

폐비우스 증후군에 대한 작업치료학적 평가와 중재

하미영*, 이택영**, 임성오***

*한서대학교 재활교육원

**한서대학교 작업치료학과

***단국대학교 천안병원 작업치료실

국문초록

서론 : 폐비우스 증후군은 선천적으로 발생하는 비진행성 양측성 또는 일측성의 안면신경마비와 수평방향의 안구 운동장애(외전신경마비)가 발생하는 희귀질환이며, 이밖에도 다발성 뇌신경장애, 심혈관기형, 지능장애, 근육 및 골격계 기형과 말초신경병증이 동반될 수 있다.

본론 : 본 증례 아동은 2세 4개월된 남아로 전반적인 구토와 수유장애, 작은 턱, 폐비우스 증후군에 의한 삼킴장애 진단을 받고, 정확한 발달 상태를 알아보고자 발달 평가 및 삼킴장애 검사가 의뢰되었다. 아동은 폐비우스 증후군에서 보이는 안검하수와 윗입술이 올라가 입을 벌리고 있었으며, 귀가 아래에 위치하고 표정이 없는 안면형태를 하고 있었다. 평가결과, 베일리 발달검사Ⅱ(Bayley Scales of Infant Development Ⅱ)에서 정신발달지수(mental development index)와 운동발달지수(psychomotor development index)에서 심한 발달지연 범위에 속하였다. 또한 영·유아 언어발달 검사(sequence language scale for infants) 결과 심한 언어발달지체를 보였으며, 비디오 형광 투시법(videofluoroscopy) 연하검사결과 연한 유동식(thin liquid) 검사에서 사례 걸림(aspiration)이 관찰되었고, 삼킴 반사(swallowing reflex)의 지연이 나타났다.

결론 : 국내 작업치료 분야에서는 그 증례가 발표된 적이 없어, 이에 저자들은 폐비우스 증후군 아동에 대한 문헌고찰과 함께 작업치료 평가 및 중재 방법을 공유하고자 한다.

주제어 : 폐비우스 증후군, 삼킴장애, 선천성 안면마비, 작업치료

I. 서론

선천성 양측 안면 및 안구외전마비는 1880년 Von Graefe에 의하여 처음 보고되었지만(김원주, 선우일남, 박영관과 박기덕, 1991), 하나의 증후군으로 인정된 것은 1888년 독일의 신경학자인 Paul Julius Möbius에 의하여 Münchener Medicinische Wochenschrift(Munich Medical Weekly)라는 학술지에 발표된 이후였다(Simonsz, 2008). 폐비우스 증후군은 안면신경(7번 뇌신

경) 마비, 외전신경(6번 뇌신경) 마비로 인하여 무표정하고 미소를 짓기가 어려워 “frozen face”라고 불리기도 하며(Miller, 2007), 그 외 설하신경(12번 뇌신경)과 미주신경(10번 뇌신경)에도 침범하기도 한다(Meyerson & Foushee, 1978; Verzijl, van der Zwaag, Cruysberg, & Padberg, 2003). 그래서 Henderson(Scarpelli et al., 2008에 인용된)은 “facial diplegia”라고 하였다. 또 다른 증상으로는 안검하수, 귀의 변형, 소악증(micrognathia; 작은 턱증), 혀의 부분 퇴화, 안면두부기형, 연구개 및 저작

큰 마비, 구개의 높은 굴곡(high arched palate) 등이 나타나며(정환모, 홍승희와 신동진, 1996; Berg, McColl, & Brancamp, 2007; Meyerson & Foushee, 1978), 입술 자세를 유지하는 안정성이 저하되어 구강 또는 비강을 이용한 호흡이 어려울 수 있다. 그리고 윗입술이 올라가서 입을 열고 있는 경우가 많고, 혀의 중앙에 깊은 골이 나타나는 경향이 있다(O'Ryan, Gallagher, LaBane, & Epker, 1982; Vatikiotis-Bateson, Eigsti, Yano, & Munhall, 1998). 이 외에도 다발성 뇌신경장애, 말초신경병, 심혈관계, 내분비장애, 만곡족(talipes), 합지증 및 골격계의 기형 등이 동반될 수 있고 가슴 또는 젖꼭지, 큰가슴근(pectoralis major muscle)이 선천적으로 없는 폴란드(Poland)-피비우스 증후군(김원주 등, 1991; 정환모 등, 1996; Briegel, 2006; Kuklik, 2000), hypoglossia-hypodactylia 증후군, Hanhart 증후군, 혀-입천장 강직성(glossopalatine ankylosis) 증후군, Charlie M. 증후군을 동반한 증례도 보고되었다(Briegel, 2006).

