(n-prn)는 형은 수술 뒤에도 여전히 28mm(과소)를 나타내었지만 동생은 34mm로 증가하여 표준치와 비교해 보았을 때 -2 표준편차 안에 드는 정상이 되었으며, 비근 깊이(en-m, sag)는 형제 각각 11mm(-1 표준편차), 13mm(+1 표준편차)로 증가되어 정상 범위 안에 들었다. 비축주 길이(sn-c')는 각각 8mm(과소), 9mm(과소)로서 둘다 여전히 비정상적으로 짧았지만 폭은 둘다 6mm(-2 표준편차)로서 정상이 되었으며, 비첨돌출(sn-prn)은 각각 21mm(+2 표준편차), 23mm(과대)로서 형은 정상이 되었지만 동생은 정상보다 오히려 높아졌다. 이들 사이의 상관관계를 나타내는 비축주 길이—비첨돌출 지수는 각각 38.1(과소), 39.1(과소)로서 형제 모두



Fig. 6. (Left) Three-dimensional reformation of computed tomograph of the facial bone reveals small nasal bone with central notch (outlined arrow), large piriform aperture, and duplicated anterior nasal spine (arrows). (Right) Intraoperative finding reveals duplicated anterior nasal spine (arrows).

비축주 길이의 증가에 비해 비첨돌출 즉 코높이가 더 커졌다. 그러므로 비첨돌출에서 비축주 길이를 빼 비소엽 길이가 길어짐으로써 미용적으로 좋지 못한 결과가 되었다. 즉 비소엽 길이 대 비첨돌출의 이상적인 비율인 1:3<sup>11)</sup>이 깨어진 것이다. 비익간격(al-al)은 각각 37mm(+2 표준편차), 36mm(+1 표준편차)로서 둘다 수술전에 비해 좁아져서 정상 범위에 들었다. 상구순 길이(sn-ls)는 수술전에 비해 2mm씩 증가하였지만 둘다 여전히 과소로서 짧았으며, 상구순 폭(ch-ch)은 둘다 48mm로서 수술후 작아져서 -1 표준편차에 들어 정상 범위에 들었으며, 인중 폭(cph-cph)은 모두 9mm(+1 표준편차)로서 수술전에 비해 좁아졌다. 비전두각은 각각 152도, 150도로서 수술 뒤에도 둘다 여전히 과대를 나타내었고, 비순각은 형은 80도로서 여전히 과소, 동생은 오히려 99도로서 과대를 나타내었다. 비공 경사도는 수술전의 과대에서 수술후 각각 117도(+1 표준편차), 110도(-1 표준편차)를 나타내어 정상 범위에 들었으며, 동생에서 더 수직이 되었다.

두개골, 안와골, 중안면골 및 악골에 대한 절골술이나 골이식을 하지 않았기 때문에 내안각간격, 두개지수, 중안면 윤곽지수와 두개안면골계측은 크게 변화하지 않았다(Table 3).

이상을 종합해 보면, 수술에 의해 많이 호전되어 정상이 된 것은 비축주 폭, 코폭(형), 인중 폭, 비

공축의 경사도였으며, 조금 호전된 것은 비근부 깊이(형), 코폭(동생), 상구순 폭(동생), 비전두각, 비순각, 비축주 길이—비첨돌출 비지수(동생)이었고, 오히려 악화된 것은 비첨돌출 비축주 길이—비첨돌출 비지수(형), 비순각(동생)이었다.

#### IV. 고 찰

두개안면열은 구순구개열보다 훨씬 드문 선천성 기형으로서 Treacher Collins증후군과 Goldenhar증후군을 제외하면 유전에 의한 것은 드물며, 대부분 산발적으로 발생한다<sup>12)</sup>. Morian(1887)<sup>13)</sup>이 36례를 3군으로 분류하여 발표하고, Davis(1935)<sup>14)</sup>가 하안검 결손(lower lid coloboma)이 안면열로 연장된 5례를 발표한 아래 산발적으로 문헌에 보고되어 왔으며, 여러 보고를 종합해 보면 그 빈도는 100,000명 출생에 1.43~4.85명으로 추정하고 있다<sup>3,15,16)</sup>. 원인으로는 여러 가지 환경적 요인이 있지만 분명히 밝힐 수 없는 경우가 많으며 방사선 조사<sup>17)</sup>, 감염<sup>18)</sup>, 임부의 대사 장애<sup>19)</sup>, 약물<sup>20)</sup> 등의 요인들의 작용한다고 한다.

