

# Apert Syndrome

## — 1 레 보고 —

서울대학교 의과대학 정형외과학교실

석 세 일 · 조 현 오 · 최 장 석

### — Abstract —

#### Apert Syndrome

#### — A Report of One Case —

Se Il Suk, M. D., Hyun Oh Cho, M. D. and Jang Seok Choi, M. D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine, Seoul National University

Apert described acrocephalosyndactyly as a clinical entity in 1906.

At first he included a patient with craniofacial deformities combined with syndactyly of both the upper and lower extremities.

This is a rare congenital disturbance in the growth of bone and soft tissue affecting principally the head, the hands and the feet.

More than 200 cases have been reported in the world literature, and three cases in Korea.

Authors experienced one case of the classic pattern of Apert's syndrome and treated surgically for syndactyly.

## I. 서 론

Apert syndrome 은 1906년 Apert 가 처음 기술한 이래 약 200례가 보고되어있는 희귀한 선천성 질환으로서 두부의 기형과 사지의 합지증(syndactyly)을 특징으로 하는 질환으로서 원인은 불명이나 유전에 의한 것으로 알려지고 있다.

서울대학병원 정형외과에서는 최근 생후 2개월 남아에서 전형적인 일례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고한다.

## II. 증 례

환자 : 김○수, 남자, 생후 2개월.

병력 : 두부의 기형과 사지의 합지증을 주소급하여 1977년 12월 정형외과에 입원하였다. 2남중 막내로서 가정에서 정상분만을 하였으며 가족력은 불분명하나, 사촌중 한예에서만 선천성 수지절단이 있었고 환자모는 임신초기에 감기증세로 인하여 원인미상의 약을 복용한 사실 이외는 특별한 투약이나 외상등 특이한 과거력은 없으며 유산한 경험은 없다.

이학적 소견 : 체중 6.2kg, 신장 61cm으로 발육과 영양상태는 비교적 양호하였다. 두부는 체간에 비해 비교적 크고 침두형이며 두부의 좌우경이 전후경보다 컸다(Fig. 1). 두부의 형태는 높고 넓으며 전두부는 돌출되고 후두부는 편평했다(Fig. 2, 3).

비근점(nasion)에서 후두부까지는 완전히 분열되

어 있으며 약간의 안구돌출이 의심될 정도였으며, 짧고 넓은 코를 갖고 입은 항상 벌리고 있었다. 경구개는 높은 궁형이었고 부분분열을 보였으며, 전체적으로 전형적인 소견을 보였다. 양측 수지는 모지를 제외한 4개 손가락에서 합지증을 보여주고 있으며, 모지는 요골측으로 만곡되어있고 누장내에서는 인지와 분리되어 있으며 수장부는 컵모양을 이루고 mitten deformity를 보였다. 개개의 손톱은 있으나 이중 중지와 환지는 synonychia로 되어 있었다 (Fig. 4).

양측 족지도 5개 발가락이 완전히 합지되어서 spoon deformity를 보이고 각각의 발톱을 갖고 있으면서 forefoot의 내번 및 내전을 보여주었다 (Fig. 5). 양측 누지 및 족지가 동일한 변형을 보여주는 전형적인 Apert syndrome이다.

안저검사 소견에서는 아무 이상이 없었으며 신경외과적 검사에서도 안압 상승의 소견 및 시신경 자체의 이상은 보이지 않고 있었다.

X-선 소견에서는 흉부와 척추에서는 이상이 없고 두개골의 X-선 소견은 이학적 소견과 유사하였다 즉 전두골은 돌출되고 후두골은 편평했으며 상악골의 발육부전을 보여주며 sella가 커져있으며 관상 봉합선 coronary suture의 융합을 보여주고 있으나 지압흔은 보여주지 않고 있다 (Fig. 6, 7).

Fig. 1. Aged two months showing all the typical deformities of the skull and the hands and feet.

Fig. 2, 3. The typical head fead features of Apert's syndrome The forehead is high and broad with the apex of the skull at the bregma and the occiput flattened. Eyes are wide set and the lower jaw is prominent.

**Fig. 4.** The hands with syndactyly of all fingers except the thumb.

The thumb is radially deviated and there is synonychia of the long and ring fingers.

**Fig 5.** The feet with complete syndactyly of all toes.

**Fig. 6, 7.** Radiograph of skull shows the large vault, the high calvarium bulging frontal region, enlarged sella and the premature fusion of the coronal suture.

사지의 X-선 소견에서는 양측 수지에서 각기 5개의 수장골을 나타내며, 제4, 5 수장골은 근위부에서 융합되어 있었고 모지를 제외하고는 제1지골간 관절 proximal interphalangeal joint 에서 각각 융합되어 synphalangism을 보여주고 있으며 모지는 짧고 요골측으로 방사되어 있고, delta shape을 하고 있으며 (Fig. 8) 양측 족부 X-선 소견도 수부와 비슷한 소견을 보여주며 족 5개의 족지골이 있고 제1족지골은 정상보다 짧으며, 나머지 족지골은 synphalangism을 보여주고 있다 (Fig. 9).

