

산전 초음파를 이용한 태아 얼굴의 계측적 평가

가톨릭대학교 의과대학 산부인과학교실

고현선 · 박인양 · 신중철

Assessment of Fetal Face by Ultrasound

Hyun Sun Ko, M.D., In Yang Park, M.D., Ph.D., Jong Chul Shin, M.D., Ph.D.

Department of Obstetrics and Gynecology, The Catholic University of Korea College of Medicine,
Seoul, Korea

Prenatal recognition of a fetal facial anomaly is important because it can lead to the suspicion of genetic disorders such as syndromes or chromosomal abnormalities. Most studies involve qualitative methods but a more quantitative approach may be necessary for the detection of minor anomalies of the fetal face. This review was written to give help to clinical practice, by summarizing objective methods and literature concerning the measurement of fetal face according to each pregnancy trimester.

Key words: Facial anomaly, Syndrome, Measurement

서 론

얼굴기형은 얼굴에 국한된 기형일 수도 있으나, 염색체 이상, 유전적 또는 비유전적 증후군, 환경적인 요인에 의한 여러 증후군과의 연관성이 높은 것으로 알려져 있다. 얼굴기형은 소아과 영역에서 낮게 위치한 귀 (low-set ear), 두눈먼거리증 (Hypertelorism), 두눈가까움증 (Hypotelorism), 작은안구증 (Microphthalmia), 작은턱증 (Micrognathia), 무턱증 (agnathia) 등의 특징이 하나 이상 복합적으로 나타나면서 진단되는 것이 일반적이며, 250가지 이상의 증후군들이 얼굴의 불균형적 성장과 연관되어 있다.^{1,2} 태아의 얼굴은 초음파 영상구조 검사에 있어 기본적인 항목이 되어, 미국 초음파 협회는 임신 2삼분기와 3 삼분기의 태아 초음파 지침에 태아의 얼굴을 검사하는 것을 포함하고 있다. 그러나, 얼굴 기형에 대한 대부분의 연구들은 얼굴의 주관적 평가, 즉 특징적 소견을 찾아내는

것이었으며, 얼굴 기형 평가의 객관적 기준이 명확하지 않아 태아 얼굴의 평가는 아직 미흡한 실정이다. 현재 까지 이마 (forehead),³ 안와 (orbits),^{4,5} 코,^{6,7} 치조용기 (alveolar ridge),⁸ 하악,⁹ 인중,¹⁰ 턱^{10,11} 등에 대한 노모그램 (Nomogram) 이 보고되어 있으며, 최근 임신 11-13주의 시상면에서 전두상악얼굴각 (frontomaxillary facial angle, FMF각)이 목덜미투명대 (nuchal translucency)와 함께 세염색체 21선별 검사의 표지자로 제시될 수 있다는 연구결과들이 발표되고 있다.^{12,13}

이 글에서는 초음파를 이용한 태아 얼굴의 객관적 평가에 대하여 알아보려고 한다.

얼굴의 발생 및 임신 1삼분기의 태아 얼굴 평가

임신 4주 말에 얼굴 중앙에 원시구 (stomodeum)가 형성되고 첫번째 인두굽이에 의해 둘러싸이게 된다. 태아의 얼굴은 태아가 5주경에 형성되기 시작한다. 코 기원판 (nasal placodes)은 외전되어 코 오목 (nasal pit)을 형성한다. 그 융기는 앞코용기 (frontal nasal prominence)를 형성하고,

접수일 : 2011. 5. 12.
주관책임자 : 박인양
E-mail : oooooobbbb@catholic.ac.kr

이는 원시구의 위쪽 경계를 이룬다. 첫번째 인두굽이에서 기원한 상악 융기 (maxillary prominences)는 원시구의 외측 경계를 형성한다. 역시 첫 번째 인두굽이에서 기원한 하악 융기 (mandibular prominence)는 아래쪽 경계를 형성한다. 5주에서 8주 사이에 상악 융기는 가운데로 자라고, 그 결과 상악 융기와 코 융기 사이의 고랑이 없어지게 된다. 그러므로 윗입술은 상악 융기와 코 융기의 융합으로 형성되게 된다. 하악 융기는 합쳐져 아래 입술과, 턱과 하악골을 형성한다.¹⁴⁻¹⁶ 코는 다섯 개의 융기에 의해 형성되는데, 전두융기 (prefrontal prominence)는 콧마루 (nasal bridge)를, 두개의 내측코융기 (medial nasal prominence)는 코능선 (nasal crest), 코끝, 입술의 가운데 부분 혹은 악간분절을, 바깥쪽 융기는 코의 측면과 날개 (alae)를 형성한다. 두개의 내측코 융기는 서로 융합하여 악간분절을 형성하는데 이는 윗입술을 구성하는 인중뿐만 아니라 앞니와 입천장의 앞쪽을 형성한다. 한쪽 또는 양쪽모두의 상악 융기와 내측코융기 일부 혹은 전체적인 융합결여는 한쪽 또는 양쪽의 입천장갈림증 (cleft palate)과 입술갈림증 (cleft lip)을 유발한다. 이는 통앞뇌증 (holoprosencephaly)과 같은 심각한 선천성 복합기형과 동반되는 경우가 많다. 첫 번째 인두굽이에서 기원하는 기형은 두개 신경능선 세포가 첫번째 인두굽이로 불완전하게 이동하여 일어나며 이러한 장애에 의해 야기되는 증후군은 Treacher Collins 증후군과 Pierre Robin 증후군이 있다. 신경능선 세포는 또한 대동맥과 폐동맥 형성에도 기여하므로 첫번째 인두굽이 이상에 의한 몇몇 증후군은 선천성 심장 기형을 동반할 수도 있다. 임신 6주부터 태아 얼굴이 형성되어 감을 초음파로 알 수 있으며, 임신 8주 말에는 얼굴의 윤곽이 나타나지만, 임신 9주부터 몸과, 목, 머리가 명확히 분리되며, 임신 10주가 지나면서 초음파를 통해 얼굴의 관찰이 점차 용이해 진다.¹⁴⁻¹⁶ 임신 11-12주가 되면 코, 안와, 상악골, 하악골, 눈, 입 등의 얼굴 구조의 관찰이 초음파를 통해 가능해진다.¹⁷

