

Saethre-Chotzen 증후군 : 임상적, 생체계측학적 및 두개골계측학적 분석

계명대학교 의과대학 성형외과학교실

한기환 · 강진성

영천 성베드로병원 성형외과

박동만

서 론

Saethre-Chotzen증후군은 두개골 조기유합(craniosynostosis), 낮은 전두부 모발선(low frontal hair line), 안면부 비대칭, 안검하수, 비중격만곡, 단지(brachydactyly), 합지(syndactyly)등 신체 여러 부위의 기형을 나타내며, 상염색체 우성 유전되는 것으로 알려져 있다. 이 질환은 두개골 조기유합을 동반하는 증후군들 가운데 비교적 흔한 것으로 생각되지만 동반된 기형의 정도가 비교적 경미하고 합병증을 잘 병발하지 않아서 환자가 모르고 지내기 쉬우며 의사도 단순한 두개골 조기유합증, Crouzon 병, Pfeiffer 증후군 등과 혼동하기 쉽기 때문에 국내는 물론 외국에서 조차 빈도가 낮게 보고된 실정이다.

본 교실에서는 이 증후군의 일반적인 특징 외에도 widow's peak, 전두부 용기(frontal bossing), 눈썹의 부분 결손, 안와격리(hypertelorism), telecanthus, 내안각췌피(epicanthus), 안검열(palpebral fissure)의 하방 경사, 경한 앵무새부리 비변형(parrot-beak nasal deformity) 등을 가진 13세 여아를 술전에 임상적, 생체계측학적(anthropometric) 및 두개골 계측학적(cephalomeric)으로 분석하였고, 수술은 2차에 걸쳐 일측 관상봉합선(coronal suture)의 조기유합에 의한 사두(plagiocephaly) 및 전두부 용기에 대해서는 일측 안와전두골 전진술(unilateral orbitofrontal bone advancement) 및 전두골 개형

술(frontal bone remodelling)을 안와격리는 U형 절골술을, 내안각췌피는 Mustarde의 4 flap Z성형술을, 안검하수는 세 갈래로 자른 전두근 전이술(tripartite frontalis muscle transfer)을, 비변형은 자가두개골 이식술을, 합지증은 sliding dorsal flap을 이용하여 교정하였다. 수술 2년 뒤에 같은 방법으로 분석해 보았을 때 만족할 만한 결과를 얻었기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례

13세 여자 환자로서 33세의 아버지와 21세의 어머니 사이의 두번째 아이로 정상 질식분만으로 태어났으며, 임신기간 중 특별한 과거력은 없었다. 6세까지 여러 차례 간질성 경련을 하였으며, 지능지수는 63으로서 약간의 지능저하가 있었고, 염색체 검사소견은 46XX로서 정상이었다. 선천성 기형에 대한 가족력은 없었다.

이학적 검사상 두개골 기형으로는 경도의 우측 사두 및 전두부 용기가 있었으며, 악안면부기형으로는 12시 및 2시 방향 전두부 모발의 widow's peak, 낮은 전두부 모발선, 전두부 모발의 frontal upsweep, 좌측 눈썹의 부분 결손, 좌측 안검하수, 안와격리, telecanthus, 내안각췌피, 안검열의 하방 경상, 좌안약시(amblyopia), 경한 상악골의 발육부전(maxillary hypoplasia), 우측 관골의 경미한 돌출, 낮고 편평한 비배부(nasal dorsum), 경한 앵무새부리 비변형, 비중격만곡, 좌측 비익의 절흔(notch)변형,

* 이 논문은 1991년도 제9차 대한성형외과학회 영남지역 학술대회에서 발표한 것임.

* 이 논문은 1992년 계명대학교 을종연구비 및 동산의료원 조사연구비로 이루어졌음.

