

전두부 골간단 이형성증의 광범위한 수술적 치료

정의석¹ · 문구현¹ · 임소영¹ · 현원석¹ · 방사익¹ · 오갑성¹ · 변재경²

성균관대학교 의과대학 성형외과학교실¹, 이화여자대학교 의과대학 성형외과학교실²

Cranioplasty in Frontometaphyseal Dysplasia

Eui Seok Jung, M.D.¹, Goo Hyun Mun, M.D.¹,
So Young Lim, M.D.¹, Won Sok Hyon, M.D.¹,
Sa Ik Bang, M.D.¹, Kap Sung Oh, M.D.¹,
Jae Kyung Pyun, M.D.²

¹Department of Plastic Surgery, Samsung Medical Center, Sungkyunkwan University College of Medicine, Seoul, Korea,

²Department of Plastic Surgery, Mokdong Hospital, Ewha Womans University College of Medicine, Seoul, Korea

Frontometaphyseal dysplasia is a rare genetic syndrome first described by Gorlin and Cohen in 1969. This disease affects the skeletal system and connective tissue, and could be characterized by hyperostosis of the skull, prominence of supraorbital ridges, additional skeletal and extraskelatal abnormalities. It is believed that the condition is an X-linked dominant trait with severe manifestations in males and extreme variability in females.

We described a case of 15-year-old boy manifested a pronounced supraorbital ridge associated with exorbitism. He also had bilateral progressive hearing deficit, thoracic spine scoliosis, chest wall deformity, bilateral maxillary sinusitis and both 5th finger arachnodactyly.

The patient underwent a fronto-temporo-orbital cranioplasty through a coronal incision. The frontal bone including supraorbital region, orbital lateral rim and temporal bone were extensively contoured with burr. And then, burring of the medial aspect of lateral orbital wall was made to increase both orbital volume for correction of exorbitism.

Postoperative results show well corrected prominent supraorbital ridge, hyperostosis of frontotemporal bone and exorbitism. The patient was satisfied with the improved appearance. No recurrence occurred during the 6 months of follow-up period. We report this case as it shows esthetically good result without any complication.

Received December 19, 2005

Revised March 31, 2006

Address Correspondence: Goo Hyun Mun, M.D., Department of Plastic Surgery, Samsung Medical Center, 50 Ilwon-dong, Kangnam-gu, Seoul 135-710, Korea. Tel: (02) 3410-2235 / Fax: (02) 3410-0036 / E-mail: gh.mun@samsung.com

Key Words: Frontometaphyseal dysplasia, Cranioplasty

I. 서론

전두부 골간단 이형성증은 1969년 Gorlin과 Cohen 등이 문헌에 처음 발표한 매우 드문 X 연관 우성 유전질환이다.¹ 이 질환은 골격계 및 연부조직을 침범하며, 안와위 능선(supraorbital ridge)의 돌출이 가장 특징적인 임상 양상이다. 그리고 두개골의 과골화(hyperostosis), 안구돌출(exorbitism), 부비동의 형성장애, 하악의 저형성과 하악각 앞의 절흔, 부정교합 등의 소견을 안면부에서 관찰할 수 있으며, 장골 골간단의 확대, 거미지(arachnodactyly), 수족부의 굴곡기형 등의 양상을 사지에서 관찰할 수 있다.

저자들은 안와위 능선의 돌출과 안구돌출을 주소로 방문한 15세 소년의 증례를 경험하였다. 이 환자에게서 안와위 능선뿐만 아니라 전두-측두(frontotemporal) 부위의 과골화의 교정, 안와골 성형술까지 함께 시행하여 미용적으로 개선된 결과를 얻었다. 문헌을 검토한 바에 의하면 전두부 골간단 이형성증 환자에게서 이와 같은 방식의 광범위한 수술적 교정이 발표된 적이 아직 없기에 증례를 보고하는 바이다.

