



## 선천성 구순,구개열 환자에 대한 역학적 연구

정성욱\*, 손형민, 장현석, 권종진, 임재석  
고려대학교 의과대학 치과학교실 구강악안면외과

### ABSTRACT

#### Epidemiologic Study on Patients With Congenital Cleft Lip and Palate

Sung-Uk Jung\*, Hyoung-Min Son, Hyun-Seok Jang, Jong-Jin Kwon, Jae-Suk Rim

*Division of oral & Maxillofacial Surgery, Dept. of Dentistry, College of Medicine, Korea University*

Cleft lip and palate are most common congenital deformity to affect the orofacial region. Cleft lip and palate are caused by abnormal development of primary and secondary palate. It's causative mechanism is not completely understood, but genetic and environmental factors play an important role.

Many epidemiologic surveys have been done extensively about incidence, racial influence, sex ratio, parent age, associated syndrome, and genetic factors. These researches are useful to dissolve many problems in prevention and treatment of cleft lip and palate.

We performed epidemiologic survey of cleft lip and palate who visited the department of Oral & Maxillofacial surgery, Guro Hospital of Korea University from 1995 to 2001.

### 1. 서론

구순/구개열은 구강 악안면부에 발생하는 흔한 선천성 장애이다. 이는 비관에서 유래하는 내.외측 비돌기와 상악돌기가 서로 접촉하고 융합하여 발생하는 1차 구개와, 1차 구개 성장 후 상악돌기 내측으로 형성되는 구개판이 성장하여 융합하는 2차 구개의 발생 과정에서 생기는 구조적, 기능적 이상에 의해 일어나게 된다.

구순/구개열의 발생 원인에 대해서는 유전적 요인 및 환경적 요인 그리고 이 두가지 상호 작용하여 발생하는 것으로 알려져 있으나 명확하게 규명되지는 않았다. 이전의 많은 학자들에 의해 인종과 성별에

따른 차이, 구순/구개열의 발생빈도 및 경향, 구순/구개열과 관련된 증후군 및 유전적 요소에 대해 많은 역학 조사가 이루어져 왔으며 이러한 연구들에 의해 보다 진전된 원인 규명과 예방 및 치료에 도움을 주었다.

이에, 본원에서도 1995년부터 2001년까지 내원한 구순/구개열 환자를 대상으로 역학 조사를 시행하여 다소의 지견을 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 2. 연구재료 및 방법

1995년부터 2002년 3월까지 고려대학교 구로병원

치과에 내원한 구순/구개열 환자 중 추적가능한 남자 13명, 여자 26명을 대상으로 하였다. 환아에 대한 임상검사 및 설문 조사를 통하여 구순/구개열의 분류 및 사회력, 가족력, 부모의 연령, 약물, 스트레스, 방사선 조사 여부등을 조사하였으며 구순/구개열과 관련하여 전신적 증후군이 의심되는 경우, 유전자 조사를 시행하였다.

### 3. 연구결과

임상적 분류로 구순열 2명, 구순/구개열 16명, 구개열 21명이었으며, 성별 차이로는 구개열 21명 중 남자 6, 여자 15명으로 여자에서 5:2로 높았다. 구순/구개열에서도 남자 6, 여자 10명으로 여아에서 높은 경향을 보였는데, 이는 구순/구개열의 경우 남자에서 높은 경향을 보이는 다른 문헌과는 차이가 있었다.

구순열에서는 2:1의 비율로 좌측에서 호발하였으며, 편측성이 3:1로 양측성보다 호발하는 경향을 보였다. 구개열에서는 타 문헌과는 달리 완전 파열이 4:3으로 불완전 파열과 비슷한 정도로 호발하였다.

매년 환자수는 5.6명으로 해가 지남에 따라 환자수의 유의한 증가나 감소 현상은 보이지 않았다.

부모의 직업, 교육수준, 거주지 등의 사회력을 조사한 결과에서는 구순/구개열 발생에 유의한 영향을 미치지 않는 것으로 나왔다.

가족력을 조사한 결과에서도 조부모, 부모, 환아 3대의 형제자매 및 친척중에서 구순/구개열 환자가 없는 것으로 나와 유의성이 없는 것으로 조사되었다.

임상적으로 구순/구개열과 관련한 다른 전신적 증후군이 의심되는 4명의 환아에서 유전자 검사를 시행하였으나 특별한 유전자 이상을 보이는 환아는 없었으며, 1명의 구개열 환아가 정신지체 증상을 보였다.

