

두개안면이골증의 두 증례

전북대학교 치과대학 구강악안면방사선학교실 및 구강생체과학연구소
류수경 · 강기현 · 고광준

Two cases of craniofacial dysostosis

Su-Kyoung Yu, Ki-Hyun Kang, Kwang-Joon Koh

Department of Oral & Maxillofacial Radiology, School of Dentistry, and Institute of Oral Bio Science, Chonbuk National University

ABSTRACT

Craniofacial dysostosis is considered to be one of rarely observed syndromes characterized by premature closing of all cranial sutures. The first patient was a 4-year-old male infant who had been complaining of empyema. Clinical findings showed exophthalmos, hypertelorism and facial asymmetry. Conventional radiographs demonstrated absence of cranial sutures and underdeveloped maxilla. CT scan demonstrated the digital impressions of the inner surface of the cranial vault, enlarged and depressed sella turcica. The second patient was a 2-year-old female infant who had been complaining of facial deformity. Clinical findings showed hypertelorism and underdeveloped maxilla. Radiographs showed premature synostosis of all cranial sutures, depressed and enlarged sella turcica, and hypoplastic maxilla. 3 years after operation, her look improved. However, resurgery may be considered to decreasing intracranial pressure and for correction of facial deformity. Two interesting cases showing ‘cloverleaf’ skulls were presented. (*Korean J Oral Maxillofac Radiol* 2004; 34 : 165-9)

KEY WORDS : Craniofacial Dysostosis; Facial Asymmetry

두개안면이골증은 두개안면융합증의 한 질환으로서 두개융합증, 상악골 형성부전증과 안구돌출증의 특징적인 임상증상을 보인다.^{1,2}

두개안면이골증은 1912년 프랑스의 신경학자 Crouzon에 의해 처음 알려지게 되었다.^{1,2} 이 질환의 발생빈도는 25,000명 중 1명이며,³ 유전적인 영향이나 가족력이 있는 것으로 알려져 있으나 25% 정도에서는 특별한 가족력이나 새로운 돌연변이가 발견되지 않았다.⁴

두개안면이골증은 두개봉합이 조기에 폐쇄된 결과로 두개강내압이 증가되어 두개골의 이형성이 초래된다. 두개안면이골증은 두부방사선사진에서 두개봉합이 관찰되지 않으며 두개강내압의 증가로 인한 두개흔(cranial marking)이 관찰된다.³

본 증례들은 두부방사선사진에서 두개흔이 관찰되는 드문 증례로서 두부에 발생된 다발성 방사선투과성 병소와의 감별을 요하며 적절한 치료시기의 선택에 다소의 도움

을 줄 수 있을 것으로 사료되어 이를 보고하는 바이다.

증례보고 1

1. 임상소견

4세 남아가 축농증을 주소로 전북대학교병원에 내원하였다. 방사선학적 검사시 두개봉합의 조기폐쇄가 우연히 발견되었으며 전신상태는 양호하였다. 구외소견으로 안구돌출증과 양안거리증 및 비대칭적인 안모를 보였다(Fig. 1). 구내소견으로 전치부에서 절단면교합을 보였으나 전체적인 치열은 정상이었다(Fig. 2).

2. 방사선학적 소견

후전방두부방사선사진 및 측방두부방사선사진 그리고 Waters 방사선사진에서 두개봉합이 관찰되지 않았고, 터어키안이 확장되어 하방변위되었다. 또한 상악 및 전두동의 저성장과 양쪽 상악동의 혼탁상이 관찰되었다(Fig. 3).

