

## Antley-Bixler 증후군 1례

연세대학교 의과대학 소아과학교실, 진단방사선과학교실\*

김영래 · 박국인 · 윤춘식\* · 남궁란 · 이 철 · 한동관

### 서 론

Antley-Bixler 증후군은 1975년에 Antley와 Bixler가 안면 중앙부의 형성부전(midface hypoplasia), 상완골요골 유합증(radiohumeral synostosis) 그리고 대퇴부의 굴절(femoral bowing)을 특징으로 하는 선천성 기형으로 처음 기술하였고<sup>1)</sup>, 그 후 여러 보고자에 의하여 두개의 안면기형과 상완골요골 유합, 대퇴부의 굴절 그리고 후비공 폐쇄를 동반하는 드문 선천성질환으로 보고되었다<sup>2-5)</sup>. 저자들은 본 병원에서 출생한 여자 환아에서 Antley-Bixler 증후군 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증 록

환 아 : 권○○ 아기, 생후 1일된 여아.

주 소 : 안면 기형 및 오른쪽 주관절(elbow joint)의 운동제한.

출산력 : 환아는 26세된 정상 산모로부터 재태주령 42주에 정상 질식 분만되었는데 출생시 체중은 3570g이었으며 양막조기파수나 양수과다증은 없었고, 출생시 Apgar 점수는 1분에 7점, 5분에 8점이었다. 임신중에 특별한 약물을 복용하였거나 감염증을 앓은 과거력은 없었으며 특별한 내과적 질환도 없었다.

가족력 : 부모 모두 건강하였으며 첫째 아이로서 부모 양가에 유전적 질환을 의심할 만한 병력은 없었으며 근친결혼과 기형아 출산의 과거력도 없었다.

이학적 소견 : 체중 3570gm(75 백분위), 신장 56cm(90 백분위이상), 두위 34.5cm(75-90 백분위), 흉위 34cm(75-90 백분위)였으며 맥박수 120회/분,

호흡수 40회/분, 체온 36°C였고 건강상태는 비교적 양호하였다. 머리는 단두증(brachycephaly)을 보였고 안면 중앙부의 형성부전이 있었으며 종종의 함몰된 비교(nasal bridge)와 낮게 부착된 귀(low set ear)를 보였으며, 두개골의 봉합선과 대천문은 닫혀 있었다 (Fig. 1). 구강은 특별한 소견이 없었으며, 흉부는 대칭적인 발육을 보였고 청진상 정상 호흡음이 들렸으며 심장음도 청진되지 않았다. 복부는 팽만되지 않았으며 간장이나 비장의 비대는 없었고 종괴는 촉진되지 않았다. 오른쪽 주관절에 운동제한이 있었고 굴곡 변형(flexion deformity)을 보였으며 손바닥에는 원선(simian line)이 없었으나 양쪽 엄지발가락이 짧은 소견을 보였다.

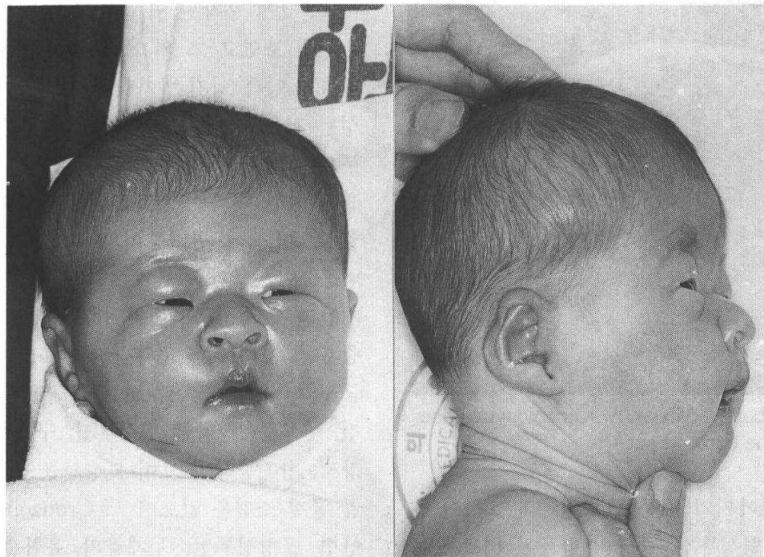
검사소견 : 입원 당시 혈액검사상 혈색소 17.7g/dl, 해마토크리트치 55%, 백혈구수 13,000/mm<sup>3</sup>(다핵구 54%, 임파구 42%), 혈소판 276,000/mm<sup>3</sup>이었고 혈청 전해질 및 혈당치는 정상이었고, 혈액 생화학검사상 calcium 9.5mg/dl, phosphorus 6.4mg/dl, alkaline phosphatase 99IU/L, total protein 5.2g/dl, albumin 2.9g/dl, SGOT/SGPT 60/25IU/L로 정상소견을 보였다. TORCH 검사는 모두 음성이었고 염색체 검사도 46, XX로 정상이었다.

