



선천성 악골유합증

이종호, 김용훈, 서병무, 최진영, 정필훈, 김명진

서울대학교 치과대학 구강악안면외과학교실

ABSTRACT

Syngnathia: Review of literature and a case report

Jong-Ho Lee, D.D.S, M.S.D., Ph.D., Yong-Hun Kim, DDS, Byoung-Moo Seo, D.D.S, M.S.D., Ph.D., Jin-Young Choi, MD, DDS, Pill-Hoon Choung, D.D.S, M.S.D., Ph.D., Myung-Jin Kim, D.D.S, M.S.D., Ph.D.,

Department of Oral and Maxillofacial Surgery, College of Dentistry, Seoul National University

Congenital craniofacial disorders represent approximately 20% of all birth defects. One of these disorders is syngnathia. Congenital fusion of the maxilla and mandible is rare and can present in a wide range of severity from single mucosal band(synechia) to complete bony fusion(syngnathia). Syngnathia, congenital bony fusion of the mandible and maxilla, is even less common than synechia, with only 25 cases reported in the literature. Most of them have presented as an incomplete, unilateral fusion. We report a case of unilateral bony fusion of the maxilla, mandible, and zygomatic arch. Details of operative management and follow-up data are presented with review of literature.

서론

선천적인 상하악골의 유착을 포함하여, 선천적인 개구제한이 있는 경우는 그 발생빈도가 매우 드물지만 치명적일 수 있다. 악골 및 구강내 구조물의 선천적인 유착은 결합조직이 섬유성인지 혹은 골성인지에 따라 분류할 수 있다.¹⁾ 악골유착증 즉 구강내 다른 구조물간의 선천적인 섬유성 결합은 문헌에서 종종 보고되어 왔다.²⁾ 그러나 악골유합증은 매우 희귀하여, 1936년 Burker³⁾이 최초로 좌측 안면열성장을 가진 환자에서 편측의 선천적인 치조골간의 골성 결합을 보고한 이래 총 25 예만이 문헌상에 보고

되어 있다. Dawson 등¹⁾은 1996년에 이전에 보고되었던 총 14 예의 골성 결합을 요약하는 한편 5 예를 추가하여 보고하였다. 이후로도 Arshad 등⁴⁾은 2 예의 골성 결합을 보고하였고, Kamata 등⁶⁾, Ugurulu 등⁷⁾도 각기 1 예의 골성 결합을 보고하였다. 한편 Knoll 등⁸⁾은 완전 골성 결합을 보이는 1 예를 보고하였는데, 환이는 구개열 그리고 소설증, 소악증, 편측성 후비공 폐쇄증, 사지의 이상 등 구강-악골-사지 저형성 증후군의 특징을 보였다. Laster 등⁹⁾도 관골-하악간 골성 결합의 1 예를 보고하였다.

현재까지 보고된 총 25 예의 악골유합증 중 오직 6 예^{1,5,6,9-11)}의 경우만이 저자들이 보고하고자 하는

바와 같은 하악골과 관골부위 간의 골성 결합을 보였다.

중례 보고

환아는 29세 어머니에게서 만기 정상 출산되었으

며 체중 2890 g의 여아였다. 자연분만후 아프가 점수는 1분에서 8점, 5분에서 9점이었다. 출산전 특이한 약물 복용이나 질환은 없었으며, 선천적 이상이나 근친혼도 없었다. 검사시 왼쪽 귀가 다소 하방으로 위치되어 있었으나, 두개 안모는 정상이었다. 머리 둘레 및 신장은 각각 33.0 cm과 50.5 cm 이었다. 몸