전산화단층사진에서는 우측의 관골상악봉합의 조기 폐쇄(Fig. 4), 그리고 삼차원 전산화단층사진에서는 두개 내

접수일 : 2004년 6월 15일; 심사일 : 2004년 6월 16일; 채택일 : 2004년 8월 3일
Correspondence to : Prof. Kwang-Joon Koh
Department of Oral and Maxillofacial Radiology, School of Dentistry, 634-18,
Keum-Am Dong, Duk-Jin Gu, Jeon-Ju, Chonbuk, 561-712, South Korea
Tel) 82-63-250-2063, Fax) 82-63-250-2081
E-mail) radkoh@chonbuk.ac.kr

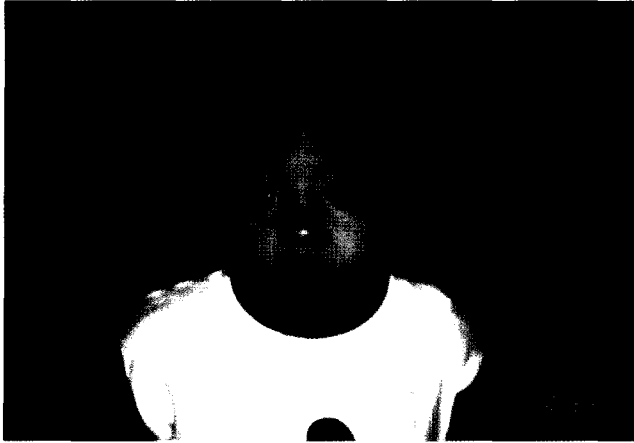


Fig. 1. Extraoral photograph shows exophthalmos, hypertelorism and facial asymmetry.

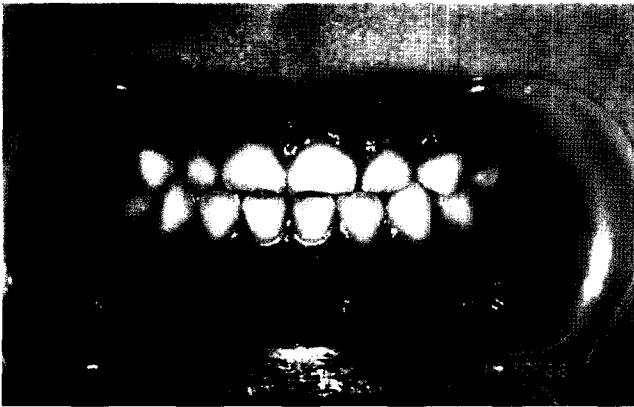


Fig. 2. Intraoral photograph shows anterior edge to edge bite, but shows normal alignment of the dentition.

에서 두개혼이 뚜렷하게 관찰되었다(Fig. 5).

증례보고 2

1. 임상소견

2세 여아가 안모변형을 주소로 내원하였다. 구외소견으로 양안격리증을 보였고 상악의 저성장이 관찰되었다. 구내소견으로 치열에는 이상이 없었으나 반대교합을 보였다.

안모의 개선을 위해 두개악안면성형술과 신경외과술을 시행하였다. 수술 3년 후, 환자의 안모는 비교적 양호한 것으로 평가되었다.

2. 방사선학적 소견

후전방두부방사선사진과 측방두부방사선사진에서 모든 두개봉합의 조기 폐쇄가 관찰되었다. 또한 상악은 저성장을 보였으나 하악은 정상적인 성장을 보였다(Fig. 6).

Fig. 7은 수술 3년 후 촬영된 후전방두부방사선사진과 측방두부방사선사진이다.

고 찰

1912년 Crouzon¹이 두개안면의 기형을 보이는 두 명의 환자를 처음 보고한 이래, 1937년 Atkinson⁴은 이전의 문헌고찰을 통하여 86증례를 보고하였다.