앞서 언급한 바와 같이, 임신 11-13주의 시상면 영상에서 FMF각이 정상 염색체 태아들에서는 평균 78.1° (66.6-89.5°)이나, 세염색체 21 태아들은 평균 88.7° (75.4-104°)로 더 증가되는 것으로 보고된 바 있다.² 임신 11-13주에

세염색체 21 태아의 69%, 정상 염색체 태아의 5%에서 FMF각이 85° 이상으로 보고되었다.² 세염색체 21환아들은 납작한 측면상 (flat profile)을 보이는 것이 특징이다.¹⁸ 상악골의 저형성, 지연된 치아성장, 치아의 수와 크기 감소, 코뼈의 무형성 또는 저형성 등도 세염색체 21환아들의 얼굴 특징 중 하나이며, 산전 초음파에서 상악골의 길이와 두께 형성저하가 나타날 수 있음도 보고된 바 있으나, 이는 보고마다 차이가 있으며, 상악골을 직접 계측하는 것은 실제 임상에서 유용한 지표로 쓰이지는 못하고 있다.¹⁹⁻²¹ FMF각은 얼굴의 정시상 단면에서 상악골의 윗표면과 전두골 사이의 각을 말하며, 세염색체 21환아들에서는 상악골이 저형성 되거나, 후방으로 위치가 변동되어 있기 때문에 이 각이 커지는 것으로 여겨진다 (Fig. 1).^{12,13}

그 외에 개방형 척추이분증 (spina bifida)은 Arnold-Chiari 기형과 연관이 있는데, 이는 뇌척수액이 양막강 내로 빠져나가면서 지주막하 공간의 압력을 떨어뜨리고 그로

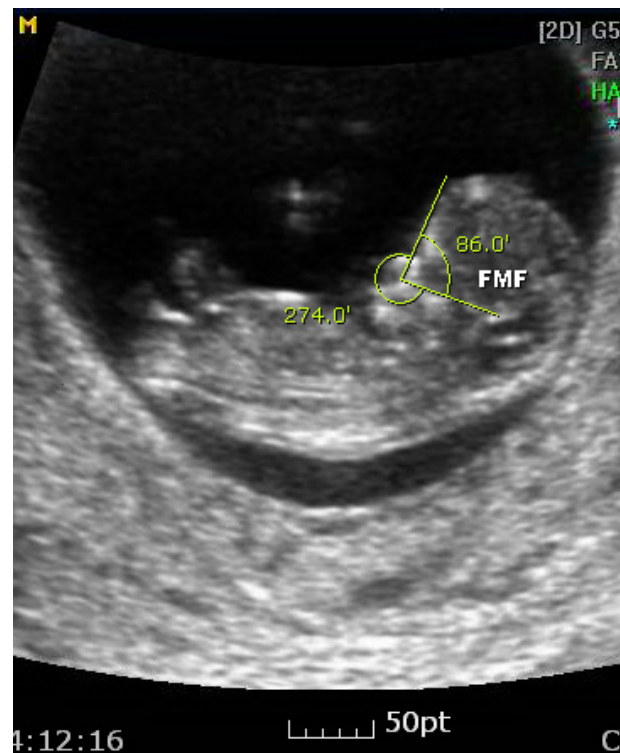


Fig. 1. Measurement of a frontomaxillary facial (FMF) angle at 11-13 gestational week.

인해 뇌조직이 후방이동을 하고 폐쇄성 수두증을 일으킴으로써 일어나는 것으로 여겨진다. Arnold-Chiari 기형은 임신 2삼분기에 'lemon'과 'banana' 사인의 초음파적 소견을 나타낼 수 있는데, 임신 1삼분기에 Arnold-Chiari 기형이 발달될 경우에는 제 4뇌실을 압박하고 전두골의 발달을 저해함으로써 정상 태아들에 비하여 임신 11주에서 임신 13주 사이 측정된 FMF 각이 더 감소함이 최근 보고되었다.²²⁻²⁵ 임신 1삼분기 정상 염색체 태아들의 머리엉덩길이가 45 mm 인 경우 평균 FMF 각이 84.0°, 84 mm인 경우 76.5° (SD, 3.26)인데 비하여, 척추이분증 태아들의 평균 FMF 각은 9.9°가 작게 측정되었고 90%가 5 퍼센타일 미만을 나타내었다.²⁵

세염색체 21 다음으로 흔한 세염색체 18 태아의 얼굴에서 나타날 수 있는 초음파 소견은 작은턱증이 흔한 것으로 알려져 있으나, 작은턱증의 초음파 진단은 두드러진 윗입술과 함께 작은 턱이 관찰되는 소견으로 주관적으로 평가되어 왔다.²⁶ 최근 임신 1삼분기에서 연구된 바로는 임신 11-13주경 세염색체 21 태아에서 나타나는 FMF 각의 증가가 세염색체 18 태아들에서도 나타나며,