방사선 소견 : 흉부 X-선 검사상 이상소견은 없었으며, 두개골 단순 X-선 검사상 두개골 유합증과 단두증을 보였으며 우측 주관절 X-선 검사상 상완골요골에 유합소견을 보였으며(Fig. 2), 선천적으로 양쪽 엄지발가락의 원위지골(distal phalangeal bone)이 없었다(Fig. 3). 뇌전산화 단층촬영상에 뇌실의 크기는 정상이었고 뇌실질에 특별한 병변은 없었으며, 두개골의 관상봉합선(coronal suture)이 조기봉합되어 있는 소견을 보였다(Fig. 4).

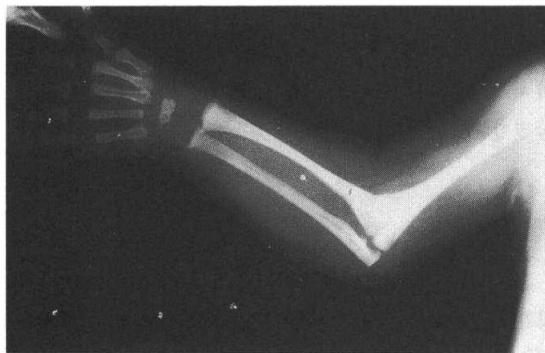
임상경과 : 생후 4일째에 발열이 있어 패혈증 의심 하에 항생제 투여후 호전되었으며 생후 13일째 일시

접수일자 : 1994년 7월 9일

승인일자 : 1994년 9월 30일



**Fig. 1.** The brachycephaly, midface hypoplasia, depressed nasal bridge, and low set ear are noted.



**Fig. 2.** Radiohumeral synostosis shows with large base.

적으로 빈호흡을 보이다가 이를후에 소실되었고, 두개골유합증에 대한 신경외과적인 수술을 권유하였으나 생후 18일째 자의 퇴원하였다.

## 고 찰

Antley-Bixler 증후군은 1975년에 Antley와 Bixler가 안면 중앙부의 형성부전, 상완골요골 유합증을 동반한 골과 연골의 이상, 수근골과 족근골의 유합, 굴절된 대퇴부를 특징으로 하는 것을 처음으로 기술하였고<sup>1)</sup> 1980년에 DeLozier 등이 유사한 선천성 기형을



**Fig. 3.** Both big toes show congenital absence of distal phalanges.

가진 환아를 기술하였는데 다골유합 형성부전증 (multisynostotic osteodysgenesis)이라고 명명하였고 다른 증례는 위와 같은 특징외에 후비공 폐쇄도 동반되었음을 보고하였다<sup>2)</sup>. Antley-Bixler 증후군에서 주된 이상소견은 주로 골격과 연골발달의 이상과 관계가 있는데, 근친결혼이 아닌 정상적인 부모로 부터 출생한 환아는 상염색체 열성으로 유전되며 자궁내에서는 정상적인 성장을 보인다. 모든 환자에서 관찰되는 변형된 머리의 모양은 두개골 봉합선이 조기유합되어 두