Crouzon¹은 이 질환이 일반적으로 보트모양과 왜지모양의 두개골 기형, 앵무새 모양의 왜곡된 코를 보이는 안면

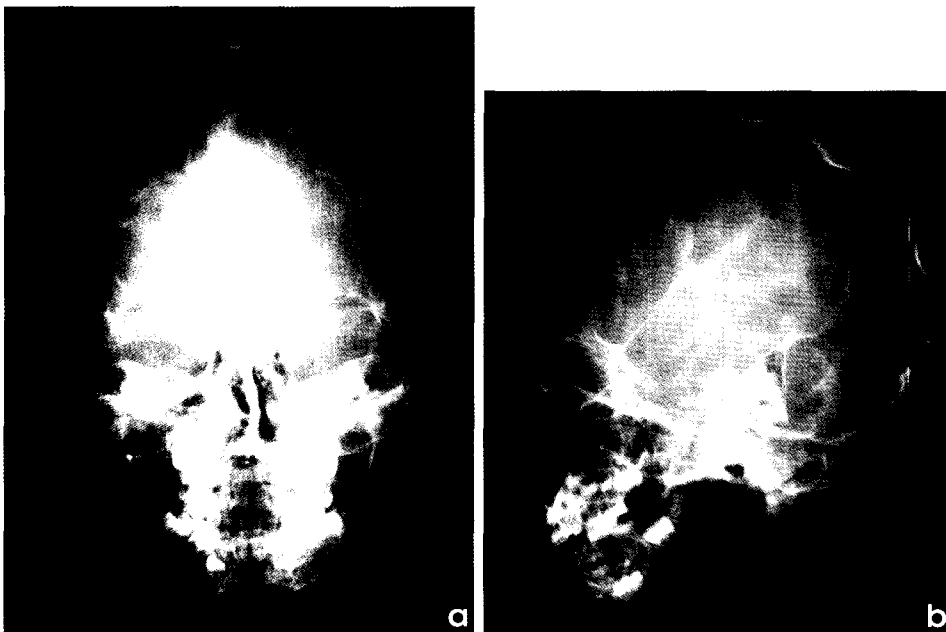


Fig. 3. Skull PA (a) and lateral (b) views show no cranial suture line, upward deviation of the lesser sphenoid wing, the enlarged and depressed sella turcica, underdeveloped maxilla, and small frontal sinus.



Fig. 4. CT scans show earlier synostosis of the right zygomaticomaxillary suture which leads to facial asymmetry and deviation to the right side.

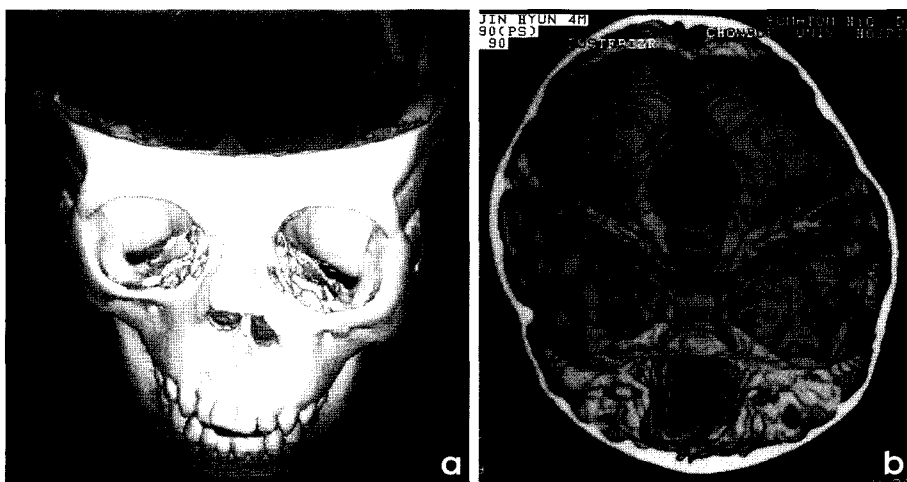


Fig. 5. 3D-CT (a,b) scans show clover-leaf appearance or digital impression of the cranium. The convolitional space markings are remarkable.