작은턱증으로 인하여 임신 11-13주경 하악-상악 얼굴각 (mandibulo-maxillary facial angle, MMF각)이 정상 태아에 비하여 감소된다는 것이 보고되었다 (Fig. 2).²⁷ 세염색체 13 태아에서는 통양뇌증이 동반된 경우에만 임신 1삼분기 초음파에서 FMF각의 증가 (95퍼센타일 이상)를 나타내었다.²⁸

그러나, 얼굴은 인종에 따라 다른 특징적 소견을 가지고 있으며, 이에 따라 발생시기에 있는 태아에서의 초음파 측정치도 인종에 따라 다를 수 있다. 정상 한국인 태아들을 대상으로 임신 11-13주에 측정된 FMF각의 평균은 $88.6 \pm 9.7^\circ$ 로 나타났으며, 머리엉덩길이가 40-49, 50-59, 60-69, 70-79 mm의 태아 FMF각의 평균은 각각 93.7° ; 92.6° ; 85.3° ; 81.0° 로 백인 태아들의 정상치보다 그 각이 크게 나타났다.²⁹ 따라서 임신 1 삼분기 태아의 얼굴기형을 초음파로 예측하는 데에 인종적 차이를 고려한 연구가 지속되고 평가되어야 할 것이다.

임신 2 삼분기 태아의 얼굴 평가

태아 얼굴의 측면 (axial), 관상면 (coronal), 시상 (sagittal) 면의 세가지 축 영상이 2차원 초음파 검사의 기본이 되며 3차원 초음파를 통해 표면영상 (surface rendering mode) 과 함께 2차원 초음파에서의 축 영상을 보다 정확히 얻고자 하는 노력이 시도되고 있다. 임신 13-14주 이후에는 태아 얼굴의 세 축 관찰이 가능한 것으로 알려져 있으나, 대부분 임신 18주 이후 태아들에서 얼굴의 관찰이 용이해진다. 자궁 내 태아의 얼굴기형의 진단은 세가지 축 영상에 대한 분석을 통해 급속하게 증가하여, 과거 21-30%에 머물렀던 구순열의 진단율을 약 88%정도로 증가시켰다.^{30,31} 관상면 (coronal) 영상에서는 얼굴의 연부조직, 뼈와 대칭성을 관찰하며, 측면 (axial) 영상에서는 하악, 상악, 구개, 치아썩, 안와 등을 관찰하고, 시상면에서는 이마, 콧마루, 하악 등을 주로 관찰하게 된다.

하악골의 평가는 100가지 이상의 유전성 증후군이나 세염색체 18과 13, 삼염색체 (triploidy), 유전자 결손, 또는 전위와 같은 다양한 염색체이상과 연관이 있으므로 매우 중요하다.^{27,32,33} 하악골 기형을 가진 태아들은 혀가

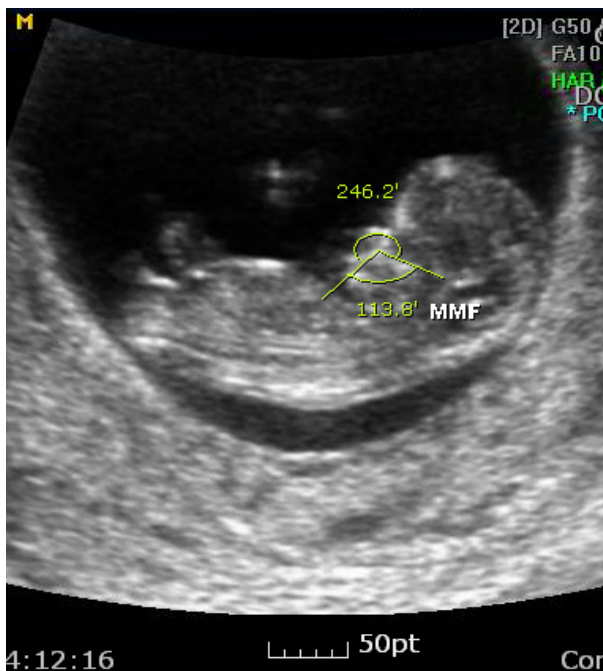


Fig. 2. Measurement of a mandibulomaxillary facial (MMF) angle at 11-13 gestational week.

상기도를 막음으로써 생후 신생아 호흡곤란 증후군을 일으킬 수 있을 가능성이 있으므로, 산전 초음파에서 하악골 기형이 관찰된 경우 출산시 신생아 전문의가 함께 대기하여 필요에 따른 즉각적 응급조치가 제공되어야 한다. 앞서 언급한 바와 같이 하악골 기형은 주관적으로 평가되어진 경우가 대부분이었으나, 이를 객관적으로 측정하고자 하는 시도가 있었다.³⁴ 그러나, 하악후퇴증 (retrognathia)과 작은턱증을 구분하는 것은 쉽지 않는데, 이를 위해 Rotten 등은 아래얼굴각 (inferior facial angle)을 측정하여 하악후퇴증 (retrognathia)을 판단하고, 상악과 하악골의 길이 비율을 측정하여 작은턱증의 여부를 가늠하고자 하였다.³² Paladini 등은 작은턱증을 진단하는 데에 하악골의 전후직경과 양측직경을 측정하여 턱지수를 계산하여 평가하고자 하기도 하였다.³⁵

