



A Case of Auricle Deformity With 2nd Branchial Cleft Anomaly in Patient With Branchio-Otic Syndrome

Junghun Kwon¹ , Jin Lee¹ , Juyoung Chung¹ , and Young Ju Jin²

¹Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Wonkwang University Hospital, Wonkwang University School of Medicine, Iksan; and

²Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Kangwon National University Hospital, Kangwon National University School of Medicine, Chuncheon, Korea

이개 기형과 제2형 새열 기형을 동반한 새열이 증후군 1예

권정훈¹ · 이 진¹ · 정주용¹ · 진영주²

¹원광대학교 의과대학 원광대학교병원 이비인후과학교실, ²강원대학교 의과대학 강원대학교병원 이비인후과학교실

Received September 8, 2023

Revised October 10, 2023

Accepted October 11, 2023

Address for correspondence

Young Ju Jin, MD, PhD

Department of Otorhinolaryngology-Head and Neck Surgery, Kangwon National University Hospital, Kangwon National University School of Medicine, 156 Baengnyeong-ro, Chuncheon 24287, Korea

Tel +82-33-258-9149

Fax +82-33-258-9392

E-mail chindol@hanmail.net

Branchio-oto-renal (BOR) Syndrome is a rare autosomal dominant genetic disorder characterized by features such as branchial arch anomalies, hearing loss, preauricular fistula, auricular malformations, and renal abnormalities. Also, BOR syndrome without renal anomalies is referred to as branchio-otic syndrome. In this report, we present a case of a 50-year-old female patient with bilateral type 2 branchial arch anomalies, both preauricular fistula, bilateral inner ear malformations, bilateral sensorineural hearing loss, and right auricular malformation. The patient underwent surgical treatment. This report is the first documentation in Korea of auricular malformation in BOR syndrome, where the patient's family exhibited a typical autosomal dominant inheritance pattern.

Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg 2024;67(7):406-11

Keywords Branchial cleft anomalies; Branchiootic syndrome; Congenital abnormality; Otologic surgical procedure.

서 론

새열이 증후군은 새열기형, 난청, 신장 이상 소견 등이 임상적 특징인 질환으로, 대개 상염색체 우성 유전을 하는 것으로 알려져 있다. 유병률은 잘 알려져 있지 않으나, Fraser 등¹⁾은 1980년에 심한 난청 환자의 약 2%에서 새열이 증후군을 관찰하였고, 4만 명당 1명의 유병률을 추정하였다. 표현형은 다양하게 나타날 수 있으나, 환자의 90% 이상이 난청을 보이며, 절반 이상에서 제2형 새열기형이 보이고, 67% 정도에서 신장 이상을 보이며, 그 외의 증상으로 전이개 누공(53%),

이개 기형(38%), 외이도 협착(12%)을 보이는 경우가 있다.²⁾ 임상양상으로 양측 제2형 새열기형 및 우측 이개 기형(위축귀), 양측 전이개 누공, 양측 난청 및 전형적인 가족력을 보이는 새열이 증후군 환자 1예를 경험하여 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

증 례

50세 여자 환자가 우측 이개 기형을 주소로 내원하였다. 신체 검진 결과, 선천성 양측 경부 누공, 양측 전이개 누공을 동반하고 있었다. 환자는 어릴적부터 양측 난청이 있었고, 좌측 보청기를 착용하고 있었다(Fig. 1). 우측 이개성형술, 우측 전이개 누공 절제술 및 양측 경부 누공 절제술을 계획하였다.

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

이학적 검사상 양측 경부 level 2에 각각 1개씩 관찰된 누공은(Fig. 2A) 종물 및 분비물 없이 부드럽게 촉지되었다. 양측 이개 앞쪽으로 관찰된 누공(Fig. 2B and C) 또한 종물 및 분비물 없이 촉지되었다. 우측 이개는 위쪽 1/3 부분이 앞으로 접혀 있는 위축귀 소견이었다(Fig. 2D and E).