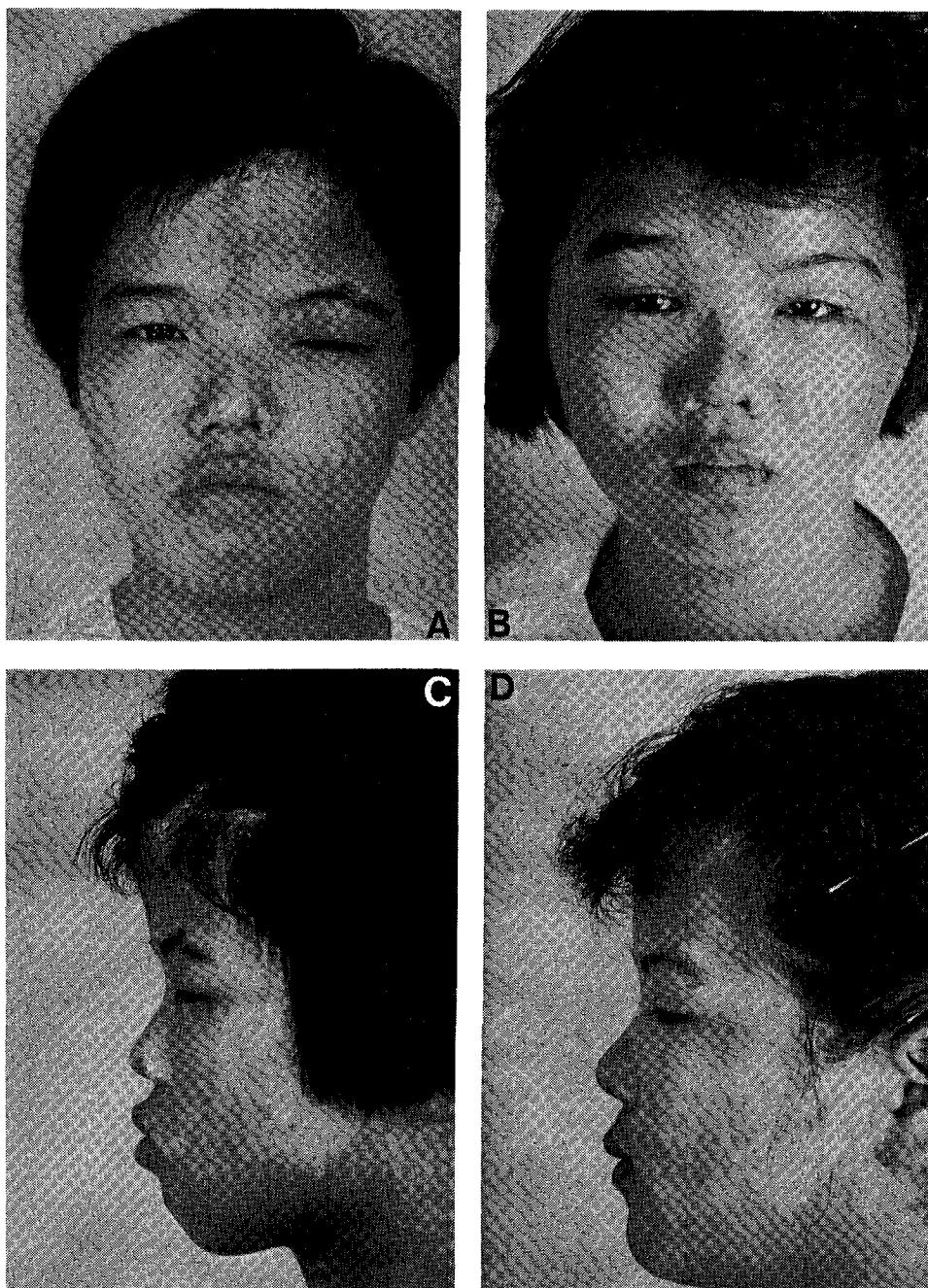


Fig. 1. A 13-year-old girl with Saethre-Chotzen syndrome. Preoperative frontal(A) and lateral(C) views reveal widow's peak(shaved), low-set frontal hairline with frontal upsweep, frontal bossing, partial defect of the left eyebrow, the left blepharoptosis, mild hypertelorism, telecanthus, epicanthal fold, anti-mongoloid slant of the palpebral fissures, flat nose, mild parrot-beak nasal deformity, notching deformity of the left alar nasi, and maxillary hypoplasia. Postoperative frontal(B) and lateral(D) views 24 months after right unilateral frontoorbital bone advancement with frontal remodeling, subcranial U-osteotomy, canthoplasty, augmentation rhinoplasty, calvarial bone graft on the anterior nasal spine, tripartite frontalis muscle transfer, and correction of a partial defect of the notching deformity of the nasal ala, the increased nasofacial and nasolabial angles, lengthened nose, advanced maxilla, and symmetric palpebral fissures and nostrils are noted.

좌측 하악부 및 경부에 색소성 모반이 있었으며, 교합(dental occlusion)은 정상이었다(Fig. 1. A and C). 사지 기형으로는 좌측 제1지간부(interdigital web space)에 불완전 연조직성 합지증이 있어서 마치 오리발 같았다(Fig. 2. A).

생체계측치를 정상치와 비교해 보았을 때 체중은 45kg으로서 정상치 중 +1 표준편차(standard deviation, SD)¹⁾내에, 신장도 153cm로서 +1 SD¹⁾내에 들었다. 두개부 지수(cephalic index)는 80.0으로서 +1 SD²⁾를 나타내어 두개부 수평거리(머리폭)는 두개부 전후 거리보다 넓었으며, 전두부-안면부수직거리 지수(forehead-face height index)는 47.9로서 -2 SD²⁾를 나타내어 이마 길이가 얼굴 길이에 비해 조금 좁았으며(Fig. 3. A), 중안면부윤곽 지수(middle third face contour index)는 좌, 우측이 각각 92.5(+2 SD), 84.5(-2 SD)²⁾으로서 좌측 판골은 편평한 편인데 비해 우측 판골은 볼록한 편이었다(Fig. 3. B). 내안각간격은 42mm로서 정상치보다 큰 '과대'(supernormal)³⁾를 나타내어 telecanthus가 있음을 알 수 있었으며, 외안각간격은 92mm로서 -2 SD³⁾ 내에 들었다. 안각간 지수(intercanthal index)는 43.3로서 '과대'²⁾를 나타내어 양안격리를 확인할 수 있었다. 안검열의 경사도는 좌, 우측이 각각 -1도('과소', subnormal), +2도(-1 SD)³⁾로서 좌안은 확실히 하방으로 경사 되었지만(anti-mongoloid slant) 우안은 약간 하방 경사된 편이었다. 상안검거근기능(levator action)은 Berke법⁴⁾으로 좌측 6mm, 우측12mm, 안검하수 정도는 좌, 우측이 각각 6mm, 2mm로서 좌안이 중등도의 상안검거근 기능을 가진 중증의 안검하수를 나타내었다.

두개계측학적 분석에서 안와간격(interorbital di-

stance)은 28mm로서 '과대'⁵⁾를 나타내어 안와격리를 확인할 수 있었으며, SNA가 76도로서 -2 SD⁶⁾에 속하여 경도의 상악골 발육부전이 있음을 알 수 있었다. 비안각(nasofacial angle)이 34도(-1 SD)²⁾, 비순각(nasolabial angle)이 75도('과소')⁷⁾였다(Fig. 3. C). 생체계측학 및 두개계측학적으로 분석했을 때 내안각간격, 안각간 지수 및 안와간격만이 비정상치를 나타내었을 뿐 다른 항목들은 정상치이더라도 평균치에서 벗어나 표준편차 내에 들어서 임상적으로 경미한 기형을 나타내는 것과 일치하였다.

