

## Treacher Collins 증후군 환자의 증례보고

박지현 · 김승혜 · 송제선 · 김성오 · 이제호

연세대학교 치과대학 소아치과학교실 및 구강과학연구소

### 국문초록

Treacher Collins 증후군(TCS)은 25,000명에서 50,000명당 1명의 빈도로 비교적 드물게 발생하는 난치성 질환이다. 이 질환은 정상적인 부모에게서 돌연변이로 발생하거나 상염색체 우성으로 유전된다고 알려져 있다. 하악과 상악, 협골의 발육 부전, 부정교합, 양측성 이개 기형, 안검열의 반몽고증 사면(antimongoloid slant)이 특징적이며, 종종 구순열, 구개열, 외이도 폐쇄, 중이와 내이의 기형에 의한 청각소실, 왜소증, 심장과 골격의 이상 등을 동반한다. 또한, 인두의 형성부전, 소구, 거설증, 악골의 기형에 기인하여 수면 중 무호흡증, 만성 폐쇄성 무호흡증 등의 호흡 장애가 있을 수 있으며, 전신마취 유도 시에 기관내 삽관이 어렵다고 보고된 바 있다. 치과의사는 관련 신드롬에 대한 충분한 이해를 통해 환자에게 보다 안전하게 치료를 제공해야 하며 구강 건강 관리 및 선천성 안면 기형에 대한 문제 해결을 돕기 위해 적절한 치료 및 안면 수술에 관련된 가이드를 제시해야 한다.

본 증례는 전반적인 치아우식을 주소로 연세대학교 치과병원 소아치과에 내원하여 외래에서 치아우식 치료를 받은 TCS 환아에 대한 것으로, 문헌 고찰을 통해 얻은 다소의 의견을 함께 보고하는 바이다.

**주요어:** Treacher Collins 증후군, 안면 기형, 호흡 장애

### I. 서 론

Treacher Collins 증후군(TCS)은 하악 골형성부전증 또는 Franceschetti-Klein 증후군으로도 불리며, 태어날 때부터 안면 기형을 동반하는 난치성 질환이다. 1846년 Thomson에 의해 최초로 이 증후군이 보고되었으며, 1900년 영국의 외과의사 Edward Treacher Collins가 안검열 외하방 편위를 동반한 관골 형성 부전과 편평한 뺨을 가진 두 명의 환자를 보고하면서 Treacher Collins 증후군(이하: TCS)으로 명명하였다. 이 질환은 정상적인 부모에게서 돌연변이로 발생하거나 상염색체 우성으로 유전되며, 태아 발생 초기에 두개 안면 발육에 관여하는 유전자 TCOF1와 treacle 단백질의 이상이 원인으로 알려져 있다<sup>1,17)</sup>. 일반적으로 제1, 2 세열(branchial arches)에서 유래된 구조의 이상이 나타나는데 상, 하악과 협골의 발육부전, 부정교합, 양측성 이개 기형이 특징적이며, 종종 구순열, 구개열, 외이도 폐쇄, 중이와 내이의 기형에 의한 청각소실, 왜소증, 심장과 골격의 이상 등을 동반한다<sup>2,18)</sup>. 눈의 이상도 나타나는데 아래

눈꺼풀과 외안각의 결손이나 형성저하에서 기인하는 안검열의 반몽고증 사면(antimongoloid slant)과 눈꺼풀 섬모의 부분적 결손을 보인다. 또한, 인두의 형성부전, 소구, 거설증, 소하악 증, 하악후퇴증 등의 기형에 기인하여 수면 중 무호흡증, 만성 폐쇄성 무호흡증 등의 호흡장애가 있을 수 있다. Shprintzen 등에 따르면 주산기(perinatal period)의 청색증(perinatal cyanosis)이 상기도의 해부학적 형태와 관련이 있으며, TCS 환아의 빈번한 신생아 죽음(neonatal death)이 좁은 인두(pharynx)와 설하수증(glossoptosis)에 기인한다고 보고된 바 있다<sup>3)</sup>. 또한 TCS 환아의 전신마취 유도시에 기관내 삽관의 어려움이 동반된다<sup>4)</sup>. 이 증후군과 관련된 증상의 악화 및 진행은 드문 것으로 보고되었으며<sup>5)</sup> 지능에 미치는 영향은 거의 없는 것으로 알려져 있다. 본 증례는 다수의 치아우식을 주소로 연세대학교 치과병원 소아치과에 내원하여 치료를 받은 TCS 환아에 대한 것으로, 문헌 고찰을 통해 얻은 다소의 의견을 함께 보고하는 바이다.

