

Apert 증후군 —한국에서 보고된 증례의 분석과 1례의 증례 보고—

전북대학교의과대학 정형외과학교실

박 명 식 · 최 태 훈

=Abstract=

Apert Syndrome A Case Report and Analysis of the Reported Cases in Korea

Myung Sik Park, M.D. and Tae Hoon Choi, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, College of Medicine Chonbuk National University,
Chonju, Korea

Apert syndrome, or acrocephalosyndactyly is a complex of associated malformations, which are craniosynostosis and symmetric complex syndactyly of the hands and feet.

The syndrome was first described by Apert in 1906. Review of the world's literature disclosed about 200 similar cases and 9 Cases in Korea.

Authors experienced one case of Apert syndrome and treated surgically for acro-syndactyly and polydactyly of both hands and feet. The case was compared with the other previously reported cases in Korea.

Key Words : Apert syndrome.

서 론

Apert가 1906년 처음으로 기술한 이래 약 200례가 보고된 질환으로 국내에도 약 9례^{1~8)}가 보고되어 있으며 두부는 acrocephaly, 수부와 족부에는 합지증을 특징으로 하는 질환이다.

전북대학교 의과대학 정형외과학교실에서는 최근 13세 여아 1례에서 시행한 양측 수지 및 족지 합지증의 수술적 치험을 하였기에 국내에 보고된 증례를 모아 분석하여 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 자 : 박○숙, 13세 여아

병 력 : 양측 수지 및 족지에 다지증 및 말단부 합지증을 주소로 하여 본 병원 정형외과에 입원하였다.

가족력을 살펴보면 근친결혼이나 임신전후에 약물복용 또는 외상 및 질병을 앓은 적은 없었으며 가정에서 순산하였다. 본 환자 분만당시 부모의 나이는 39세 및 33세였으며 7남매 중 맏딸은 출생시 cleft plate등의 기형으로 1년만에 사망하였으며 본 환자는 세째딸이고 나머지 딸, 아들은 모두 정상으로 판명되었다.

이학적 소견 : 환자는 외견상 지능저하를 보이는 형태의 얼굴로써 이마는 높고 튀어 나왔으며 짧고 넓은 코를 갖고 입은 항상 벌리고 있었다(Fig. 1, 2).

안저 검사에서는 이상이 없었으나 양측 눈간 거리는 44 mm(정상 28 mm)로 넓어져 있었다.

양측 수지는 모든 수지에서 합지증을 보였으며 양측 족지도 외측단을 제외한 모든 족지가 합지증을 보였다(Fig. 3).

방사선 소견 : 두개골의 X-선 소견은 전, 후두골이 돌출되고(Fig. 4) 양측 수부 및 족부에서는 각각 6개의 중수(족)골과 지골을 볼 수 있었

Fig. 1

Fig. 2

Fig. 1, 2. The typical features of Apert syndrome. Hypertelorism and high arched palate was seen.

Fig. 3. All fingers of both hands ; syndactyly and the feet with syndactyly of all toes except the little one.

다(Fig. 5).

흉부와 척추에서는 이상이 없었다.

검사 소견 : 일반혈액검사, 뇨검사, 간기능검사 등은 모두 정상범위였다.

치 료 : 일차적으로 Prehension을 목적으로

수부에서 1st와 4th web space를 재건시키기 위하여 제 2수지는 절제하여 제거하였으며 4th web space는 zigzag형 피부절개와 전층식피술을 시행하였다.

재건되어진 양측 무지는 약간 불안정성이 있

었으나 fair정도의 근력에 수저질을 할 수 있었다(Fig. 6).

이차수술은 3개월 후 우수부에서는 융합되어 있는 제 2, 3, 4수지의 분리술 및 피부이식술을 시행하였으며 좌수지도 추후 분리술을 시행할 계획이다.

양측 족지는 신발착用に 편한 발을 만들어 주는 것을 목적으로 제 2족지는 제거시켜서 web space를 만들었으며 무지의 외반증은 중족골 절골술후 K-강선으로 교정하였다(Fig. 7).

고 찰

Apert syndrome은 두부 수족부의 골 및 연부조직의 성장에 장애를 가져와 기형을 보이는 mendelian우성 유전인자의 선천적 질환으로 두부는 Acrocephaly형의 Craniostenosis를 보이며, 수부와 족부는 여러정도의 합지증을 보인다⁹⁾.

1906년 Apert가 처음 보고한 이후 1960년 Blank¹¹⁾는 acrocephalosyndactyly를 Apert가 기술한것과 같은 전형적인 Apert syndrome과 atypical acrocephalosyndactyly로써 두개부 이상과 부분적인 합지증을 보이는 2군으로 분류하였다.