임상적 소견으로 새열이 증후군 의심하에 가족력에 대해서 조사하였고, 전형적인 상염색체 우성 양상을 보였다. 어머니는 양측 난청이 있었고, 3명의 여동생 모두 경부 누공이 있었고 남동생은 좌측 난청이 있었다. 환자의 딸은 양측 제2형 새열기형, 우측 전이개 누공으로 본원에서 수술하였고, 아들은 양측 중이염 및 선천성 좌측 등골 고정으로 등골절개술을 받았다(Fig. 3).

Blood urea nitrogen, 크레아틴을 포함한 혈액검사 및 소변검사는 정상이었으며, 복부 CT상에서 양측 신장 모두 정상

이었다(Fig. 4A). 측두골 CT에서 이소골 이상은 보이지 않았으나, 양측 와우의 불완전한 회전 및 좌측 전정 기형 소견으로 양측 내이 이상을 보였다(Fig. 4B-D).

전신마취하에 양측 경부 새열누공 주위로 절개선을 넣고, 낭종을 따라 파열 없이 박리를 진행하였다. 낭종이 맹관을 형성하고 있는 것을 확인한 후 재발의 위험을 줄이기 위해 봉합 및 묶음을 시행하여 마무리하였다(Fig. 5). 우측 전이개 누공은 이륜 연골(helical cartilage)과 측두근(temporalis muscle) 일부를 포함하여 완전히 제거하였다. 우측 이개 성형술은 이륜 연골(helical cartilage)의 연골막을 박리하여 시작하였다. 상부 이개 연골의 후방 내측과 외측 두 방향에 석상봉합(mattress suture)을 하여 대이륜 주름(antihelical fold)을 생성하는 머스타드 술식(Mustarde's suture)을 하였다. 이후 상방의 문혀진 이륜으로부터 타원형의 후방 연장선