II. 증례

15세 남자 환자가 선천적으로 발생한 양측성 안와위 능선의 돌출 및 안구 돌출을 주소로 내원하였다. 환자의 가족으로는 부모와 형이 있었으나 동일 질환에 이환된 이는 없었다. 상기 증상은 출생시에 발견되었으며 환자가 성장하면서 점점 심해지면서 측두부로 돌출이 확대되었다고 한다.

외견상 중등도의 안구 돌출을 동반하였으며 내측체안간 거리(intercanthal distance)는 35 mm이었다. 중안면부와 하악은 매우 작았으며 Class I의 부정교합이 있었고, 5개의 치아가 선천적으로 없었다. 수평피개도(overjet)는 7 mm, 수직피개도(overbite)는 11 mm이었다(Fig. 1).

동반된 다른 증상으로는 내원 2년 전부터 나타난 양측



Fig. 1. Cephalometric lateral view. It shows 7 mm overjet, 11 mm overbite.



Fig. 2. Rohengnographic examination demonstrates very severe thoracic spine dextroscoliosis.

성 진행 난청과 이명(tinnitus), 심한 흉추부의 척추측만증 및 흉골의 전측 경사와 흉부의 돌출(Fig. 2), 만성 상악동염, 양측 수부의 거미지(arachnodactyly), 양쪽 무지와 약지의 근위지관절 강직, 슬관절 강직 등이 있었다.

안면골 컴퓨터단층촬영술 촬영에서 전두골, 측두골 및 후두골, 안와 외측벽, 두개골저 등이 두꺼워져 있고 경화성 변화를 나타내고 있었다. 두개골이 안팎으로 불규칙한 경계를 보이고 있었다. 유돌봉소(mastoid air cell)이 거의 포함되어 있지 않고 경화성 변화를 보이지만 중이강은 정

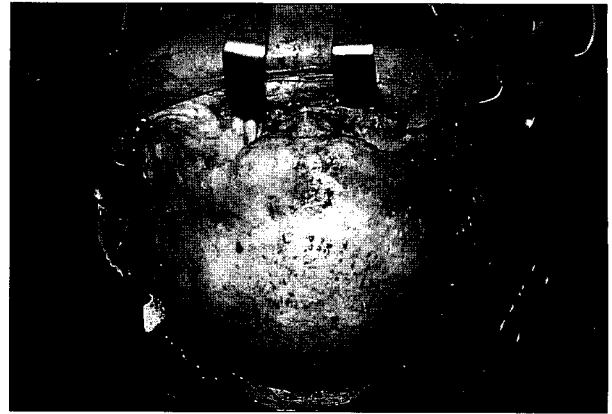


Fig. 3. Intraoperative photos. (Above) Dissection was made to the nasal dorsum and lateral orbital rim via coronal incision. (Below) The frontal bone including supraorbital region, orbital lateral rim and temporal bone were extensively contoured with burr. And then, burring of the medial aspect of lateral orbital wall was made to increase both orbital volume for correction of exorbitism.

상적으로 형성되어 있었다. 두개골 유합선은 뚜렷하게 보이지 않았다.

수술은 전신마취 하에 관상절개를 통해 이루어졌다. 모상건막하 박리하여 안와 위 3 cm까지 진행한 뒤, 골막하면으로 들어와 안와 상연에 이르렀다. 안와상공(supraorbital foramen)을 절골하여 안와상 동맥 및 신경을 보존하였으며 양측 안와 외연과 비배부에 이르기까지 박리를 계속하였다. 그리고 측두근을 측두와(temporal fossa)로부터 벗겨내어 측두골의 돌출된 부분이 완전히 노출되도록 하였다. 안와위 능선, 안와 외벽, 전두골 및 측두골에 이르기까지 뼈가 두꺼워져 있는 부분은 천공기를 이용하여 정상 윤곽에 가깝도록 갈아내었다. 그리고 안와상연 및 외측연 돌출 교정후 심화된 안와돌출을 교정하기 위하여 안와 외벽의 내측면을 갈아 감압해주었다. 4-0 나일론으로 외측 눈구석교정술을 하였으며 측두근 관골에 플레이트를 고정한 후 3-0 Vicryl로 고정하였다(Fig. 3).



