

## Crouzon 증후군 환자의 증례보고

이수진 · 김영재 · 장기택 · 이상훈 · 김종철 · 한세현 · 김정욱

서울대학교 치과대학 소아치과학교실

### 국문초록

Crouzon 증후군은 1912년 프랑스의 신경학자 Crouzon에 의해 처음 알려진 질환으로 10q25-10q26 염색체에 위치한 *FGFR2* 유전자의 돌연변이에 의해 발생되며 발생률은 25,000명당 1명 꼴로 상염색체 우성 유전 경향을 보이는 유전적 질환이다.

본 증례는 서울대학교 치과병원 소아치과에 내원한 9세의 Crouzon 증후군 환아에 대한 것으로 특징적으로 두개봉합이 조기에 폐쇄되는 두개골유합증(craniosynostosis)으로 인한 두개안면골 이상, 안구돌출증, 상악골 저성장 및 상대적인 하악전 돌출을 나타내었다. 이에 Crouzon 증후군의 의과 및 치과적 소견을 살펴보고, 이에 대해 과거의 문헌을 고찰하여 다소의 지견을 얻었기에 보고하는 바이다.

**주요어** : Crouzon 증후군, 두개골유합증, 상악골 저성장, 양안격리증, 안구돌출증

### I. 서 론

중추신경계의 성장은 출생 전과 출생 후의 이른 시기에 매우 빠르게 진행되어, 인간의 뇌는 약 6세경에 성인 크기의 약 90%에 도달한다<sup>1)</sup>. 이러한 뇌의 빠른 성장에 따른 두개골의 성장은 대부분 두개봉합선에서 발생한다. 이때 특정 두개봉합선이 조기폐쇄되면 이환부에서의 성장이 정지되고 이환되지 않은 다른 봉합에서 보상적인 성장이 발생함으로써 두개골 모양과 크기에 이상이 발생하게 되며 이와 같이 한 개 이상의 두개봉합이 조기에 유합되는 것을 두개골유합증(craniosynostosis)이라고 한다<sup>2-6)</sup>. 조기봉합폐쇄는 대개 1세 안에 시작되어 2-3세가 되면 끝난다<sup>5)</sup>.

두개골유합증을 보이는 증후군 중 하나인 Crouzon 증후군은 1912년 프랑스의 신경학자 Crouzon이 최초로 이 질환을 '유전성 두개안면이골증(hereditary craniofacial dysostosis)'으로 명명한 이래 많은 증례들이 보고되면서 Crouzon 증후군으로 불리게 되었다<sup>7)</sup>. 이 증후군은 두개골유합증, 양안격리증, 안구돌출증, 외사시, 앵무새 부리 모양의 코(parrot-beaked nose), 짧은 상순, 상악골 저성장 등을 특징적으로 동반하는 드문 질환이다<sup>2-6,8)</sup>. 발생률은 25,000명당 1명 꼴로 나타나며, 역

학적으로 남녀 및 인종에 따라 발병빈도에 차이를 보이지 않는다<sup>2-6)</sup>.

이러한 두개골유합증이 발생하는 원인에 대해서는 아직 정확히 밝혀지지 않았으나 상염색체 우성 유전 경향이 있으며<sup>6,9)</sup>, 10q25-10q26 염색체에 위치한 *FGFR2*(fibroblast growth factor receptor 2)의 돌연변이에 의해 야기된다고 알려져 있다<sup>9-14)</sup>.

본 증례는 소아치과에 내원 당시 9세의 여아로, 이미 Crouzon 증후군의 진단을 받아 두개골유합에 대한 수술을 시행하였고, 우식 치아의 평가와 치료를 위하여 소아치과로 의뢰되었다. 본 증례에서는 Crouzon 증후군에 관한 문헌을 고찰하고 환아의 전형적인 구강외 및 구강내 소견에 관하여 보고하고자 한다.