검사소견: 일반혈액, 뇨검사, 혈액화학적검사, 간기능검사 모두 정상범위였다.

Fig. 8. Radiograph of both hands shows the thumb with one radially deviated phalanx, fusion between the bases of the fourth and fifth metacarpals, and fingers with no PIP joints except the thumb.

Fig. 9. Radiograph of both feet shows no PIP joints.

치료: 입원후 제반검사를 끝내고 Bauer씨 방법에 의한 zigzag형의 피부절개를 제2지와 제3지의 합지부에 하고 피부절손부위는 전층식피술로 덮었다.

### III. 총괄 및 고찰

Apert syndrome은 두부와 수족부의 골 및 연부조직의 성장장애로 인하여 기형은 나타내는 선천적 증후군으로 두부는 acrocephaly형의 craniofacial deformity를 수부와 족부는 여러 정도의 합지증(syndactyly)을 나타내며<sup>1)</sup> 이는 1886년 Troquart가 acrocephalosyndactyly를 처음 기술하고 이 일례와 다른 8례를 모아 1906년 Apert가 이를 보고하게 되었다<sup>2, 4)</sup> 이후 1920년 Park 및 Powers<sup>11)</sup>가 31예를 보고하고 1960년 Blank<sup>6)</sup>는 Apert가 처음 기술한 전형적 증후군과 부분 합지증을 나타내는 비전형적 증후군으로 구분하였고, Temtamy와 McKusick은 acrocephalosyndactyly는 5 type으로 분류하여 Apert syndrome을 type 1으로 하였다.

발생빈도는 아주 드문 것으로, 1 : 2,000,000이며<sup>2, 4)</sup> 남녀의 비는 1 : 1로 특별한 차이는 없으나 Pillary<sup>12)</sup>의 5례 보고는 전부 남자이었다.

본증후군의 병인은 불명이나 매독, 구루병등 비타민 결핍증, 내분비장애, 출생시 외상 또는 뇌막염이나 감염이 원인이 될수 있다고 기술하기도 하며<sup>11)</sup> 1920년 Park 및 Powers<sup>11)</sup>는 germ plasm defect를 Blank<sup>6)</sup>는 heterozygous form으로있는 single gene defect가 원인이 된다고 했으며 Dodson<sup>8)</sup>은 23예의 염색체 검사에서 3예의 비정상 염색체를 발견하고 이는 모두 A 군 염색체만 포함되어 deletion-translocation을 나타내는 것으로 보고했다. 또한 양친중 한 사람의 germ cell의 돌연변이에 의해 산발적으로 나타나기도 한다.<sup>6, 8)</sup> 일반적으로 연령이 많은 양친에서 발생빈도가 높고, 특히 아버지의 연령이 주요한 원인이 되며 형제 중에서도 출생순위가 늦을수록 잘 나타나는 것으로 되어있다.<sup>8)</sup> 본예는 부모의 연령은 많지않으나 형제중 막내였다. 지능은 저자에 따라<sup>3, 7, 8, 11, 12)</sup> 다르나 일반적으로 저하되는 것으로 알고 있으며 life-expectancy는 무관한 것으로 되어있다.

임상적 증세는 두부와 사지에 특징적으로 나타내며 두부변형은 관상성골 융합선의 조기 융합에 의해 생성되는 것으로 두부의 형태는 높고 넓으며 좌우경이 전후경보다 넓으며 후두부와 전두부가 평행하며 tower head 또는 turret head의 형태를 나타낸다.

그리고 안구 돌출 및 hypertelorism이 특징적인 소견으로 그의 사시, 안구진탕, 안구탈구 등의 심한증세를 보이기도 하며 경구개는 높은 궁형을 이루며 분열되기도 한다. 이러한 소견은 상악부위 및 부비중의 생성부전에 의한 것으로 심한 경우 미압 상승에 의한 시신경 위축증세를 나타내기도 한다.

골격 및 사지변형으로는 주로 손과 발에 동일한 기형으로 합지증을 나타내는 것이 특징적인 소견으로 수장부는 spoon형을 이루고 손은 mitten deformity 발은 spatula deformity를 나타낸다. 그의 정상인보다 상지가 짧거나 전갑관절 및 두관절의 운동제한이 있거나, 수반되는 질환으로 다수지증(polydactyly) 지루지증(arachnodactyly), 만지증(clinodactyly), 굴지증(camptodactyly), synphalangism 등이 있으며 다른 골격변형으로<sup>10)</sup> 사지관절, 척추, 골반, 상박골의 변형 및 뇌수종, 선천성 심장병 등이 있을 수 있다. Schauerte & StAubin<sup>11)</sup> 은 9 예중 2 예에서 경추골 유합을 보이고 6 예에서 제4, 제5 중수골의 유합을 보였으나 본예에서는 제4, 제5 중수골의 유합 및 수족부에서 제1, 제2지골의 유합 및 forefoot의 내전 및 내번 외는 특별한 변형을 보이지 않았다.