두개안면열에서 개열 형성의 이론은 구순구개열의 발생 기전으로 설명된다<sup>11)</sup>. 안면돌기 융합실패설(failure of fusion of the facial process)<sup>21, 22)</sup>과 신경외배엽 이동실패설(failure of neuroectodermal migration and penetration)<sup>23)</sup>의 2가지 학설 가운

Table 3. Cephalometric Analysis in Tessier 0-14 Cleft Twin

Cephalometrics	Elder Brother		Younger Brother	
	Preoperative	Postoperative	Preoperative	Postoperative
IOD	32mm (+2 SD)	→	31mm (+2 SD)	→
SNA	79° (-1 SD)	→	80° (-1 SD)	→
SNB	82° (+1 SD)	→	82° (+1 SD)	→
ANB	-3° (-2 SD)	→	-2° (-2 SD)	→
U1-SN	115° (supernormal)	→	122° (supernormal)	→

데 전자는 안면돌기(facial process)들의 가장자리가 서로 맞닿으면 상피세포는 죽고 중배엽(mesoderm)이 융합하여야 하는데, 그렇지 못하여 개열이 생긴다는 전통적인 학설이다. 신경외배엽 이동 실패설에 의하면 얼굴 중앙부는 2겹이 얇은 외배엽(ectoderm)으로 된 새막(branchial membrane)으로 구성되어 있으며 이 새막 사이의 공간을 신경관(neural tube)의 배외측(dorsolateral surface)에 있는 신경릉세포(neural crest cells)와 중배엽이 보강해 주지 못 했을 때 태아가 성장함에 따라 새막이 당겨져 찢어지거나 터지면 개열이 생긴다는 것이다. 그러나 이런 2가지 학설이 두개안면열의 발생 기전을 충분히 설명해 주지는 못한다<sup>24)</sup>고 한다.

두개안면열의 분류에는 Harkins 법(1962)<sup>16)</sup>, Fogh-Anderson법(1965)<sup>12)</sup>, Boo-Chai법(1970)<sup>25)</sup>, Tessier 법(1976)<sup>26)</sup>, Van der Meulen법(1983)<sup>5)</sup> 등 여러 가지가 있지만 저자들은 Tessier 법에 따라 분류하였다. Harkins 등(1962)<sup>16)</sup>은 미국개열재활학회(American Association of Cleft Palate Rehabilitation)의 승인을 받아 두개안면열을 하악돌기열(mandibular process cleft), 비안열(naso-ocular cleft), 구안열(oro-ocular cleft), 구이열(oro-aural cleft)등의 4군으로 분류하였으며, 이 분류법은 광범위한 범주를 가지는 장점이 있지만 Tessier 0-14번, 1-13번 및 2-12번과 같은 정중개열과 방정중개열을 포함할 수 없었다. 1976년 Tessier<sup>26)</sup>는 두개안면열은 골의 개열이 얼굴 모습과 상관성을 가진다는 개인적인 수술 경험을 바탕으로 개열의 위치를 자오선을 그어 분류하였다. 즉 개열은 안와골을 직선으로 지나는 경향이 있으므로 안와골을 안면개열과 두개개열을 구분하는 분기점으로 삼아 바퀴살 모양으로 0에서 14까지 번호를 붙였다. 그러나 개열 위치와 안면돌기의 융합 장소가 일치하지 않으며, Treacher Collins 증후군과 반안면소체증(hemifacial microsomia)과 같이 개열이 없는 기형을 포함시킨 흡이 있다<sup>1)</sup>. 1983년 Van der Meulen<sup>5)</sup>은 Tessier분류법에 포함된 많은 기형들이 개열을 가지지 않으므로 개열 대신 이형성(dysplasia)이란 용어를 사용하여 분류하였다.

0-14번 두개안면개열은 두개와 안면부의 정중선

에 생기며, A1군 축개열(group A1 axial cleft)<sup>4)</sup>, 비골간이형성증(internasal dysplasia)<sup>5)</sup>, 중안면개열증후군(median cleft face syndrome)<sup>6)</sup>, 전두비꼴이형성증(frontonasal dysplasia)<sup>7)</sup>, 전전뇌증(holoprosencephaly)<sup>8)</sup>과 같은 기형이다. 이들 가운데 전전뇌증은 양안과다격리증(hypotelorism)과 같은 조직 결핍을 나타내는데 비해 나머지 증후군들은 양안과다격리증(hypertelorism)과 같은 조직과잉을 나타내므로 다른 증후군과 구별해야 한다<sup>27)</sup>고 한다.