### II. 증례보고

환아는 1997년 4월생으로 2006년 4월 12일 본과에 처음 내원 당시 9세였으며 치아 우식증을 주소로 내원하였다. Crouzon 증후군에 대한 가족력은 없다고 하였고, 출생 당시 1개월 조산하여 제왕절개로 출산되었으며, 1녀로 태어났다. 출

교신저자 : 김정욱

서울시 종로구 연건동 275-1 / 서울대학교 치과대학 소아치과학교실 및 치학연구소 / 02-2072-2639 / pedoman@snu.ac.kr

원고접수일: 2008년 09월 03일 / 원고최종수정일: 2008년 11월 21일 / 원고채택일: 2008년 12월 03일

생시 2.45 kg으로 미숙아로 태어났고 생후 6개월에 OO 대학교 병원에서 Crouzon 증후군으로 확진받았다. 생후 6개월 뇌수종 수술(hydrocephalus shunt insertion)을 시행받았으며 이후 3세에 서혜부 탈장 수술, 중이염 수술, 아데노이드 절제수술을, 6세에 두개절제술(craniectomy)과 중이염 수술을, 7세에 대퇴 경부 골절 수술을 시행받았다. 안과적으로 외사시, 눈곱이 자주 낀다고 하였으나 시력은 정상이었다. 또, 심한 중이염을 수차례 앓아 청력이 좋지 않으며 코골이가 심하며 어릴 때 수면무호흡증이 있었다. 이외의 신경과적 병력 등은 없었고, 인지 능력도 정상에 가까웠다.

2004년 4월 소아성형외과에서 본원 교정과로 의뢰되어 교정진단을 시행하였고 좁은 상, 하악궁의 확장을 위한 가철성 교정장치를 사용하였으며 2006년 4월 우식 치료를 위하여 소아치과로 의뢰되었다.

환자의 키는 117cm, 체중 18kg(3 percentile 이하)이었고 양안격리증, 외사시, 안구돌출증, 중안면 저성장 양상, 하악 돌출 외모, 구호흡, 안정시에 개교를 보였고 손발의 이상은 없었다(Fig. 1). 구강내 소견으로 협착된 상악궁, 치아의 총생, 전치부 개교(수직 피개 : -9mm, 수평 피개 : -6mm), 전후방 반대교합, 상악 제1대구치의 맹출 지연, 상악 좌우측 제2유구치에 중등도 우식증, 불량한 구강 위생을 보였다(Fig. 2).

환아의 방사선 사진 소견으로 파노라마 방사선 사진상으로 과잉치나 결손치는 관찰되지 않았으며, 상악 제1대구치의 맹출 지연이 있으며 상악 제1대구치의 이소맹출과 이로 인한 상악 제2유구치 원심 치근의 흡수가 관찰되었다(Fig. 3). 측모 두부 방사선 계측 사진 소견상 두개절제술의 흔적으로 강선결찰 부위와 두 개흔을 볼 수 있었다(Fig. 4). 상악골의 후방 위치로 중안모가 후퇴되고, 하악 역시 후방에 위치하고 절대적 길이도 짧았지만 상악에 비하여 상대적으로 전방에 위치하였으며, 심한 개교를 보였다. 이외 척추의 융합 등 다른 소견은 보이지 않았다.

저자는 Crouzon 증후군을 가진 환자의 상악 좌우측 제2유구치에 대한 보존적 처치를 시행하였다. 상악 우측 제2유구치는 부분적 맹출 상태여서 우식을 제거한 뒤 임시 수복을 시행하였다. 상악 좌우측 제1대구치의 이소맹출로 양측 제2유구치의 원심 치근이 흡수된 상태였는데 환자는 첫 내원 3개월 후 저작도중 좌측 제2유구치가 파절되어 내원하여 발치를 시행하였다. 구강 위생이 좋지 않아 칫솔질 교육을 실시하고 불소 예방 치료를 시행하였다. 환아의 인지 능력은 거의 정상수준으로 보통 9세 아동의 치료시와 마찬가지로 tell-show-do 방법을 사용한 설명을 잘 이해하였고 협조도도 양호하였다. 다만 환아는 코로 숨을 쉬기 힘들어하여 보존 치료시 러버댐으로 구강을 완전히

**Table 1.** Cephalometric analysis

	Clinical norm at age 9	Measurement	SD
Mx. height (N-CF-A)	59 ± 2.0°	65.81°	+3.4
Mx. depth (FH-NA)	91 ± 2.9°	70.82°	-6.96
SNA	81 ± 2.7°	63.67°	-6.42
SNB	78.5 ± 2.7°	67.45°	-4.09
Convexity	4 ± 2mm	3.26mm	-3.63
Mc-A	1 ± 2mm	18.18mm	-9.59
Effective mx. length	85 ± 3.4mm	65.0mm	-5.88
Effective mn. length	105 ± 3.9mm	98.0mm	-1.79
Lower facial height	49 ± 4.0°	66.73°	+4.43
Corpus length	63 ± 3.0mm	57.98mm	-1.69