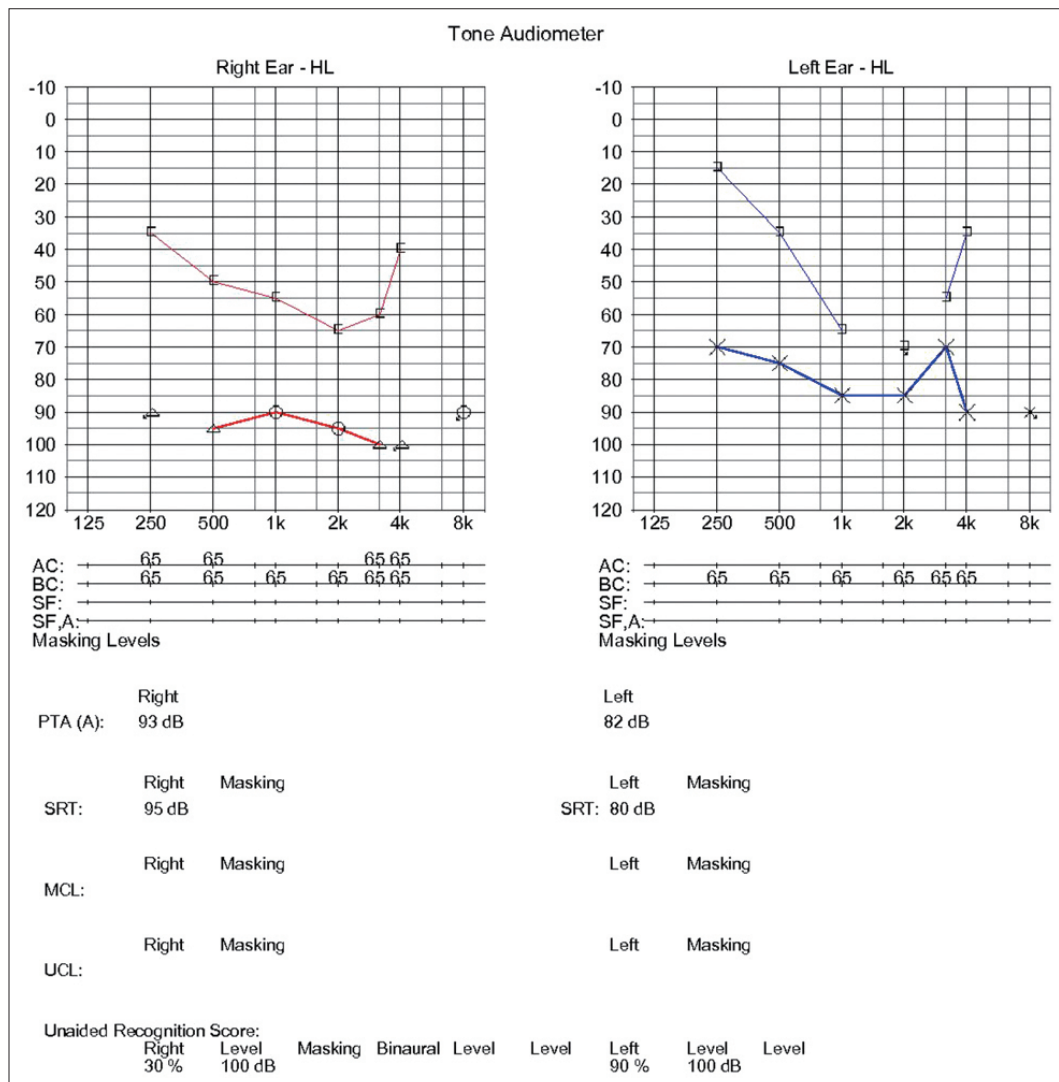


Fig. 1. Pure-tone audiometry. The right air conduction hearing level was 93 dB and the air-bone gap was 36 dB. The left air conduction hearing level was 82 dB, and the air-bone gap was 25 dB. Both ear show a mixed hearing loss.

을 따라 절개를 가하여 피판을 만든 뒤, 피판을 전방으로 회전하여 경계를 맞춘 후 봉합하는 V-Y 전진 피판(V-Y swing flap)을 시행하였다(Fig. 6).

고찰

새열이신 증후군은 특징적인 증상을 바탕으로 진단이 이루어지며 새열기형, 난청, 신장 이상 소견 등의 다양한 임상적 특징을 보이는 질환으로 신장에 이상이 없는 경우에는 새열이 증후군이라고도 한다.³⁾ 대개 상염색체 우성 유전을 하는 것으로 알려져 있고, 원인 유전자로는 EYA1, SIX1, SIX5 등이 알려져 있다.⁴⁾ 특징적인 증상 외에도 드물게 하악후퇴, 안면마비, 구개열, 목젓갈림증, 선천성 심장 이상, 항문폐쇄증, 홍채 위축 등이 보고된 바 있다.²⁾

가장 흔한 증상인 난청은 전음성, 감각신경성, 혼합성의 모든 유형의 난청이 관찰되며, 그중 혼합성 난청의 유형이 가장 흔하다.²⁾ 새열이 증후군이 의심되는 경우 난청의 확인을 위해 순음청력검사, 어음역치검사, 어음명료도 검사 등을 포함하

여 전반적인 청각평가가 필요하며, 실제 난청이 확인된 경우에는 전음성 난청의 원인 또는 내이 기형에 대해서 평가하기 위한 측두골 전산화단층촬영을 고려할 수 있다.⁵⁾ 난청이 진