교신저자 : 이 제 호

서울특별시 서대문구 신촌동 134 / 연세대학교 치과대학병원 소아치과 / 02-2228-3173 / leejh@yuhs.ac

원고접수일: 2010년 04월 02일 / 원고최종수정일: 2010년 06월 07일 / 원고채택일: 2010년 06월 20일

II. 증례보고

환아는 2007년 1월생으로 2009년 4월 3일(만 2세)에 다발성 치아우식증을 주소로 본과에 처음 내원하였다. 내원 당시 키 90 cm, 몸무게 11 kg이었으며, 가족력으로는 환아의 어머니가 동일한 증후군 환자로, 우측 귀에 이소골성형술(ossiculoplasty)을 받은 병력이 있었다. 보호자의 진술에 따르면 환아는 2년 중 장녀로 41주만에 자연분만으로 출산되었으며, 출생 당시 3.4 kg으로 신생아가사(neonatal asphyxia)와 신생아황달(neonatal jaundice) 증상이 있었다. 신생아가사는 분만의 경과 중에 신생아가 산소결핍이 되었을 때의 증세로서, 심장의 박동은 있으나 호흡이 곤란하거나 또는 정지되어 있는 상태를 의미한다. 환아는 선천적 난청으로 생후 9개월부터 골도보청기(bone conduction hearing aid)를 착용하였으며, 생후 11개월에 연세대학교 세브란스병원 성형외과에서 TCS로 진단 받았다. 그리고 생후 1년에 안면부 75%의 장애로 3급 1호 장애 판

정을 받았다. 본 증례의 환아는 전형적인 TCS 환자의 외형적인 특성을 가지고 있었다. 안검열의 하방 경사, 비정상적으로 작은 아래턱, 귀의 기형이 관찰되었고, 턱과 목을 연결한 선(chin-neck line)은 거의 일직선에 가까웠으며, 전방 개교가 관찰되었다(Fig. 1).

환아에 대한 두개부의 컴퓨터 단층촬영(computed tomography : CT) 시행 결과, 증후군과 관련된 소견으로 보이는 작은 상악골과 관골궁, 하악골의 발달 저하가 확인되었다. 또한, 양측성 외이도 결손(absence of EAC on both sides), 좌측 중이의 소골 결손(absence of middle ear ossicles on the left), 우측 중이의 형성 부전(vestigial remnant of middle ear ossicles on the right)이 관찰되었다(Fig. 2)

환아는 본원 이비인후과에서 감각신경성 난청(sensorineural hearing loss : SNHL)으로 진단받았으며, 생후 15개월부터 복지관에서 언어치료를 받기 시작하였다. 본과에 처음 내원한 무렵 본원에서 시행한 듣기 및 말-언어평가 결과에 따르면,



Fig. 1. Extraoral photos show micrognathia, underdeveloped zygoma and ear deformities.

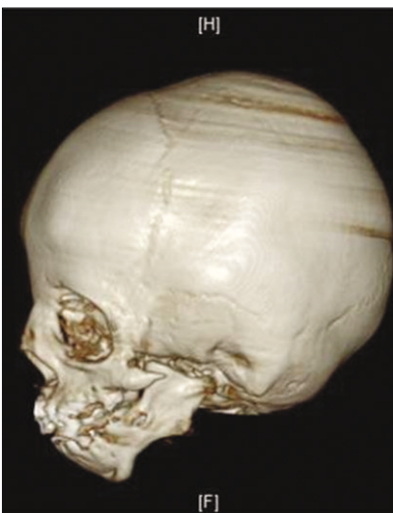


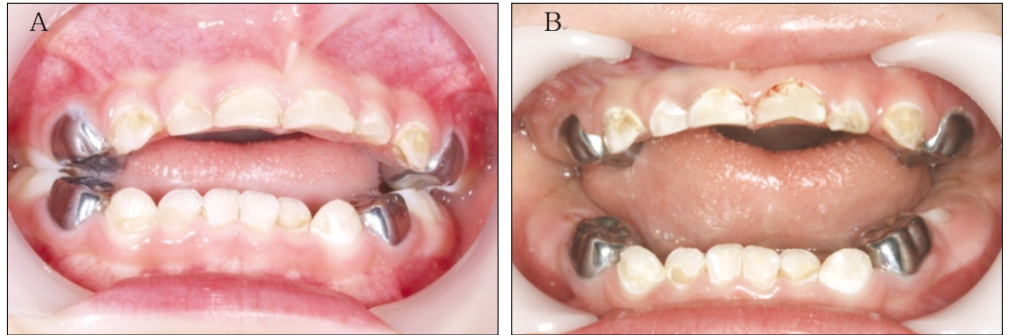
Fig. 2. Small maxilla and zygomatic arches, a small lower mandible, and absence of external auditory canals were observed.



