

Proboscis 1례

성애병원 이비인후과
박운상 · 서영환 · 배병일 · 박기현

A Case of Proboscis

Woon Sang Park, M.D., Young Hwan Seo, M.D.,
Byeong Il Bae, M.D., Kee Hyun Park, M.D.
Department of Otolaryngology, Sung Ae Hospital

= Abstract =

Probosis—a trunklike appendage covered in skin and dimpled on the outer end droops from the medial canthal area is an unusual deformity. There may be coexistent maldevelopment of the nasal cavity, varying from a normal nose to complete agenesis of the nasal cavity and the paranasal sinuses.

We present a case of the proboscis which was combined with synophthalmia and alobar type of holoprosencephaly with a review of the literatures.

KEY WORDS : Proboscis · Synophthalmia · Holosencephaly.

서 론 증 례

상비(象鼻 : proboscis)란 정상적인 코의 발육없이 전두부에 원뿔모양의 구조물을 이루는 보기드문 선천성기형을 말하는 것으로 이때 비강과 부비동은 다양한 형태로 존재하거나 완전히 존재하지 않게 된다. 이것은 2개의 대뇌엽으로 분리되지 않는 전전뇌증(全前腦症 : holoprosencephaly)과 다양한 정도의 안구융합을 이루는 합안증(合眼症 : synophthalmia)과 드물게 동반되어 나타나기도 하며 구개열 또는 구개순 등을 보일 수도 있다.

최근 저자들은 희귀한 상비와 이에 동반된 합안증 및 무엽의 전전뇌증을 갖는 선천성 기형 1례를 체험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

환 아 : 무명의 신생 여아.
가족력 : 특기사항 없음.

임신력 : 산모는 25세의 초산부로서 3차례의 임신중절력이 있었으며 임신초기에 감기로 인한 미상의 약물복용력이 있었다. 제태기간 34주에 시행된 태아 초음파검사상 윤곽이 불분명한 하나의 안구테(orbital rim)가 의심되었으며 둔위태위와 양수과다증이 있었다.

분만력 : 환아는 제태기간 36주에서 정상분만되었으나 체중은 1,680gm이었으며 출생 후 시간후 사망하였다.

이학적 검사 : 외관상 두개골, 흉부, 복부 및 사지는 정상이었으나 두위는 크고 피부는 건조하며 창백하였다. 눈은 중앙에서 하나의 안

구를 이루면서 서로 융합되어 있었으며 각막, 수정체, 홍채, 모양체는 각각이었으나 결막, 공막, 초자체, 망막은 하나로 융합되어 있었다. 정상적인 코의 발달은 없었고 안구상부의 전두부에 길이 24mm, 직경 13mm의 원통모양의 돌출이 있었으며 말단중심에는 함요부가 있어 소식자(probe)를 밀어넣어 보았으나 막혀 있었다. 이외 이개, 외이도, 고막 그리고 구강의 발육은 정상이었다(Fig. 1).



Fig. 1. The gross findings show a single trunklike proboscis and a single ocular aperture.

임상 검사: 혈액, 뇨 및 혈청학적 검사와 흉부 X-선소견은 모두 정상이었다. 염색체검사상 혈액형(blood karyotype)이 46, XX, t(15.21)이었다. 면역 항체검사상 CMV-IgG와 herpes IgG가 양성이었고 이외 CMV-IgM, rubella IgG와 IgM, herpes IgM, toxoplasma IgG와 IgM은 음성이었다.

방사선 검사: 사망후 시행한 자기공명촬영상 뇌는 심한 수두증(hydrocephalus)에 의해 하나의 커다란 뇌실강(ventricle)을 이루고 있었으며 시상(thalamus)과 선조체(corpus striatum)는 관찰되었으나 뇌량(corpus callosum), 원개(fornix), 대뇌결(falx cerebri)은 확인되지 않았다. 전두부에는 연조직으로 이루어진 상비형 돌출이 있었으며 한개의 안구를 보였다. 안구의 상벽은 전두골로 구성되어 있었으나 하벽의 전방은 협골로 하벽의 후방은 상악골의 구개돌기와 구개골로 구성되어 있었으며 후벽은 한개의 시신경공만이 존재하였다. 비골 및 비전두돌기는 없었으며 비강, 부비동 역시 존재하지 않았다(Fig. 2).

병리조직소견: 상비의 폐쇄된 함요부 내로 일부에서 섬모성상피로 이루어진 좁은 강(cavity)이 존재하였다.

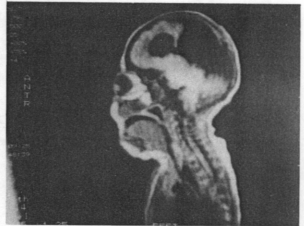


Fig. 2. The MRI shows the midface was replaced by soft tissue signal without bony signal.