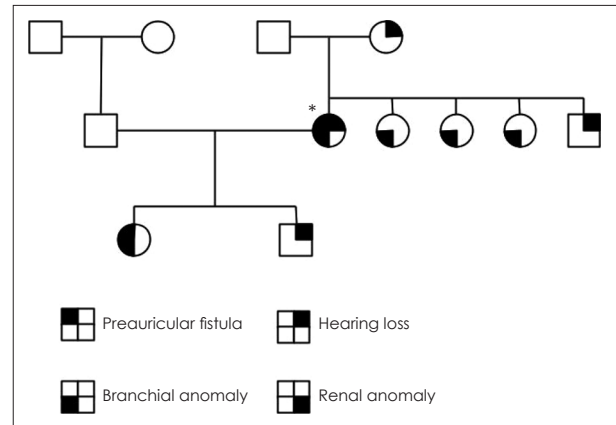


Fig. 3. This family tree shows the patient's family. The first daughter had no hearing impairment but had undergone surgery for bilateral type II branchial cleft fistulas and right preauricular fistula. The son had bilateral otitis media treated in the past and a congenital left stapes fixation, for which undergone stapedectomy. *the patient of this case report.



Fig. 2. Clinical photo. A: Branchial cleft fistulas were observed bilaterally at level 2 of the neck (white arrows). B and C: Bilateral preauricular fistulas were observed in the patient (black arrowheads). D and E: Constricted ear, which is helical cartilage deformity confined to the upper third of auricle (black asterisks).

행하는 경우는 거의 없으나 전정수도관 확장증이 있는 경우 진행성 난청을 보일 수 있어 주의가 필요하다.⁶⁾ 확인된 난청은 언어 발달에 영향을 주기 때문에 정도에 따라 보청기 및

수술적 치료와 같은 빠른 치료적 개입이 중요하다.