Fig. 3. Multiple dental caries and open bite were observed on the upper and lower primary dentitions.



**Fig. 4.** Periapical radiograph of upper anterior teeth.



**Fig. 5.** A: After dental treatments, B: 3 months follow-up.



**Fig. 6.** Minimal closed coronal suture was observed on CT when she was 11 months old.

청각 수행능력 척도(Categories of Auditory Performance : CAP)는 3으로 보청기를 착용한 상태에서 전화벨소리와 같은 비교적 큰 환경음과 말소리에 반응할 수 있으나, 상대방과의 의사소통은 제한적으로만 가능하며, 언어 수용영역 및 표현영역은 9개월 수준으로 연령에 비해 지연되어 있는 상태였다.

환아는 과거 치아우식을 주소로 개인 치과 의원에 방문하였으나, TCS를 앓고 있어 대학병원 내원을 권유 받고 본원에 내원했으며, 치과 치료를 받은 경험은 없었다. 2009년 4월, 본과 초진 시에 상,하악 모두 제1유구치까지 완전 맹출되어 있었으며, 하악 제2유구치는 부분 맹출된 상태였다. 상악 양측 유중절치와 유측절치, 제1유구치와 하악 양측 제1유구치에서 중등도에서 고도의 우식이, 하악 양측 유측절치와 우측 유견치에서 초기 우식이 관찰되었으며, 개교를 보였다(Fig. 3). 협조도 결여로 치근단 방사선 사진은 상악 전치부만 촬영하였다(Fig. 4). 구강 검진 결과 다발성 치아우식증으로 진단 하였고, 환아의 협조도가 낮고 선천성 청력 장애를 가지고 있으며, 여러 차례의

내원횟수가 예상되어 전신마취 하 치료를 계획하였다. 전신마취 전 필요한 검사를 시행했으며, 환아의 혈액, 소변 검사와 심전도검사, 흉부 방사선 사진 상 이상 소견 발견되지 않아 2009년 3월 20일 본원 치과마취과에 술 전 평가를 의뢰하였다. 그러나 하안면부 발달 장애로 기관내 삽관이 어려우며, 호흡 조절에 어려움이 있어서 전신마취 시행에 대한 위험도가 높을 것이라는 판단이 내려져서 2009년 3월 20일, 본원 외래진료실에서 속박을 사용하여 치아우식 치료를 진행하기로 치료 계획을 수정하였다

2009년 3월 24일부터 3월 31일까지 5회의 내원을 통해 우식 치료를 하였다. 상악 좌측 제1유구치에 치수절제술 및 상, 하악 양측 제1유구치에 기성금속관 수복을 하였으며, 상악 양측 유중절치와 우측 유측절치에 치수절제술 및 광중합 글래스 아이오노머 수복을 시행하였다. 또한 상악 좌측 유측절치와 하악 우측 유측절치에 광중합 글래스 아이오노머 수복을 시행한 후 모든 치아에 불소 바니쉬를 도포하였다(Fig. 5 A). 술식 진행 시에는 환아의 호흡 조절 능력이 좋지 못하다고 판단되어 러버댐 사용시 구호흡이 가능하도록 러버댐의 한쪽을 손가락을 사용하여 들어 올려 주어 구강이 완전히 폐쇄되지 않도록 하였으며 치료 중 여러 번의 휴식을 가졌다. 환아는 만 2세이며 청력장애를 가지고 있어 의사 소통에 제한이 있었기 때문에 언어적 행동 조절에 의한 협조를 기대하기 어려웠다. 물리적 속박을 사용하여 치료하였는데 Pedi-wrap 하에서 심한 움직임을 보이지는 않았다. 치료 동안 환아는 계속해서 소리 내어 우는 상태였으므로, 미리 준비해 두었던 pulse oximeter는 사용하지 않았다. 하악 유구치 치료를 위한 국소마취 시행 시에는 환아로부터 마취 후 주의사항에 대한 이해를 기대할 수 없었으므로, 술 후 연조직 교상이 일어날 것을 우려하여 하악 전달마취 대신 침윤마취를 시행하였다. 전반적인 우식 치료를 완료한 후, 보호자에게 구강 위생에 대한 중요성을 설명하고 지속적인 관리를 당부하였으며, 3개월 후 재내원시 특별한 불편감이나 문제는 발견되지 않았다(Fig. 5 B). 3개월 마다의 정기검사를 통해 지속적인 검진 및 관리를 시행하고 있다.

