

# 전기진단 검사로 확진된 비대칭성 울음안면 환자 1예

아주대학교 의과대학 재활의학교실

최규철 · 김화숙 · 이일영 · 나은우 · 임신영

- Abstract -

## A Case of Asymmetric Crying Face Verified by Electrodiagnosis

Keu-Chol Choi, M.D., Hwa-Sook Kim, M.D., Il-Yung Lee, M.D.,  
Ueon-Woo Rah, M.D., Shin-Young Yim, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine, Ajou University School of Medicine

Asymmetric crying facies are caused by unilateral weakness of the depressor muscles of lower lip which is most obvious during crying and are associated with other congenital anomalies, especially congenital heart disease. We experienced a case of asymmetric crying face without congenital heart disease and present it with a brief review of literature.

**Key Words:** Asymmetric crying facies, Electrodiagnosis, Depressor anguli oris muscle.

### 서 론

비대칭성 울음안면(Asymmetric crying facies)는 안면신경의 가장자리 하악골까지 손상과 비슷한 증상을 나타내는 경한 선천성 기형으로 1931년 Parmelee<sup>1</sup>에 의해 처음 보고되었다. 임상 증상으로는 휴식시에는 정상아의 얼굴과 별다른 차이가 없으나 울거나 웃을 때에는 한쪽 입꼬리 내림근의 마비나 결손으로 인하여 병변 부위의 아랫입술이 아래로 내려가지 않아 현저한 입술의 비대칭을 보이는 질환이다.

선천성 기형에 의한 안면마비는 안면근육의 선천성 발육부전 또는 안면신경의 결함이 원인이 될 수 있겠으나 근전도 검사에 의하면 비대칭성 울음안면은 입꼬리 내림근의 편측 결손 혹은 형성부전이 원인이라고 알려져 왔다. 본 저자들은 특징적인 임상증상을 보이며 근전도 검사를 통해 입꼬리 내림근의 선천성 발육부전을 증명하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증 례

15개월 된 남아가 생후 3개월경에 발견된 좌측 안면 마비를 주소로 본원 재활의학과에 내원하였다. 환아는 26세의 건강한 산모에게서 제태령 40주에 몸무게 4.1 kg으로 제왕절개를 통해 태어났으며, 산모의 산과병력과 가족력상 특이 사항은 없었다. 출생 후 젖을 잘 빨았으며 한쪽 구각으로 치우쳐 침을 흘리지 않았고 눈을 감거나 코를 찡그리는 것도 모두 정상이었다.

환아의 내원당시 신체 발달사항 및 신경학적 진찰상 다른 이상소견은 관찰되지 않았으나 울 때에 좌측 구각은 거의 움직이지 않은 반면 우측 구각은 정상적으로 우측 및 하방으로 당겨졌다(Fig. 1). 흉부, 두부, 척추 및 사지의 단순 X선 촬영소견과 심장초음파 검사상 이상소견은 관찰되지 않았다.

전기진단학적 검사시 활성화전극은 각 구각으로부터 바깥쪽으로 1 cm, 아래로 1 cm위치에서 단극성 침전극

Address reprint requests to Keu-Chol Choi, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine, Ajou University School of Medicine  
5 San Woncheon-dong, Yeongtong-gu, Suwon-si, Gyeonggi-do, 442-749 Korea  
TEL : 82-31-219-5802, FAX : 82-31-219-5508, E-mail : keuchol@hanmail.net

을 사용하여 기록하였으며 참고전극은 활성전극으로부터 1 cm아래에 놓았다. 신경흥분 검사상 양측 안면신경의 하악분지를 후이에서 자극하였을 때 동일한 최소 수축을 보였으며 신경전도 검사상 좌, 우측에서 잠복기 3.0 ms으로 동일하였으며 진폭 1.23 mV, 1.25 mV였다(Fig. 2). 근전도 검사상 휴지기시 양측 입꼬리 내림근에서 탈신경 전위를 보이지 않았고 환아가 울 때 우측에서는 중등도 간섭패턴을 보이는 반면 좌측에서는 우측에 비해 운동단위 활동전위의 동원이 현저히 감소되었다(Fig. 3).