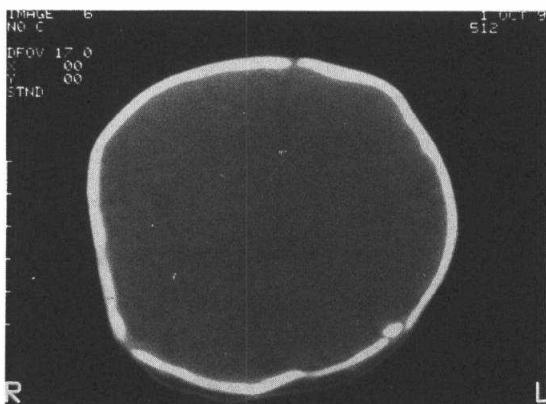


Fig. 4. Brain CT bone scan shows craniosynostosis involving the coronal suture.

개골의 기저부가 짧아지기 때문인데 결과적으로 단두증, 안면 중앙부의 형성부전, 중증의 핵몰된 비교등을 보이고 후비공 협착 또는 후비공 폐쇄등 다른 두개안면 이상소견도 동반된다. 또 대부분의 환아에서 두개골의 관상봉합과 삼각봉합(lambdoid suture)에 골유합이 관찰되는데 가끔 전두봉합선(metopic suture)의 골유합소견도 관찰된다. 그 외 대부분의 환아에서 상완골요골 유합증, 관절 구축(joint contracture) 그리고 귀변형등이 관찰되는데, 환자에 따라 후비공 폐쇄, 외부 생식기 이상, 선천성 대퇴골 또는 상완골 골절, 골연령의 증가, 수근골(carpal bone) 또는 족근골(tarsal bone)의 유합, 그리고 심장 또는 신장에 기형이 동반되기도 한다. DeLozier등은 생후 6개월된 Antley-Bixler 증후군 환아의 상완골요골 유합을 외과적으로 절제하였으나 생후 6 1/2세 다시 골유합됨을 관찰하였고<sup>3)</sup>, 대부분의 환아에서 출생시에 관절에 구축을 보여 손가락이 신전되지 않거나 손목, 고관절, 무릎 그리고 발목에 운동제한을 보이며 이러한 관절의 구축은 연령이 증가할수록 그리고 수동적 신전운동에 의하여 향상된다고 한다. 한편 일부 환아는 상기도 폐쇄에 의하여 호흡장애가 동반되기도 하는데 선천성 후비공 폐쇄 또는 후비공 협착에 의하여 외과적 수술을 시행받기도 하고, 또 다른 1례의 환아에서는 호흡장애로 인하여 기관지 절제술을 받기도 하였으나 생후 8개월에 상기도 감염으로 사망하였다 하며<sup>2)</sup> 대부분의 환아에서 비점막의 심한 울혈증상이 동반되었으나 연령이 증가함에 따라 호전되었다고 한다. 본 환아에서는 단두증, 안면 중앙부의 형성부전, 중증의 핵몰된