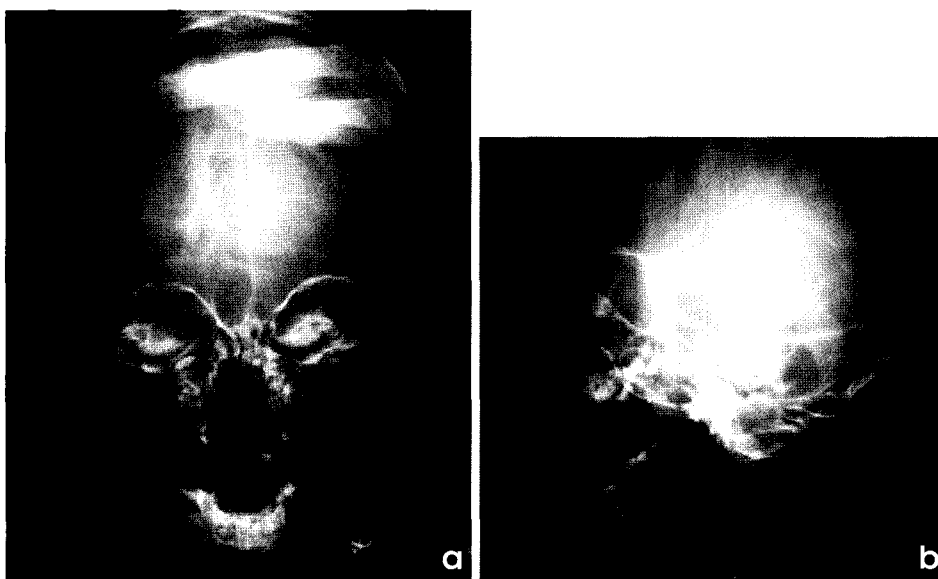


Fig. 6. Skull PA (a) and lateral (b) views show premature synostosis of all cranial sutures (cloverleaf type) and hypoplastic maxilla.

기형, 외사시를 보이는 양측성 안구돌출증, 유전적인 발생과 가족력 등의 네 가지 특징을 보인다고 하였다.

임상 증상으로는 시력 감퇴, 발작, 두통, 그리고 두개내압의 증가에 따른 정신이상 등이 있으며, 일생동안 두개내압

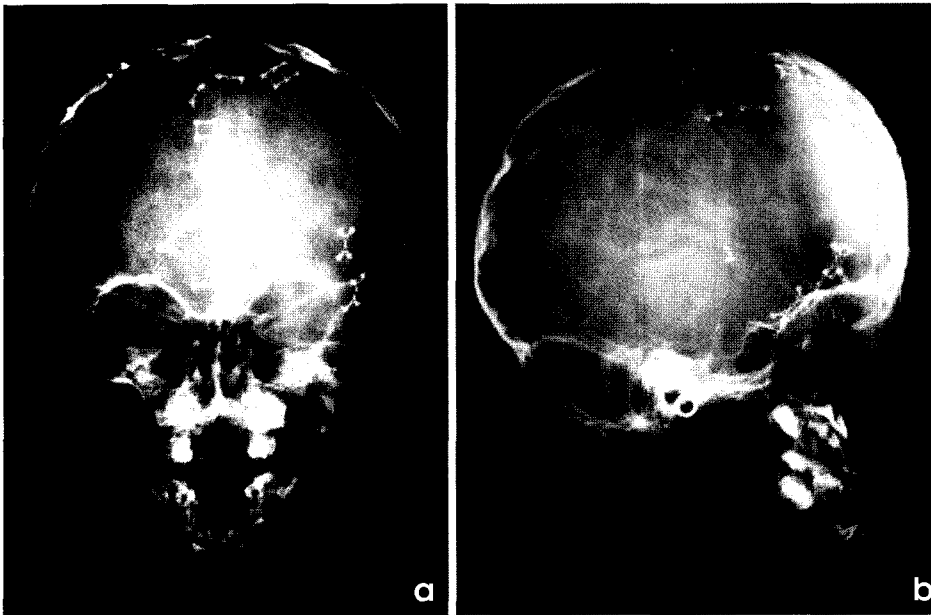


Fig. 7. Maxillofacial surgery and neurosurgery were performed to open the sutures. Skull PA (a) and lateral (b) views show an appearance of 3 years after operation.