### Ⅲ. 총괄 및 고찰

Treacher Collins 증후군(TCS)은 25,000명에서 50,000명당 1명의 빈도로 발생하는 드문 난치성 질환이다. 내이의 기형에 의한 청각소실 및 인두의 형성부전, 소구, 거설증, 소하악증, 하악후퇴증에 기인한 호흡장애가 있을 수 있으므로 치과의사는 치아우식 치료시에 상당한 주의를 기울여야 하며, 행동조절도 어려울 수 있다. 또한 전신마취를 동반한 치료를 시행할 경우 기관내 삽관의 어려움으로 위험이 따를 수 있다.

본 증례는, 2세 TCS 환자의 전신마취 시의 위험성을 고려하여 본원 치과 마취과와 의견 교환 하에 전신마취 없이 물리적 행동조절만으로 외래에서 치료를 시행한 예로, 환자의 좋은 협조를 기대할 수는 없었지만 성공적으로 필요한 우식 치료를 마친 증례이다. TCS 환자는 인두성형술, 고막성형술, 안면성형술 등의 수술을 받는 경우가 많은데, 돌출된 치아, 후방으로 들어간 하악, 소하악증, 인두의 형성부전 등으로 기관내 삽관이 어려워 마취과적 주의가 필요하다. 그러나 전신마취 시행시 TCS가 완전한 금기증은 아니다. Rasch 등<sup>6)</sup>은 halothane을 사용하여 깊은 마취 하에 자발호흡상태에서 기관내 삽관을 시행한 예를 보고하였으며, Sklar와 King<sup>7)</sup>도 4세의 TCS 환자에서 halothane과 N<sub>2</sub>O 마취 하에 자발적 호흡상태에서 맹목적 경비기관내 삽관을 시행한 예를 보고하였다. Ebata 등<sup>8)</sup>은 TCS 환자에서 후두마스크를 삽입하여 성공적으로 전신마취를 시행한 두 예를 발표하였으며, 후두마스크는 TCS 환자와 같이 전방위 후두와 하악후퇴증이 동반되어 있는 경우 용이하게 기도확보를 가능케 한다고 하였다. 그러나 TCS 환자의 특징적인 구강구조와 후두기형 및 안면기형으로 기관내 삽관이 어렵거나 불가능할 수 있으며, 수술 후 상기도 폐쇄에 의한 폐부종, 수면무호흡증, 호흡부전 등의 합병증이 발생할 수 있다. 또한 halothane, enflurane, isoflurane 등의 흡입마취제를 낮은 농도에서 투여하여도 상기도 폐쇄가 쉽게 올 수 있고, 마스크 환기가 어려울 수 있어 전신마취 시행에 위험이 따른다<sup>9)</sup>. 따라서 본 증례에서는 환자에게 전신마취 시행 시 발생 가능한 위험성을 고려하였고, 우식 치료가 반드시 전신마취가 필요한 시술이 아니라는 판단 하에 외래에서 치료를 시행하였다. TCS 환자의 기도는 두 가지 요인으로 인해 좁아질 수 있다. 하나는 상악의 저형성인데, 그 결과 비도(nasal passages)가 좁아지고, 후비공의 협착(choanal stenosis)이나 폐쇄(atresia)가 일어날 수 있다. 또한, 하악의 발육저하와 혀의 후방위치는 구인두와 하인두공간(hypopharyngeal spaces)을 막을 수 있다. 따라서 문제가 발생할 수 있는 기도 유지 부분에 있어서 특히 주의를 기울여야 하며, 본 증례 환자의 치료 동안에도 호흡에 대한 점검을 지속적으로 하였다.