3차원 컴퓨터 캠핑(3 dimensional reformation of computed tomograph)으로 우측 사두, 상악골 발육부전, 안와격리증을 관찰할 수 있었고, 우측 비골의 미부에 Tessier(1976)⁸⁾ 분류 No. 1에 해당되는 작은 안면열(facial cleft)이 있었다(Fig. 3. D). 수부단순 X-ray에서 좌측 수부가 골격 이상이 없는 단순(simple) 합지증의 소견을 보였다.

수술은 2단계로 나누어 실시하였는데, 1단계 수술에서는 사두 및 전두부 융기, 낮은 전두부 모발선, 안와격리, 상악골의 발육부전, 내안각췌피, 편평비에 대한 교정술을, 2단계에서는 안검하수, 눈썹의 계단형 결손, 비익부 절흔 및 합지에 대한 교정술을 실시하였다. 1단계 수술은 전신마취 아래에서 양측 판상절개(bifrontal incision)를 통하여 골막상부로 박리한(supraperiosteal dissection) 다음 안와골 상연 1.5cm부터는 골막하로 박리하여(subperiosteal dissection) 비골과 안와골을 노출시켰다. 우측 사두에 의해 편평해진 우측 상안와부를 들출시키기 위해 전두안와골 절골술을 실시하여 우측만 전진시켰다. 전두골 융기는 Marchac(1987)⁹⁾법대로 전

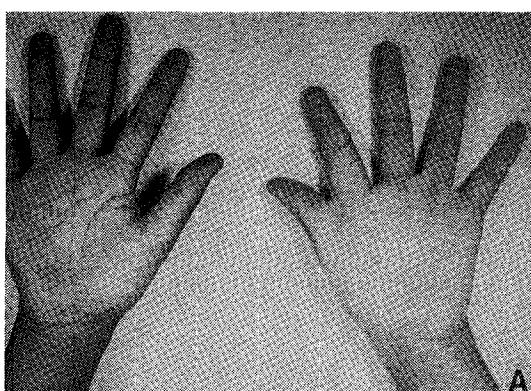


Fig. 2. (A) A parital soft tissue syndactyly between the first and the second fingers of the left hand. (B) Postoperative view 21 months after sliding dorsal flap surgery.

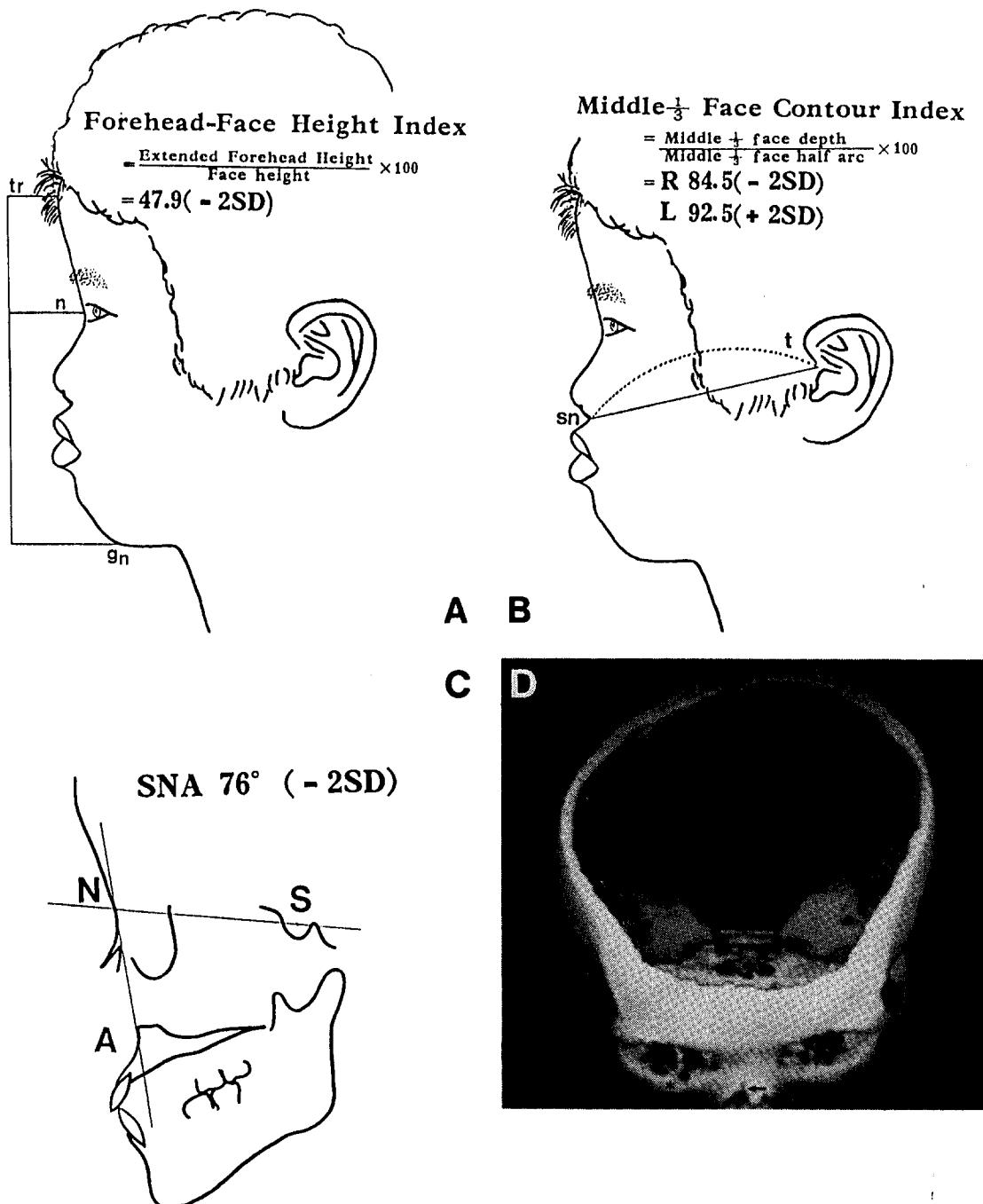


Fig. 3. (A) An anthropometric analysis of the low-set anterior hairline. (B) An anthropometric analysis of the facial asymmetry. (C) A cephalometric analysis of the maxillary hypoplasia. (D) A three-dimensional CT reveals the right plagiocephaly, hypertelorism, mild protrusion of the right midface(asterisk), and No. 1 facial cleft at the right nasal bone(arrow).