의 증가에 따른 증상 없이 두개골의 변형이 방사선학적으로 두개흔 형태로 나타나는 경우도 보고된 바 있다.⁵

Kolar 등⁶은 두개안면이골증의 모든 환자가 안구돌출증을 나타내는데 이것은 이차적으로 결막염이나 각막염에 노출되기 쉽다고 하였다. 또한 상악의 저성장에 의하여 상악치궁의 전후방 성장이 제한되며 높은 구개를 나타내는 것으로 밝혀졌다. 이러한 증상과 징후의 심각도는 두개봉합의 폐쇄가 일어나는 시기에 따라 달라진다.⁵ 출생 전에 두개봉합의 조기폐쇄가 일어나 심각한 두개안면의 기형을 보이고 출생 후에 발생하면 비정상적인 안면 형태는 관찰되지만 심각한 두개내 이상이나 정신이상 또는 시력감퇴는 일어나지 않을 수 있다.

두개안면이골증의 발생원인은 현재까지 확실하게 규명된 바는 없으나, Mann 등⁷은 중배엽의 이상에 의해 발생된다고 하였으며, 가족력이나 유전적인 영향이 없이 발생되는 경우도 있다고 보고하였다.

유전적인 영향을 받은 경우에는 관상봉합이 더 영향을 받게 되는데, 이들은 모두 fibroblast growth factor receptor (FGFR)에 결함이 있는 것으로 밝혀졌다.⁸ 이들 FGFR은 세포의 분열, 이동 그리고 분화와 같은 세포 기능을 담당하는 transmembrane tyrosine kinase receptor를 암호화한다.

FGFR이 영향을 받은 유전자 이상으로는 Crouzon 증후군, Pfeiffer 증후군, Apert 증후군 등이 있다. Crouzon 증후군의 경우 Pfeiffer 또는 Apert 증후군과는 달리 사지는 영향을 받지 않으며 염색체10에 이상이 생긴 결과이다.⁸

두개봉합의 조기폐쇄는 가장 일반적인 두개안면기형 중 하나이며 두개안면이골증의 발생빈도는 25,000명 중 1명으로 보고되었다.³

두개안면이골증은 영향을 받은 두개봉합의 종류에 따라

다양하게 나타나며⁸ Harwood-Nash^{9,10}가 보고한 선천성 두개봉합 골유합의 발생빈도는 시상봉합 56%, 편측성 관상봉합 11%, 양측성 관상봉합 11%, 전두봉합 7%, 삼각봉합 1% 그리고 3개 이상의 복합봉합 14%로 나타났다. 단두개형 (brachycephaly)이 가장 일반적으로 관찰되고 주상두개형 (scaphocephaly)과 삼각두개형 (trigonocephaly)이 관찰되며 클로버잎모양의 두개형 (cloverleaf)이 나타나기도 한다. 영향을 받은 두개봉합의 종류에 따라서 두개와 안구 및 안구간거리가 특징적인 모양을 나타낸다. 본 두 증례의 경우에는 관상봉합, 삼각봉합 및 시상봉합이 복합적으로 영향을 받아서 나타난 클로버잎모양의 두개형으로 관찰되었다. 두개성장의 제한으로 심한 기형을 보이는 클로버잎모양의 두개형은 양측성으로 모든 두개골과 두개저봉합이 초기에 폐쇄되어 야기된다.¹⁰ 단혀진 관상봉합과 삼각봉합은 봉합선의 치밀골이 현저하게 두꺼워지고 이것은 두개골의 전후방성장을 제한하여 안와저와 전두와의 깊이를 얇게 한다. 시상봉합이나 천문의 성장이 제한되면서 첨두개 (turricephaly)가 되고 비늘봉합의 성장이 제한되면서 두개가 측방으로 부풀어오른 단두개형 (brachycephaly)이 된다. 두개골의 심한 성장제한과 뇌수종은 두개골의 내부 경계를 따라서 현저한 scalloped erosion을 야기한다.¹¹ 이것은 두부방사선사진에서 두개흔으로 관찰된다.¹²

방사선학적 특징으로는 터어키안이 정상보다 깊어지고 전두동이나 상악동의 부피가 줄어들거나 없어지고 안와의 너비가 넓어지고 알아지면서 더 둥글어지고 하악이 돌출되어 나타난다.⁵

두개안면이골증의 방사선학적 소견은 병소의 심각도를 정량화하고 외과적 치료에 대한 결과를 예측하는데 이용된다.¹⁰ 따라서 술전과 술후의 변화와 개선정도를 비교하기

위해서 거리와 각도가 미리 정해진 두부방사선사진을 이용한다.¹³ 입체방사선사진은 상악저성장(maxillary hypoplasia)의 경우 수술 후 개선 정도를 확인하기 위해 삼차원영상에서 두개골을 분석한다.