TCS와 관련된 구강내 증상에 대한 연구는 많지는 않지만, 소수의 환자를 대상으로 한 연구들이 보고된 바 있다. Gisele 등<sup>10)</sup>은 15명의 TCS 환자를 대상으로 유치열, 영구치열에서의 치아 이상과 제1대구치의 이소맹출, 구강 기형에 대한 발생률을 조사하였다. 그 결과, 치아 이상(dental anomalies)은 60%의

환자에서 관찰되었는데 치아 저형성(Hypoplastic)이 77.5%로 가장 흔했으며, 이소성(heterotropic), 과형성(hyperplastic) 치아 변형이 뒤를 이었다. 법랑질(사기질) 불투명(enamel opacities)은 20%의 환자에서 관찰되었는데, 특히 영구치에서 흔했고(73.3%) 그 중 절치에서 많이 관찰되었으며, 주로 치아의 협면(93.3%)에서 흰 크림색의 형태로 나타났다. 상악 제1대구치의 이소맹출은 13.3%에서 관찰되었으며, 33.3%에서 12개의 영구치의 선천적 결손이 관찰되었다. 이것은 선천적 질환을 앓고 있지 않은 아동에서 보고된 2.7~6.9%라는 결과에 비해 높은 것이다<sup>11-13)</sup>. 그러나 치아의 종류에 따른 결손의 빈도는 하악 제2소구치, 상악 제2소구치와 측절치, 상악 견치 순으로 비슷하게 나타났다. TCS와 치아 이상의 발생과의 관계에 대한 연구는 아직 부족한 상태로, Gisele의 연구 결과를 참고할 때 두 가지 사이에 연관성이 있을 수 있다고 판단되나, 연구 대상 환자의 수가 적어 정확한 결론을 내리는 데에는 한계가 있다.

TCS 환자에서 컴퓨터 단층촬영(computed tomography)은 환자의 해부형태학적 특성에 대한 평가를 위해 필수적으로 시행되어야 하는데, 구강안면부 부위의 기능적 장애에 대한 주된 원인이 형태학적 변형에 있기 때문이며, 이러한 검사를 통해 골격계 이상에 대한 평가를 보다 정확하게 할 수 있을 뿐 아니라, 적절한 치료계획을 세우는 데에 도움이 되기 때문이다. Ortega 등<sup>1)</sup>은 TCS 환자를 대상으로 구강안면부 구조에 대한 컴퓨터 단층촬영을 시행하고, 측두하악관절의 해부학적 특성과 관련 질환 및 증상에 대해 효과적으로 연구한 바 있다. 본 증례의 환자는 두개부의 컴퓨터 단층촬영 시행 결과 상악골과 하악골의 발달 저하가 확인 되었으며 관골공의 발육부전도 관찰되었다. Ortega 등은 관골공의 발육 부전은 교근의 윗부분에 대한 지지가 부족하게 되어 교합력의 현저한 감소를 가져올 수 있다고 하였다. 또한, 환아에서 양측성 외이도 결손(absence of external auditory canals on both sides), 좌측 중이의 소골 결손(absence of middle ear ossicles on the left), 우측 중이의 형성 부전(vestigial remnant of middle ear ossicles on the right)이 관찰되었으며 이러한 안면골의 발육 부전은 TCS 환자의 전형적인 증상이다. 두개골 유합증(craniosynostosis)은 TCS의 특징은 아니지만, 뇌두개골의 형태가 전후방 길이가 작고, 측방골 간격이 좁은 이상한 형태를 띌 수 있으며, 이러한 특성은 어린 시절에 분명하고, 성인이 되어서도 잔존한다고 보고된 바 있다<sup>14)</sup>. 본 증례의 환아의 경우 2007년 12월 3일 CT 촬영한 결과 경미한 관상봉합(coronal suture)의 폐쇄가 관찰 되었으며(Fig. 6), 이 후 3개월 간격의 관찰을 계획한 바 있으나 후에 환아가 검사 받지 않아 정확한 평가는 이루어지지 않았다.

TCS 환아의 안면 골격 이상에 대한 치료는 두개안면부 재건술 및 교정치료를 통하여 이루어지게 된다. 재건술은 기형의 정도에 따라 이루어지는데, 상,하악 부위, 안와 및 협골 부위, 코, 안면부 연조직, 외이와 중이를 이루는 구조의 재건을 포함한다. 수술의 목표는 안검 기형의 교정, 관골과 관골공의 재건, 외이와 거구증의 교정, 부정교합의 교정, 안면골의 교정을 통해 될 수 있는 한 정상에 가까운 안면 윤곽을 만드는 데에 있다.