## 고 찰

비대칭성 울음안면은 1931년 Parmelee<sup>1</sup>에 의해 처음 보고된 이래 1969년에 Cayler<sup>2</sup>는 얼굴의 아래쪽만 침범하는 편측부분 안면마비의 증상과 함께 선천성 심장병이 동반된 14명의 영유아를 'Cardiofacial syn-

drome'이라는 질환명으로 최초로 호칭하였으며 Pape와 Pickering<sup>3</sup>은 편측부분 안면마비로 인해서 울때에 입꼬리가 한쪽으로만 당겨져서 비대칭적인 얼굴 모습을 보이는 44명의 소아를 'Asymmetric crying facies'라는 질환명으로 보고하였다. 이 증후군의 원인은 아직 밝혀지지 않았지만 Parmelee<sup>1</sup>는 자궁내 위치, 즉 머리의 심한 굴곡으로 인한 턱에 대한 어깨의 압박으로 초래되는 안면신경의 부분마비라고 하였고 Cayler<sup>2</sup>는 3예의 환자들로부터 염색체 검사를 시행하여 염색체의 파손이나 결손(deletion of chromosome 22q11)등을 관찰함으로써 임신초기의 풍진, 거대세포 바이러스 등의 감염이 그 원인일 것이라고 주장하였다. 그러나 Pape와 Pickering<sup>3</sup>, 그리고 Chantler와 McEnery<sup>4</sup>는 바이러스 및 염색체 검사에서 이상을 찾아볼 수 없었다고 하였으며 Nelson과 Eng<sup>5</sup>은 10예의 환자 모두에서 산모가 재태기간 중 바이러스에 감염된 병력은 없었고 근전도상 안면신경은 완전하고 입꼬리 내림근의 반응이 없는데 이는 입꼬리 내림근의 선천적 저형성증으로 오

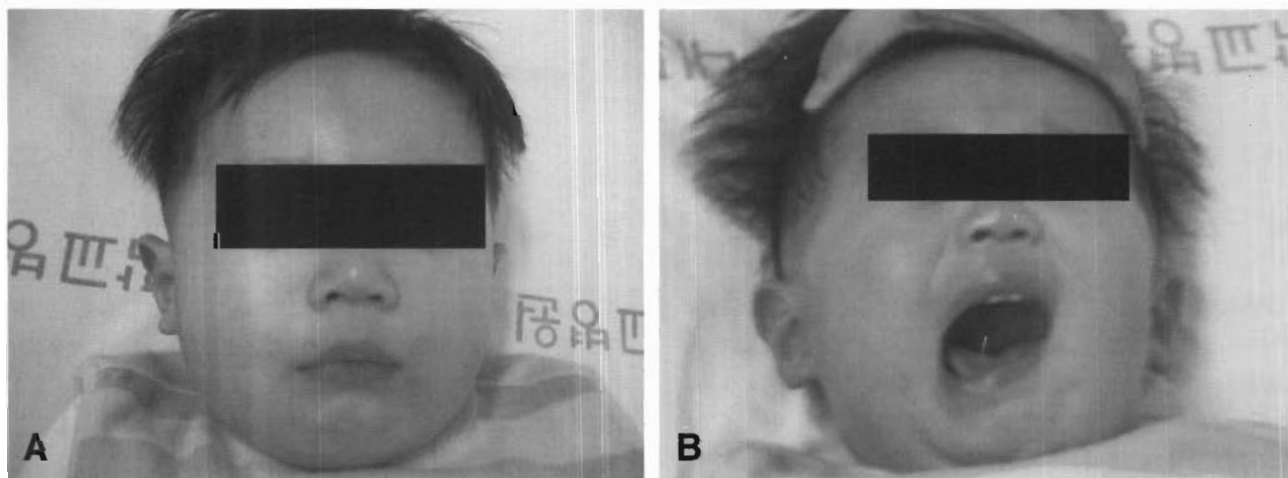


Fig. 1. Photograph of child. (A) Symmetric face at rest, (B) Asymmetric face on crying