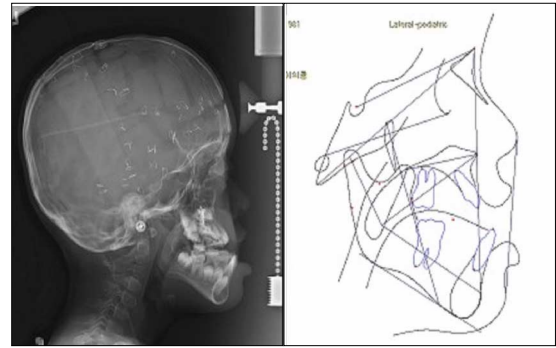
**Fig. 1.** Extraoral photos show exophthalmos, outer strabismus, hypertelorism and underdeveloped maxilla.



**Fig. 2.** Intraoral photos show anterior and posterior crossbite due to maxillary hypoplasia, severe openbite, highly narrow palate and delayed eruption of maxillary permanent first molars.



**Fig. 3.** Panoramic view shows delayed eruption of maxillary permanent first molars. It also presents ectopic eruption of upper first molars and root resorption of upper primary second molars.



**Fig. 4.** Lateral cephalometric radiograph demonstrates maxillary retrusion and severe openbite. Note the copper beaten appearance of calvaria.

폐쇄하지 않았으며, 치료 중 여러 번의 휴식이 필요하였다.

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

Crouzon 증후군은 두개골유합증, 특이한 안모, 상악 저성장 등 다발성 이상 소견이 발생하는 것이 특징이다.

본 증례의 환아는 단두형 두개형태(brachycephaly)를 보였고, 생후 6개월에 유전자 검사를 통한 Crouzon 증후군 진단을 받고 뇌수종 수술(hydrocephalus surgery)을 시행하였다. Crouzon 증후군에서 임상적으로 가장 흔한 두개골 양상은 본 환자에서와 같은 단두형으로, 이는 관상봉합이 조기유합되었음을 의미한다<sup>2,4,15)</sup>. 조기 두개봉합폐쇄가 야기되면, 두개내압이 상승되어 이로 인한 뇌수종(hydrocephalus)이 야기될 수 있다<sup>13)</sup>.

두개내압의 증가에 따라 발작, 경련, 유두부종(papilloedema), 두통 등이 나타날 수 있으며 Crouzon 증후군 환자의 약 3%에서는 인지장애가 나타날 수 있다고 하였으나<sup>4,15,16)</sup>, 이번 증례의 환아는 측모 두부 방사선 계측 사진상에서 두개흔이 관찰되며, 관상봉합의 조기유합 소견이 관찰됨에도 불구하고 인지 능력은 거의 정상 수준이었고, 그 외 두통, 경련 등 신경질환의 병력도 없었다. 이와 같이 두개봉합의 조기폐쇄가 일어나면 두개내압이 증가하며 뇌손상 위험이 증가하지만, 지능저하와 절대적 관계가 있다고 볼 수는 없으며 조기폐쇄 시기 및 그 정도와 밀접한 상관이 있다<sup>16)</sup>. 또, 증상이 경미한 경우에는 출생 후 변화에 의하여 보상이 일어날 수 있고 사회적 경험을 통하여 지능 저하도 개선될 수 있다<sup>7)</sup>.

본 증례에서 환아는 외관상 안구돌출이 있고, 수시로 눈곱이 낀다고 하였으나 다른 안과적 질환은 없었고, 시력도 나쁘지 않았다. 모든 Crouzon 증후군 환자는 안구돌출증을 보이며<sup>4,6,16)</sup>, 이는 Crouzon 증후군을 진단할 때 두개골유합증보다 더 중요한 요소이다<sup>2,3,17,18)</sup>. 측두부와 두개저 부위에서 전방으로 봉합 성장량이 부족하기 때문에 얇은 안와를 가지게 되므로<sup>2,5,14,19)</sup> 시상면상 정상일지라도 상대적으로 안구가 돌출되어 보이게 된다. 이에 따라 이차적으로 결막염이나 각막염에 노출되기 쉽고 눈곱이 자주 낄 수 있는 것이다<sup>2,12,16)</sup>. 또 Crouzon 증후군 환자

에서 흔히 나타나는 양안격리증을 보였는데 이는 안면골 중심부의 저성장으로 인해 야기될 수 있다<sup>13)</sup>.