본 증후군의 병인으로는 매독, 구루병, 내분비장애, 출생시 외상 또는 감염이 원인이 된다고 하며^{15,16)} 저자에 따라서 Park and Power¹⁶⁾는 germ cell defect, Blank¹¹⁾는 돌연변이, Dodson¹³⁾은 Chromosomal deletion-translation에 의한다고 주장하였다.

지능은 저자에^{12,17)} 따라 다르지만 일반적으로 저하되는 것으로 본예에서도 볼 수 있었다.

사지변형은 주로 손과 발에 대칭성기형으로 합지증을 나타내는 것이 특징으로 수장부는 spoon형을 이루고 손은 mitten deformity, 발은 spatular deformity를 나타낸다. 두부는 관상융합선의 조기 융합에 의하여 좌우경이 전후경보다 길며 후두부와 전두부가 평행하여 acrocephaly를 나타낸다.

Fig. 4. Radiograph of skull shows anterior prominence.

Fig. 5. Radiograph of both hands and feet shows polysyndactylism.

Table 1. Case analysis of Apert's syndrome in Korea

No	Age	Sex	Associated anomaly	X-ray findings	Management plans
1	8 month	M	Acrocephalosyndactyly horizontal supraciliary gloove hypertelorism high arched palate umbilical hernia	midfacial hypoplasia craniosynostosis no synostosis on hands and feet	Op. plan : 6 months later.
2	8 month	M	acrocephaly hypertelorism high arched palate syndactylism	Skull : decreased A-P diameter. coronary suture narrow 3 and 4th dis. Phal fusion Polydactyly, feet	Hands : no excision of mid finger
3	5 years	M	acrocephaly exophthalmos high arched palate syndactylism	skull : acrocephaly delayed ossification center 2, 3, 2 and 5 symphalangism on feet and hands	Craniectomy Skoog method and rotation osteotomy
4	3 month	M	acrocephaly exophthalmos syndactyly Genu varum	Skull : beaten silver and symostosis Rt hand : no PIP of index and ring fingers which are synostoses of adjacent distal phalanges Foot : 6 metatarsal bone fusion of 1st and 2nd toes.	Death due to pneumonia
5	2 month	M	acrocephaly broad and low nose high arched palate syndactyly	skull : protrude frontal bone flat occiput. premature fusion of coronary suture. hypoplastic maxilla. hand : radial deviated thumb fusion of base of 4th and 5th metacarpals and no PIP joints	Bauer method operation zigzag skin incision full thickness skin graft

Table 1. Case analysis of Apert's syndrome in Korea

No	Age	Sex	Associated anomaly	X-ray findings	Management plans
6	newborn	F	acrocephaly, hypertelorism high arched palate syndactyly	acrocephaly hand : symphalangism on 2, 3 and 4th proximal phalanges and mid phalanges. feet : symphalangism	
7	newborn	F	acrocephaly cleft palate symmetrical syndactylism	acrocephaly syndactylism and symphalangism	
8	8 years	M	acrocephaly hyperterolism lower lateral canthi then medial canthi syndactyly	acrocephaly. delayed ossification maked fusion and narrow interval of each metacarpal bone. and fusion of absence of phalanges. feet : multiple syndactylism and multiple symphalangism	
9	newborn	M	acrocephaly cleft palate and choanal atresia hands : syndactylism feet : complete syndactylism	skull : frontal bulging, occipital flattening, premature fusion of coronal suture. hand : fusion and symphalangism. feet : syndactylism	
10	13 years	F	acrocephalopolysyndactylism hypertelorism high arched palate hallux valgus	craniosynostosis polysyndactyly : feet and hands	1st op. : (1) both hand 1st and 4th web space reconstruction with 2nd metacarpal remove and extradigit remove (2) both foot 1st web space reconstruction c 2nd metatarsal bone remove (3) hallux valgus : osteotomy + K-wire fixation 2nd op. : Rt. hand 2, 3 and 4 web space reconstruction

Fig. 6. Postoperative radiograph of hand shows reconstructed 5 fingers.

수부와 족부의 수술적 치료에 있어서 수술방법으로는 Bauer¹⁰⁾, Hoover¹⁴⁾ 등은 제 1수지와 제 5수지의 합지를 이완하고 6~9개월 후 수술한 조직에 softening과 revascularization이 된 후 제 3수지를 중수지관절에서 절단하고 제 2 및 제 3수지를 분리하는 방법을 주장하였다.

저자들도 수부에 대하여는 기능을 항진시키고 족부에 대하여는 신발착用に 편한발을 만들어 주는것을 목적으로 하였다.