피비우스 증후군의 원인은 발생학적 원인으로 Kirby(전성호 등, 2006에 인용된)는 중배엽 결손 및 외배엽 결손이 원인이라고 설명하였고, 산모의 자궁 내에서의 문제라는 Kuhn(정환모 등, 1996에서 인용된)의 보고도 있었다. 그 외에도 유전적인 요인(Hanson & Rowland, 1971; Kersey, Vivian, & Reid, 2006)과 환경독성학적 요인, 태아 시기에서의 원시 혈류순환 장애(전성호 등, 2006) 등 다양한 원인들이 발표되었지만 아직도 완전히 밝혀지지는 않고 있다(Briegel, 2006; Verzijl et al., 2003).

이러한 피비우스 증후군은 "Möbius sequence"라고 명명되기도 하는 질환으로(Briegel, 2006), 현재까지 세계적으로 320여 차례 정도만 보고된 드문 질환이다(김백규와 이윤호, 2007; Verzijl et al., 2003). 국내에서는 손목굴 증후군, 경도의 내분비장애를 동반한 예(김원주 등, 1991), 어머니, 딸, 아들에서 발생한 가족의 예(정환모 등, 1996), 그리고 듀안안구후퇴증후군을 동반한 피비우스 증후군 예(전성호 등, 2006)가 발표되었다. 또한 피비우스 환자 3명에게 측두근과 교근을 이용한 양측 근전위술을 시행하여 안륜근 및 구륜근, 구각올림근에 해당하는 기능을 재건해줌으로 눈을 감고 입 꼬리를 올리는 등의 간단한 표정구현이 가능하도록 한 증례 등이 보고되었다(김백규와 이윤호, 2007).

하지만 국내 작업치료 분야에서는 그 증례가 발표된 적이 없었다. 또한 안면 마비 및 신체 발달의 저하, 그리고 연하곤란 등의 이상을 동반하는 피비우스 증후군 아동을 치료하는 데 있어서 다른 전문가들보다 작업치료사가 최적의 치료사로서 그 역할과 중재 방법이 중요하다고 사료되어 저자들은 피비우스 증후군 아동에 대한 문헌고찰과 함께 작업치료 평가와 중재 접근에 대한 정보를 공유하고자 한다.

II. 본 론

1. 임상적 평가

본 증례의 아동은 2007년 6월 13일 'A' 병원에서 출생하여 2007년 6월 15일부터 16일까지 입원하여 검사를 받았으며, 그 후 2008년 5월 14일부터 5개월간 재활치료를 받았다. 주거 지역과 병원이 원거리여서 내원하지 않아 추후 검사 및 치료는 하지 못하였으며, 또한 아동의 정보 및 자료는 어머니의 자료 사용 동의를 얻은 후 본 증례에 사용되었다.

1) 의학적 과거력

첫 평가 당시 10개월 된 남아로 신체 발달과 언어 발달 지연을 주소로 내원하였다. 출생 당시 어머니 나이는 32세였으며, 환아는 두 번째 아기로 태대 기간은 39주 1일이었으며, 제왕절개술 분만으로 출생하였다. 출생체중은 2,415g이었으며, 경기(seizure)와 황달(jaundice)은 없었다. 아동은 구토와 수유장애, 작은 턱, 피비우스 증후군에 의한 삼킴장애 진단을 받고, 정확한 발달 상태를 알아보고자 발달 평가 및 삼킴장애 검사가 의뢰되었다.