이개 기형을 보이는 경우 기형의 종류에 따른 치료를 하게 된다. 본 환자는 위축귀(constricted ear)를 보였으며, 이는 이

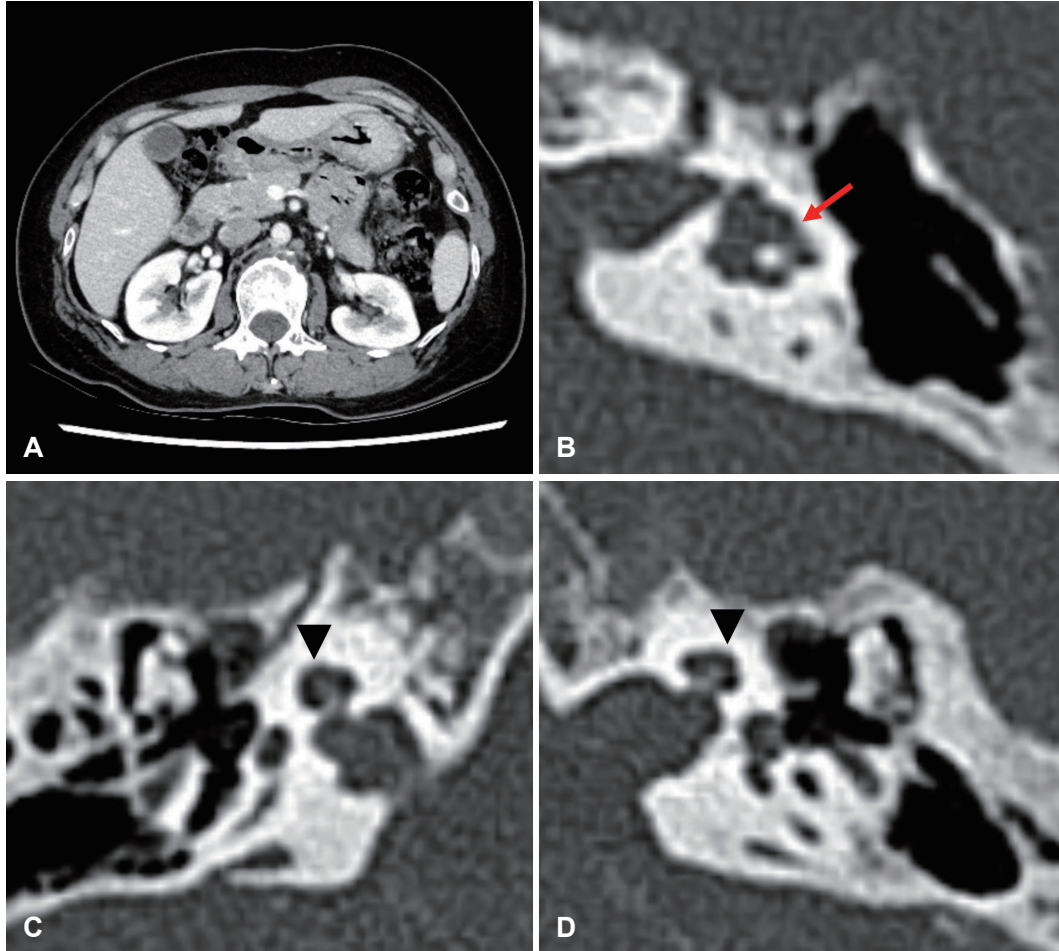


Fig. 4. Temporal bone and abdominal CT findings. A: Abdominal CT scan revealed normal findings in both kidneys. B: Left vestibular deformity seen on temporal bone CT (red arrow). C and D: Incomplete rotation of both cochlear seen on temporal bone CT (black arrowhead).

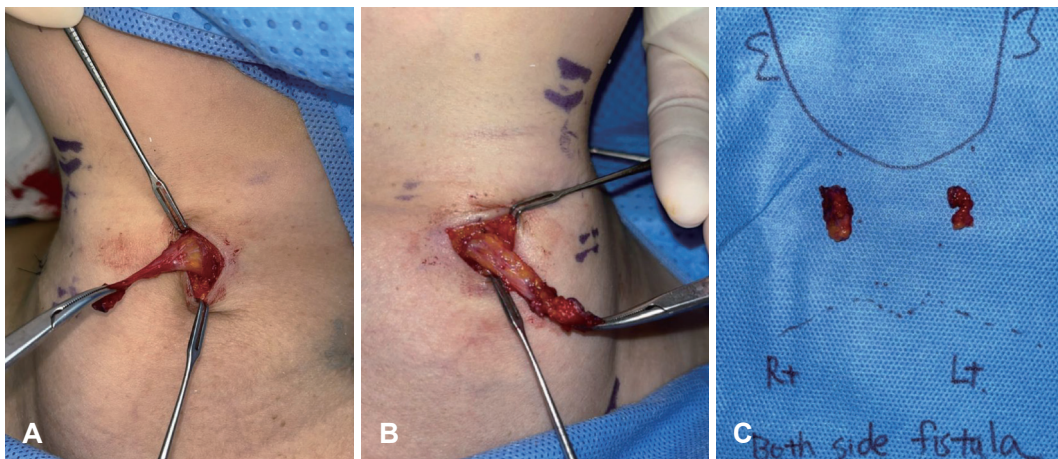


Fig. 5. Surgical photographs. A: Left second branchial cleft fistula. B: Right second branchial cleft fistula. C: Post-surgery photo for surgical record.