정시상면의 얼굴영상 (Midsagittal profiles)

최근 정시상면의 얼굴 영상을 통해 얼굴의 구조를 객관적으로 평가하려는 노력이 임신 2삼분기에서도 활발

해지고 있다. 전두이마의 굴곡에 대한 평가는 편평한 이마, 소두증 (microcephaly), 또는 두개유합증 (craniocynostosis)에서의 전두이마의 융기와 같은 이상소견을 발견하는 데에 도움을 줄 수 있다.³ 콧마루에 대한 평가는 Apert 증후군이나 Carpenter 증후군을 진단하는 데에 도움을 줄 수 있고,¹ 정시상면에서의 턱에 대한 평가는 작은턱증 또는 돌출된 턱 (prognathia) 등을 진단하는 데에 도움을 줄 수 있다. 그 외에도 선천성 증후군을 진단하는 데에 있어 'soft sonographic signs'을 찾아내는 데에 정시상면의 평가의 중요성이 강조되고 있다. 머리얼굴기형의 가능성이 있는 태아의 이상여부를 판단하기 위하여, 임신 14-33주 정상 태아들의 정시상면 얼굴영상에서 얼굴의 굴곡을 고려한 얼굴 하방에 대한 계측치의 비가 임신 주수별로 제시되었으며, 정시상면 얼굴의 표지점들을 이용하여 코-입 (the nose to the mouth) 또는 입-턱 (the mouth to chin)까지의 거리가 임신 주수와 연관성이 인종의 시작점-입 (upper philtrum to the mouth) 또는 입-턱의 상방굴곡 (mouth to upper concavity of the chin)까지의 거리와 임신 주수와의 연관보다 높은 상관관계를 이룸을

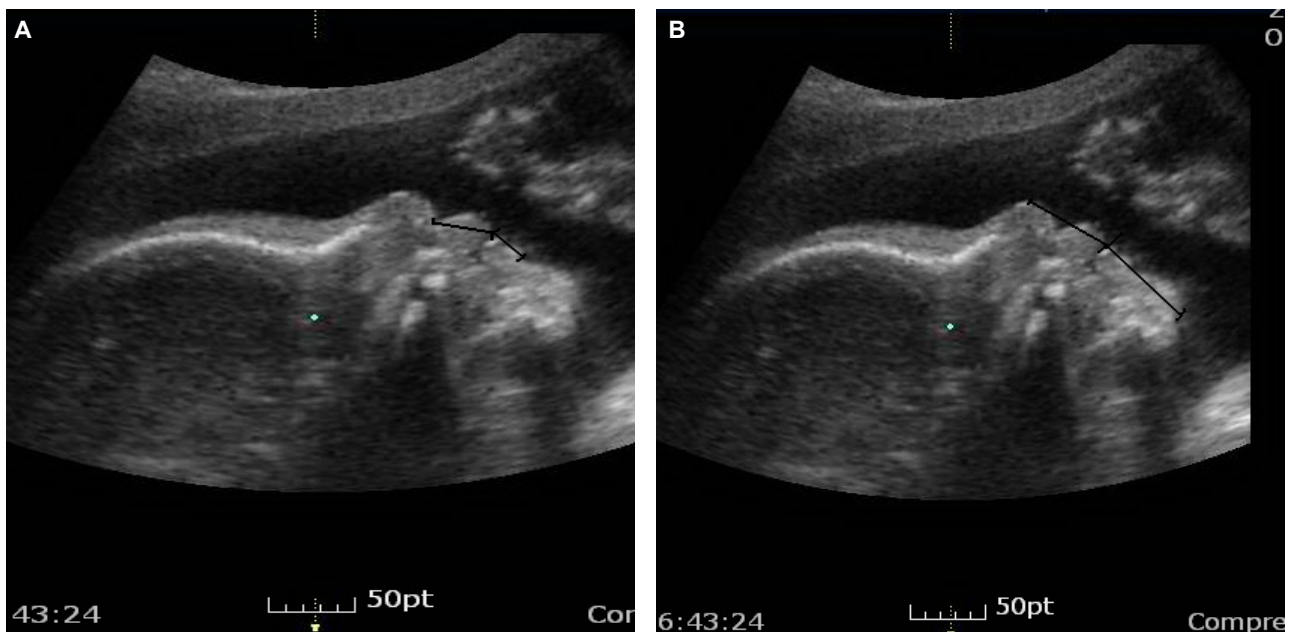


Fig. 3. Sonographic images of the fetal face showing typical facial concavities and protrusions. Calipers indicate measurement between the upper philtrum and mouth, and the mouth and upper concavity of the chin (A) and between the tip of the nose and mouth, and the mouth and chin (B).