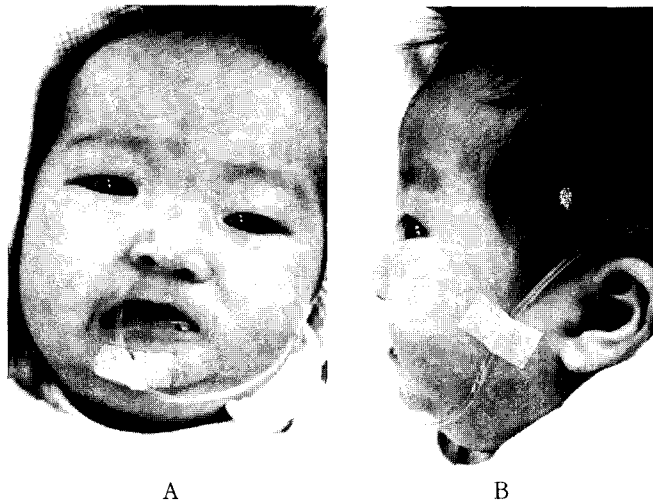


Fig 1. Preoperative clinical photo graphs: A gastric tube is inserted for feeding. A) Frontal view B) Lateral view

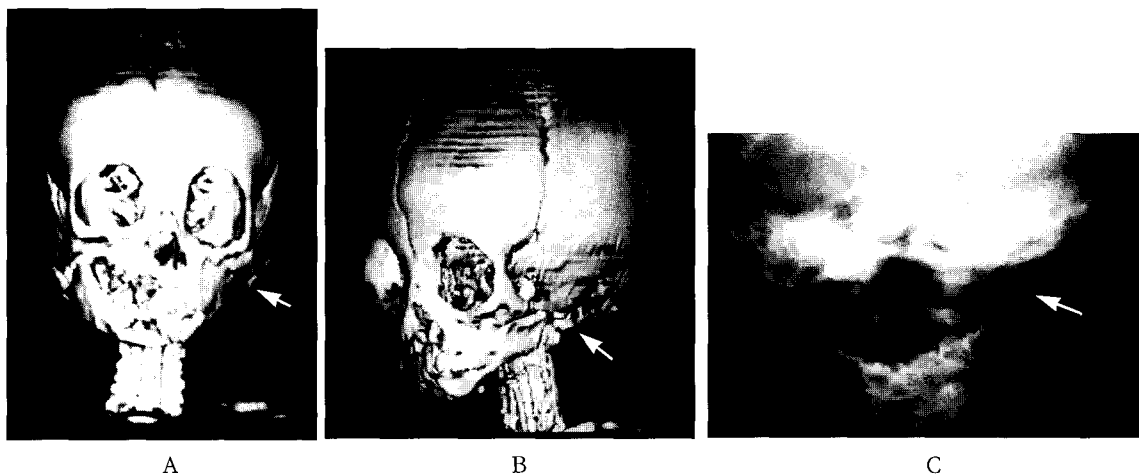


Fig 2. Preoperative radiographic view: Bony fusion(arrow) of mandible to maxilla and zygomatic arch is seen on the left A) 3D CT frontal view B) 3D CT lateral view C) Plain frontal view