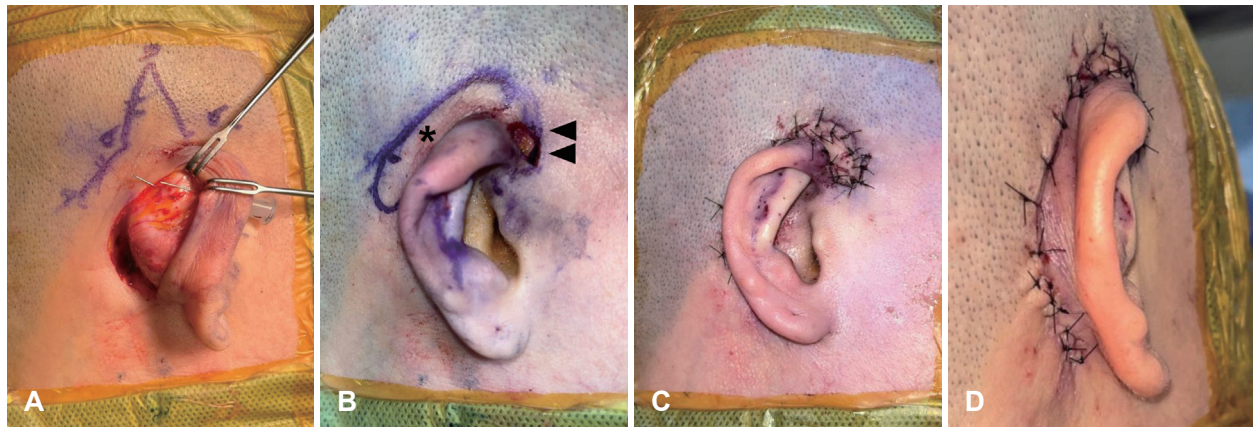


Fig. 6. Surgical photographs. A: Incision along the elliptical posterior extension line from the buried helix of the right upper ear. B: Completed preauricular fistulectomy state (arrowheads) and V-Y swing flap site for rotating the flap forward (asterisk). C: After aligning the boundary with suturing the flap at lateral view. D: Completed V-Y swing flap at posterior view.

Table 1. List of case reports of branchio-otic syndrome reported in Korea

Published year	Symptom	Family history	Otologic problems	Reference
2000	Right kidney hypoplasia, left kidney obstructive nephropathy	X	Right auricular deformity, right EAC obstruction, right ossicular adhesion	10)
2011	Branchial cleft fistula, hydronephrosis, ureteropelvic junction stenosis	O	Both PAF, both conductive hearing loss, hypoplasia of mastoid air cells, both cochlear hypoplasia, IAC dilatation	11)
2011	Both branchial cleft fistulas	O	Both PAF, right sensorineural hearing loss, left mixed hearing loss, both ossicular malformation, both cochlear malformation, both IAC dilatation	12)
2011	Both branchial cleft fistulas, normal kidney	O	Both PAF, normal hearing function	13)
2018	Short cleft palate, retrognathia, kidney atrophy, end stage renal disease	O	Right lop ear, right PAF, left conductive hearing loss, right EAC obstruction, right middle ear hypoplasia	14)
2022	3rd branchial cleft fistula	X	Both PAF, both mixed hearing loss, both cochlear hypoplasia	15)

EAC, external auditory canal; PAF, preauricular fistula; IAC, internal auditory canal

개의 상부 1/3에 국한된 이륜 연골의 기형이다. Tanzer⁷⁾의 3가지 분류에 따르면, 본 환자는 이륜과 주상와가 접히고 대이륜과 대이륜각이 편평해지는 경우로 이륜의 위축이 심한 중등도의 2형 기형을 보였다. 위축귀의 치료는 한 가지의 술식 만으로는 만족스러운 결과를 얻기 어려우며 이개의 해부학과 기형의 정도에 따라 다양한 술식을 적용하여야 한다.⁸⁾ 경도-중등도의 기형에서는 깃발 피판법(banner flap)이나 Elsayh 술식, 머스타드 술식, V-Y 전진 피판 등에 의한 이륜 확장을 시행할 수 있으며,⁹⁾ 본 환자의 경우 머스타드 술식과, V-Y 전진 피판을 통하여 위축된 이륜의 확장 및 후이개구를 깊게 형성하여 마스크를 쓸 수 있을 정도의 형태를 이루었다.

본 증례는 양측 제2열 새열기형, 우측 이개 기형, 양측 전이개 누공, 양측 난청 및 새열이 증후군 가족력을 보이는 환자로 진단기준⁹⁾에 따라 새열이 증후군으로 진단 후 증상에 맞

10-15) 본 증례는 이개 기형을 동반한 환자에 대해 이개 성형술과 양측 새열기형을 동반 수술한 국내 첫 증례로써 의의가 있다.