보고하였다 (Fig. 3).³⁶

정시상면을 이용한 다른 얼굴 계측연구에서는 임신 21-28주의 정상태아들의 초음파에서 얼굴의 표지점을 이용하여 6가지 즉, 코의 길이 (nose length, NL), 코의 용기 (nose protrusion NP), 인중 길이 (philtrum length, Ph), 코의 전후거리 (pronasale-subnasale distance, PS), 얼굴길이 (facial height, FH), 상악-비근점-하악각 (maxilla-nasion-mandible angle, MNM 각)을 측정하였다 (Table 1, Fig. 4).³⁷

임신 2삼분기 FMF 각의 측정에 대한 연구에서는 임신 16-24주의 정상 태아에서 FMF 각은 주수에 관계없이 평균 83.9° (76.9-90.2°)이고 95 퍼센타일은 88.5°이며, 세염색체 21 태아의 65.2%가 95 퍼센타일 이상이었음을 보고한 바 있다.³⁸ 다른 유사한 연구에서도 임신 2삼분기 세염색체 21 태아들의 FMF 각이 정상염색체 태아들 보다 증가되어 있음이 보고되었다.³⁹

개인을 구별할 수 있는 가장 확실한 지표인 얼굴은 환경에 가장 적게 영향을 받고 주로 유전적 영향을 받기 때문에 체질인류학적으로도 중요하게 연구되는 부분이다.^{40,41} 18세에서 30세 미만의 청년기 한국인 얼굴을 다

른 인종들과 비교하여 계측관찰한 연구에 따르면 청년기 한국인 얼굴의 특징은 높은 머리, 좁고 긴 얼굴, 넓은 안쪽눈구석사이거리, 높이는 낮고 넓은 하악과 낮은 아래얼굴이 특징으로 연구된 바 있다.⁴² 이러한 인종적 차이가 어느시점부터 어느 시점부터 뚜렷해지는가에 대해서는 확실하지 않지만, 임신 1삼분기 한국인 태아의 FMF각의 크기가 백인에 비하여 증가되어 있음을 고려할 때 임신 2삼분기 태아의 정시상면 얼굴 평가에 있어서도 인종적 차이와 정상범위의 기준이 필요할 것이다.

3차원 초음파를 이용한 태아의 얼굴 평가

약물 복용, 염색체 이상이나 유전성 증후군 등에 의한 특징적 얼굴 기형은 3차원 초음파의 표면 영상을 이용할 때 더욱 뚜렷하게 관찰될 수 있으며, 구순열, 작은턱 증, 귀의 기형, 돌출된 이마 등을 관찰하는 데에 3차원 초음파 영상이 우수하다는 것인 이미 알려져 있는 사실이다.⁴²⁻⁵¹ 구개열의 진단에 있어서도 3차원 초음파의 multislice view를 이용할 경우 보다 자세한 관찰이 가능

Table 1. Nomenclature of measurements and landmarks

Measurement	Abbreviation	Description
Nose length	NL	Distance between nasion* and upper anterior corner of maxilla
Nose protrusion	NP	Distance between pronasale landmark† and line used for nose-length measurement (perpendicular on the NL line)
Pronasale-subnasal distance	PS	Distance between pronasale and subnasale landmarks‡
Philtrum length	Ph	Longest straight distance from the line along the skin from the subnasale landmark to the upper lip
Facial height	FH	Distance from the nasion to the lower anterior corner of the mandible
Maxilla-nasion-mandible angle	MNM	Angle between the lines maxilla-nasion and mandible-nasion. The landmarks on the maxilla and mandible are in the middle of the anterior borders of the jaws

* The nasion landmark is located in the midline, at the intersection of the frontal bones and the nasal bones. † The pronasale landmark is the most protruding point of the apex nasi. ‡ The subnasale landmark is located in the midline at the columella base, where the lower border of the nasal septum and the upper lip meet.
Adapted from De Jong-Pleij et al. 2010.³⁷

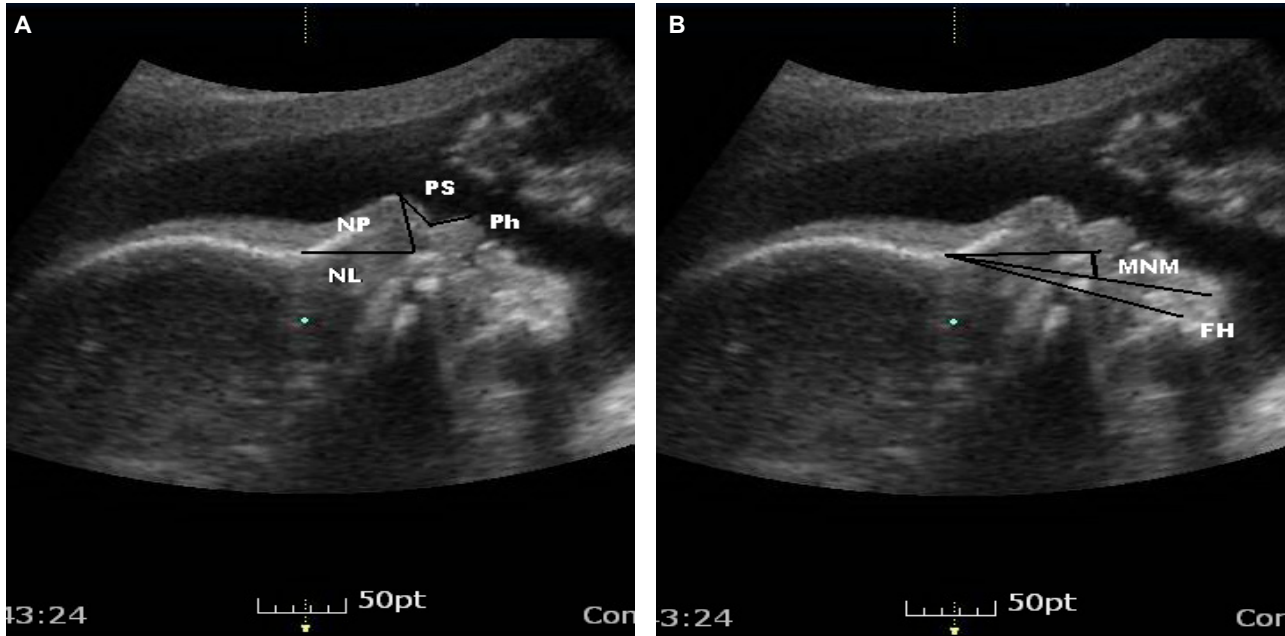


Fig. 4. Ultrasound images of the fetal face showing nose length (NL), nose protrusion (NP), philtrum length (Ph) and pronasale-subnasale distance (PS) (A) and facial height (FH) and maxilla-nasion-mandible angle (MNM) (B).