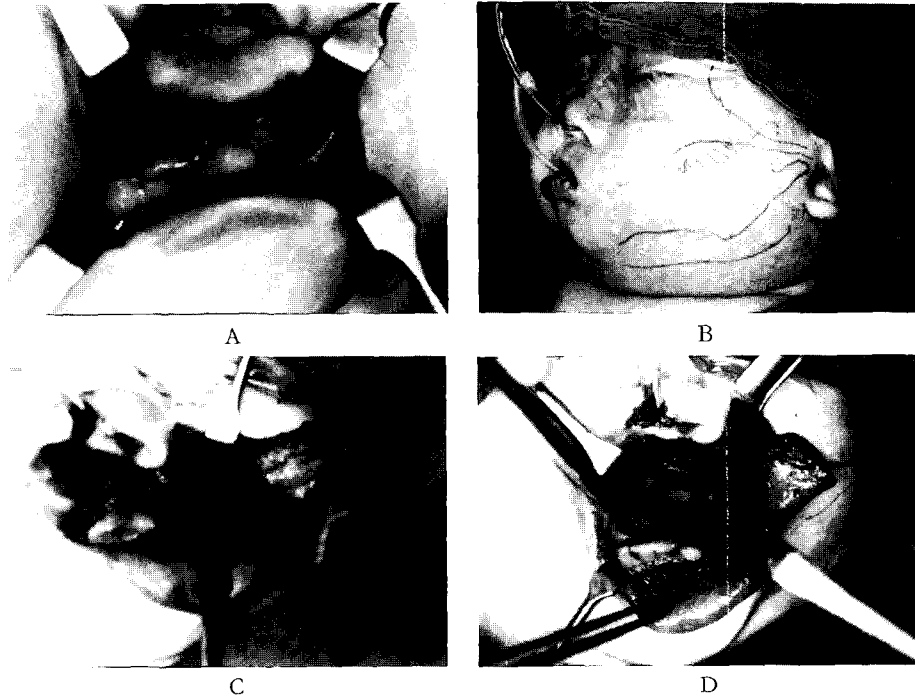


Fig 3. Intraoperative photo graphs: A) Union of jaws can be seen from midline to left mouth corner. B) Intraoperative drawing of facial skeleton C) Midline split incision of upper lip and lateral rhinotomy was implemented. D) Mucoperiosteal flap was elevated and bony fusion between mandible, maxilla, and zygoma was divided.

과 사지에서도 특이한 이상이 보이지 않았다. 그러나 구강은 좌측 상악 치조정이 서로 융합되어 있었고, 우측에는 단지 5 내지 6 mm의 간격만이 관찰되었으며, 이곳으로 경관식이줄을 삽입하였다(Fig 1-A, B). 전혀 개구가 되지 않았으며, 자세에 따라 호흡 곤란도 관찰되었다.

두부 초음파 검사 소견은 정상이었으며, 심장 초음파 검사에서 심방 중격 결손과 작은 단락이 관찰되었다. 염색체 검사상 정상적인 46 XX 염색체형을 나타냈다. 일반 방사선 촬영과 3차원 컴퓨터 단층촬영으로 하악정중부에서 좌측 하악과 두부위에 이르는 상악, 하악 및 관골공간의 완전한 골성 융합과 좌측 하악지의 열성장이 관찰되었으며, 좌측 측두하악관절의 형태는 찾아보기 힘들었다. 또한 좌측 후비공 폐쇄가 관찰되었다(Fig 2-A, B, C).

생후 3개월째 (당시 체중 5.5Kg) 소아용 굴곡성 기관지경을 이용하여 경비기관 삽관을 하였으며 통법대로 전신마취를 유지하였다(Fig 3-A, B). 좌측 상악 골, 관골 그리고 과두부의 접근을 위해 상순 중앙부에 분리 절개를 가하고, 비저부 및 비익부를 따라 절개하고, 다시 정중선에서 좌측 구각부까지 상악전정부에 절개를 가하였다. 주의깊게 점막 및 골막을 거상하여 구각부 후방으로 상악, 하악 및 관골이 서로 골성 융합된 부위를 노출시켰다(Fig 3-C). 진동톱을 이용하여 중앙부에서 하악지의 전연까지, 그리고 그 부위에서 수직 상방으로 골절단을 하여 융합부위를 분리시켰다. 골 절단시 좌측 하악 유구치의 치배가 제거되었고, 최대 30 mm의 개구량을 얻었다(Fig 3-D). 노출된 치조정은 힘측 점막조직판을 이용하여 피개하여 재유착을 막고자 하였다. 총 수술시간은 6