Acknowledgments

None

Author Contribution

Conceptualization: Young Ju Jin. Data curation: Junghun Kwon, Jin Lee. Investigation: Junghun Kwon, Juyoung Chung. Formal analysis: all authors. Investigation: Junghun Kwon, Jin Lee, Juyoung Chung. Methodology: Young Ju Jin. Writing—original draft:

Junghun Kwon. Writing—review & editing: all authors.

ORCIDs

Junghun Kwon <https://orcid.org/0000-0002-8043-5404>

Jin Lee <https://orcid.org/0000-0003-2264-8310>

Juyong Chung <https://orcid.org/0000-0001-5099-5243>

Young Ju Jin <https://orcid.org/0000-0001-7428-5123>

REFERENCES

- 1) Fraser FC, Sproule JR, Halal F. Frequency of the branchio-oto-renal (BOR) syndrome in children with profound hearing loss. *Am J Med Genet* 1980;7(3):341-9.
- 2) Morisada N, Nozu K, Iijima K. Branchio-oto-renal syndrome: comprehensive review based on nationwide surveillance in Japan. *Pediatr Int* 2014;56(3):309-14.
- 3) Vincent C, Kalatzis V, Abdelhak S, Chaib H, Compain S, Helias J, et al. BOR and BO syndromes are allelic defects of EYA1. *Eur J Hum Genet* 1997;5(4):242-6.
- 4) Krug P, Morinière V, Marlin S, Koubi V, Gabriel HD, Colin E, et al. Mutation screening of the EYA1, SIX1, and SIX5 genes in a large cohort of patients harboring branchio-oto-renal syndrome calls into question the pathogenic role of SIX5 mutations. *Hum Mutat* 2011;32(2):183-90.
- 5) Propst EJ, Blaser S, Gordon KA, Harrison RV, Papsin BC. Temporal bone findings on computed tomography imaging in branchio-oto-renal syndrome. *Laryngoscope* 2005;115(10):1855-62.
- 6) Kemperman MH, Stinckens C, Kumar S, Huygen PL, Joosten FB, Cremers CW. Progressive fluctuant hearing loss, enlarged vestibular aqueduct, and cochlear hypoplasia in branchio-oto-renal syndrome. *Otol Neurotol* 2001;22(5):637-43.
- 7) Tanzer RC. The constricted (cup and lop) ear. *Plast Reconstr Surg* 1975;55(4):406-15.
- 8) Cho YS, Byun HY. Surgery for minor auricle deformity. *J Clin Otolaryngol Head Neck Surg* 2012;23(2):171-84.
- 9) Chang EH, Menezes M, Meyer NC, Cucci RA, Vervoort VS, Schwartz CE, et al. Branchio-oto-renal syndrome: the mutation spectrum in EYA1 and its phenotypic consequences. *Hum Mutat* 2004;23(6):582-9.
- 10) Kim SK, Kim YG, Ham SC, Oh SW, Park YW, Kim SW. A case of branchio-oto-renal syndrome. *J Korean Pediatr Soc* 2000;43(7):983-7.
- 11) Kim HJ, Yoon YH, Joo JY, Yoon YH. A case of branchio-oto-renal syndrome. *Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg* 2011;54(11):784-7.
- 12) Hong JJ, Shin YS, Kim YT, Kim CH. A case of branchio-otic syndrome. *Korean J Head Neck Oncol* 2011;27(1):84-7.
- 13) Kim TY, Eom JW, Kwak HH, Heo KW. A case of branchio-otic syndrome. *Korean J Otorhinolaryngol-Head Neck Surg* 2011;54(7):493-6.
- 14) Kim JW, Lee S, Yim HE, Jeong JC, Shin GT, Kim H, et al. Renal failure with branchio-oto-renal syndrome. *Korean J Med* 2018;93(4):398-403.
- 15) Yun YB, Heo JW, Kim S, Lee DK. A case of bilateral 3rd branchial cleft anomaly found in patient with branchio-otic syndrome. *J Clin Otolaryngol Head Neck Surg* 2022;33(3):159-64.