하다.⁵²

2차원 초음파에 비하여 3차원 초음파는 다축 영상(multiplanar) 모드를 통하여 정시상면을 보다 정확하게 측정할 수 있으며, 관찰자간의 측정오차를 줄일 수 있다는 것이 장점이다. 시간의 효율성이나 정확도 면에서 2차원 초음파를 이용한 정시상면 영상이 3차원 초음파와 유사하다고 주장하기도 하지만, 태아의 자세 등으로 인하여 정시상면 영상이 용이하지 않을 경우에는 3차원 초음파의 다축 영상모드를 이용하면 보다 정확한 각도로 측정할 수 있고, 나중에 영상을 재현하여 검토, 재구성할 수 있다는 점에서 태아 얼굴의 3차원 영상관찰의 필요성이 있다.

다축영상을 이용한 태아 얼굴 기형관찰의 또다른 장점으로 안검열(palpebral fissure)의 관찰이 3차원 다축영상의 관상면 영상을 이용할 때 용이하다는 점이 있다. 태아 알코올 증후군 환자에서는 짧은 안검열을 나타낼 수 있고, 세염색체 21과 다른 유전성 증후군들에서 윗쪽 또는 아랫쪽으로 기울어진 소견을 보일 수 있는데 3차원 관상면 영상을 통하여 2차원 초음파에 비해 보다 정

확한 각도를 관찰할 수 있을 것으로 여겨진다.⁵³ 그 외, 3차원 초음파의 임계값(threshold)을 조절하여 두개골의 봉합선들과 코뼈를 보다 명확히 관찰할 수 있다.^{54,55}

4차원 초음파

4차원 초음파로 태아의 눈의 깜박거림, 삼킴, 하품, 찡그림, 등의 태아 얼굴의 미세한 표정과 행동패턴의 관찰이 가능하게 되었다.⁵⁵ 태아의 얼굴과 표정을 보다 현실감 있게 보여주기 때문에 예비부모와 아기와의 교감을 증진시키는 데에 도움을 주는 것은 알려져 있는 사실이고, 얼굴 신경 마비 등을 자궁 내에서 관찰할 수 있을 가능성이 있으나, 이에 대한 연구는 아직 초기 단계이다.^{56,57}

결론

얼굴기형은 다른 기관을 침범하는 다른 숨겨진 기형의 존재 혹은 여러 증후군을 암시할 수도 있기 때문에

태아의 얼굴을 평가하는 것이 중요하다. 그러나, 얼굴의 구조를 체계적으로 분석하고자 하는 연구는 아직 초기 단계이며, 얼굴은 유전적 영향을 매우 많이 받기 때문에 연구에 있어 인종적, 발생적 특성 역시 고려되어야 한다. 2차원 초음파를 통한 얼굴의 관상면, 측면, 시상면의 관찰이 기본적으로 시행되어야 할 것이며, 태아의 자세에 따라 3차원 초음파의 다중영상이 기본축을 관찰하는 데에 도움을 줄 수 있고, 영상 재현과 재구성에 용이하므로, 임신 2삼분기 얼굴의 형태적 또는 계측 관찰에 3차원 초음파는 유용하게 사용될 수 있다. 4차원 초음파 영상의 효용성은 모체-태아간 교감형성 이외에 추가적인 의학적 효용성에 대한 연구들이 아직은 미흡한 실정이다. 단일민족인 한국인의 특성을 고려하여, 태아의 얼굴을 관찰하고 얼굴 기형을 진단하는 데에 있어 객관적 계측을 통한 연구가 지속되어야 할 것이다.