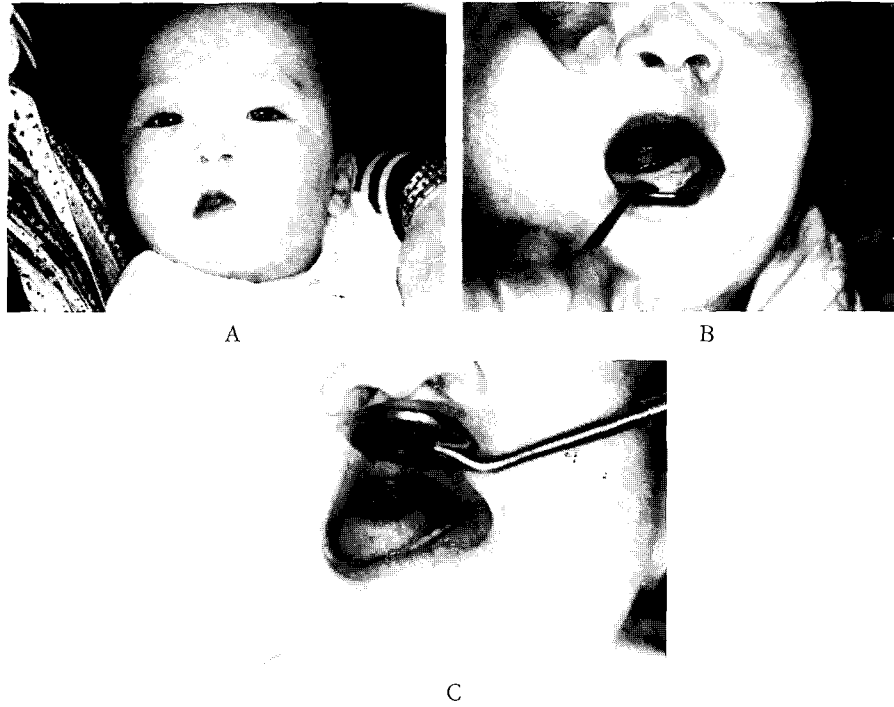


Fig 4. Postoperative clinical photo graphs: A) Facial appearance 3 months after operation B, C) About 28 mm mouth opening was gained.

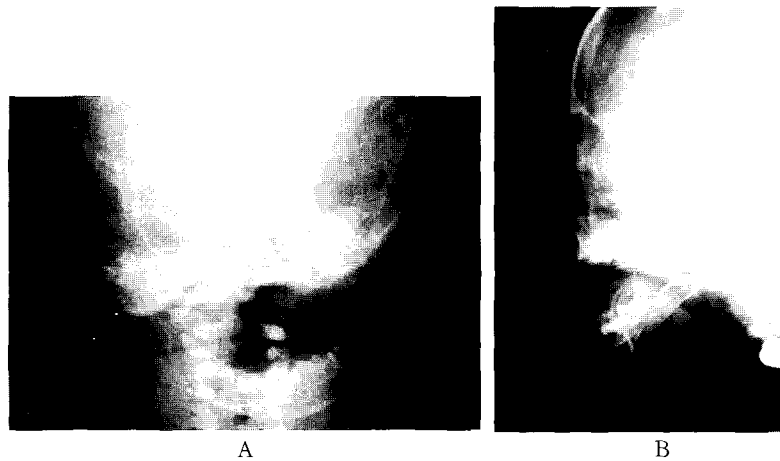


Fig 5. Postoperative radiograms: Left side bony fusion between maxilla and mandible was divided, A) Frontal view B) Lateral view