두골판(frontal bone flap)을 불록한 부분과 편평한 부분으로 나누어 절골한 뒤 서로 전위시킨 다음 철선고정함으로써 교정하였다(Fig. 4. A and B). 이때 불록한 전두골판의 내면(inner table)은 외면(outer table)으로부터 분리시켜 나중에 골결손부를 이식할 때 사용하기 위해 보관해 두었다(Fig. 4. C). 안와격리를 교정하기 위해 두개의 접근법(extracranial approach)를 통한 U형 절골술을 하기로 하고 비골전두골봉합선(nasofrontal suture)과 관골전두골봉합선(zygomaticofrontal suture)을 각각 수평으로 절골한 뒤 안와골 내벽(medial wall of orbit)에서는 누낭(lacrimal fossa) 후방을 지나고 안와골 하벽(orbital floor)을 가로 지른 다음 하안와열(inferior orbital fissure)을 지나 안와골 외벽(lateral wall)에서는 분할절골(split osteotomy) 하였다. 또 이상구

(piriform aperture) 외연에서 하안와신경공(infraorbital foramen) 하방을 지나 안와골 외벽의 절골선과 만나도록 상악골을 수평 절골 함으로써 U형 절골술을 하였다. 비골의 중앙부를 8mm 폭으로 절제한 뒤 양측의 U형 절골편을 각각 4mm씩 내측으로 이동시킴으로써 안와간격을 20mm로 좁혀 주었다. 이때 낮은 좌측 관골을 좀더 돌출시키기 위해 좌측 U형 절골편을 우측 것보다 5mm더 전진시킨 다음 miniplate로써 고정하였다(Fig. 4. D). 미리 채취해둔 전두골판의 내벽을 안와골 외벽의 골결손부와 합물된 전비극(anterior nasal spine) 부위에 이식하였다. 짧고 낮은 비배부를 돋우어 주기 위해 전두골편 가장자리에서 전총 골편을 떼어 내어 다듬은 뒤 Sargent(1989)¹⁰ 술기로써 융비술(augmentation rhinoplasty)을 하였다(Fig. 4. D). 내안각건(medial

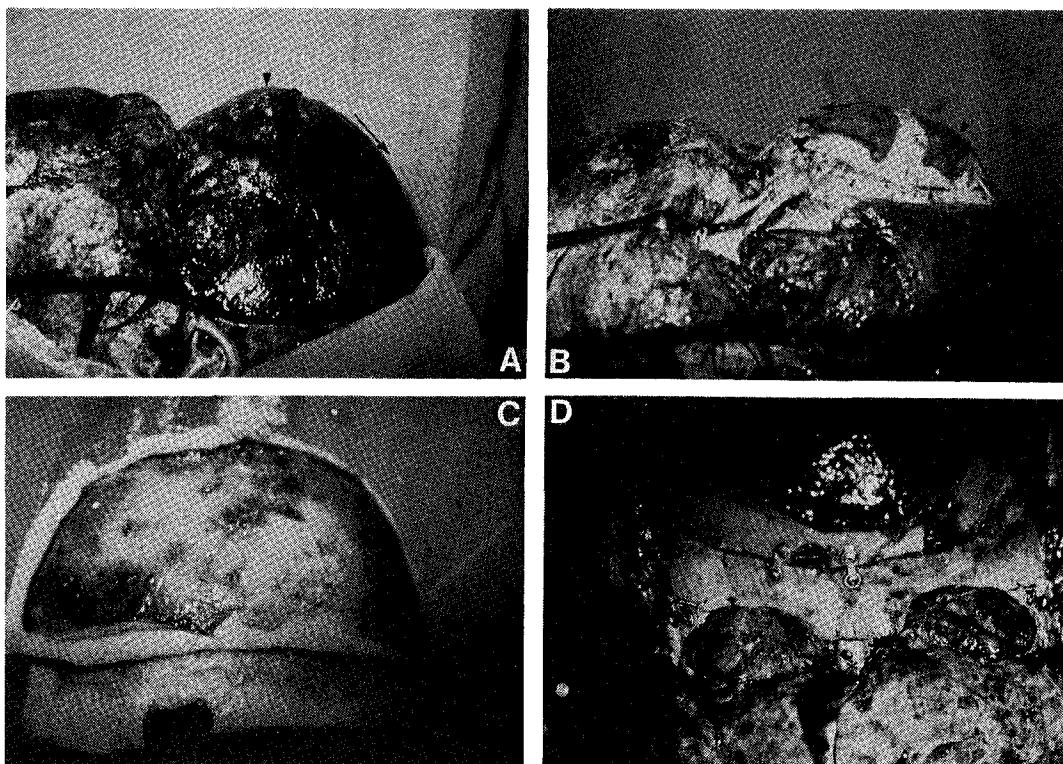


Fig. 4. (A) The intraoperative view shows a frontal bossing and osteotomy lines dividing the anterior cranial vault into two parts, a nicely curved upper frontal bone (arrow) and an abnormally protruded lower frontal bone (arrow head). (B) A frontal remodeling by transposition of two bony plates is done. Note a change of direction of the arrow and position of the arrow head. A frontoorbital advancement and U osteotomy have been completed. (C) A sagittal splitting of the frontal bone flap has been completed. The outer table is placed back in the recipient site and the inner table is used for grafting. (D) The hypertelorism and zygomatic hypoplasia are corrected simultaneously by medial translocation of the U segments and 5mm advancement of the left U segment. A nasal augmentation and lengthening is performed with a full thickness calvarial bone graft (asterisk). The medial canthal tendons have been reinforced by a transnasal wiring. Bony gaps of the lateral orbital wall are grafted with the inner table of the frontal bone flap (arrow heads, see also B).