Posnick<sup>15)</sup>은 중등도에서 심한 형태의 TCS 환자에서 전층 두개골 이식(full-thickness calvarial bone grafts)을 이용한 관골공과 안와 부위의 성공적인 재건을 보고하였다. 그는 두개-안와-협골의 발육(cranio-orbito-zygomatic bony development)이 거의 성숙단계인 5세에서 7세 사이를 이러한 재건의 적기라고 주장하였으며, 안검열의 외하방 편위, 하안검 결손 및 소이증 등 연조직 기형은 조기 시술하고, 비교정과 상, 하악골 형성부전 등의 교정은 어느 정도 성장이 이루어진 후 시행하는 것이 좋다고 하였다<sup>16)</sup>. 또한 상, 하악골에 대한 재건술은 악관절과 하악골의 발육 부전에 따라 그 시기와 방법이 좌우된다고 하였는데, Posnick<sup>5)</sup>이 발표한 또 다른 문헌을 참고하면 측두하악 관절의 기능이 원활하고 과두와 상행지의 형태가 적합한 경우 관절을 보존한 하악지 골절단술(ramus osteotomies)을 수행하는 것이 바람직하며, 턱관절에서 어느 정도의 회전 운동은 이루어지나 관절오목(glenoid fossa)과 과두 및 하악의 상행지의 중등도에서 심한 저형성을 보이는 경우, 양측 골격적 성숙이 있는 후에 Le Fort I형 골절단술, 이부성형술, 하악골절단술과 같은 재건술이 추가로 필요할 수 있다고 하였다. 만약 하악 과두와 상행지의 부재로 턱관절 원관 및 관절강, 관절오목이 발육되어 있지 않은 심한 경우는 만 6~10세 사이에 첫 번째 단계의 하악 재건술을 시행하고, 초기 골격적 성숙단계(early skeletal maturity)에서 상, 하악골과 이부의 악교정 수술이 요구된다고 하였다. 한편, 유 등<sup>17)</sup>도 수술의 종류에 따른 시기와 관련하여 비슷한 견해를 보였는데, 5세 경에 하악골신장술, 안검성형술, 이개성형술, 10세 경에 상악골 및 관골신장술, 18세 무렵에 비교정술 및 악교정수술을 할 것을 추천하였다. TCS 환자의 안면 기형에 대한 치료는 소아치과, 구강악안면외과, 교정과와 더불어 이비인후과, 성형외과 등 다양한 과의 협력 진료 체계가 원활하게 이루어져야 하며, 진료 의뢰를 통해 환자가 적절한 치료를 받을 수 있도록 돕는 것이 필요하다.

#### Ⅳ. 요 약

저자는 치아우식증을 주소로 연세대학교 치과병원 소아치과에 의뢰된 Treacher Collins 증후군 환자의 임상적, 방사선학적 관찰과 과거력 조사 및 문헌고찰을 통하여 다음과 같은 지견을 얻었다.

1. 본 증례는 만 2세 TCS 환아를 대상으로 하여 물리적 행동 조절로 외래에서 치아우식 치료를 시행한 예로, 환아의 좋은 협조를 기대할 수는 없었지만 성공적으로 필요한 우식 치료를 마쳤다.
2. 본 증례의 환아는 TCS의 전형적인 특징인 안검열의 하방 경사, 소하악증, 귀의 기형과 청력 장애, 전방 개교 등의 안면 기형을 보였다.
3. TCS 환자는 청력 장애 및 호흡 곤란을 동반하는 경우가 많아 치과 치료 시 어려움이 따르며, 전신마취 시에도 위험이 따르므로 주의를 요한다.
4. TCS 환자의 안면적 기형에 대한 치료는 환자의 골격적 성

숙 및 내장의 기능, 정신사회학적 발육을 고려해야 하며 다양한 과의 협력 체계에 의한 단계별 재건이 요구되므로, 치과의사는 보호자에게 이를 적절히 안내해야 할 것이다.