Crouzon 증후군 환자는 상악 저성장 양상을 보이는데, 이는 두개골 조기유합에 따라 상악 주위 봉합 역시 조기유합이 일어나기 때문이다<sup>14)</sup>. 따라서 모든 Crouzon 증후군 환자에서 제 Ⅲ급 부정교합이 나타나게 된다.

Carinci 등<sup>18)</sup>은 9명의 Crouzon 증후군 환자들의 평균 계측치를 정상인의 계측치와 비교해보았을 때, maxillary height가 1SD(standard deviation) 만큼 증가했다고 하였다. 본 Crouzon 증후군 환자에서 역시 같은 경향을 보였으나 두개저에 대한 상악골의 위치관계를 나타내는 maxillary depth와 Mc-A의 경우, Carinci 등<sup>18)</sup>이 조사한 Crouzon 증후군 환자의 평균은 정상범주를 보였지만, 이번 증례에서는 두 수치 모두 상당히 감소된 것으로 나타났다(Table 1). 두개저와 chin에 대해 상악의 상대적 위치를 나타내는 convexity 역시 매우 후방에 위치하고 있어, Crouzon 증후군 환자에서 상악이 후퇴되어 있다는 결론을 내릴 수 있었다. 양과 오<sup>16)</sup>는 Havold 분석을 이용해 상악의 절대적 길이를 effective maxillary length로 나타내었는데, 본 증례에서 계측해본 결과 이 역시 정상보다 현저히 작았고 lower facial height는 평균에 비해 증가하여 골격적 개교 양상을 보였다(Table 1).

Crouzon 증후군 환자들은 제 Ⅲ급 부정 교합 양상을 보여 하악이 돌출된 것으로 보이지만, 실제로 계측 비교한 문헌들을 살펴보면 Crouzon 증후군 환자에서 상악은 저성장이나 하악은 정상적 성장을 보이거나<sup>12,18)</sup>, 오히려 하악 역시 저성장으로 나타난다고 보고되고 있다<sup>12,14,16,18)</sup>. Carinci 등<sup>18)</sup>은 측모 두부 방사선 계측 사진을 분석해본 결과 하악이 크거나 모양 면에서 정상으로 보였기 때문에 Crouzon 증후군 환자는 하악 성장에 상대적으로 독립적이라 하였고 외관이 Ⅲ급처럼 보여도 하악 과성장은 아니며 이는 절대적으로 상악에 의한 것이라고 하였다. 반면 Boutros 등<sup>20)</sup>은 Crouzon 증후군 환자의 하악 모양은 결코 정상적이지 않으며, 두개저가 좁아짐과 동시에 과두 부위에서 하악의 횡적 성장에 제한이 있다고 주장하기도 하였다. 이번 환자 역시 SNB, Effective mandibular length, corpus length 등을 보았을 때 오히려 하악 저성장 양상을 보였으나 상악이 더

육 저성장 되었기 때문에 제 III급 부정교합 안모를 보인 것으로 생각된다(Table 1).

본 환자의 구강내 증상 중 하나로 협착된 상악궁을 보였는데, 이는 상악의 저성장에 의하여 상악 치궁의 전후방 성장이 제한되어 나타나는 것으로 볼 수 있다. 따라서 총생 및 전방 개교합이 흔히 발생하게 되는데, Posnick과 Ruiz<sup>15)</sup>에 따르면 Crouzon 증후군 환자의 약 32%에서 전방 개교합이 나타난다고 하였다. 환아는 전치부부터 제2유구치까지 전치부 수직피개가 -9mm 정도의 심한 개교합을 보였는데 이는 만성 구호흡, 구각 구순염, 침흘림 등을 증가시킬 수 있다. 만성 구호흡으로 인해 환자는 기도 감염의 가능성, 치주질환, 설건조증(dry tongue)의 가능성을 지닌다. 본 환자는 유치열기부터 총생이 있었지만, 교정과에서 시행한 상, 하악 확장 장치에 의해 현재는 총생이 어느 정도 개선된 상태였다. 전후방 모두에 반대교합이 있었는데, Posnick과 Ruiz<sup>15)</sup>에 의하면 Crouzon 증후군 환자의 약 67%에서 편측성 혹은 양측성 구치부 반대교합을 보인다고 하였다. 상악 제1대구치의 맹출 지연을 보였고, 상악의 심한 총생에 의하여 상악 제1대구치의 이소맹출 및 이로 인한 제2유구치 원심 치근의 흡수가 관찰되었다. 좌우측 상악 제2유구치에 중등도 우식증이 있었고 구강 위생이 불량하여 칫솔질 교육을 실시하고 불소 예방 치료를 시행하였다. Dalben 등<sup>21)</sup>은 두개골유합증 환자 19명에서 치태지수, 우식지수, 치은염지수, 치면 세마 효율성을 평가한 결과 높은 치태지수를 보였으며 치면 세마의 효율성이 떨어진다고 하였다. 또한, 구강 위생은 좋지 않았지만 치은염지수는 높지 않았고, DMFT와 dmft 평가 결과 우식지수(D, d)가 높았다고 하였다<sup>21)</sup>. 이러한 결과는 Crouzon 증후군 환자가 총생이 심하고 구호흡을 하는 것과 연관이 있다고 생각되며, 따라서 구강 위생의 중요성을 강조하고 보호자 및 환자를 교육하며 주기적 검진 및 예방 프로그램을 확립해야 할 것이라 생각한다.