canthal tendon)을 원래의 위치보다 후상방에 경비 철선고정(transnasal wire fixation)한 다음 내안각 간격을 Mustarde(1991)¹¹⁾ 법으로 단축시켜 주었다. 좌측에 비해 다소 처져 있는 우측 비익(nasal ala)을 교정하기 위해 비익 외측의 일부를 쇄기 제거(wedge resection)하여 서로 대칭되도록 하였다. 낮은 전두부 두발선을 높여 주기 위해 전두부거상술(forehead lift)을 하고, 두피는 4-0 nylon으로 봉합하였다.

술후 3개월에 안검하수, 좌측 눈썹의 계단형 결손, 좌측 비익 절흔 및 합지에 대한 2단계 교정술을 실시하였다. 안검하수는 세 갈래로 가른 전두근판 전이술¹²⁾로써 교정해 주었으며, 좌측 눈썹의 계단형 결손부는 방추상 절제(fusiform excision) 후 단순 봉합하였고, 좌측 비익 절흔은 비전정(nasal vestibule)의 V-Y 전진술 후 안검하수 교정 때 절제해 두었던 전두근을 이식하여 돌우워 주었으며, 좌측 합지증은 sliding dorsal flap¹³⁾으로 교정해 주었다(Fig. 1. B and D and Fig. 2. B).

결 과

술후 24개월까지 발작성 경련은 한번도 없었으며, 부모의 말에 따르면 술전에 비해 명랑해졌고 학습 능력도 조금 향상되었다고 한다. 임상적으로 이마가 대칭되고 자연스럽게 볼록하면서 넓어 보였으며, 좌측 눈썹의 결손이 없어졌으며, 눈 사이의 거리가 좁아 보이고 특히 좌안의 안검열 경사가 호전되어 표정이 밝아 보였으며, 하방 주시(inferior gaze) 때 안검지체(lid lag)가 나타나는 것 외에 다른 안이상 소견은 보이지 않았다. 또 양측 관골의 돌출이 대칭을 이루고, 전비극 부위의 자가골 이식으로 인하여 상악골이 좀더 돌출됨과 동시에 비순각이 넓어졌으며, 코가 다소 높고 길어졌다(Fig. 1. B and D). 수부는 첫째 지간부가 조금 깊어졌다(Fig. 2. B).

생체계측학적 분석으로 체중과 신장은 정상적으로 성장하였고, 두개부 지수는 78.0으로서 +1 SD²⁾를 나타내어 술전에 비해 큰 변화가 없었으며, 전두부-안면부수직거리 지수는 50.0으로서 -1 SD²⁾에 들어 얼굴에 대한 이마의 길이가 술전에 비해 좀더 길어진 것을 확인할 수 있었으며, 중안면부윤곽 지수는 좌, 우측이 각각 86.4(+1 SD), 81.2(-1 SD)²⁾로서 술전에 비해 비대칭의 정도가 호전된 것을 확인할 수 있었다. 내안각간격은 34mm(+2 SD)³⁾, 안각간 지수는 35.1(-1 SD)²⁾로서 술전 비정상에서

술후 정상화되어 안와격리가 호전된 것을 나타내었고, 안검열의 경사도는 좌, 우측이 각각 +3도(-1 SD), +2도(-1 SD)³⁾로서 술전에 비해 특히 좌안의 하방 경사가 정상치 내로 교정된 것을 알 수 있었다. 안검하수 정도는 우측이 2mm로서 경도를 나타내었지만 좌측(2mm)과 같아서 대칭을 이루었다.

두개골계측에서 안와간격은 20mm(-1 SD)⁵⁾로서 술전 ‘과소’에서 정상 범주 내로 호전되었고, SNA도 83도(+1 SD)⁶⁾로 술전 ‘과소’에서 정상치 내로 호전되었다. 비안각은 35도(-1 SD)²⁾로서 약간 호전되었고, 비순각은 92도(-1 SD)⁷⁾로서 술전 ‘과소’에서 정상으로 크게 좋아진 것을 알 수 있었다 (Table 1.).

고 찰

두개안면골 조기유합 증후군(craniofacial synostosis syndrome)은 한개 또는 여러 개의 두개골 봉합선의 조기유합, 중안면골 발육부전, 이상한 표정, 및 사지의 이상을 나타내며, Kleeblattschaedel 이상, Crouzon 병, Apert 증후군, Pfeiffer 증후군, Saethre-Chotzen 증후군, Carpenter 증후군 등이 여기에 속한다¹⁴⁾.

Saethre-Chotzen 증후군은 1931년 Saethre가 두개골 조기유합, 안면부 비대칭, 낮은 전두부 모발선, 비중격만곡, 척추골 결손, 단지, 제5수지의 만지(clinodactyly), 제2 및 제3수지와 제2, 3 및 4족지의 합지, 색소성 모반 등을 가진 어머니와 두 딸을 보고하였고, 1932년 Chotzen도 이와 비슷한 소견을 가진 아버지와 두 아들을 보고한 아래 제3형 첨두합지(acrocephalosyndactyly)¹⁵⁾, Saethre-Chotzen 증후군¹⁶⁾, Chotzen 증후군, Saethre-Chotzen 이상두(dyscephaly), 탑상두(turricephaly) 및 합지, 두개안면골 발육부전 및 중안면 증후군, Crouzon 증후군, 가성(pseudo) Crouzon 증후군 등 다양한 명칭으로 보고되었다¹⁷⁾.