전산화단층영상이나 삼차원 전산화단층영상은 두개안면이골증의 가장 좋은 진단영상을 제공한다.¹⁰ 이 질환이 있는 환자들의 경우 넓어진 전방 intercoronal distance와 감소된 두개골 길이를 보인다. 측방과 근심측 안외벽이 짧아지고 임상적으로 안구는 전방으로 튀어나오게 된다.¹³ 또한 중안면부에서 관골궁의 너비와 길이가 감소되므로 임상적으로 상악저성장이 된다. 전산화단층영상에서 얻어진 길이의 측정값은 두개안면성형술을 계획하고 시행할 때 이용된다.

자기공명영상은 두개안면이골증 환자의 시신경을 평가하고 시신경초와 신경주위 극(space)을 구별하기 위해 사용되며 뇌수종과 두개척추연결의 이상을 평가하는데도 이용된다.

두개안면이골증의 치료는 3-4단계의 외과적 시술에 의하여 이루어진다.¹⁰ 즉 유아기에 두개궁 재건과 초기 유년 시기에 두개안구 재형성, 5-7세에 중안면부 골절단술을 시행하며, 그 후 성인이 되면 이성형술과 함께 LeFort I 골절단술을 시행한다. 두 번째 증례의 경우 시력의 개선을 위해서 유아기에 두개궁 재건을 시행하였다.¹³

두개안면이골증을 보이는 본 증례들은 두개안면에 발생하는 다발성 방사선투과성 병소와의 감별 및 뇌압의 증가에 따른 적절한 치료시기의 선택에 다소의 도움이 될 수 있을 것으로 사료된다.

참 고 문 헌

1. Crouzon O. Dysostosis cranio-faciale hereditaire. Bull et mem Soc med hop Paris 1912; 33 : 545-50.
2. Henry W, Matthew W, Roger LJ. Craniofacial dysostosis: Crouzon's disease. Pediatrics 1958;23 : 98-106.
3. Hehr U, Muenke M. Craniosynostosis syndromes : From genes to premature fusion of skull bones. Mol Genet Metab 1999; 68 : 139-51.
4. Atkinson FR. Hereditary cranio-facial dysostosis, or Crouzon's disease. M. Press 1937; 195 : 118-25.
5. Pinkerton ED, Pinderton FJ. Hereditary craniofacial dysplasia. Am J Ophth 1952; 35 : 500-10.
6. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Syndrome of the Head and Neck. 3rd ed. New York: Oxford, Inc; 1990. p. 524-5.
7. Mann I. Developmental abnormalities of the eye. London: Cambridge Univ Press, Inc; 1928. p. 51-9.
8. Som PM, Curtin HD. Head and Neck Imaging. 3rd ed. St. Louis: Mosby, Inc; 1959. p. 771-5.
9. Modesti LM, Glasauer FE, Terplan KL. Sphenoethmoidal encephalocele : a case report with review of the literature. Child's Brain 1977; 3 : 140-53.
10. Oldfield MC. An encephalocele associated with hypertelorism and cleft palate. Brit J Surg 1938; 25 : 757-64.
11. David LR, Velotta E, Weaver RG, Wilson JA, Argenta LC. Clinical findings precede objective diagnostic testing in the identification of increased ICP in syndrome craniosynostosis. J Craniofacial Surg 2002; 13 : 676-80.
12. Kreiborg S, Björk A. Description of a dry skull with Crouzon syndrome. Scand J Plast Reconstr Surg 1982; 16 : 245-53.
13. Kreiborg S, Pruzansky S. Craniofacial growth in premature craniofacial synostosis. Scand J Plast Reconstr Surg 1971; 15 : 171-86.