#### 참고문헌

1. de Oliveira Lira Ortega A, Liarte Figueiredo Zwir LM, Ciamponi AL, et al. : Radiological findings and dynamic aspects of stomatognathic structures in Treacher Collins syndrome: clinical case report. *Cleft Palate Craniofac J*, 44:678-682, 2007.
2. Posnick JC, Ruiz RL : Treacher Collins syndrome: current evaluation, treatment, and future directions. *Cleft Palate Craniofac J*, 37:434, 2000.
3. Shprintzen RJ, Croft C, Berkman MD, et al. : Pharyngeal hypoplasia in Treacher Collins syndrome. *Arch Otolaryngol*, 105:127-131, 1979.
4. Roa NL, Moss KS : Treacher-Collins syndrome with sleep apnea: anesthetic considerations. *Anesthesiology*, 60:71-73, 1984.
5. Posnick JC : Treacher Collins syndrome: perspectives in evaluation and treatment. *J Oral Maxillofac Surg*, 55:1120-1133, 1997.
6. Rasch DK, Browder F, Barr M, et al. : Anaesthesia for Treacher Collins and Pierre Robin syndromes: a report of three cases. *Can Anaesth Soc J*, 33:364-370, 1986.
7. Sklar GS, King BD : Endotracheal Intubation and Treacher-Collins syndrome. *Anesthesiology*, 44:247-249, 1976.
8. Ebata T, Nishiki S, Masuda A, et al. : Anaesthesia for Treacher Collins syndrome using a laryngeal mask airway. *Can J Anaesth*, 38:1043-1045, 1991.
9. 김윤희, 이정주, 윤석화 등 : 굴곡성 기관지경을 이용한 Treacher-Collins 증후군 환자의 기관내 삽관. *대한마취과 학회지*, 42:841-843, 2002.
10. da Silva Dalben G, Costa B, Gomide MR : Prevalence of dental anomalies, ectopic eruption and associated oral malformations in subjects with Treacher Collins syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 101:588-592, 2006.
11. Davis PJ : Hypodontia and hyperdontia of permanent teeth in Hong Kong schoolchildren. *Community Dent Oral Epidemiol*, 15:218-220, 1987.
12. Nordgarden H, Jensen JL, Storhaug K : Reported prevalence of congenitally missing teeth in two Norwegian counties. *Community Dent Health*, 19:258-261, 2002.

13. Silva Meza R : Radiographic assessment of congenitally missing teeth in orthodontic patients. *Int J Paediatr Dent*, 13:112-116, 2003.
14. Pron G, Galloway C, Armstrong D, et al. : Ear malformation and hearing loss in patients with Treacher Collins syndrome. *Cleft Palate Craniofac J*, 30:97-103, 1993.
15. Posnick JC, Goldstein JA, Waitzman AA : Surgical correction of the Treacher Collins malar deficiency: quantitative CT scan analysis of long-term results. *Plast Reconstr Surg*, 92:12-22, 1993.
16. Posnick JC, Tiwana PS, Costello BJ : Treacher Collins syndrome: comprehensive evaluation and treatment. *Oral Maxillofac Surg Clin North Am*, 16:503-523, 2004.
17. 유선열, 서일영, 황 응 등 : Treacher Collins 증후군 환아에서 급성 기도 폐색. *대한구강악안면외과학회지*, 30:422-427, 2004.
18. 대한소아치과학회 : 소아청소년치과학. 제4판, 신홍인터내셔널, 서울, 648, 2007.

Abstract

TREACHER COLLINS SYNDROME : A CASE REPORT

Ji-Hyun Park, Sueng-Hae Kim, Je-Seon Song, Seong-Oh Kim, Jae-Ho Lee

*Department of Pediatric Dentistry and Oral Science Research Center, College of Dentistry, Yonsei University*

Treacher Collins syndrome(TCS) is a rare, incurable condition occurring in approximately 1 of 25,000 to 50,000 births. It may occur as a spontaneous mutation out of genetically normal parents or it may be manifested as an autosomal dominant pattern. TCS is characterized by facial deformities such as, underdevelopment of the maxilla, mandible and zygoma, malocclusion, bilateral deformities of auricles, antimongoloid slant of the palpebral fissures. The syndrome is often associated with cleft lip and palate, ear malformations and hearing loss, short stature, and anomalies of the heart and skeleton. Respiratory difficulty associated with air way obstruction may also be observed, and there is considerable difficulty in airway management during general anesthesia. It is necessary that dentists provide safe dental treatments and guidelines to TCS patients by providing adequate understanding about the characteristics of the syndrome and proper ways of managements. The purpose of this study is to report the dental and medical characteristics of the patient who visited the Department of Pediatric Dentistry, Yonsei University for multiple dental caries treatment and to review the literatures of TCS.

**Key words** : Treacher Collins syndrome, Facial deformities, Respiratory difficult