0-14번 두개안면개열에 나타나는 징후 가운데 상구순에는 진성 정중구순열(true median cleft lip) 또는 가성 정중구순열(false median cleft lip)이 생길 있으며, 진성 정중구순열은 중앙 구상돌기(median globular process) 사이가 분열되어 생긴 것으로서 100례 정도 보고되었다<sup>28)</sup>고 한다. Kawamoto(1990)<sup>28)</sup>가 기술한 진성 정중 구순열의 소견은 홍순연에는 경도의 절흔이 있으며, 이 절흔은 비축주에 이르는 선천성 띠(congenital band)에 연결되어 있어서 상구순의 중앙부가 두개쪽으로 들리게 된다고 한다. 상구순 전체가 개열될 수 있으며, 순소대(labial frenulum)는 흔히 중복되고, 중앙 절치사이가 벌어져 있으며, 전악골(premaxilla)의 정중선을 따라 개열되면 전비극이 중복되고 치아들이 정중선을 향하게 된다고 한다. 코는 종종 이열(bifid)되고 비축주의 폭이 넓으면 비공 모양이 비대칭일 수 있으며, 비익연골(alar cartilage)과 상외측 연골(upper lateral cartilage)은 외측으로 변위되거나 형성부전을 나타낸다고 한다. 중증인 경우에는 비익연골과 전두골 사이에 섬유근성띠가 비축주를 두개쪽으로 당기는 수도 있다<sup>29)</sup>고 한다. 비골은 크고 두터우며, 비중격이 두텁거나 이중으로 중복되어 있거나 없는 경우도 있으며<sup>29)</sup>, 상악골의 전두골기는 잘 발달되어 있다고 한다. 두개내 소견으로는 사골봉소(ethmoidal air cells)가 크며 그 수가 증가되어 있지만, 후부의 사골봉소는 정상적이며, 사골판은 낮게 위치하며, crista galli의 폭은 크게 증가되어 있고, 안와과대격리증이 동반되지만 시신경관(optic canal) 사이의 거리는 대개 정상범위 안에 있다고 한다.

태생기에 중앙 구상돌기가 형성부전되거나 무형

성(aplasia)되면 가성 정중구순열이 발생하며, 75례가 보고되었다<sup>9</sup>고 한다. 이때는 인중과 전악골이 부분적 또는 완전히 없고, 상구순이 중앙부부터 비공저까지 크게 결손되어 있어서 비축주가 없거나 혼적으로 남으며, 비중격도 혼적만 있어서 구개에 부착되지 않으며, 이차성 구개열이 종종 발견된다고 한다. 코가 함몰되고 비첨부가 함입(indentation)되어 있으며, 심하면 코가 없을 수도 있고, 비골과 비중격이 없을 수도 있다고 한다. 양안과 소격리증이나 cyclopia가 생길 수 있으며 안 기형, 두 정부 두피의 선천성 무형성, 선천성 전뇌기형(congenital forebrain deformity)이 종종 동반된다고 한다.

본 증례에서 나타난 징후들을 Kawamoto(1990)<sup>28</sup>가 기술한 0-14번 두개안면열의 특징적 소견과 비교해 보았을 때 비슷한 소견은 첫째, 홍순연에 경도의 절흔이 있으며, 둘째, 상악 중앙절치 사이가 벌어졌으며, 셋째, 전비극이 중복되고 치아들이 정중선을 향하며, 넷째, 비익연골과 상외측연골이 형성부전되었으며, 다섯째, 비골이 넓고 두텁고 정중하단에 큰 절흔이 있으며, 여섯째, 사골봉소가 크고 수도 증가되어 안와과대격리증이 있으며, 일곱째, 사판이 낮게 위치한 것이다. Kawamoto(1990)<sup>28</sup>의 소견 외에 본 증례에서 더 발견되거나 다른 소견은 단두, 안검하수, 각막윤부 결손, 짧은 코, 넓고 좁은 비축주, 혹인형의 비공 및 양쪽 비공저의 절흔, 넓은 비익간격, 양쪽 이상구 주위를 포함한 중안면골의 후퇴, 짧은 상구순의 전출, 중앙부 홍순의 상구순 침범 및 넓은 인중, 구리빛 손톱 및 제5지의 만지증, 유방 기형이었다. 두개안면열때 나타나는 징후의 정도는 매우 다양하여 같은 분류에 속하더라도 피부에만 징후가 나타나는 microform으로부터 연조직 뿐만 아니라 골조직까지 완벽하게 침범되는 경우까지 볼 수 있으며, 한 환자에서도 여러 분류의 개열이 나타날 수 있기<sup>11</sup> 때문에 본 증례는 연조직과 골조직이 모두 경하게 침범된 진성 정중구순열을 가진 0-14번 두개안면열로 생각된다. 더욱이 0번 개열이 미부로 연장되어 하구순과 하악골이 침범되는 Tessier 30번 개열은 발견되지 않았다.