원인은 정확히 밝혀져 있지 않으나 상염색체 우성으로 유전되며, 다양하게 표현되는 것으로 알려져 있다¹⁸⁾. 두개골 조기유합, 안면부 비대칭, 낮은 전두부 모발선, 안검하수, 비중격만곡, 단지, 합지 등 신체 여러 부위에 기형을 나타내는 것이 특징이며, 그 외에도 이개 기형, 청각 장애, 시각 장애, 누관폐쇄(dacryostenosis), 원숭이 손바닥금(simian palmar creases), 피부묘기성 변질(dermographic al-

Table 1. Comparison of the postoperative results with the preoperative data by an anthropometric and cephalometric analyses

| Anthropometric Analysis | Preoperative | Postoperative |
|-------------------------------|----------------------|------------------|
| Body Weight | 45kg/+1 SD | 54kg/+1 SD |
| Height | 153cm/+1 SD | 156cm/+1 SD |
| Cephalic Index | 80.0/+1 SD | 78.0/+1 SD |
| Forehead-Face Height Index | 47.9/-2 SD | 50.0/-1 SD |
| Mid 1/3 Face Contour Index, L | 92.5/+2 SD | 86.4/+1 SD |
| R | 84.5/-2 SD | 81.2/-1 SD |
| InterMed Canthal Distance | 42mm/supernormal | 34mm/+2 SD |
| InterLat Canthal Distance | 92mm/-2 SD | 84mm/subnormal |
| Intercanthal Index | 43.3/supernormal | 35.1/-1 SD |
| Levator Function, L | 6mm/fair | 7mm/fair |
| R | 12mm/good | 12mm/good |
| Degree of Ptosis, L | 6mm/poor | 2mm/mild |
| R | 2mm/mild | 2mm/mild |
| Palpebral Slanting, L | -1 degree/subnormal | +3 degrees/-1 SD |
| R | +2 degrees/-1 SD | +2 degrees/-1 SD |
| Cephalometric Analysis | | |
| Interorbital Distance | 28mm/supernormal | 20mm/-1 SD |
| SNA(Sella-Nasion-A point) | 76 degrees/-2 SD | 83 degrees/+1 SD |
| Nasofacial Angle | 34 degrees/-1 SD | 35 degrees/-1 SD |
| Nasolabial Angle | 75 degrees/subnormal | 92 degrees/-1 SD |

teration), 지능 저하, 높은 구개궁(high arched palate), 구개열, 치아 형성이상, 부정교합 등의 이상이 나타난다¹⁹. 두개골 조기유합은 관상봉합선(coronal suture)을 침범하는 단두(brachycephaly)나 첨두(acrocephaly)가 흔하지만 가끔 한쪽 관상봉합선이 조기유합되어 사두나 안면부 비대칭을 초래하기도 한다¹⁹. Pantke(1975) 등²⁰은 두개골 조기유합, 낮은 전두부 모발선, 비중격만곡, 안검하수는 75% 이상의 환자에게서, 앵무새부리 비변형, 비안각 감소, 족부합지, 단지, 하방 위치한 이개, 이개 기형, 누관 이상, 사시는 50~70%에서, 안면부 비대칭, 높은 구개궁, 치아 이상, 척추 이상, 안각이소(dystopia canthorum)는 25~50%에서, 안와격리, 청각 장애, 시신경위축, 모지 외반증(hallux valgus), 수부 합지, 만지, 구개열은 25% 이하에서, 그리고 잠복고환(cryptorchidism), 심잡음, 신 이상, 항문 폐쇄, 터어키안(sella turcica)의 증대, 지능 저하가 낮은 빈도로 나타났다고 하였다. 치료는 동반된 두개골, 안면골 및 사지골에 대한 교정을 적절한 시기에 해 주어야 하며, 두개골 조기유합의 수술 시기에 대해서는 두개골 조기유합의 형태 및 정도에 따라 교정 방법이 다르지만 대개 뇌의 성장이 가장 빠른 생후 1년 이

내에 교정해 주며 심한 경우에는 3~6개월 내에 해 주는 것이 좋다^{21~24}.

본 교실에서 경험한 환자는 우측 관상봉합선의 조기유합에 의한 사두가 있었으며, 이를 조기에 교정해 주지 않았기 때문에 지능 저하, 시력 장애가 발생하였을 뿐만 아니라 우측 관골부가 돌출되고 비근부가 우측으로 전위된 비중격만곡이 계속 진행된 것으로 보인다. 지능 저하의 원인으로는 뇌압 상승, 뇌위축, 수두, 동반된 두개내 기형, 미숙아, 가족력 등 여러가지가 있으며, 일반적으로 전두봉합선(metopic suture)을 제외한 단일 봉합선이 조기유합되는 경우에는 지능 저하의 정도가 경하다¹⁴. 지능지수는 50~60 정도로 보고되었는데¹⁵ 본 증례도 63으로서 경한 지능 저하를 나타내었다. 또 술전 시력검사에서 좌안에 심한 약시가 있었는데, 이는 뇌압상승과 관계되는 기능적 장애로서 대개 탑상두에서 잘 나타나며 유두부종(papilledema)과 시신경위축이 흔히 관찰된다. 시신경위축의 발생기전은 시신경판 주위골의 과다 성장에 의한 직접적인 압박에 의해 이차적으로 발생하거나, 시신경의 신전(extension), 경동맥(carotid artery)에 의한 압박, 만성적 뇌압상승과 유두부종에 의해 이차적으로 생