고 찰

상비반 매우 희귀한 코의 선천성기형으로 표피와 연부조직으로 형성된 원통모양의 구조물이 미간 또는 전두부에 부착되어 마치 코끼리의 코를 연상하게되는 기형을 말한다. 이때 비강과 부비동은 다양한 형태로 존재하거나 완전히 존재하지 않게 된다^{14,6)}.

상비의 원인은 아직 규명되지 않고 있으나 현재 가장 인정받는 설명으로 발생학상 태생 4~5주경에 비전두부(frontonasal area)와 상악부(maxillary area)내의 중배엽 즉 외측비틀기(lateral nasal process)와 내측비틀기(medial nasal process) 및 구상돌기(globular process) 전체가 존재하지 않으면서 비부의 융합이 생기는 반면에 외배엽 표피의 분화는 진행되므로써 생기는 것으로 추정하고 있다^{4,5)}. DeMyer(1964)와 Cohen(1982)등도 전장중배엽(prechordal mesoderm)의 부재가 일차적 원인으로 인정하였으며 이로 인한 전전뇌증(holoprosencephaly)과 합안증(synophthalmia)의 발생을 설명하였다^{4,6)}. 태생 4~8주때 총뇌(telencephalon)의 분리가 되지 않음으로써 불완전한 전뇌(prosencephalon) 발달을 가져와 하나의 뇌실강과 정도에 따라 엽(lobar), 반엽(semilobar) 또는 무엽(alobar)으로 구분되는 전전뇌증이 발생할 수 있으며 이와 동반되어 부분적 또는 완전 안구융합을 이루는 합안증을 보일 수 있다고 보고하였다^{1,2,3)}. 이 외에도 구개열과 구개순, 무뇌증, 이분 척추증(spina bifida), 심장기형과 함께 부신발육부전 등도 동반될 수 있다 하였다^{7,9)}.

이러한 선천성기형의 발생과 관련된 요인으로는 발생 및 유전적 요인으로 세포분화의 이상과 염색체 이상을 들 수 있으며 환경적 요인으로 임신중 약물복용과 감염, 비타민의 과부족 등으로 설명하고 있다^{1,3,5)}. 이외에도 산모의 연령, 유산력 등도 고려해야 한다²⁾.

감별진단으로는 원두증(cebocephaly), 이두증(otocephaly), 무뇌증(arinencephaly), 비대칭 단안증(asymmetric monophthalmia) 등이 있다^{6,7)}.

본 증례에서 산모는 임신력상 3차례의 임신 중절력이 있었고 임신초기에 감기로 인한 미상의 약물복용력이 있었으며 둔위태위와 심한 양수과다증이 있었다. 환자의 염색체 검사상 혈액형(blood karyotype)이 46, XX, t(15.21)로 염색체 이상이 있었으며 면역항체검사상 CMV-IgG와 herpes IgG가 양성이었던 것으로 보아 본 증례와 같은 선천성기형은 유전적 요

인과 임신중 태내감염의 요인 등에 의해 발생하였으리라 추측된다.

결 론

저자들은 최근 출생후 수시간내에 사망한 여아에서 매우 희귀한 선천성기형인 무엽의 전전뇌증과 합안증을 동반한 상비를 체험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

Reference

- 1) 박순주·고시환·이동환 등 : 쌍생아에서 발생한 Cyclopia 2례. 대한소아과학회지 34 : 700~706, 1991.
- 2) 이민철·임정재·김인선 등 : Cyclopia 부검 1례보고. 대한병리학회지 16 : 250~252, 1982.
- 3) Burrig KF, Gebauer J, Terinde R et al : Case of cyclopia with an unbalanced karyotype attributable to a balanced 3/7 translocation. Clinical Genetics 36 : 262~265, 1989.
- 4) Cohen MM : An update on the holoprosencephalic disorders. J Pediatrics 101 : 865~869, 1982.
- 5) DeMyer W, Zeman W, Palmer CG : Familial alobar holoprosencephaly with median cleft lip and palate. Neurology 13 : 913~918, 1963.
- 6) DeMyer W, Zeman W, Palmer CG : The face predicts the brain : Diagnostic significance of median facial anomalies for holoprosencephaly. Pediatrics 34 : 256~263, 1964.
- 7) Kerr D : The oral manifestations of cyclopia : review of the literature and report of two cases. OS, OM & OP 16 : 823~838, 1963.
- 8) Kurlander GJ, DeMyer W, Campbell JA

et al : Roentgenology of holoprosencephaly. Acta Radiol 5 : 25~40, 1966.

9) Siebert JR, Kokich VG, Beckwith JB et

al : The facial features of holoprosencephaly in anencephalic human specimens.

Teratology 23 : 305~315, 1981.