비교, 낮게 부착된 귀 그리고 상완골요골 유합의 이상 소견을 보였고 그 외 Robinson 등<sup>2)</sup>이 보고한 것과 동일하게 양측 엄지 발가락 원위지골이 선천적으로 무형성된 것을 관찰할 수 있었고, 대부분의 환아에서 대퇴부의 가장 구부러진 부위에 피부가 움푹 들어간 소견을 동반한 대퇴부 굴절소견이 있었으나 본 환아에서는 없었으며, 호흡곤란증이 일시적으로 동반되었으나 후비공 또는 상기도 폐쇄 소견은 관찰하지 못하였다. 두개안면 골형성부전증에 대한 감별진단으로는 Apert 증후군, Crouzon 증후군 그리고 Neu-Laxova 증후군 등이 있는데, Apert 증후군은 두개안면 골형성부전, 단두증, 상악골 형성부전, 구개열, 안구돌출증, 안장코, 합지증등을 보이나 상완골요골 유합증이나 대퇴골 굴절 소견은 없으며<sup>6,7)</sup>, Crouzon 증후군 역시 두개안면 골형성부전, 두개골의 유합증, 양측 안구돌출, “앵무새 부리” 코등의 특징을 보이고 상염색체 우성으로 유전되나 Apert 증후군과 마찬가지로 상완골요골 유합증 소견이나 대퇴골 굴절 소견은 없다<sup>8,9)</sup>. 관절 구축 그리고 상완골요골의 변형은 Neu-Laxova 증후군에서도 관찰할 수 있으나 자궁내 성장의 장애로 인하여 왜소증과 소뇌증 그리고 사지의 이상단축이 있어 감별할 수 있다<sup>10,11)</sup>.

## 결 론

본 저자들은 생후 1일된 여아에서 단두증, 안면 중앙부의 형성부전, 핵몰된 비교, 낮게 부착된 귀, 상완골요골의 유합, 그리고 양측 엄지 발가락 원위지골의 무형성증등의 선천성 기형이 동반된 Antley-Bixler 증후군 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 참 고 문 헌

- 1) Antley R, Bixler D: *Trapeziocephaly, midface hypoplasia, and cartilage abnormalities with multiple synostoses and skeletal fractures*. Birth Defects 11:397-401, 1975
- 2) Robinson LK, Powers NG, Dunklee P, Sherman S, Jones KL: *The Antley-Bixler syndrome*. J Pediatr 101:201-205, 1982
- 3) DeLozier CD: *Antley-Bixler syndrome from a*

- prognostic perspective.(Letter) Am J Med Genet 32:262-263, 1989
- 4) Pincus RL, Urbina MC, Gallo RA, Defrijets J: *The otolaryngologic manifestations of Antley-Bixler syndrome. Otolaryngol Head Neck Surg* 104:276-278, 1991
  - 5) Bianchi E, Cordini S, Fiori P, Torecta F, Beluffi G: *Antley-Bixler syndrome: Description of two patients. Skeletal Radiol* 20:339-343, 1991
  - 6) 김병욱, 이재철, 이병철: *Apert 증후군 2례. 소아과* 20:711-718, 1977
  - 7) 장인숙, 양동규, 김기복: *Apert 증후군 2례. 소아과* 21:605-610, 1978
  - 8) 천승현, 김주희, 김용욱, 김기복: *Crouzons disease 1례. 소아과* 32:576-581, 1989
  - 9) 김송태, 유용상, 최영윤: *Crouzons disease 1례. 소아과* 28:1027-1031, 1985
  - 10) Muller LM, de Jong G, Mouton SCE, Greeff MJ, Kirby P, Hewlett R, Jordaan HF: *A Case of the Neu-Laxova Syndrome: Prenatal Ultrasonographic Monitoring in the third trimester and histopathological findings. Am J Med Genet* 26: 421-429, 1987
  - 11) Ostrovskaya T, Lazjuk GI: *Cerebral abnormalities in the Neu-Laxova syndrome. Am J Med Genet* 30:747-756, 1988

= Abstract =

**A Case of Antley-Bixler Syndrome**

**Young Rae Kim, M.D., Kook In Park, M.D., Choon Sik Yoon, M.D.\*  
Ran Namgung, M.D., Chul Lee, M.D. and Dong Gwan Han, M.D.**

*Department of Pediatrics and Department of Diagnostic Radiology\*,  
College of Medicine, Yonsei University, Seoul, Korea*

Antley-Bixler syndrome is a very rare disease of characteristic feature of craniostenosis, brachycephaly, midface hypoplasia, depressed nasal bridge, radiohumeral synostosis and bowing femur.

We presented a case of Antley-Bixler syndrome with brief review of literatures.

**Key Words:**

Antley-Bixler syndrome, Craniostenosis, Radiohumeral synostosis