양측 수부는 1st web space를 형성키 위하여 제 2수지를 중수골기저부에서 절제하였고 4th web space는 zigza형 피부 절개 및 전충식피술을 시행하였으며 2차 수술은 3개월 후 우수부의 제 2, 3, 4수지의 분리술과 함께 전충피부이식술을 시행하였다.

양측 족지는 제 2족지를 Lisfranc관절에서 제거시켜 1st web space를 만들었으며 무지의 외반증은 증족골 절골술 및 K-강선으로 교정하여 신발착用に 편하도록 하였다(Fig. 7).

저자는 국내에서 보고된 증세를 모아 분석한 결과(Table I)를 만들어 함께 보고하는 바이다.

결 론

전북대학교 의과대학 정형외과학교실에서는 13세 여아에서 발생한 Apert syndrom의 동반 질환과 수술적치험을 국내에서 보고된 사례를 비교하여 문헌고찰과 함께 다음과 같이 보고합니다.

1. 10례의 남녀비는 7:3이며, 남자에서 많이 발생하였다.
2. 10례의 동반질환중에서 가장 많은 순서는 acrocephaly(10례), syndactyly(10례), high ar-

Fig. 7. Hallux valgus was corrected by metatarsal osteotomy.

ched palate(6례), hypertelorism(5례), exophthalmos(2례), Genu varum(2례), Cleft palate(2례), umbilical hernia(1례)와 hallux valgus(1례)를 보였다.

3. 10례의 syndactyly중 hand의 symphalangism(7례), foot의 symphalangism(5례)와 polydactyly(3례)를 보였다.

REFERENCES

- 1) 김병욱 · 이재철 · 이병철 : *Apert's syndrome(Acrocephalosyndactyly)* 2례, 소아과, 20 : No. 9, 47, 1977.
- 2) 박도수 · 인주철 · 이수영 · 김익동 : *Apert* 증후군 *Acrocephalosyndactyly* 1예 보고, 대한정형외과학회잡지, 7 : 495, 1972.
- 3) 박인규 · 김강호 · 박영봉 · 김진현 · 나창수 : *Apert* 증후군 (*Acrocephalosyndactyly*) 1례, 소아과, 29 : No. 9, 74, 1986.
- 4) 석세일 · 조현오 · 최장석 : *Apert syndrome*,

- 1례 보고, 대한정형외과학회잡지, 13 : 507, 1978.
- 5) 송수일 · 김 준 · 강창수 · 김익동 : *Acrocephalosyndactyly* 1례, *Apert's Syndrome*, 대한정형외과학회잡지, 7 : 243, 1972.
- 6) 장인숙 · 양동규 · 김기복 : *Apert*증후군(*Acrocephalosyndactyly*) 1례, 소아과, 21 : No. 8, 27, 1978.
- 7) 이향애 · 나수근 · 안병훈 : *Apert's Syndrome*, 1례 보고, 대한정형외과학회잡지, 10 : 329, 1975.
- 8) 황준경 · 이동식 · 임정근 · 송종술 : *Apert syndrome*, 1례 보고, 대한정형외과학회잡지, 21 : 939, 1986.
- 9) Aegerter, E. and Kirkpatrick, J.A. : *Orthopedic disease, Physiology, Pathology, Radiology*, 209-213 W.B. Saunders Co., Philadelphia 1968.
- 10) Bauer, T.B., Tendra, J.M. and Tursler, H. M. : *Technical nodification in repair of syndactylism. Plast. and reconst. Surg.*, 17 : 385-392, 1956.
- 11) Bland, C.E. : *Apert's syndrome(A type of Acrocephalosyndactyly)-Observations on a British Secries of Thorty-nine cases. Ann. Hum. Genet.*, 24 : 151-151-164, 1960.
- 12) Buckley, R.W. and Yokovlev, P.Z. : *Dysostosis of Skull Face and Extremities(Acrocephalosyndactyly)* *Am. J. Dis. Child.*, 75 : 688, 1948.
- 13) Dodson, W. E. : *Acrocephalosyndactyilia Associated with A Chromosomal Translation. Am. J. Dis. Child.*, 120 : 360, 1970.
- 14) Hoover, G.H., Fiatt, A.E. and Weiss, M. W. : *The Hand and Apert's syndrome. J. Bone and Joint Surg.* 52-A : 878, 19 7.
- 15) Kahn, A. Jr. and Fulmer, J. : *Acroc phalosyndactylism. New England, J. Med.*, 252 : 379, 1955.
- 16) Park, E.A. and Power, G.F. : *Acrocephaly and Scaphocephaly with Symmetrically Distributed. Malformation of the Extremities. Am. J. Dis. Child.*, 20 : 235, 1920.
- 17) Temtanay, A. and Mckusick : *A synopsis of Hand Malformation with particular emphasis on geretic factors. Birth defect : Original article series*, 1 : 125-184, 1696.