환경적 요인의 영향을 조사한 결과 부모의 평균 연령은 아버지가 30.3세, 어머니가 28.7였고 30세 이상

인 경우는 아버지가 28명, 어머니 18명으로 나와 각각 전체 72%, 46%로 나타났다.

임신기간 중 약물 복용 경험이 있는 어머니는 13명으로 전체의 약 33% 수준이었고 이 중 대부분은 감기로 인한 약물 복용이었다. 이외 방사선 조사 및 스트레스, 외상의 경우 각각 1명으로 나타났다.

### 4. 중괄 및 고찰

선천성 구순/구개열은 구강악안면부위에 발생하는 흔한 선천적 이상이다. 구순/구개열은 입술, 치조열, 경구개와 연구개가 형성되는 과정에서 다양한 원인에 의한 유합 부전에 의해 발생하며 대개 태생 5주에서 10주 사이에 일어나게 된다. 태생 5-7주 사이 비관에서 유래한 내,외측 비돌기와 상악돌기가 서로 융합되어 일차 구개를 형성하며 상순의 대부분과 절치공 전방의 치조융기 및 경구개를 발생시킨다. 일차 구개 성장 후 상악 돌기 내측으로 구개관이 형성되기 시작하며, 혀가 하방으로 이동하면서 내측으로 성장한 구개관이 서로 만나 상방으로 이동하면서 융합되어 이차 구개를 형성한다.<sup>1)</sup> 조직학적으로 여러 안면 돌기들이 만나 하나의 구조물을 형성하는 과정은 3단계로 이루어지는데, 1단계는 인접한 돌기를 덮고 있는 두개의 상피층이 접촉하는 과정이고, 2단계는 두개의 상피층이 융합되어 단일 상피층을 형성하는 과정이며, 3단계는 단일 상피층의 부분적인 변성과 변성 부위로 간엽조직이 급격히 성장하여 하나의 조직피를 형성하는 통합과정이다. 이 세가지 과정들이 원활이 이루어지지 않을 때 파열이 발생하며, 그 범위에 따라 구순열만 발생하거나 구개열이 동반되기도 한다.

구순/구개열의 원인은 아직 완전하게 규명되지는 않았으나, 크게 유전적 요인과 환경적 요인에 의해 발생되는 것으로 알려져 있으며<sup>2)</sup> 유전자형에 의한 부분이 20%, 환경 요인이 10%, 유전적 요인과 환경

적 요인이 상호 작용하는 부분이 70% 정도인 것으로 알려져 있다. 유전적 요소로는 돌연변이 유전자, 염색체 이상, 환경적 기형인자, 다인자성 유전등이 있으며<sup>3)</sup>, 구순/구개열과 구개열은 유전적으로 독립된 것으로 나타나며 구순/구개열 환자의 친척들 중에서 구순/구개열 환자의 발생빈도가 증가하는 것으로 나타났다.<sup>4)</sup> 환경적 요인은 융합이 일어나는 발생 초기에 특히 영향을 미치며 이러한 요소로는 모체감염, 방사선, 약물 및 화학제, 영양 결핍, 저산소증, 스트레스, 외상, 호르몬등으로 알려져 있다.<sup>5)</sup>

구순/구개열은 해부학적으로 구순 및 치조용기에 이환되는 일차 구개의 파열과 경구개와 연구개에 이환되는 이차 구개의 파열로 분류된다. 1958년 Kernahan과 Stark는 질치공을 경계로 하는 분류법을 발표하였으며 입술과 전상악부의 열을 1차 구개열로 명명하고, 질치공 후방의 경구개 및 연구개에 발생하는 열을 2차 구개열로 분류하였으며 여기에 좌,우측과 완전,불완전 여부를 더하였다.<sup>4)</sup>

구순/구개열인 경우 일반적으로 구순열이 primary abnormality이며 그러한 결과로 인한 excessive facial width에 의해 구개열이 발생하는 것으로 여겨진다. 특히 양측성 구순열과 동반된 구개열은 구순열과 밀접하게 연관되는데, 이는 구개열이 lip defect에 관련된 2차적인 것이며 구개 결손 정도보다는 구순의 결손이 더 크게 일어난 것임을 예견할 수 있다.<sup>6)</sup>