아동의 출생 후 입원 경과 기록을 살펴보면, 산소포화도 95%, 호흡수 38회, 맥박수 142회로 이상 생체징후(vital sign)는 없었으나 임상병리 검사상 total calcium 6.9, i-ca 0.88로 칼슘을 보충하였고 C-반응성 단백질(C-reactive protein) 검사상 1.88로 배양검사 후 항생제 치료를 시작하였다가 7일후 재검사에서 음성판정을 받고 항생제치료를 중단하였다. 염색체 검사(chromosomal study)에서는 46, XY로 문제가 없었다. 뇌간유발반응 청력검사(brainstem evoked response auditory)에서 45/50 dB로

기록되어 6개월 후 추적검사할 예정이었으나 검사를 받지 않았다. 가슴 X-ray 촬영 소견에서 심장비대(cardiomegaly)가 있었으나, 호전된 상태였으며, 복부 X-ray 촬영 소견에서는 특이한 소견은 발견되지 않았다. 뇌의 자기공명영상 촬영과 초음파영상 검사에서도 정상소견을 보였으며, 심장초음파 검사에서는 심실중격결손(ventricular septal defect)이 발견되었다. 아동은 5주간 동안 발달검사와 연하관련 평가, 재활치료를 받고 퇴원하였고, 지속적으로 추적 평가를 실시하였다.

2) 외형적 특성

본 증례의 아동은 신경검사 상 뇌신경의 손상은 없었으나 경한 안검하수 양상을 보였으며, 외전마비 증상은 나타나지 않았지만, 윗입술이 올라가 있어 항상 입을 벌리고 있었다. “mask-like face” 혹은 “frozen face”처럼 본 아동도 미소 짓기 등이 어려운 무표정한 얼굴모습을 보였다(그림 1). 본 증례의 아동의 경우 신체적 기형 등이 소견은 없었으나. 귀가 눈 꼬리 선 하단에 위치하고 작은 턱중, 빨기 기능의 약화와 같은 부분적 이상 소견을 보였다(그림 2). 또한 원숭이 주름(simian crease)이 관찰되었다(그림 3).



그림 1. Mask like face 양상을 보인 뇌비우스 증후군 아동



그림 2. 눈의 꼬리 지점에 위치한 귀의 모습

3) 발달력

(1) 운동발달

베이리 발달검사 II (Bayley Scales of Infant Development II)를 위해 작업치료실에 들어온 아동의 검사 태도는 엄마와 함께 들어와 아무런 표정 없이 치료실 주변 환경을 계속해서 두리번거리며, 산만한 하였고 눈 맞춤도 잘 이루어지지 않았다. 또한 계속해서 엄마 앞에 앉아 검사를 받았다. 검사를 실시함에 있어 아동의 생활연령이 10개월 16일이나 검사 항목의 수행이 어려워 9개월 항목부터 검사를 수행 하였다. 아동은 새로운 장난감이나 검사 도구에는 호기심이 없었고 검사하는 동안도 계속해서 반응 없이 바라만 보는 행동을 보였다. 치료 전 베이리 발달 검사 결과 9개월 수준으로 평가하여 정신영역은 7개월 정도를 나타냈으며, 운동영역은 8개월 정도의 발달연령을 보였고, 치료 후 평가에서도 아동은 검사 당시 생활연령 27개월이나 12개월 아동발달수준으로 평가하여, 3개월 정도의 발전은 있었지만 정신발달이 10개월, 운동발달이 11개월 수준으로 치료 전·후 심한발달 지연 범위에 해당되었다.

치료 전 덴버발달 검사 II (Denver Developmental Screening Test II) 발달검사에서는 개인-사회성 7개월, 언어 7개월, 미세운동-적응 5개월, 대동작 운동 7개월 정도의 발달을 보였다. 치료 후 평가에서는 개인-사회성 12개월, 언어 12개월, 미세운동-적응 16개월, 대동작 운동 12개월 정도의 발달 수준을 나타냈다. 치료 전후 평가에서 모두 발달지연의 결과를 보였다(표 1).