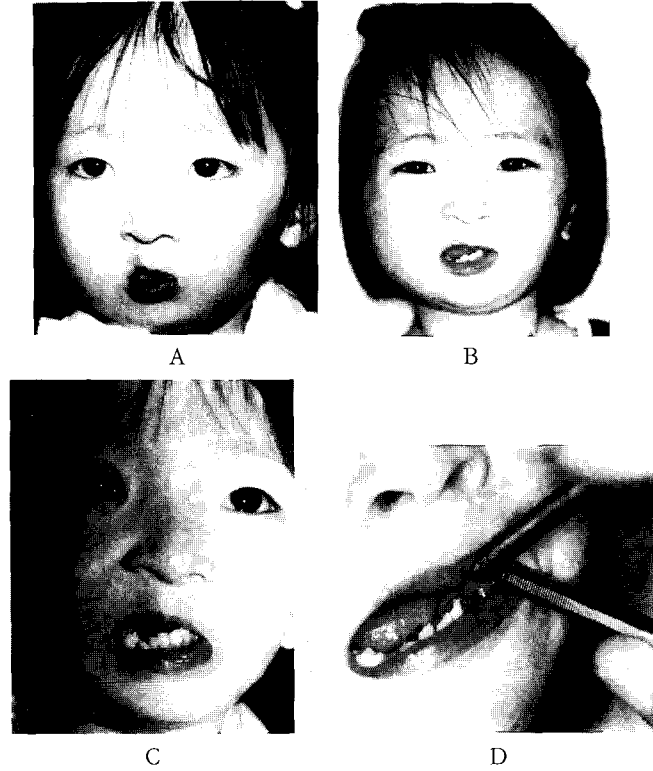


Fig 6. Follow-up clinical photo graphs: A, B) Facial scar is acceptable, but left facial area mimics hemifacial microsomia. C, D) The amount of mouth opening was gradually reduced to 10 mm.

시간 30분이었으며, 혈액 소실 추정량은 약 80 ml였다.

수술 직후 식이는 경관식을 유지하였다. 술후 10일째부터 능동적인 개구운동을 시행하였으며, 경구식을 시행하였다. 병동에서 최대 개구량은 28 mm였다(Fig 4-A, B, C).

통상적인 술후 경과를 거쳐, 퇴원조치 하였다(Fig 5-A, B).

생후 45개월까지 추적관찰 결과 환자는 양호한 건강상태 였으나, 최대 개구량은 점차 감소하는 추세를 보여 10 mm의 최대 개구량을 보였다. 소악증의 경향이 잔존하며, 성장에 따라 안구 격리증과 편측성 소안증의 인상이 관찰되었다(Fig 6-A, B, C, D).

현재 발음상의 문제를 보여 언어치료를 시행하고 있으며, 추후로 골신장술과 연조직 확장술, 측두하악관절의 재건등의 외과적 치료를 장기적으로 고려하고 있다.

고 찰

악골유합증은 매우 드물게 나타나는 선천적인 악골의 골성 결합으로 그 원인은 명확히 알려져 있지 않다. 현재까지 1 예(12)에서 치료유산을 시행한 태아의 소견을 보고하였으나, 임상적인 소견이 결여되어 있으며, 다른 1 예(9)에서 임신중 초음파검사를 통해 악골유합증을 확인하였다고 보고하였다. 가족력

에 대하여 보고된 바 없으며, 약물 등에 노출된 예는 1 예⁸⁾만이 보고되었으나, Nanda¹³⁾는 태서에서 Vitamin A를 이용하여 악골유합증과 이차구개열을 유발하였다. Meclozine과 같은 약물은 태아의 부종과 골격 성장의 혼란을 유도하여, 설치류에서 구개열과 소구증 및 혀와 구개 돌기간의 상피유합을 유발할 수 있음이 알려져 있다.¹⁴⁾

병발기전역시 확립되어 있지 않으나, 태아의 등골동맥(stapedial artery)의 이상¹⁵⁾, 또는 신경능 세포의 조기소실¹⁶⁾이 제기되었다. 기형발생인자 혹은 외상도 병인요소로 작용할 수 있는데, 두개부 자세의 이상 또는 임부의 골반에 의한 압력은 태아의 연하를 저해하며 하악골에 압력을 가하게 된다. 태아의 연하반사의 감소는 구개봉의 상승을 지연시키며, 구개인두간 상피의 접촉을 연장하여 유착을 일으킬 수 있다.¹⁷⁾ Laster 등⁹⁾은 기형의 정도가 외상력의 시기와 기간, 그리고 정도에 따르며, 태생 12 주 이후의 외상은 치조정유합 혹은 악골유착만을 유발한다고 주장하였다. 태생 4 주 초기의 외상은 제 1 새궁에서 상악 및 하악 돌기의 분화를 막는다.¹⁸⁾ 태생 4 주 후기 이후의 외상은 혀의 열성장과 소악증을 유발한다.¹⁹⁾ 열성장된 혀는 정상적인 혀와 같이 전방으로 돌출할 수 없으며, 태생 8 주에 상하악간의 유합을 저지 못 해 악골유합증을 유발할 수 있다.