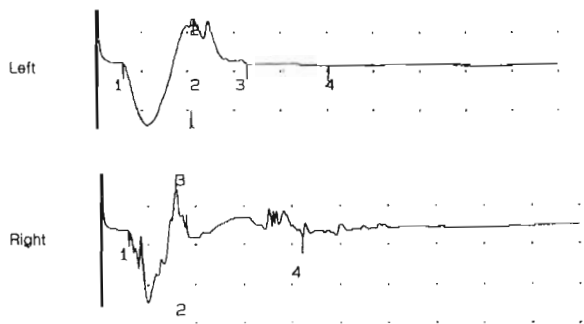


Fig. 2. Facial nerve conduction recorded from depressor anguli oris muscle. The left facial nerve shows the latency of 3.0 msec., amplitude of 1.23 mV which is comparable to the right facial nerve.

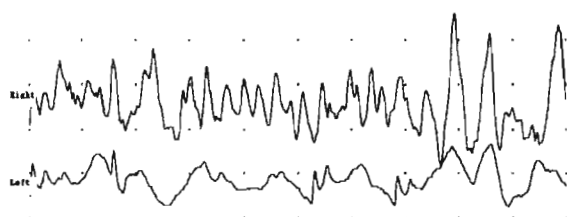


Fig. 3. Needle electromyography from depressor anguli oris muscle at crying. Right depressor anguli oris muscle shows moderate-to-complete interference pattern, while left depressor anguli oris muscle shows decreased interference pattern.

는 것으로 이 점이 선천적 안면신경 마비와 감별되어야 할 점이라고 보고하였다. 입꼬리 내림근의 선천성 발육 부전으로 생기는 비대칭성 울음안면의 근전도 기준은 Nelson과 Eng<sup>5</sup>이 처음으로 제시하였으며 이는 신경흥분 검사가 모두 정상이고 신경전도 검사상 복합근 활동단위의 잠복기, 진폭 및 기간도 정상이며, 근전도 검사상 휴지기에서 탈신경 전위가 없고 운동시 운동단위는 전혀없거나 감소된다고 하였는데 본 증례도 이에 합당한 소견을 보였다.

가족력에 관해서도 Pape와 Pickering<sup>3</sup>, 그리고 Nelson과 Eng<sup>5</sup>은 비대칭성 울음안면이 가족력과 연관이 없다고 한 반면, Singhi등<sup>8</sup>은 환자들의 어머니 10예 중 4예에서, 형제자매 12예 중 3예에서 각각 입꼬리 내림근의 결손을 보고하여 가족력이 중요한 원인일 것이라 하였다. 본 예에서는 비록 염색체 검사를 시행하지는 않았으나 산모의 바이러스 감염증을 의심할 만한 병력 및 가족력이 없었으며, 산모 및 환아 모두 병력상 기형의 원인이 될만한 점은 없었다.

비대칭성 울음안면의 빈도는 외국문헌의 보고에 의하면 신생아 1,000명당 6.2명에서 8.5명의 빈도로 보고되었다.<sup>6,9</sup> 한편 지금까지 국내에서 구체적인 통계는 없으며 단일 증례로만 7예가 보고되었다. 성별에 따른 빈도는 다양하였다.<sup>3,8,9</sup> 마비는 좌우 어느 쪽에나 올 수 있으나 이제까지 보고에서는 우측 54예, 좌측 32예로 우측이 많았다.<sup>1-4,9</sup>