(2) 언어 발달 수준

언어발달 평가를 위해 언어치료실을 방문한 환아는 11개월로 영·유아 언어발달 선별검사(sequence language scale for infants)를 실시하였다. 영·유아 언어발달 선별검사는 영·유아의 행동에 익숙한 보호자가 영·유아의 행



그림 3. 아동의 원숭이 주름(일자 손금)

동을 관찰하면서 실시 할 수 있는 선별검사로써 수용언어, 표현언어 각각 75문항으로 구성되어 있다. 채점방법은 ‘예’ 1점, ‘아니오’ 0점으로 점수를 합산하고 그 원점수를 기준으로 표준화된 표를 통하여 생활연령대의 평균점수로부터 -1 표준편차 이내에 해당하는 경우 ‘정상발달’, 표준편차 -1 -2사이인 경우 ‘약간지체’, 표준편차가 -2 이하인 경우 ‘언어발달지체’로 판정한다. 검사의 내적일 관성 신뢰도(α)는 수용언어 .98, 표현언어 .98, 전체 .99이며, 검사-재검사 신뢰도는 수용언어 .99, 표현언어 .99, 전체 .99이다(김영태, 김경희, 윤혜련과 김화수, 2003).

언어발달 선별검사결과 치료 전 평가 결과는 표 1과 같으며, 치료 전·후 모두에서 판정결과 표준편차 -2이하로 ‘심한 언어발달지체’를 나타냈다.

4) 연하기능

연하곤란 평가는 6차례 실시되었으며, 생후 5주차에 1차 평가(2007. 7. 30)가 이루어졌다. 첫 평가 당시 위장간 섭식(G-tube feeding) 중이었다. 비디오 형광 투시법(videofluoroscopy) 연하검사결과 입술닫기, 식괴(bolus) 형성, 구강내 음식 잔유물 검사는 구강기 진행이 되지 않아 평가할 수 없었으며, 구강이동시간(oral transient time)은 1.5초 이내로 보통 약 0.8초와 비교할 때 지연된

양상을 보였다. 인두기에서는 후두의 삼킴 시작(triggering of pharyngeal swallowing)과 인두 상승, 후두개 닫힘(laryngeal elevation and epiglottic closure)은 정상적이었고, 비강 통과(nasal penetration)는 없었다. 하지만 인두벽에는 음식물이 깨끗이 내려가지 않고 코팅(pharyngeal wall coating) 되어 있는 상태였으며, 후두계곡(valleculae), 이상동(pyriformis sinus)에는 음식물이 조금 남아 있었다. 식도기에는 특이사항이 없었다. 연한 유동식(thin liquid) 검사에서 인두통과 시간(정상 < 1.0초)과 인두지연시간(정상 < 0.2초)은 모두 3초 이상으로 지연된 결과를 나타냈다. 결론적으로 연한 유동식 검사에서 사래 걸림(aspiration)이 관찰되었으며, 삼킴 반사(swallowing reflex)의 지연도 보였다. 검사 후 계속해서 위장간 섭식을 하였으며, 혀 수동운동(tongue PROM exercise)와 온도촉각 자극(thermotactile stimulation)을 실시하였다. 6차 평가(2008. 1. 7)에서는 구강기의 기능이 정상이었으나, 인두기 기능에서는 큰 진전은 보이지 않았다. 후두의 삼킴 시작(triggering of pharyngeal swallowing)은 정상적으로 이루어졌고, 나머지는 변화가 없었다. 연한 유동식 검사에서 사래 걸림(aspiration)이 간헐적으로 관찰되었으나 흉부 X-ray 촬영에서 사래 걸림

표 1. 증례 아동의 발달평가 결과

	척 도 (scale)	점수(score)				신뢰구간-90% (confidence interval)		범주 (classification)		발달연령 (개월)	
		원점수 (raw)		발달지수 (index)		치료전	치료후	치료전	치료후	치료전	치료후
		치료전	치료후	치료전	치료후						
베일리 발달평가II	정신발달 지수	67	79	64	50	60-80	50-57	심한 발달지연		7	10
	운동발달 지수	52	65	65	50	60-80	50-69	심한 발달지연		8	11
덴버발달 검사II		개인-사회성				언어		미세운동-적응		대동작 운동	
	치료전	7개월				7개월		5개월		7개월	
	치료후	12개월				12개월		16개월		12개월	
영·유아 언어발달검사		수용언어				표현언어		전반평가연령		판정	
	치료전	5개월				1개월		3개월		심한 언어발달지체	
	치료후	13개월				13개월		13개월		심한 언어발달지체	
연하기능 평가	치료전	연한유동식 검사에서 간헐적 사래 걸림									
	치료후	평가 못함									

흔적은 관찰되지 않았다. 추적 관찰 후 검사가 처방되었으나 내원하지 않아 재평가는 실시할 수가 없었다.