악골유합증과 악골유착증간의 관계는 불명하다. 두가지 선천질환 모두 개구량의 제한이 초래되며, 기도유지와 식이에 문제를 유발한다.²⁰⁾ 그러나 악골유착증이 악골유합증에 비하여 보다 유병율이 높고, 또한 슬와-익상편 증후군(popliteal-ptyerygium syndrome) 또는 Van der woude 증후군과 같은 다른 증후군과 연관되는 경우가 많다.²¹⁾

현재까지 국문, 영문 및 독문으로 보고된 악골유합증은 총 25예이다.

1936년 Burket³⁾이 최초로 1 예를 보고하였으며, 이후로 Hochstetter²⁵⁾, Petterson²⁶⁾, Sallel²⁷⁾, Hoggins²⁸⁾, Alvarez¹⁰⁾, Shah¹²⁾, Miskinyar²⁴⁾,

Dobrow²⁹⁾, Nwoku 등¹¹⁾, Brown 등³⁰⁾, Goodacre³¹⁾, 그리고 Agrawal 등³²⁾이 각각 1 예씩을 보고하였다. 특히 Kittur 등³³⁾과 Simpson 등⁵⁾은 동일한 증례를 보고하였다. Dawson 등¹⁾은 1996년에 이전에 보고되었던 총 14 예의 골성 결합을 요약하는 한편 5 예를 추가하여 보고하였다. 이후로도 Arshad 등⁴⁾은 2 예의 골성 결합을 보고하였고, Kamata 등⁶⁾, Ugurulu 등⁷⁾도 각기 1 예의 골성 결합을 보고하였다. 한편 Knoll 등⁸⁾은 완전 골성 결합을 보이는 1 예를 보고하였는데, 환이는 구개열 그리고 소설증, 소악증, 편측성 후비공 폐쇄증, 사지의 이상 등 구강-악골-사지저형성 증후군의 특징을 보였다. Laster 등⁹⁾도 관골-하악간 골성 결합의 1 예를 보고하였다.

상기한 총 25 예 중 14 예에서만 구개열이 나타났다. 그중 9 예에서는 구개열이 혀 결손증 또는 소설증과 동반되었으며, 나머지 5 예에서는 혀가 정상적이었다.

그리고 총 25 예 중 단지 6 예(1,5,6,9-11)에서만 하악골과 관골이 골성 유합을 갖고 있었다. 저자들이 경험한 환이는 좌측 후비공 폐쇄증을 보였으며, 이는 태생 6주의 비협막의 파괴가 일어나지 못한 것이 원인으로 생각된다.^{2,22)}

Dawson 등¹⁾은 악골유합증을 두 군으로 분류하였다. 제 1 형 단순 악골유합증은 상악, 하악 및 관골간의 골성유합이 있으나 다른 기형이 동반되지 않은 경우로, 그리고 제 2 형 복잡 악골유합증은 혀 결손증 및 근심 하악골의 미발생 혹은 발생부전이 동반하였는지에 따라 두 개의 하위군으로 분류하였다. Laster 등⁹⁾은 새로운 악골유합증 분류법을 제시하였는데, 제 1 형 전방 악골유합증은 치조정간의 골성 유합만이 나타나는 경우로, 다른 선천적 기형 유무에 따라 하위군으로 나누었다. 제 2 형 관골-하악 악골유합증은 하악골과 관골부 간의 골성 유합이 특징으로, 구개열 및 측두하악관절 강직증 유무에 따라 하위군으로 분류하였다.

본 증례에서는 환아의 기도가 자발적으로 유지되었으나, 선천적인 개구제한을 보이는 신생아에서 가

장 먼저 고려하여야 할 점은 기도 유지의 여부이며, 필요시에는 기관지절개술과 같은 외과적 방법을 동원하여야 한다.²⁰⁾ 그리고 영양공급을 위하여 경관식이 혹은 위루관식이 고려된다. 환아는 다른 선천적 기형의 유무에 대하여 자세한 검사를 받아야 하며, 3차원 구성을 포함하는 컴퓨터 촬영이 정확한 진단과 치료계획을 위해 추천된다.