구순구개열의 이환율을 보면 구순열 20-30%, 구순/구개열 35-55%, 구개열 30-45%의 양상을 보인다.<sup>4)</sup>

인종적인 차이는 구순/구개열에서 동양인에서 가장 높으며, 다음으로 백인, 흑인 순으로 나타났다. 인구 1000명당 일본인은 1.61명 백인 0.9명, 미국계 흑인에서 0.31명 나타나는 것으로 보고되었으며, 광범위한 역학조사에서 구순/구개열에서는 약간의 차이지만 인종간 분명한 변화를 보이거나 구개열에서는 인종간 큰 차이가 없는 것으로 알려져 있다.<sup>5)</sup>

성별에 따른 발생빈도를 살펴보면 구순/구개열에

서 남자가 3:1 수준으로 여자보다 호발하는 것으로 알려져 있으나 본 연구에서는 여아에서 호발함을 보였다. 구개열에서는 여자의 발생빈도가 더 높다고 알려져 있다.

부모의 연령에 대해서는 명확한 기준을 찾지 못하였으나 대체적으로 부모의 나이, 특히 모체의 연령이 증가할수록 발생빈도가 높아지는 것으로 알려져 있다.<sup>7)</sup>

구순/구개열 발생 빈도에 대해서는 논란이 있다. Brogan & Woodings는 10년간의 연구에서 구순/구개열의 발생이 줄어들고 보고 하였으나<sup>8)</sup>, Fogh-Andersen은 구개열이 통계학적으로 유의있게 증가함을 발표하였다.<sup>9)</sup> 이는 외과적 술식의 발달로 사망하는 구개열 환아가 줄고, 환자간 결혼에 의해 증가한다고 제시하였다. 그러나 이는 모든 신생아 사이에서 계산한 숫자가 아니라 수술을 위해 내원한 환자수를 기초하였기 때문에 정확한 발병율의 증가를 보인다고는 보기 어렵다.

구순/구개열과 관련한 다양한 이상들이 보고 되었다. Curtis는 일반적인 사람에 비해 구개열 환자인 경우 관련된 이상이 나타나는 빈도가 30배 이상이라고 보고하였고<sup>10)</sup>, 구순/구개열 환자에서는 10-25% 정도 장기에 이상이 생기는 것으로 보고 되었다. 구개열에서 일반적으로 나타나는 이상은 umbilical hernia와 사지와 귀의 이상이며 구순/구개열에서는 정신지체, 선천성 심장 질환, 손가락과 발가락 이상등이 있다. 구순/구개열 보다는 구개열 단독에서 관련된 이상이 보다 호발하는 것으로 보고 되었다. 본 연구에서는, 1명의 구개열 환자에서 정신 지체 장애를 발견할 수 있었다.

환경적 요인 내에서는 여러 가지 변화가 관찰된다. 예전에 비해 지적 수준이 많이 증가하였으며, 임신 중 약물 오용이나 방사선 조사, 영양 결핍과 같은 환경적 요인의 영향력은 점차 감소하는 중이며, 대신 여성의 사회 활동에 대한 참여가 늘어나면서 임신 연