2. 작업치료

아동은 평가 후 전반적인 발달지연으로 작업치료, 물리치료, 언어치료를 실시하여 전반적으로 점차 호전되고 있지만 발달 지연 양상을 나타내고 있다. 또한 작업치료 평가시 관찰된 소견으로 눈 마주치기가 어렵고 주변 상황이 나 환경 변화에 따라 주의력 결핍 및 산만함이 증가하는 것으로 나타나 작업치료는 신체발달증진을 위한 중재와

감각통합 중재를 실행하였으며, 연하곤란 중재를 실시하였다(표 2). 작업치료, 물리치료, 언어치료 중재프로그램 적용은 각각 주 1회 30분간 실시하였다. 먼저 감각통합 중재, 신체발달 중재를 오전에 실시하고 연하곤란 중재는 오후에 실시하였다.

표 2. 증례 아동의 작업치료

작업치료 중재	치료방법	치료내용
감각통합중재	관절압박	어깨-팔꿈치, 팔꿈치-손목, 손목-손가락, 엉덩이-무릎, 무릎-발목, 발목-발가락, 어깨-엉덩이, 가슴 압박하기
	김밥말이(압박자극)	누운상태에서 머리를 제외하고 담요 혹은 큰 타월 등으로 김밥 처럼 감싼 후 볼을 이용하여 몸 전체를 누르기
	원형 그네타기	앉은 자세에서 앞-뒤, 좌-우로 천천히 흔들기
	체중이동 및 지지	네발기기자세에서 양측 어깨 및 엉치 관절로의 체중 이동 및 지지운동
신체발달중재	네발기기 자세	치료사 다리 위에 가로질러 아동을 엎드리게 하고 아동을 두 손을 바닥에 두고 몸통을 밀어 올리기
	앉은자세	볼스터 혹은 볼에 앉은 자세로 균형잡기(좌우, 앞뒤로 흔들기)
	무릎선자세, 선자세	치료사 또는 볼(볼스터) 붙잡고 무릎선자세, 선자세에서 장난감을 앞에서 주고 자세 유지하기
	고리끼우기	앉은 자세에서 고리를 팔, 다리에 끼우고 빼기(옷 입고 벗기의 전 단계 훈련)
연하곤란중재	올바른 자세 유지 및 조절	머리자세 유지하기(약간 숙이기), 몸통 등의 올바른 자세 유지 훈련 및 대동작 운동(신체발달 중재에서 실시하거나 연하곤란 중재에서 실시)
	호흡증진 운동	호르라기 불기, 비누방울 불기(감각통재 중재 또는 연하곤란 중재에서 실시)
	얼굴마사지	안면근의 근육방향에 맞춰 마사지 하기
	입술 및 혀 운동	‘아’, ‘애’, ‘이’, ‘오’, ‘우’ 입모양 따라하기 혀를 앞으로 내밀기, 좌우 옆으로 입술 끝에 대기, 위아래로 내밀기 치료사가 혀를 마사지 또는 운동시키기
	온도-촉각 자극	물에 얼린 면봉을 이용하여 연구개 자극하기
	후두 자극 마사지	후두의 움직임을 증진시키기 위해 삼킴시 후두의 움직임 방향으로 치료사가 유도

III. 고 찰

피비우스 증후군(Möbius syndrome)은 양측성 안면신경 마비와 함께 다른 뇌신경의 마비가 동반되고, 안구외전 마비를 특징으로 하는 매우 드문 선천성 질환으로서 다발성 뇌신경장애, 심혈관 기형, 지능장애, 근육 및 골격계 기형 및 말초 신경병들이 동반될 수 있다(김원주 등, 1991; Terzis & Noah, 2003). 피비우스 증후군의 기전은 중추신경계의 뇌신경핵 수준에서의 이상으로 인하여 안면신경이 양측성으로 마비되는 것으로 알려져 있다.