본 증례는 상구순이 앞으로 심하게 돌출되었는

데, 이는 홍순연의 절흔에 연결된 선천성 띠에 의해 위로 당겨져서 생기기보다는 상악 중앙문치의 전방 돌출과 중안면골의 함몰 때문에 생긴 것으로 생각된다. 또 코길이가 매우 짧고 비첨돌출(코높이)이 심하였는데, 이는 비익연골과 전두골 사이에 있는 섬유 근성 띠(fibromuscular band)가 비축주를 두개쪽으로 당기기 때문이며, 이 섬유근성 띠를 조기에 절제하면 비첨부가 좀더 정상적 발육을 기대할 수 있다<sup>29</sup>고 한다.

Keusch 등(1991)<sup>30</sup>에 의하면 1,114명의 선천성 두개안면기형아 가운데 쌍생아는 35쌍이었으며 (6.28%), 이들 70명 가운데 43명이 기형(anomaly)을 가지고 있었고, 이 가운데 2명이 Tessier 0번 개열이었다고 한다. 35쌍 가운데 일란성 쌍생아가 21쌍으로 나머지 14쌍의 이란성 쌍생아보다 많았으며, 기형(malformation)과 변형(deformation)은 이란성 쌍생아보다 일란성 쌍생아에서 더 많이 생기고, 일치율(concordance)도 일란성 쌍생아의 경우 33%, 이란성 때는 7%로서 일란성인 경우가 더 높다고 하였다. 본 증례는 일란성 쌍생아로서 기형(malformation)인 0-14번 두개안면열을 가지고 있었으며, 기형의 정도도 형체 간에 서로 일치(cordinant)하였다.

형제의 수술 결과를 수술전과 생체계측학적으로 평가해 보았을 때 동생에게 실시한 두정골 외판이식이 형에서 한 이갑개연골이식보다 좋은 항목은 비근 깊이, 비첨돌출, 비길이, 비축주 길이였다. 이로써 두정골이식이 이갑개연골이식보다 비근을 깊게 하고, 비첨을 돌출시키고, 코와 비축주를 길게 하는데 더 효과적임을 알 수 있었다.

## V. 요 약

저자들은 14세 남자 일란성 쌍생아에서 발생한 Tessier 0-14번 두개안면열을 치험하였다. 형체 사이의 징후는 서로 일치하였으며, 두개와 안면의 연조직과 골조직을 모두 침범하였지만 그 정도는 매우 경미하였다. Kawamoto가 기술한 특징적인 징후 외에 본 형체에서 공통적으로 더 발견된 소견은 단두, 짧은 코, 넓고 좁은 비축주, 혹인형의 비공 및 양쪽 비공저의 절흔, 넓은 비익간격, 양쪽 이상

구 주위를 포함한 중안면골의 후퇴, 짧은 상구순의 전출, 중앙부 흥순의 상구순 침범, 넓은 인중, 구리 빛 손톱 및 제5지의 만지증이었으며, 형제 사이에 일치하지 않는 소견은 안검하수증, 각막윤부 결손 및 유방 기형이었다. 즉 0~14번 개열의 진성 정중 구순열의 특징적인 모습보다 안기형과 비기형은 경미하지만 입술기형이 더 심하였다.