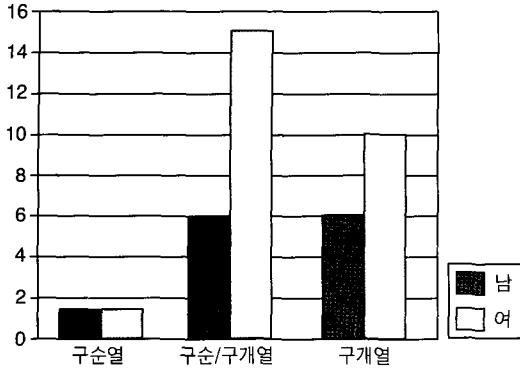


표 1. 성별차이

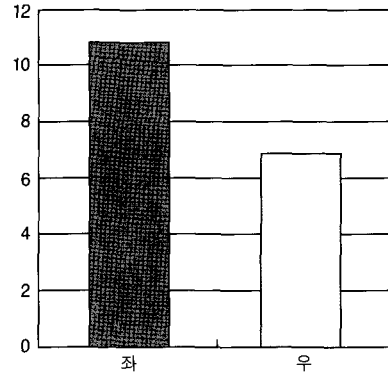


표 2. 좌우측 빈도

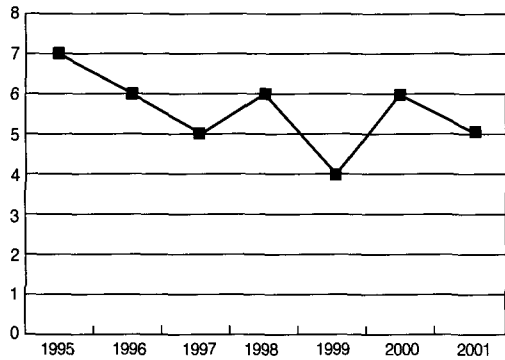


표 3. 연도별 환자수

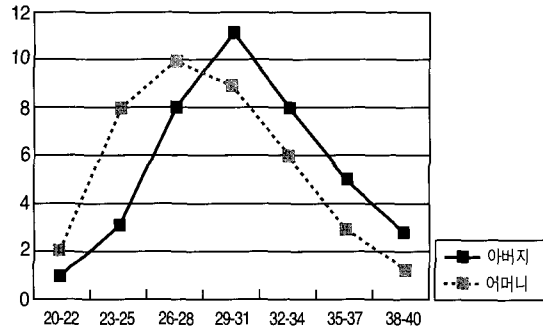


표 4. 부모의 연령

령이 증가하는 경향을 보인다. 연령 증가가 구체적으로 구순/구개열의 발생에 어떤 영향을 미치는지, 구순/구개열 발생이 증가하는 critical age에 대한 구체적인 연구는 부족한 상황이다. 이러한 사회 구조 변화에 따른 환경적 요인에 대한 보다 진전된 연구가 앞으로 구순/구개열의 원인 규명에 많은 도움을 주리라 생각된다.

### 5. 결론

본 역학 조사를 통하여 저자들은 다음과 같은 결론을 얻었다.

1. 본 연구에서는 유전적 요인의 영향력을 유의하게 발견할 수 없었으나 부모의 연령, 약물 복용, 스트레스, 방사선 조사등의 환경적 요인의 영향

력을 상당히 볼 수 있었다.

2. 구순/구개열의 분류는 구순열 2명, 구순/구개열 16명, 구개열 21명으로 나타났다. 구순열의 경우 좌측이, 양측성 보다는 편측성이 우세하게 나타났다으며, 구개열에서는 완전파열과 불완전 파열이 비슷한 정도로 나왔다.

3. 성별 차이로는 구순/구개열과 구개열 모두 여자에게서 높게 나타났다.

4. 구순/구개열의 발생빈도는 매년 유의한 차이가 없었다.

### 참고 문헌

1. Samuel B. The neonatal cleft palate. Cleft Lip and

- Palate : Singular publishing group : 1996 ; (6) 51
2. Larry J. Peterson. Management of patients with orofacial clefts. Contemporary Oral and Maxillofacial Surg. Mosby : 1988 ; 615-617
  3. Timothy A. Turvey. Growth in Orofacial Clefting. Facial Cleft and Craniosynostosis : Philadelphia. WB. Saunders : 1996 n; (2) 29
  4. John M. Converse. Cleft lip and palate craniofacial deformities. Reconstructive Plastic Surgery 4. Philadelphia. WB. Saunders : 1997 ; 1935-1949
  5. William C. Grabb. Cleft Lip and Palate. Boston. Little, Brown Company : 1971 ; 2-4, 21-66p
  6. Fogh-Andersen, P.; The Inheritance of Cleft Lip and Cleft Palate. Copenhagen, A. Busck, 1942.
  7. Herbert K. Cooper. Epidemiology and Grafts of Clefting. Cleft Palate and Cleft Lip. Philadelphia. WB. Saunders : 1979 ; (3) 108
  8. Brogan, W. F., and T. L. Woodings : A decline in the incidence of cleft lip and palate in Western Australia, 1963 to 1972. Med. J. Aust., 2(1); 8, 1974
  9. Fogh-Andersen, P.; Recent statistics of facial clefts frequency, heredity, mortality. In Hotz, R. (ed) : Early Treatment of Cleft Lip and Palate. Berne and Stuttgart, Hans Huber, 1964
  10. Curtis, E. J. : Genetical and Environmental factors in the etiology of cleft lip and cleft palate. J. Can. Dent. Assoc., 23 : 576, 1957.

---

저자 연락처

서울시 구로구 구로동 97 고대구로병원 치과 정성욱 우편번호) 152-703  
전화: 02-818-6241 E-mail: musso1234@hanmaul.net