Fig. 4. (Above) Preoperative view. (Below) Postoperative 6-month view.

6개월간 경과 관찰한 결과 외견상 안와위 능선의 돌출이 충분히 교정되었으며 안와도 돌출되어 보이지 않았다. 특별한 합병증이나 재발의 흔적은 보이지 않았다 (Fig. 4, 5).

III. 고 찰

전두부 골간단 이형성증은 안와위 능선의 돌출이 가장 특징적인 임상양상이지만, 단지 전두부에 국한된 골질환이 아니라 안면골과 장골을 망라한 전신의 골격계와 다양한 연부조직을 침범하는 유전질환이다.

육안검사를 통해 발견할 수 있는 소견으로는 안와위 능

선의 돌출에 더하여 안구돌출, 넓고 평평한 비교(nasal bridge), 안검의 반몽골인형 경사(antimongoloid slant), 안와 위의 다모증, 상악 및 하악의 저성장, 높은 구개, 부정 교합 등이 나타난다.

방사선학적으로는 신생아시기에 이미 전두부와 두개골저의 경화성 변화 및 과골화를 확인할 수 있다. 부비동은 전반적으로 덜 발달되어 전두동이 거의 없고, 유돌봉소의 협기화가 거의 되지 않는다. 하악은 전반적으로 저성장하며, 하악각과 턱끝융기의 형성부전, 하악각 전반부의 절흔 형성 등을 관찰할 수 있다. 또한 난청이 흔히 나타나는데 아마도 중이 근처에서의 골성장의 잉여에 의한 전도성 난청이 가장 중요한 요인일 것으로 추정된다.

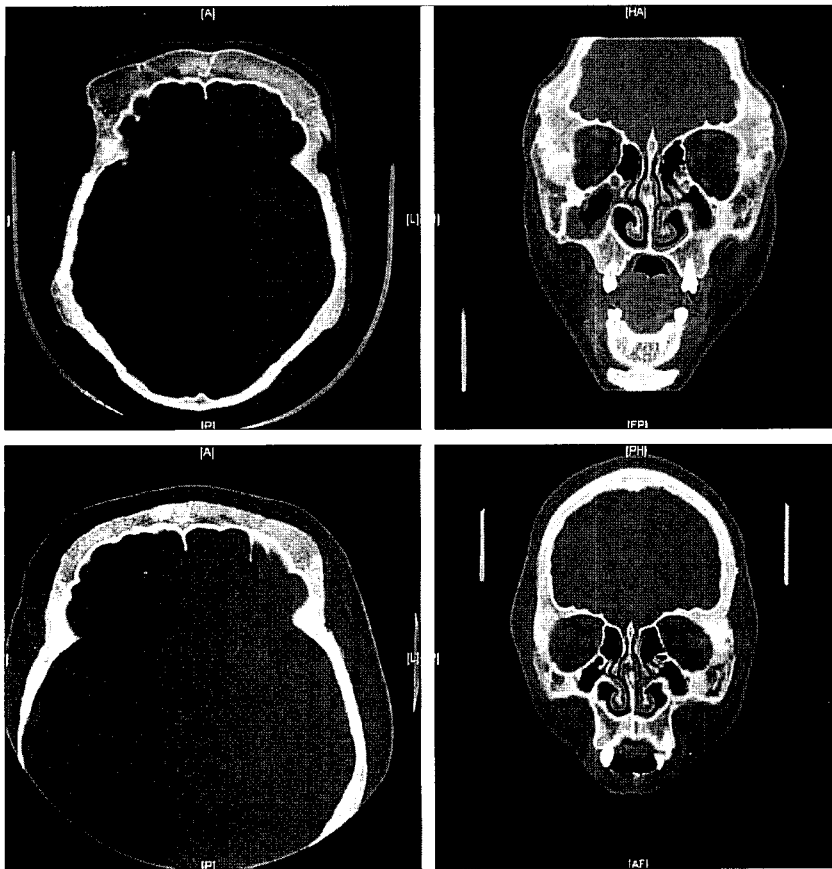


Fig. 5. (Above) Preoperative CT scan. (Below) Postoperative 2-week CT scan.