비대칭성 울음안면의 동반되는 기형의 발생빈도는 4.9%에서 75%<sup>5-7,10</sup>까지 다양하며 선천성 심장기형 이외에도 근육 골격계, 비호생식계, 소화기계, 중추 신경계 및 호흡기계 등의 선천성 기형들이 동반된다고 알려져 있다. 한편 Pape 및 Pickering<sup>3</sup>은 asymmetric crying facies환자 44예에서 동반된 기형중 가장 많은 것은 선천성 심장혈관계 이상으로 22예에서 볼 수 있었다고 한다. 다음이 두경부 및 근육골격계 이상으로 각각 20예, 비호생식계 11예, 중추신경계 11예, 위장계 9예, 호흡기계가 5예였고 안면마비 외에 다른 이상을 발견할 수 없었던 예는 10예였다고 한다. 이처럼 심장기형과 부분안면마비가 동반되는 이유는 공간적으로 둘째아가미활(hyoid arch)와 심장원기(cardiac primordium)의 발달부위가 근접해 있고 시간적으로 얼굴 신경분포(facial innervation)와 심장중격형성(cardiac septation)의 시기가 같기 때문이라고 설명하고 있다.<sup>2</sup> 국내에서 보고된 7예의 환자들 중 4예<sup>11-14</sup>의 환자들은 심장기형이 동반되었고 3예<sup>15,16</sup>의 환자에서는 심장기형이 없었다.

입꼬리 내림근의 결손 혹은 형성부전에 대한 특별한 치료법은 없으나 비교적 예후는 좋아서 아기가 성장하면서 입꼬리의 비대칭 증상이 완화되는 것으로 보고되고 있지만 간혹 이환된 쪽의 반대편에 대한 신경차단술

이 시도되기도 한다. 비대칭성 울음안면은 임상에서 흔히 간과되고 있는 질환이나 선천성 심장병이나 다른 기형동반 가능성이 높다는 점에서 그 중요성이 강조되고 있다.

저자들은 생후 15개월된 남아에서 선천성 심장기형이 없는 비대칭성 울음안면을 보고하고 근전도 검사를 시행하여 입꼬리 내림근의 선천성 발육부전을 증명하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하였다.

## 참고문헌

1. Parmelee AH: Molding due to intrauterine posture: facial paralysis probably due to such molding. *Am J Dis Child* 1931;42:1155-1159.
2. Cayler GG: Cardiofacial syndrome: Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. *Arch Dis Child* 1969;44:69-75.
3. Pape KE, Pickering D: Asymmetric crying facies: An index of other congenital anomalies. *J Pediatr* 1972;81:21-30.
4. Chantler C, McEnery G: Cardiofacial syndrome. *Proc R Soc Med* 1971;64:21.
5. Nelson KB, Eng GD: Congenital hypoplasia of the depressor anguli oris muscle: differentiation from congenital facial palsy. *J Pediatr* 1972;81:16-20.
6. Perlman M, Reisner SH: Asymmetric crying facies and congenital anomalies. *Arch Dis Child* 1973;48:627-629.
7. Papadatos CD, Alexiou D, Nicolopoulos D, Mikropoulous H, Hadzigeorgiou E: Congenital hypoplasia of the depressor anguli oris muscle. A genetically determined condition? *Arch Dis Child* 1974;49:927-931.
8. Singhi S, Singhi P, Lall KB: Congenital asymmetrical crying facies. *Clin Pediatr(Phila)* 1980;19:673-675.
9. Hoefnagel D, Penry JK: Partial facial paralysis in young children. *N Eng J Med* 1960;262:1126-1128.
10. Lin DS, Huang FY, Lin SP, Chen MR, Kao HA, Hung H, Hsu C: Frequency of associated anomalies in congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle: A study of 50 patients. *Am J Med Genet* 1997;71:215-218.
11. 송동호, 김민식, 손창성, 독고영창: Cardiofacial 증후군 1례. *최신의학* 1985;28:52-55.
12. 유대형, 이홍주, 이병철, 이경수: Cardiofacial 증후군 1례. *최신의학* 1983;26:49-52.
13. 이경화, 백원희, 김창휘, 이상주: Asymmetric crying face 1예. *순천향대학 논문집* 1983;6:459-463.
14. 송연이, 최종운: Cardiofacial syndrome 1례. *소아심장* 2003;7:382-386.

15. 박성파, 김지연, 김정일, 정보우, 김종열, 서정규등: 비대칭성 울음안면을 보인 2례: 구각하체근의 선천성발육부전. 대한신경과학회지 1995;13:334-340.
16. 강윤단, 송언호, 박진완: 갑상선 기능항진증 산모에서 제왕절개 분만후 진단된 비대칭성 울음 안면 1예. 대한산부인과 학회지 2004;47:409-412.