Crouzon 증후군 환자는 중안면 저성장으로 인하여 비강과 비인두 공간이 좁아져있고 이것은 비강내 공기 저항을 증가시킨다<sup>15,18)</sup>. 또, 길고 늘어진 연구개와 비대한 편도로 인해 문제가 더 복잡해지며 전치부 개교합 역시 구호흡에 기여하는 요인이 된다.

호흡 문제와 관련하여 Crouzon 증후군 환자에서 수면무호흡증(obstructive sleep apnea)이 드물게 나타날 수 있다<sup>4,22,23)</sup>. 본 증례의 환아 역시 코골이가 심하다고 하였으나 성장하면서 아데노이드 수술, 구개 확장 교정 치료 등을 시행한 이후 많은 개선을 보였다고 하였다. 그러나 보존 치료시 환아는 코로 숨을 쉬기 힘들어하여 러버댐으로 구강을 완전히 폐쇄하지 않았으며, 치료 중 여러 번의 휴식이 필요하였다.

Crouzon 증후군 환자의 치료는 여러 단계의 수술적 치료가 필요하며<sup>11,15)</sup> 초기에는 두개 압력의 예방 및 치료를 위한 두개 절제술(craniectomy)을 시행한다. 유아기의 1차 두개 및 안구 부위 감압술은 양측 관상봉합의 분리와 제거 후 두개골의 형태를 수정하고 안구부위를 전진시킨다. 수술 시기는 보통 9-11개월 정도에 시행하게 되는데<sup>2)</sup>, 이 시기까지 추가 성장을 허용하

여야 유치가 양호하고 어린이 시기에 두개절제술을 재시행할 필요성을 줄여준다<sup>15)</sup>. 만일 유아기에 이러한 수술을 시행했는지라도 어린이 시기에 다시 두개내압 증가의 증거가 나타난다면 즉시 두개절제술과 두개골 형성에 대한 재수술이 필요하다. 본 증례의 환아의 경우, 6세에 두개절제술을 시행하여 현재는 두개내압의 증가 등 합병증 없이 잘 유지되고 있는 상태였지만, 신경외과와 소아과에서 지속적인 검진을 시행하고 있는 중이다.

Crouzon 증후군 환자의 중안면부 기형에 대한 심미적 개선이 필요하다<sup>3,24-27)</sup>. 대개 4-6세경, 초등학교 입학 전에 사회 활동을 위한 안모 개선이 필요하며 후퇴된 중안면 복합체를 수술적으로 전방 위치시키기 위한 Lefort III osteotomy를 시행하여 안모와 발음을 개선시킬 수 있다<sup>4,15,26,27)</sup>. Lefort III osteotomy는 안면 복합체 전체를 전방으로 이동시켜 상악 저성장과 안와저나 협골 부위의 저성장을 동시에 치료할 수 있는 방법이다<sup>4)</sup>. 이로서 어느 정도 안구돌출도 해소될 수 있다<sup>4)</sup>. 두개 및 안와 성장의 90%가 학령기 전에 일어나기 때문에, 이 시기에 시행한 수술은 어느 정도 안정성을 갖는다고 볼 수 있다<sup>4)</sup>. 또, 조기수술은 호흡곤란, 시력저하의 기능적인 면을 조기에 해결할 수 있게 해준다. 이처럼 Crouzon 증후군 환자의 안모에 대한 수술적 치료는 기능적으로나 심미, 사회적인 요인을 고려하였을 때 조기개입이 추천될 수 있겠다<sup>27)</sup>.