두개안면골 뿐만 아니라 척추와 흉골, 사지의 장골까지 특징적인 변화를 관찰할 수 있다. 척추에서는 2, 3 경추체의 융합, 흉추의 측만증이 종종 나타난다. 흉골은 앞으로 기울어 있으며 견갑골은 날개 모양으로 올라가 있다. 늑골의 뒤쪽은 코트 옷걸이처럼 늘어진 양상(coat-hanger deformity)을 관찰할 수 있다. 이러한 이유로 흉곽의 용적이 작아 구속성 폐질환 및 만성 저환기 상태가 될 수 있다.

또한 사지의 장골은 골간단부가 확대되어 넓어져 있다. 요골두 및 지간 관절 등이 탈구될 수 있다. 관절 부위의 운동 범위의 제한이 동반되기도 하며, 수부에서는 지주지(arachnodactyly)가 특징적으로 나타날 수 있다.

그러나 이 질환은 골격계의 이형성증으로 한정되지는 않으며, 연부조직에 관한 여러가지 이상이 보고되어 있다. 심혈관계질환으로는 승모판 탈출증이 동반된 사례가 여러 환자에서 보고되었던 바 있으며, Ehlers-Danlos 증후군이나 Marfan 증후군 등 연부조직 장애에서 흔히 관찰되는 뇌동맥류와 Valsalva 대동맥굴의 동맥류 등이 동반된 증례도 보고된 바 있어 전두부 골간단증 환자를 진찰할 때는 심장질환이나 동맥의 취약성에 대해서도 염두해야 한다.^{2,3} 또한 선천성 신경기형이 동반되어 있는 예도 보고되어 있는바 수신증 및 수요관증, 만성 신우신염이 발병할 수 있

기 때문에 요로 기형이 있는지에 대해서도 철저히 조사할 필요가 있다.

전두부 골간단 이형성증은 X 염색체 우성 유전하는 것으로 알려져 있다. 따라서 여성보다 남성 환자에게서 심한 임상양상이 나타난다. 근래의 유전학의 발전에 따라 이 질병이 발병하는 원인은 유전자 수준에까지 규명되어 있다. 세포골격의 재형성은 세포의 모양과 이동의 조절의 핵심적이다. FLNA 유전자에 의해 코드화되는 filamin A는 인테그린, 세포막 수용체와 2차 전령 물질 등과 상호작용하여 액틴 세포골격의 형성을 조절한다. FLNA의 DNA 서열에 돌연변이가 발생하는 경우 두개안면 구조, 골격계, 뇌, 내장, 요로생식계 등을 침범하는 선천기형이 발생하게 된다. 서로 중복되는 증상을 보였던 이구개지 증후군(otopalatodigital syndrome)의 유형 1, 2, Melnick-Needles 증후군, 전두부 골간단 이형성증이 모두 FLNA 유전자 서열에 이상이 있는 것으로 확인된 바 있다. 따라서 임상양상과 유전양상이 서로 중첩되는 상기 질환들을 모두 통칭하여 전두부이구개지 골형성장애 증후군(fronto-otopalatodigital osteodysplasia syndrome)으로 부르기도 한다.^{4,5}

원래 흉추부의 척추측만증은 Melnick-Needles 증후군 환자의 소견으로 전두부 골간단 이형성증 환자의 흉추부

의 척추측만증은 정도가 심하지 않다. Morava 등은 전두부 골간단 이형성증의 특징적인 안면기형을 보이면서도 심한 흉추부의 척추측만증이 있는 두 가계를 조사하여 두 질환이 서로 증첩되는 하나의 질환임을 기술한 바 있다.⁶ 증례의 환자도 이와 같은 검사소견을 보이는 바, 전두이구 개지 골형성장애 증후군의 존재를 시사하는 임상 증거가 될 수 있겠다.