피비우스 증후군의 발생학적 원인은 아직도 완전히 밝혀지지 않고 있지만(Briegel, 2006; Verzijl et al., 2003), 1926년 Kirby(전성호 등, 2006에 인용된)는 중배엽 결손으로 인하여 태아시기에 근육 형성이 되지 않는다는 첫 번째 이유와 외배엽 결손에 의하여 신경 또는 신경핵이 형성되지 않고 근육과 신경이 연결되지 않아 2차적으로 근육이 위축된다는 두 가지 기전으로 원인을 설명하였다. 또한 Kuhn(정환모 등, 1996에 인용된)은 산모의 자궁순환장애, 자궁 내 태아발육지연, 약물복용, 감염 등이 의심된다고 하였다. 현재까지 받아들여지고 있는 발병학적 가설은 뇌간(brain stem)의 발육부전을 포함하는 유전적 요인과 초기 태아 발생과정에서 뇌간으로의 혈류공급을 방해하는 발생학적 또는 환경독성학적인 요인에 의한 허혈성 손상이 기전으로 추정되고 있다. 유전적 요인에 대한 견해로는 최근 1p22와 13q 12.2 - 13의 유전자 사이에서 상호전위에 의해 상염색체 우성 또는 열성으로 유전된다는 주장도 있다(전성호 등, 2006에 인용된). 그러나 대부분 산재성으로 발생하고 드물게 가족력을 가진 다양한 유전 양상을 보이는 증례들이 보고되고 있다(정환모 등, 1996; Hanson & Rowland, 1971). Kersey 등(2006)은 8번 염색체의 long arm((46, XX, inv(8) (q21, 3q24,13)) 이상으로 발생한 증례를 보고 하기도 하였다. 본 증례의 아동은 염색체 검사에서 이상이 없는 것으로 밝혀져 발병 원인이 유전에 의한 것은 아니었다.

피비우스 증후군의 원인 중 허혈성 손상에 대해서는 두 가지 이론이 있다. 하나는 원시삼차동맥(primitive trigeminal arteries)의 조기 퇴화나 기저동맥의 혈류 차단 때문이라는 것이고, 다른 하나는 태아 혈류순환 장애 및 쇄골하동맥의 혈류 장애에 의해 발생한다는 것이다(전성호 등, 2006; Okanishi et al., 2007). 그것은 뇌간에 척추동맥이

충분하게 혈액공급을 하지 못할 경우 원시쇄골하동맥(primitive subclavian arteries)과 그 세 동맥들이 혈액을 공급해주어야 하는 데 이 때 혈액공급이 이루어지지 않아 피비우스 증후군으로 발전된다고 가정하고 있다(Briegel, 2006). Okanishi 등(2007)은 6개월 된 남아가 원시삼차동맥의 문제로 인하여 하부 뇌간의 기능이 저하되면서 피비우스 증후군이 발생했다고 보고하였다. 그러나 본 증례의 아동은 가슴 X-ray 촬영 소견에서 심장비대(cardiomegaly)가 있었으나, 이것이 원인으로 보이지 않으며, 심장초음파(echocardiography) 검사에서 발견된 심실중격결손이 태아의 혈류순환에 영향을 미쳤을 가능성은 희박하다는 소아과의 소견이 보고되어 이 문제도 직접적인 원인으로 볼 수는 없다. 하지만 심장 질환이 있다는 것에 주목할 수는 있다고 사료된다.

또 다른 원인은 피비우스 증후군을 대상으로 한 CT/MRI 촬영 결과, 뇌간에 칼슘화가 일어나면서 피비우스 증후군이 나타났다는 연구보고가 있었으며(Dooley, Stewart, Hayden, & Therrien, 2004; Kuhn, Clark, Morales, & Shekar, 1990), 그 외에도 Briegel(2006)의 문헌고찰을 통한 피비우스 증후군 원인 분석을 보면 배아상태에서의 기형발생 물질에 의해서 발생한다고 하였다. 기형발생 물질은 임신 중 과온증(gestational hyperthermia), 전기적 충격(electrical shock), 장막융모 샘플링(chorionic villus sampling), 벤조디아제핀(benzodiazepines : 신경안정제)의 남용, 알코올 또는 코카인, 탈리도마이드(thalidomide : 진정제 또는 수면제) 섭취, 에르고타민(ergotamine : 자궁수축제) 또는 미소프로스톨(misoprostol : 위궤양 치료제로 개발되어 사용하였으나 자궁 경부가 이완되는 부작용 때문에 유산을 하는 경우가 발생하여 현재에는 임신중절에 쓰임) 사용 등에 의해 발생한다고 하였다.