단순 악골융합증에서 최선책은 가능한 한 초기에 골성 융합된 부위를 분리시켜 주는 것으로, 능동적인 물리치료와 정상적인 식이를 가능한 한 빠른 시기에 시행하는 것이 예후에 도움이 된다.¹⁾ 그러나 복합 악골융합증에서는 수술이 연기되어야 하는데,⁸⁾ 기도와 영양공급을 확보한 연후에 안정된 상태에서 악골융합증의 골절단술식을 고려해야 한다. 본 증례에서도 생후 3개월에 수술을 시행하였다. 상하악골을 분리한 이후에는 재유착을 막기 위한, 측두근을 이용한 개재 조직판 술식이 섬유성 강직과 측두하악관절 기능의 비정상화를 방지하는데 도움이 될 수 있다.²³⁾ 그리고 개구제한의 재발을 가능한 한 줄여주기 위하여 능동적인 물리치료와 일반적인 모유 수유를 가능한 한 빨리 시행하는 것이 좋다. 이러한 노력에도 불구하고, 저자의 증례 및 문헌고찰에서 개구량의 유지등 기능면에서 장기적으로 만족스러운 결과를 얻기 어려웠던 경우가 많았으며, 단지 3 예에서만 장기적인 기능상의 결과가 만족스럽다고 보고되었다.^{4,24)} 이렇게 불량한 장기성적은 기능적인 측두하악관절의 부재와 연조직의 부족에 따른 반흔조직에 기인하는 것으로 보이며, 편측성 소안증을 보이는 환자에서 더욱 심하였다.¹⁾

장기적인 치료방침으로 이환측에 대한 골신장술, 연조직 확장술 및 측두하악관절의 재건이 고려될 수 있다.⁸⁾ 환아의 성장에 따라 언어학습 등 기능적인 측면 및 사회심리학적 측면을 고려하여 적절한 시점에 외과적 방법을 동원하여야 한다.

요약

악골융합증은 두경부의 매우 드문 선천적 기형으로, 상악과 하악간의 골성 융합이 그 특징이다. 저자들은 좌측 상악, 하악 및 관골공의 골성 융합을 보이는 1 예를 경험하였고, 골성 융합의 분리를 위한 수술을 시행하였으며, 이후 장기 예후 관찰기간중 개구제한의 점차적인 재발을 관찰하였기에 이에 보고하는 바이다.

참고문헌

1. Dawson KH, Gruss JS, Myall RWT. Congenital bony syngnathia: a proposed classification. *Cleft Palate-Craniofacial J* 1997;34:141-6.
2. Gartlan MG, Davies J, Smith RJH. Congenital oral synechia. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 1993;102:186-97.
3. Burket LW. Congenital bony temporomandibular ankylosis and facial hemiatrophy. *JAMA* 1936;106:1719-22.
4. Arshad AR, Goh CS. Hypoglossia congenita with anterior maxillo-mandibular fusion. *Br J Plast Surg* 1994;47:139-41.
5. Simpson JR, Maves MD. Congenital syngnathia or fusion of the gums and jaws. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1985;93:96-9.
6. Kamata S, Satoh K, Uemura T, Onizuka T. Congenital bilateral zygomatico-mandibular fusion with mandibular hypoplasia. *Br J Plat Surg* 1996;49:251-3.
7. Ugurulu K, Turan T, Urganci N, Gozu A, Gunay Y, Bas L. Fusion of maxillary and mandibular alveolar process together with a median mandibular cleft: a rare congenital anomaly. *J Cranio-Maxillofac Surg* 1999;27:105-8.