긴다¹⁴⁾. 단두, 탑상두 Crouzon 병, Apert 증후군에서 혼하여 삼각두(trigonocephaly)와 사두에서는 드물다고¹⁴⁾ 알려져 있으며 본 증례는 약시는 심했지만 시신경위축이나 유두부종의 소견은 관찰되지 않았다. 간질도 보고 되었는데¹⁵⁾, 본 증례도 과거력에서 6세까지 수차례의 간질이 있었다. 염색체 이상 유무에 대해 D군의 extra chromosome을 가진 경우가 보고되었지만¹⁴⁾, 본 증례에서는 염색체 이상이 없었다. 합지증은 연조직에 국한 되는 것이 특징으로서 제2, 3 및 4수지의 골성 합지에 1개의 손톱을 가지는 Apert 증후군과 감별할 수 있다. 주로 두번째와 세 번째 손가락 사이에 생기나^{15,19,20,25-27)}, Chotzen은 네 번째와 다섯번째 발가락 사이의 합지를 보고하였고¹⁴⁾, 본 증례는 첫번째와 두번째 손가락 사이에서 합지가 관찰되었다. 사두를 교정하는 방법으로 Hoffman과 Mohr(1976)²⁸⁾, Whitaker 등(1977)²⁹⁾은 조기유합된 환측만을 수술하였으나 술후 안면부 비대칭이 지속될 수 있고, 중앙의 전두부가 불규칙해질 수 있으며, 또 건축의 전두부 융기는 교정할 수 없는 단점들 때문에 사두를 양측성 기형으로 간주하여 교정하는 것이 더 타당하다^{14,23,30)}. 본 증례는 교정 시기를 훨씬 넘긴 경우로서 사두의 교정 목적은 용모를 개선시키는데 있으므로 전두안와골편을 만들어 후퇴된 좌측만 전진시켰으며, 전두골판을 2등분하여 전위 시킴으로써 전두부 융기를 호전시켰다.

이 증후군은 두개안면골 조기유합 증후군 중 비교적 흔히 발생하지만 동반된 기형의 정도가 다른 증후군에 비해 비교적 경미하고 또 합병증을 잘 별하지 않아서 환자가 모르고 지내기 쉬우며 의사 자신도 단순한 두개골 조기유합증, Crouzon 병, Pfeiffer 증후군 등과 혼동하기 쉽기 때문에 그 빈도가 낮게 보고되어 있다¹⁷⁾. 본 증례를 생체계측학 및 두개계측학적으로 분석했을 때 내안간간격, 안각간지수 및 안와간격만이 비정상치를 나타내었을 뿐 다른 항목들은 정상치이더라도 평균치에서 벗어나 표준편차 내에 들었다. 이는 임상적으로 경미한 기형을 나타낸 것과 일치하는 소견으로써 Saethre-Chotzen 증후군의 진단을 위해서 또 다른 두개안면골 조기유합 증후군과 감별 진단 하기 위해서는 생체계측 및 두개골계측학적 분석이 중요한 것으로 판단된다. 또한 수술 결과를 이런 분석 방법으로 평가해 보았을 때 교정된 정도를 객관적으로 평가하는데 도움이 되는 것을 알 수 있었다.

요약

저자들이 치험한 증례는 두개골 조기유합, 낮은 전두부 모발선, 안면부 비대칭, 안검하수, 비중격만곡, 단지, 합지 등 Saethre-Chotzen 증후군의 일반적인 특징 외에도 widow's peak, 전두부 융기, 눈썹의 부분결손, 안와격리, telecanthus, 내안각궤피, 안검열의 하방 경사, 경한 앵무새부리 비변형 등을 가진 13세 여아였다. 수술은 2차에 걸쳐 사두 및 전두부 융기에 대해서는 일측 안와 전두골 전진술 및 전두골 개형술을, 안와격리는 U형 절골술을, 내안각궤피는 Mustarde의 4 flap Z성형술을, 안검하수는 세갈래로 가른 전두근 전이술을, 비변형은 자가두개골 이식술을, 합지는 sliding dorsal flap을 이용하여 교정하였다. 술전에 두개안면부 기형을 임상적, 생체계측학적 및 두개골계측학적으로 분석, 진단하였고 술후 결과도 같은 방법으로 분석하였다.

Saethre-Chotzen 증후군은 기형의 정도가 경미하고 합병증을 병발하지 않아서 자칫 간파 되거나 다른 질환으로 분류되어 버리기 쉬운 증후군이기 때문에 적절한 치료를 해주지 못하는 경우가 많으며 이로 인해 기능적, 미용적 장애가 진행되는 경우가 있으므로, 이를 방지하기 위해서는 임상적, 인류계측학적, 두개계측학적인 체계적 분석을 통해 정확한 진단을 내리고 이를 토대로 적절한 수술을 해주어야 할 것으로 생각된다.

참고문헌

1. 홍창의 : 소아과학, 4판. 서울, 대한교과서주식 회사, 1988, pp 3-24.
2. Farkas LG, Munro IR: *Anthropometric Facial Proportions in Medicine*, ed 1. Springfield, Charles C Thomas, 1987, pp 166-265.
3. Hall JG, Foster-Iskenius UG, Allanson JE: *Handbook of Normal Physical Measurements*, ed 1. Oxford, Oxford University Press, 1989, pp 89-220.
4. Putterman AM: Basic oculoplastic surgery, in Peyman GA, Sanders DR, Goldberg MF(eds): *Principles and Practice of Ophthalmology*, ed 1. Philadelphia, WB Saunders Co, 1980, pp 2246-2333.
5. Costaras M, Pruzansky S, Broadbent BH: Bony