Magalhães 등(2006)은 29명의 피비우스 증후군 아동의 어머니를 대상으로 임신과 관련된 정보와 과거력을 통하여 조사한 결과, 27명(97%)이 임신 중 문제가 있었다고 보고하였다. 특히, 10명(34%)이 임신중절 시 미소프로스톨을 사용하였다고 하였고, 5명(17%)이 다른 질환을 치료하기 위해 시메티딘, 항히스타민제, 코르티코이드, 테트라사이클린의 약을 복용하였다고 하였다. 또한 6명(24.1%)에서 가족 중 다운증후군이 있었으며, 3명(10.1%)에서 구개파열이 가족 중에 있다고 보고하였다. 본 증례 아동의 어머니 상담에서는 별다른 특이 사항이 발

견되지 않았다.

피비우스 증후군의 병소에 따른 분류에서 1차적인 병소는 대개 알려져 있지 않으며, 근육, 신경 또는 뇌간 등에 다양하게 분포되어 있다(Hanson & Rowland, 1971). 1979년 Towfighi, Marks, Palmer와 Vannuzzi(정환모 등, 1996에 인용된)는 피비우스 증후군을 신경병리학적 소견에 따라 4군으로 나누었다. 제1군은 태아기의 발달미숙에 의한 뇌신경학의 위축을 특징으로 하며, 제2군은 뇌신경의 말초부위에 1차적인 병변이 있는 군, 제3군은 태아기에 저산소증이나 감염성 질환에 의하여 이 시기에 손상을 잘 받는 뇌간핵에 국소성 괴사가 나타난 군, 제4군은 근육 자체의 병변에 의한 환자군이다. 본 증례의 아동은 태아기 몸무게는 작았지만 발달미숙으로 인한 것은 아니며, 태아기의 문제가 없어 1군 또는 3군으로 보기 어렵고, MRI 및 신경학 검사에서 특기할 만한 이상 소견이 없었던 점으로 보아 병소에 의한 분류로 정하기는 어렵다고 생각된다.

본 증례의 아동은 신경검사 상에 뇌신경의 손상은 없었으나 Berg 등(2007), Meyerson과 Foushee(1978)의 연구와 같이 경한 안검하수 양상을 보였다. 그러나 대부분 피비우스 증후군의 경우 양측 안면마비로 인하여 잠을 자는 동안에도 눈의 꼭 감지 못하고 침을 흘린다고 보고되고 있다(Kumar, 1990). 피비우스 증후군의 75%가 안면신경(7번 뇌신경)마비를 경험하며, 다음으로 많이 호발하는 것이 외전신경(6번 뇌신경)마비로 사시가 발생하고, 안구의 외전장애 또는 내전장애를 유발하지만(Verzijl et al., 2003), 본 증례의 아동에게서는 외전마비 증상은 나타나지 않았다. 하지만, 윗입술이 올라가 있어 항상 입을 벌리고 있었다. 이러한 증상은 O’Ryan 등(1982)과 Vatikiotis-Bateson 등(1998)의 연구에서와 같이 동일한 안면 형태를 나타냈으며, 이는 “mask-like face”(Briegel, 2006; Ouanounou, Saigal, & Birchansky, 2005), “frozen face”(Miller, 2007), 처럼 본 아동도 미소 짓기 등이 어려운 무표정한 얼굴모습을 보였다.

또한 본 증례의 아동의 경우 신체적 기형 등이 소견은 없었으나 Sano, Kaga, Takeuchi, Kitazumi와 Kodama(2005), Sensat(2003)의 연구와 같이 귀가 눈 꼬리 선 하단에 위치하고 작은 턱중, 빨기 기능의 약화와 같은 부분적 이상 소견을 보였다(그림 2). 피비우스 증후군의 경우 구강안면장애로 76~90%가 언어문제를 가지고 있다. 이 문제는 안면신경마비로 인하여 입술, 혀, 구개의 기능장애

와 드물게 후두의 기능 이상으로 발생하며, 구개파열, 소악증, 소설증(microglossia)이 언어장애의 원인이 된다. 그리고 지적장애 혹은 청각 소실로 인하여 언어지연이 발생하기도 한다(Briegel, 2006; Meyerson & Foushee, 1978; Sjögreen, Anderson-Norinder, & Jacobsson, 2001; Verzijl et al., 2003).