8. Knoll B, Karas D, Persing JA, Shin J. Complete congenital bony syngnathia in a case of oromandibular limb hypogenesis syndrome. *J Craniofac Surg* 2000;11:398-404.
9. Laster Z, Temkin D, Zarfin Y, Kushnir A. Complete bony fusion of the mandible to the zygomatic complex and maxillary tuberosity: case report and review. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2001;30:75-9.
10. Alvarez GE. The aglossia-adactylia syndrome. *Br J Plat Surg* 1976;29:175-8.
11. Nwoku AL, Kekere-Ekun TA. Congenital ankylosis of the mandible. *J Maxillofac Surg* 1986;14:150-2.
12. Shah RM. Palatomandibular and maxillo-mandibular fusion, partial aglossia and cleft palate in a human embryo. *Teratology* 1977;15:261-272
13. Nanda R. Maxillomandibular ankylosis and cleft palate in rat embryos. *J Dent Res* 1970;49:1086-90.
14. King CTG. Teratogenic effects of meclozine hydrochloride on the rat. *Science* 1963;141:353-5.
15. Poswillo D. The pathogenesis of the first and second branchial arch syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1973;35:302-28.
16. Hegtvedt AK. Diagnosis and management of facial asymmetry. In: Peterson L, ed.: *Principles of oral and maxillofacial surgery*. Philadelphia: JP Lipincott 1992:1400-1.
17. Huphrey T. The relation between human fetal mouth opening reflexes and closure of the palate. *Am J Anat* 1969;125:317-44.
18. Kawamoto HK. Atypical facial clefts. In: Bentz ML, ed.: *Pediatric Plastic Surgery*. Stamford, CT: Appleton & Lange. 1997;175-85.
19. Chicarilli ZN, Polayes IM. Oromandibular limb hypogenesis syndromes. *Plast Reconstr Surg* 1985;76:13-24.
20. Alfery DD, Ward CF, Harwood IR, Mannino FL. Airway management for a neonate with congenital fusion of the jaws. *Anesthesiology* 1979;51:340-2.
21. Valnicek SM, Clarke HM. Syngnathia: A report of two cases. *J Cleft Palate* 1993;30:582-5.
22. Stevenson RE, /hall JG, Goodman RM. *Human Malformations and Related Anomalies*. Vol II. New York: Oxford University Press, 1993.
23. Feinberg SE, Larsen PE. Reconstruction of the temporomandibular joint with pedicled temporalis muscle flaps. In: Bell WH, ed. *Modern Practice in Orthognathic and Reconstructive Surgery*. Philadelphia: W. B. Saunders, 1992;717-735.
24. Miskinyar SAM. Congenital mandibulo-maxillary fusion. *Plast Reconstr Surg* 1979;63:120-1.
25. Hochstetter F. (1948), cited in Goodacre TE, Wallace AF. Congenital alveolar fusion. *Br J Plast Surg* 1990;43:203-209.
26. Petterson G. Aglossia congenita with bony fusion of the jaws. *Acta Chir Scand* 1961;122:93-95.
27. Salleh NM. Congenital partial fusion of the mandible and maxilla. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1965;20:74-76.
28. Hoggins GS. Aglossia congenita with bony fusion of the jaws. *Br J Oral Surg* 1969;7:63-65.
29. Dobrow B. Syndrome identification case report 96. Syngnathia and multiple defects. *J Clin Dysmorphol* 1983;1(2):5-7.
30. Brown DM, Marsh JL. Agnathia and associated malformations: A case report. *Cleft Palate J*

- 1990;27:415-418.
31. Goodacre TE, Wallace AF. Congenital alveolar fusion. Br J Plast Surg 1990;43:203-209.
32. Agrawal K, Chandra SS, Sreekumar NS. Congenital bilateral intermaxillary bony fusion, Ann Plast Surg 1993;30:163-166.
33. Kittur SD, Weaver DD, Maves MD. Syndrome identification report 95. congenital fusion of the gums and jaws. J Clin Dymorphol 1983;1(2):2-4.

저자 연락처

서울시 중로구 연건동 28번지 서울대학교 치과대학 구강악안면외과 이종호 우편번호) 110-744
전화: 02-760-2630 Fax. 02-766-4948 E-mail: leejongh@plaza.snu.ac.kr