전두부 골간단 이형성증은 극히 드물고 보고된 환자의 수도 적기 때문에, 치료의 프로토콜이 정해진 바가 없다. 이 질환의 안면기형의 교정에 대해 기술한 논문은 국외에 1례, 국내에 1례가 발표되었다.^{7,8} 그러나 모두 관상절개를 통해 안와위 상연의 돌출을 교정한 것에 국한된 증례로, 광범위한 과골화 및 안구 돌출 등 복합적인 두개-안와골 성형술을 시도한 증례는 없었다.

관상절개로 노출시킨 결과 안와 상연뿐 아니라 측두골, 두정골, 안와 외연 및 외벽 등 광범위한 부위에 다양한 정도의 과골화과 관찰되어 이에 대한 교정을 요하였다. 특히 가장 돌출된 안와 상연 및 외측연을 충분히 제거하면 상대적인 위치 변화로 술중 안구의 위치가 심하게 돌출하게 되어 미용적, 기능적인 측면에서 이에 대한 해결이 요구된다. 이에 저자는 두꺼워진 안와골 외측벽의 내면을 감압하여 안와의 용적을 늘려 안구 위치 문제를 부분적으로나마 해결할 수 있었다.

본 저자들은 천공기로 전두측두부, 안와 등을 광범위하게 같이 상안면부의 기형을 효과적으로 교정하였다. 그러나 중안면부와 하악의 발육 부전, 부정교합의 수술적 교정의 필요성은 환자의 골성장이 종료된 후 판단하는 것이 바람직한 것으로 생각되었다. 따라서 이에 대한 장기적인 경과 관찰이 필요할 것이다.

본 교실에서는 전두부 골간단 이형성증 환자의 증례를

체험하였으며 문헌에 보고된 방법보다 더 광범위한 수술로 교정을 시도하였으며 6개월의 추적관찰 후에도 재발 없이 잘 교정되었음을 확인할 수 있었기에 치험례를 보고하는 바이다. 전두부 골간단 이형성증은 두개안면에 복합적인 변형을 유발하므로 그 교정술도 더 광범위하고 체계적인 접근이 필요할 것으로 사료된다.

REFERENCES

1. Gorlin RJ, Cohen MM Jr: Frontometaphyseal dysplasia. A new syndrome. *Am J Dis Child* 118: 487, 1969
2. Park JM, Contreras EA, Garcia RR: Mitral valve prolapse in a patient with frontometaphyseal dysplasia. *Clin Pediatr(Phila)* 25: 469, 1986
3. Takahashi K, Kuwahara T, Tanigawara T, Hattori T, Masuno M, Kondo N: Frontometaphyseal dysplasia: patient with ruptured aneurysm of the aortic sinus of Valsalva and cerebral aneurysms. *Am J Med Genet* 108: 249, 2002
4. Verloes A, Lesenfants S, Barr M, Grange DK, Journel H, Lombet J, Mortier G, Roeder E: Fronto-otopalatodigital osteodysplasia: clinical evidence for a single entity encompassing Melnick-Needles syndrome, otopalatodigital syndrome types 1 and 2, and frontometaphyseal dysplasia. *Am J Med Genet* 90: 407, 2000
5. Stefanova M, Meinecke P, Gal A, Bolz H: A novel 9 bp deletion in the filamin a gene causes an otopalatodigital-spectrum disorder with a variable, intermediate phenotype. *Am J Med Genet A* 132: 386, 2005
6. Morava E, Illes T, Weisenbach J, Kartesz J, Kosztolanyi G: Clinical and genetic heterogeneity in frontometaphyseal dysplasia: severe progressive scoliosis in two families. *Am J Med Genet A* 116: 272, 2003
7. Kung DS, Sloan GM: Cranioplasty in frontometaphyseal dysplasia. *Plast Reconstr Surg* 102: 1144, 1998
8. Lee SR, Jeong JW: A Case Report of Frontometaphyseal Dysplasia. *J Korean Soc Plast Reconstr Surg* 26: 514, 1999