- interorbital distance(BIOD), head size, and level of the cribriform plate relative to orbital height:
1. Normal standards for age and sex. *J Craniofac Genet Develop Biol* 1982; 2:5-18.
 2. Riolo ML, Moyers RE, McNamara JA, et al: *An Atlas of Craniofacial growth: Cephalometric standards from the university school growth study*, ed 1. Michigan, Center for Human Growth and Development, 1974, 26 p.
 3. Farkas LG: *Anthropometry of the Head and Face in Medicine*, ed 1. New York, Elsevier, 1981, 132 p.
 4. Tessier P: Anatomical classification of facial, craniofacial and latero-facial cleft. *J Maxillofac Surg* 1976; 4:69-92.
 5. Marchac D: Remodelling the craniostenotic forehead, in Brent B(ed): *The Artistry of Reconstructive Surgery*, ed 1. St Louis, CV Mosby Co, 1987, pp 621-627.
 6. Craft PD, Sargent LA: Membraneous bone healing and technique in calvarial bone grafting. *Clin Plast Surg* 1989; 16:11-19.
 7. Mustarde JC: *Repair and Reconstruction in the Orbital region*, ed 3. Edinburgh, Churchill Livingstone, 1991, pp 467-496.
 8. 한기환, 이경호: 세갈래로 가른 전두근판을 이용한 안검하수증의 교정. 대한성형외과학회지 1988; 15:71-82.
 9. Green DP: *Operative Hand Surgery*, ed 2. New York, Churchill Livingstone, 1988, pp 389-395.
 10. McCarthy JG, Epstein FJ, Wood-Smith D: Craniostenosis, in McCarthy JG(ed): *Plastic Surgery*, ed 1. Philadelphia, Saunders Co, 1990, pp 3013-3053.
 11. Bartsocas CS, Weber AL, Crawford JD: Acrocephalosyndactyly type III; Chotzen's syndrome. *J Pediatr* 1970; 77:267-272.
 12. Kreiborg S, Pruzansky S, Pashayan H: The Saethre-Chotzen syndrome. *Tetralogy* 1972; 6: 287-294.
 13. Cohen MM: *Syndromes with Craniostenosis*, ed 1. New York, Raven Press, 1987, pp 413-590.
 14. Cohen MM: An etiologic and nosologic overview of craniostenosis syndrome. *Birth Defect* 1975; 11:137-147.
 15. Evans AC, Christiansen RL: Cephalic malformation in Saethre-Chotzen syndrome. *Neuroradiology* 1976; 121:399-403.
 16. Pantke OA, Cohen MM, Witkop CJ, et al: The Saethre-Chotzen syndrome. *Birth Defect* 1975; 11: 190-225.
 17. Tessier P: Relationship of craniostenosis to craniofacial dysostoses and to faciostenosis. *Plast Reconstr Surg* 1971; 48:224-237.
 18. Anderson FM, Geiger L: Craniostenosis: A Survey of 204 cases. *J Neurosurg* 1965; 22:229-240.
 19. Marchac D, Renier D: *Craniofacial Surgery for Craniostenosis*, ed 1. Boston, Little Brown and Co, 1982, pp 31-38.
 20. Whitaker LA, Bartlett SP, Schut L, et al: Craniostenosis: An analysis of the timing, treatment and complication in 164 consecutive patients. *Plast Reconstr Surg* 1987; 80:195-206.
 21. Pruzansky S, Pashayan H, Kreiborg S, et al: Roentgencephalometric studies of the premature craniofacial synostosis: Report of a family with the Saethre-Chotzen syndrome. *Birth Defect* 1975; 11:226-237.
 22. Friedman JM, Hanson JW, Graham CB, et al: Saethre-Chotzen syndrome: A broad and variable pattern of skeletal malformations. *J Pediatr* 1977; 91:929-933.
 23. Kopysc Z, Stanska M, Ryzko J, et al: The Saethre-Chotzen syndrome with Partial bifid of the distal phalanges of the great toes. *Hum Genet* 1980; 56:195-204.
 24. Hoffman HJ, Mohr G: Lateral Canthal advancement of the supraorbital margin: A new corrective technique in the treatment of coronal synostosis. *J Neurosurg* 1976; 45:376-381.
 25. Whitaker LA, Schut L, Kerr L: Early surgery for isolated craniofacial dysostosis. *Plast Reconstr Surg* 1977; 60:575-581.
 26. Marchac D: Radical forehead remodeling for craniostenosis. *Plast Reconstr Surg* 1978; 61: 823-835.

=Abstract=

A Clinical, Anthropometric, and Cephalometric Studies of Saethre-Chotzen Syndrome

Ki Hwan Han, MD; Jin Sung Kang, MD

*Department of Plastic and Reconstructive Surgery,
Keimyung University School of Medicine
Taegu, Korea*

*Department of Plastic and Reconstructive Surgery,
Saint Peter's Hospital*

Dong Man Park, MD

Saethre-Chotzen syndrome is characterized by a broad and variable pattern of malformations, including craniostenosis, a low-set frontal hairline, facial asymmetry, ptosis of the eyelids, deviated nasal septum, brachydactyly, partial cutaneous syndactyly, and various skeletal anomalies. This syndrome is relatively common among craniostenosis syndromes, however the condition may go unrecognized because of a relatively mild involvement of this syndrome and an erroneous diagnosis by physician. These authors have treated a 13-year-old female patient having a widow's peak, a frontal upsweep of the anterior hairline, frontal bossing, a partial defect of the left eyebrow, an orbital hypertelorism, a telecanthus, an epicanthal fold, an anti-mongoloid slant of the palpebral fissures, a flat nose, a mild parrot-beak nasal deformity, a notching deformity of the left alar nasi and asymmetric midface hypoplasia in addition to the general characteristics of the syndrome. An unilateral frontoorbital advancement with frontal remodeling, U-osteotomy, Mustarde's 4 flap Z-plasty, epicanthoplasty, augmentation rhinoplasty with an autogenous calvarial bone graft, face lift, tripartite frontalis muscle transfer, and sliding dorsal flap surgery was done in 2 separate stages. The preoperative appearance and the postoperative results at 24 months are evaluated by a clinical, anthropometric, and cephalometric analyses.

Key Words: Anthropometry, Hypertelorism, Plagiocephaly, Saethre-Chotzen syndrome, Syndactyly