그러나 조기수술만으로 술후 중안면부의 성장장애를 모두 극복할 수는 없기 때문에 청소년기나 성인기에 이르러 제 III급 부정교합이 재발할 수 있음을 충분히 보호자에게 설명하고 2차 수술의 가능성을 주지하여야 하며<sup>27)</sup>, 성장 발육에 따른 계속적 연구 조사가 필요하다<sup>3)</sup>.

성인이 된 후 성장이 멈춘 상태에서는 하악 성장에 의한 제 III급 부정 교합의 재발 가능성이 적으며 상악의 성장 가능성을 유지한다는 점에서 좋지만 성장기간 동안 오래 집단에서 소외될 수 있음을 주지하여야 한다<sup>27)</sup>. 본 증례 환아의 경우, 부모 뿐 아니라 본인 스스로 기형적 안모에 대해 심각하게 인지하고 있었으며, 정신적 스트레스를 많이 받고 있다고 하여 조기수술을 희망하였다. 환아는 2007년 10월 본원 구강외과에서 안모 개선을 위한 Lefort III 골절제술을 시행하고 유지 중에 있으며, 앞으로 상악궁 성장 및 치아 맹출에 관한 지속적인 관찰과 술후 포괄적인 교정 치료, 보존 치료 및 예방 치료가 필요할 것으로 생각된다.

#### IV. 요약

저자는 치아 우식증을 주소로 서울대학교 치과병원 소아치과에 의뢰된 Crouzon 증후군 환자의 임상적, 방사선학적 관찰과 과거력 조사 및 문헌 고찰을 통하여 다음과 같은 지견을 얻었다.

1. 본 증례의 환아는 Crouzon 증후군의 전형적인 특징인 두개골 조기유합과 중안면 저성장, 안구돌출, 양안격리증 등을 보였다.

2. 구강내 소견으로 협착된 상악궁, 충생, 영구치의 맹출 지연, 개교합, 반대교합이 관찰되었다.
3. Crouzon 증후군 환자의 치과 치료시 인지장애가 있는 경우 수면치료나 전신마취를 고려할 수 있으며 치료 중 환자의 호흡 상태에 대한 관찰이 필요하다. 구강 위생 관리 능력이 떨어져 치과질환 발생 빈도가 높을 수 있으므로 구강 위생에 대한 교육과 예방 치료 및 주기적 관찰이 필요하다.
4. 두개골 조기유합과 두개내압 증가에 대한 의과적 관찰과 수술이 필요하며 기능, 심미, 사회적 문제 해결을 위해 안모 기형에 대한 조기 악안면 수술을 고려할 수 있다.