본증후군의 외과적치료<sup>12)</sup> 는 4 가지로 크게 나눌 수 있다. 첫째는 조기융합된 두골의 신경외과적 치료로 이는 두골의 조기융합에 의한 뇌압의 상승으로 인한 시력의 감퇴 및 정신발육부전의 치료 및 예방을 목적으로 하는 것으로 조기치료가 중요한 것으로 이는 생후 3 년내 뇌의 80%가 성장을 하게 됨으로서 3세까지는 뇌압을 조절해야 한다. 일반적으로 생후 1년에 이상적으로는 생후 6 개월내 하는 것이 좋다. 이의 수술적 방법으로는 linear craniectomy, subtemporal decompression, decompression of optic nerve and morcellation procedure 등을 시술할 수 있다. 둘째로서는 안면의 기형 및 기능적 교정을 할 수 있고 셋째로서는 hypertelorism의 치료를, 마지막으로 수부 및 족부의 기형을 교정함으로써 이는 정형외과 영역에서 특히 관심의 대상이 되는 것이다. 합지증에 대한 이완술은 수지의 기능향진 즉 pinching과 grasping을 가능하게 하는 것으로 저자에 따라 수술하는 시기에 대해 의견이 분분하다. Hoover<sup>13)</sup> 는 변연지인 제1수지와 제5지의 합지를 이완하고 6~9 개월 후 제3수지를 수장부관절부위에서 절단하여 제2 및 제3수지를 분리하는 기교를 권장하였으며 생후 2 년내 하는 것이 예후가 좋다고 하였다. 한편 조기수술을 권장하나 수술후 물리치료에 협동할 수 있는 연령이어야 좋으며 유아시는 수지근의 정상적인 굴근작용과 피부이식후 2 차적인 수축을 극복하

기가 힘들다는 사실로 생후 2 세까지 지연시키는 것이 좋다고 하기도 한다. 본 환자는 생후 2 개월로 양손에 Bauer 씨 방법을 선택하여 제2지와 제3지의 합지를 분리하였다.

#### IV. 결 론

서울대학병원 정형외과에서는 생후 2 개월된 남아에서 발생한 Apert Syndrome 1 예를 경험하고 양손에서 제2 및 제3수지간 합지이완술을 시행하고 문헌고찰과 함께 보고한다.

#### REFERENCES

1. Aegerter: *Orthopaedic Disease*. W. B. Saunders Co., Philadelphia, 1975.
2. Blank, C. E.: *Apert's Syndrome. (A Type of Acrocephalosyndactyly)-Observations on a British Series of Ninety-three Case*. *Ann. Human Genetic.*, 24: 151, 1960.
3. Buckley, R. W., and Yokovlev, P. I.: *Dysostosis of Skull, Face and Extremities (Acrocephalosyndactyly)*. *Am. J. Dis. Child.*, 75: 688, 1948.
4. Converse, J. M.: *Reconstructive Plastic Surgery*. W.B. Saunder Co. Philadelphia, London, 1968.
5. Dobyns, J. H.: *Discussion, J. Bone and Joint Surg.*, 52-A: 894, 1970.
6. Dodson, W. E.: *Acrocephalosyndactylia Associated with a Chromosomal Translocation*. *Am. J. Dis. Child.*, 120: 360, 1970.
7. Dunn, F. H.: *Apert's Acrocephalosyndactylism*. *Radiology*. 78: 738, 1962.
8. Hoover, G. H.: *Fiatt, A. E.; and Weiss Magde, W.: The Hand and Apert's Syndrom*. *J. Bone and Joint Surg.*, 52-A: 878, 1970.
9. Kahn, A. Jr., and Fulmer, J.: *Acrocephalosyndactylism*. *New England, J. Med.*, 252: 379, 1955.
10. Lee, H. A.; Rah, S. K.; and Ahn, B. H.: *A Case of Acrocephalosyndactyly*. *The Joun Korean Orthopaedic Association*. 10: 326, 1975.
11. Park, E. A., and Powers, G. F.: *Acrocephaly and Scaphocephaly with Symmetrically Distributed Malformations of the Extremities*. *Am. J. Dis. Child.*, 20: 235, 1920.
12. Pillary, V. K.: *Acrocephalosyndactyly in Sin-*

- gupore. A Study of Five Chinese Males. J. Bone and Joint Surg., 46-B: 94-101, 1964.*
13. Schauerte, E. W., and St-Aubin, P. M.: *Progressive Synostosis in Apert's Syndrome (Acrocephalosyndactyly) American Jour. of Roentgenology, Radium Therapy and Nuclear Medicine. 97: 67-72, 1966.*
  14. Wall, J. F., and Kane, W. J.: *Scoliosis in Apert's Syndrome (Acrocephalosyndactyly) J. Bone and Joint Surg., 56-A: 1763, 1974.*