참고문헌

- Benacerraf BR. Ultrasound of fetal syndromes. New York, London, Philadelphia, San Francisco: Churchill Livingstone; 1998. p.83-223.
- Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation, 4th ed. Philadelphia, London, Sydney, Tokyo: W.B Saunders Company; 1988.
- Goldstein I, Reece EA, Gianluigi P, O'Connor TZ, Lockwood CJ, Hobbins JC. Sonographic assessment of the fetal frontal lobe: A potential tool for prenatal diagnosis of microcephaly. Am J Obstet Gynecol 1988; 158: 1057-62.
- Goldstein I, Tamir A, Zimmer EZ, Itskovitz-Eldor J. Growth of the fetal orbit and lens in normal pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol 1998; 12: 175-9.
- Achiron R, Gottlieb Z, Yaron Y, Gabbay M, Gabbay U, Lipitz S, et al. The development of the fetal eye: in utero ultrasonographic measurements of the vitreous and lens. Prenat Diagn 1995; 15: 155-60.
- Guis Z, Ville Y, Vincent Y, Doumerc S, Pons C, Frydman R. Ultrasound evaluation of the length of the fetal nasal bones throughout gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 1995; 5: 304-7.
- Goldstein I, Tamir A, Itskovitz-Eldor J, Zimmer EZ. Growth of the fetal nose width and nostril distance in normal pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol 1997; 9: 35-8.
- Goldstein I, Jakobi P, Tamir A, Goldstick O. Nomogram of the fetal alveolar. Ultrasound Obstet Gynecol 1999; 14: 333-7.
- Chitty LS, Campbell S, Altman DG. Measurement of the fetal mandible-feasibility and construction of a centile chart. Prenat Diagn 1993; 13: 749-56.
- Gull I, Wolman I, Merlob P, Jaffa AJ, Lessing JB, Yaron Y. Nomograms for the sonographic measurement of the fetal philtrum and chin. Fetal Diagn Ther 2005; 20: 127-31.
- Sivan E, Chan L, Reece EA. Sonographic imaging of the fetal face and the establishment of normative dimensions for chin length and upper lip width. Am J Perinat 1997; 14: 191-4.
- Borenstein M, Persico N, Kagan KO, Gazzoni A, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in screening for trisomy 21 at 11+0 to 13+6 weeks. Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 32: 5-11.
- Sonek J, Borenstein M, Dagklis T, Persico N, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in fetuses with trisomy 21 at 11-13(6) weeks. Am J Obstet Gynecol 2007; 196: 271.e1-4.
- Evans DJ, Francis-West PH. Craniofacial development: making faces. J Anat 2005; 207: 435-6.
- Nuckolls GH, Shum L, Slavkin HC. Progress toward understanding craniofacial malformations. Cleft Palate Craniofac J 1999; 36: 12-26.
- Rice DP. Craniofacial anomalies: from development to molecular pathogenesis. Curr Mol Med 2005; 5: 699-722.
- Kurjak A, Pooh RK, Merce LT, Carrera JM, Salihagic-Kadic A, Andonotopo W. Structural and functional early human development assessed by three-dimensional and four-dimensional sonography. Fertil Steril 2005; 84: 1285-99.
- Down JL. Observations on an ethnic classification of idiots. 1866. Ment Retard 1995; 33(1): 54-6..
- Cicero S, Curcio P, Rembouskos G, Sonek JD, Nicolaides KH. Maxillary length at 11-14 weeks of gestation in fetuses with trisomy 21. Ultrasound Obstet Gynecol 2004; 24: 19-22.
- Dagklis T, Borenstein M, Peralta CFA, Faro C, Nicolaides KH. Three-dimensional evaluation of mid-facial hypoplasia in fetuses with trisomy 21 at 11-13+6 weeks. Ultrasound Obstet Gynecol 2006; 28: 261-5.
- Berganni A, Bamberg C, Ederl K, Proquitt'e H, Hartung JP, Bollman R, et al. Midfacial anthropometry in second-trimester fetuses with trisomy 21: a three dimensional ultrasound study. Prenat Diagn 2006; 26: 158-62.
- Van den Hof MC, Nicolaides KH, Campbell J, Campbell S. Evaluation of the lemon and banana signs in one hundred and thirty fetuses with open spina bifida. Am J Obstet Gynecol 1990; 162: 322-7.
- Ghi T, Pilu G, Falco P, Segata M, Carletti A, Cocchi G, et al. Prenatal diagnosis of open and closed spina bifida. Ultrasound Obstet Gynecol 2006; 28: 899-903.
- Chaoui R, Benoit B, Mitkowska-Wozniak H, Heling KS, Nicolaides KH. Assessment of intracranial translucency (IT) in the detection of spina bifida at the 11-13-week scan. Ultrasound Obstet Gynecol 2009; 34: 249-52.
- Lachmann R, Picciarelli G, Moratalla J, Greene N, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in fetuses with spina bifida at 11-13 weeks' gestation. Ultrasound Obstet Gynecol 2010; 36: 268-71.
- Nicolaides KH, Salvesen DR, Snijders RJM, Gosden CM. Fetal facial defects: associated malformations and chromosomal abnormalities. Fetal Diagn Ther 1993; 8: 1-9.
- Borenstein M, Persico N, Strobl I, Sonek J, Nicolaides KH. Frontomaxillary and mandibulomaxillary facial angles at 11+0 to 13+6 weeks in fetuses with trisomy 18. Ultrasound Obstet Gynecol 2007; 30: 928-33.
- Borenstein M, Persico N, Dagklis T, Faros E, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in fetuses with trisomy 13 at 11 + 0