### 참고문헌

1. 대한소아치과학회 : 소아·청소년 치과학 4판, 신흥인턴내셔널, 서울, 4-5, 2007.
2. 차대우, 안효숙 : Crouzon씨 병 1례. 대한안과학회지, 32:694-697, 1991.
3. 손홍규, 김순주, 최병재 등 : Crouzon's disease의 증례. 대한소아치과학회지, 11:249-254, 1984.
4. Singer SL, Walpole I, Brogan WF, *et al.* : Dentofacial features of a family with Crouzon syndrome; case reports. Aust Dent J, 42:11-17, 1997.
5. Horbelt CV : Physical and oral characteristics of Crouzon syndrome, Apert syndrome and Pierre Robin sequence. Gen Dent, 56:132-134, 2008.
6. Carinci F, Pezzetti F, Locci P, *et al.* : Apert and Crouzon syndromes; clinical findings, genes and extracellular matrix. J Craniofac Surg, 16:361-368, 2005.
7. Crouzon O : Dysostosis carnio-faciale hereditaire. Bull Mem Soc Med Hop Paris, 33:545, 1912.
8. 김송태, 유용상, 최용균 : 두개안면이골증 1례. 대한소아과학회지, 28:75-79, 1985.
9. Hehr U, Muenke M : Craniosynostosis syndromes; from genes to premature fusion of skull bones. Mol Genet Metab, 68:139-151, 1999.
10. De Ravel TJ, Taylor IB, Van Oostveldt AJ : A further mutation of the FGFR2 tyrosine kinase domain in mild Crouzon syndrome. Eur J Hum Genet, 13:503-505, 2005.
11. 김남기, 박선규, 조수철 등 : 두개안면이골증(Crouzon씨 병) 1례. 전북의대논문집, 16:151-155, 1992.
12. 류수경, 강기현, 고평준 : 두개안면이골증의 두 증례. 대한구강악안면방사선학회지, 34:165-169, 2004.
13. Maeda T, Hatakenaka M, Muta H, *et al.* : Clinically mild, atypical, and aged craniofacial syndrome is diagnosed as Crouzon syndrome by identification of a point mutation in the fibroblast growth factor receptor 2 gene (FGFR2). Intern Med, 43:432-435, 2004.
14. Kreiborg S : Crouzon Syndrome; a clinical and roentgencephalometric study. Scand J Plast Reconstr Surg Suppl, 18:1-198, 1981.
15. Posnick JC, Ruiz RL : The craniofacial dysostosis syndromes; current surgical thinking and future directions. Cleft Palate Craniofac J, 37:433, 2000.
16. 양규호, 오희수 : 상악골 저상장을 동반한 Crouzon syndrome에 관한 증례. 대한소아치과학회지, 18:106-116, 1991.
17. Gorlin R, Cohen M, Levin L : Syndromes with cranio-ostenosinostopsys; general aspects and well-known syndromes. Oxford: Oxford University Press, 520-526, 1990.
18. Carinci F, Avantaggiato A, Curioni C : Crouzon syndrome; cephalometric analysis and evaluation of pathogenesis. Cleft Palate Craniofac J, 31:201-209, 1994.
19. Sharma A, Dang N, Gupta S : Crouzon disease-a case report. J Indian Soc Pedod Prev Dent, 16:134-137, 1998.
20. Boutros S, Shetye PR, Ghali S, *et al.* : Morphology and growth of the mandible in Crouzon, Apert, and Pfeiffer syndromes. J Craniofac Surg, 18:146-150, 2007.
21. Dalben Gda S, Costa B, Gomide MR : Oral health status of children with syndromic craniosynostosis. Oral Health Prev Dent, 4:173-179, 2006.
22. Pijpers M, Poels PJ, Vaandrager JM, *et al.* : Undiagnosed obstructive sleep apnea syndrome in children with syndromal craniofacial synostosis. J Craniofac Surg, 15:670-674, 2004.
23. Iannetti G, Fadda T, Agrillo A, *et al.* : Lefort III advancement with and without osteogenesis distraction. J Craniofac Surg, 17:536-543, 2006.
24. Lowe LH, Booth TN, Joglar JM, *et al.* : Midface anomalies in children. Radiographics, 20:907-922, 2000.
25. Kreiborg S, Cohen MM Jr : Is craniofacial morphology in Apert and Crouzon syndromes the same? Acta Odontol Scand, 56:339-341, 1998.
26. 윤재강, 김진철, 임풍 등 : Crouzon씨 병의 치험례. 대한성형외과학회지, 14:243-250, 1987.
27. 박선재, 박철규 : Lefort III advancement를 이용한 Crouzon씨 병 교정. 대한성형외과학회지, 26:590-596, 1999.

Abstract

CROUZON SYNDROME : CASE REPORT

Su-Jin Lee, Young-Jae Kim, Ki-Taek Jang, Sang-Hoon Lee, Chong-Chul Kim, Se-Hyun Hahn, Jung-Wook Kim

*Department of Pediatric Dentistry, College of Dentistry and Dental Research Institute, Seoul National University*

Crouzon syndrome is a rare disease, first described by Crouzon in 1912. This syndrome is caused by mutations in the *FGFR2* gene, which is mapped to chromosome locus 10q25-10q26. The condition occurs in about 1 of every 25,000 birth and is inherited as an autosomal dominant trait.

We experienced a case of Crouzon's disease in a 9-year-old-female child. Physical examination revealed craniosynostosis, hypertelorism, exophthalmos, hypoplastic maxilla and a relative mandibular prognathism. The purpose of this study is to report the dental and medical characteristics of the patient and review the literatures of Crouzon syndrome.

**Key words** : Crouzon syndrome, Craniosynostosis, Maxillary hypoplasia, Hypertelorism, Exophthalmos