### References

- 축치 : 119개 항목의 성별 및 연령별 정상치 및 표준편차와 표준화 형판. 대한성형외과 학회지 20 : 16, 1993
- Thorne CH : *Craniofacial clefts*. *Clin Plast Surg* 20 : 803, 1993
  - Shewmake KB, Kawamoto HK : *Congenital clefts of the nose: Principles of surgical management*. *Cleft Palate Craniofac J* 29 : 531, 1992
  - Ortiz-Monasterio F, Fuente del Campo A, Dinopoulos A : *Nasal clefts*. *Ann Plast Surg* 18 : 377, 1987
  - Karfik V : *Proposed classification of rare congenital cleft malformations in the face*. *Acta Chir Plast* 8 : 163, 1966
  - Van der Meulen JC, Mazzola R, Vermey-Keers C, Stricker M, Raphael B : *A morphogenetic morphogenic classification of craniofacial malformations*. *Plast Reconstr Surg* 71 : 560, 1983
  - DeMyer W : *The median cleft face syndrome: Differential diagnosis of cranial bifidum occultum, hypertelorism and median cleft nose, lip and palate*. *Neurology* 17 : 961, 1967
  - Sedano HO, Cohen MM Jr, Jirasek J, Koplin R : *Frontonasal dysplasia*. *J Pediatr* 76 : 906, 1970
  - DeMyer W, Zeman W, Palmer CA : *The face predicts the brain: Diagnostic significance of median facial anomalies for holoprosencephaly (arrhinencephaly)*. *Pediatrics* 34 : 256, 1964
  - 조준현, 한기환, 강진성 : 한국인 두개안면부계
  - 한기환, 홍영준, 강진성 : 한국인 두개 안면부 표준비지수 : 166개 항목의 성별 및 연령별 정상치 및 표준편차. 대한성형외과 학회지 83 : 인쇄중 1995
  - Daniel RK, Farkas LG : *Rhinoplasty: Image and reality*. *Clin Plast Surg* 15 : 1, 1988
  - Fogh-Anderson P : *Rare clefts of the face*. *Acta Chir Scand* 129 : 275, 1965
  - Morian R : *Ueber die schräge Gesichtes Palate*. *Arch Klin Chir* 35 : 245, 1887
  - Davis WB : *Congenital deformities of the face*. *Surg Gynec Obst* 61 : 201, 1935
  - Kawamoto HK Jr : *The kaleidoscopic world of rare craniofacial clefts: Order out of chaos(Tessier classification)*. *Clin Plast Surg* 3 : 529, 1976
  - Harkins CS, Berlin A, Harding RL, Longacre JJ, Snodgrass RM : *A classification of cleft lip and cleft palate*. *Plast Reconstr Surg* 29 : 31, 1962
  - Poswillo D : *The ethiology and surgery of cleft palate with micrognathia*. *Ann R Coll Surg* 43 : 61, 1968
  - Ferm VH, Kilham L : *Congenital anomalies induced in hamster embryos with H<sub>1</sub> virus*. *Science* 145 : 510, 1964
  - Pederson LM, Thigstrop I, Pederson J : *Congenital malformation in newborn children of diabetic women*. *Lancet* 1 : 790, 1964
  - Wilson JG : *Present status of drugs as teratogens in man*. *Teratology* 7 : 3, 1973
  - Dursy E : *Zur Entwicklungsgeschichte des Kopfes de Menschen und der höheren Wbeltheire*. *Tubingen Verlag der H. Lauppschen-Buchhandlung*, p 99, 1869
  - His W : *Die Entwicklung der Menschlichen und Thierischer Physiognomen*. *Arch Anat Entwicklungsgesch*, p 384, 1892

23. Veau V, Politzer J: *Embryologie du bec-de-lievre*. Ann d'Anat Path 12: 275, 1936
24. 강진성: 최신성형외과학, 대구, 계명대학교 출판부, p 1345, 1994
25. Boo-Chai K: *The oblique facial cleft: a report of 2 cases and a review of 41 cases*. Br J Plast Surg 23: 352, 1970
26. Tessier P: *Anatomical classification of facial, craniofacial and latero-facial clefts*. J Maxillofac Surg 4: 69, 1976
27. Elias DL, Kawamoto HK, Wilson LF: *Holoprosencephaly and midline facial anomalies: Redefining classification and management*. Plast Reconstr Surg 90: 951, 1992
28. Kawamoto HK Jr: *Rare craniofacial clefts*. In McCarthy JG (ed): *Plastic Surgery*, Philadelphia, WB Saunders, p 2922, 1990
29. Krikar I.A: *Clinical features of median cleft of nose*. Acta Chir Plast 14: 137, 1972
30. Keusch CF, Mulliken JB, Kaplan IC: *Craniofacial anomalies in twins*. Plast Reconstr Surg 87: 16, 1991