- to 13+6 weeks. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007; 30(6): 819-23.
29. Jeon SR, Choi HM, Roh YH, Kim YH, Son GH, Nam KH, et al. Frontomaxillary facial angle measurements in euploid Korean fetuses at 11 weeks' to 13 weeks 6 days' gestation. *J Ultrasound Med* 2010; 29(11): 1565-71.
30. Babcook CJ, McGahan JP, Chong BW, Nemzek WR, Salamat MS. Evaluation of fetal midface anatomy related to facial clefts: use of US. *Radiology* 1996; 201: 113-8.
31. Cash C, Set P, Coleman N. The accuracy of antenatal ultrasound in the detection of facial clefts in a low-risk screening population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18: 432-6.
32. Rotten D, Levallant JM, Martinez H, Ducou le Pointe H, Vicaut E. The fetal mandible: a 2D and 3D sonographic approach to the diagnosis of retrognathia and micrognathia. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 19: 122-30.
33. Turner GM, Twining P. The facial profile in the diagnosis of fetal abnormalities. *Clin Radiol* 1993; 47: 389-95.
34. Otto C, Platt LD. The fetal mandible measurement: and objective determination of fetal jaw size. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1991; 1: 12-7.
35. Paladini D, Morra T, Teodoro A, Lamberti A, Tremolaterra F, Martinelli P. Objective diagnosis of micrognathia in the fetus: the jaw index. *Obstet Gynecol* 1999; 93: 382-6.
36. Goldstein I, Tamir A, Weiner Z, Jakobi P. Dimensions of the fetal facial profile in normal pregnancy *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 191-4.
37. De Jong-Pleij EA, Ribbert LS, Tromp E, Bilardo CM. Three-dimensional multiplanar ultrasound is a valuable tool in the study of the fetal profile in the second trimester of pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35: 195-200.
38. Molina F, Persico N, Borenstein M, Sonek J, Nicolaides KH. Frontomaxillary facial angle in trisomy 21 fetuses at 16-24 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2008; 31(4): 384-7.
39. Odibo AO, Schoenborn JA, Haas K, Macones GA. Does the combination of fronto-maxillary facial angle and nasal bone evaluation improve the detection of Down syndrome in the second trimester? *Prenat Diagn* 2009; 29(10): 947-51.
40. Steward TD. *Essentials of forensic anthropology*. Springfield (IL) : Charled C. Thomas Pub; 1979. p85-127
41. Krogman WM, Iscan MY. *The human skeleton in forensic medicine*. Illinois : Charles C. Tomas Publishers; 1986.
42. Lee KH, Paik DJ, Koh KS. Anthropometric study on the face of modern Korean Youths I. *Korean J Phys Anthropol* 2000; 13(4): 345-55.
43. Hull AD, Pretorius DH. Fetal face: what we can see using two-dimensional and three-dimensional ultrasound imaging. *Semin Roentgenol* 1998; 33: 369-74.
44. Pretorius DH, Nelson TR. Fetal face visualization using three-dimensional ultrasonography. *J Ultrasound Med* 1995; 14: 349-56.
45. Lee A, Deutinger J, Bernaschek G. Three dimensional ultrasound: abnormalities of the fetal face in surface and volume rendering mode. *BJOG* 1995; 102: 302-6.
46. Gonçalves LF, Lee W, Espinoza J, Romero R. Three-and four-dimensional ultrasound in obstetric practice: does It Help? *J Ultrasound Med* 2005; 24: 1599-624.
47. Johnson DD, Pretorius DH, Budorick NE, Jones MC, Lou KV, James GM, et al. Fetal lip and primary palate: three-dimensional versus two-dimensional US. *Radiology* 2000; 217: 236-9.
48. Pretorius DH, House M, Nelson TR, Hollenbach KA. Evaluation of normal and abnormal lips in fetuses: comparison between three- and two-dimensional sonography. *Am J Roentgenol* 1995; 165: 1233-7.
49. Pretorius DH, Nelson TR. Prenatal visualization of cranial sutures and fontanelles with three-dimensional ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995; 5: 219-21.
50. Shih JC, Shyu MK, Lee CN, Wu CH, Lin GJ, Hsieh FJ. Antenatal depiction of the fetal ear with three-dimensional ultrasonography. *Obstet Gynecol* 1998; 91: 500-5.
51. Mangione R, Lacombe D, Carles D, Guyon F, Saura R, Horovitz J. Craniofacial dysmorphology and three-dimensional ultrasound: a prospective study on practicability for prenatal diagnosis. *Prenat Diagn* 2003; 23: 810-8.
52. Ramos GA, Romine LE, Gindes L, Wolfson T, McGahan MC, D'Agostini D, et al. Evaluation of the fetal secondary palate by 3-dimensional ultrasonography. *J Ultrasound Med* 2010; 29: 357-64.
53. Mielke G, Dietz K, Franz H, Reiss I, Gembruch U. Sonographic assessment of the fetal palpebral fissure slant-an additional tool in the prenatal diagnosis of syndromes. *Prenat Diagn* 1997; 17(4): 323-6.
54. Gonçalves LF, Espinoza J, Lee W, Schoen ML, Devers P, Mazor M, et al. Phenotypic characteristics of absent and hypoplastic nasal bones in fetuses with Down syndrome: description by 3-dimensional ultrasonography and dinical significance. *J Ultrasound Med* 2004; 23: 1619-27.
55. Peralta CF, Falcon O, Wegrzyn P, Faro C, Nicolaides KH. Assessment of the gap between the fetal nasal bones at 11 to 13 6 weeks of gestation by three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25: 464-7.
56. Kurjak A, Azumendi G, Veccek N, Kupesic S, Solak M, Varga D, et al. Fetal hand movements and facial expression in normal pregnancy studied by four-dimensional sonography. *J Perinat Med* 2003; 31: 496-508.
57. Kurjak A, Andonotopo W, Hafner T, Salihagic-Kadic A, Stanojevic M, Azumendi G, et al. Normal standards for fetal neurobehavioural developments-longitudinal quantification by four-dimensional sonography. *J Perinat Med* 2006; 34: 56-65.

「국문초록」

태아의 얼굴기형은 염색체 이상, 유전적 또는 비유전적 증후군, 환경적인 요인에 의한 여러 증후군과의 연관성이 높은 것으로 알려져 있다. 그러나, 현재까지 얼굴에 관한 많은 초음파 연구들이 주관적 평가에 의해 이루어져 왔다. 이 종설은 얼굴의 평가에 있어 얼굴의 단면에 따른 객관적인 계측에 관한 평가 방법과 문헌들을 임신 분기별로 정리하여, 임상진료에 도움을 주고자 하였다.

중심 단어: 얼굴기형, 증후군, 계측