피비우스 증후군 아동의 조음 시 문제가 발생하게 되는데 Sjögreen 등(2001)은 양측성 안면마비 시 양순음의 조음에 영향을 미치고, Meyerson과 Foushee(1978)는 22명 중 20명 증례에서 이완성 구음장애(dysarthria)가 조음의 문제를 발생시켰다고 하였다. 본 증례의 아동에서도 입술 및 혀의 운동성 조절에 어려움이 있어 발음이 안 되었으며, 치료사의 입모양 따라 하기와 같은 모방 능력이 떨어졌다. 조음 발달상 초기에 나타나는 양순음 계열은 두 입술을 막아서 내는 소리인데(김영태, 1996), 본 증례 아동은 평상시에도 항상 입을 벌리고 있을 뿐 아니라 의도적으로 두 입술을 붙이려 해도 잘되지 않았다. 또한 모음을 조음하는 데는 혀의 고저와 전후 위치, 그리고 입술의 모양 등 세 가지가 모음의 조음에 있어 중요한 변수로 작용하는 데(신지영, 2003), 본 증례 아동은 혀, 입술과 같은 조음 기관의 운동성 제한으로 모음 조음이 어려웠다. 또한 Briegel (2006), Kumar(1990), 그리고 Sjögreen 등(2001)은 조음 훈련 뿐 아니라 발성 훈련도 꼭 해야 한다고 권고하고 있다. 본 증례 아동의 발성 훈련에서도 연구개의 비강 폐쇄 기능 저하로 호루라기 불기를 실행시켰을 때 호루라기 소리가 약해 코를 손가락으로 잡아 공기 출입을 막은 후에만 호루라기 불기가 가능하였으며, 발성지속 훈련 등을 계속해서 하고 있다. 그 밖에도 위에서 언급하였듯이 아동의 초기 평가에서 중등도의 지적장애 수준을 보여(추후 평가 때는 검사를 받지 않음) 언어발달에도 영향을 미쳤을 것으로 보인다.

피비우스 증후군의 경우 mask-like face와 구음장애로 인하여 조음이 어려워 타인과의 의사소통이 힘들기 때문에 그 보상방법으로 몸짓, 발성을 통한 표현, 문장보다는 단어 표현 등의 방법으로 자신의 느낌을 전달하려고 한다(Meyerson & Foushee, 1978; Sjögreen et al., 2001). 본 아동도 손짓으로 엄마에게 의사를 전달하거나 울음을 통해서 자신의 요구를 관철시키는 것을 볼 수가 있었다.

본 증례의 아동의 평가에서 볼 수 있듯이 피비우스 증후군 아동들에서 운동발달 지연은 흔한 증상으로 Wolff와

Koutsandreu(2001)의 연구에서는 10명을 대상으로 평가한 결과 10명 모두에게서 운동발달 지연이 관찰되었고 그 중 6명의 아동에게서 만곡족(talipes equinovarus)의 형태가 나타났다고 보고하였다. 또 다른 연구에서 Verzijl 등(2003)은 피비우스 아동들에게서 운동장애가 나타났으며, 정상적인 발달 수준에 못 미치는 심한 발달지연과 미세동작 수행이 심각하게 어렵다고 하였다. 또한 대부분의 아동에서 둔한 움직임이 관찰되었다(Verzijl, Padbeg, & Zwarts, 2005). 본 대상의 아동은 신체적으로 변형이나 기형은 없었으나, 발달평가에서도 확인하였듯이 운동발달 지연이 있어 선행연구들과 유사한 증상을 보였다. 김원주 등(1991)의 증례 보고 대상인 6세 남자 아동에게서 원숭이 주름(simian crease)이 관찰되었는데 본 증례 아동에서도 나타났다.

피비우스 아동은 안면마비, mask-like face와 표현의 결여로 비장애 아동들과의 의사소통이 어렵고 사회적 관계를 형성하는 데 문제를 안고 있다(김백규와 이윤호, 2007). 이러한 이유로 자긍심이 저하되고 행동학적 문제와 정신적 장애를 동반하기도 한다(Briegel, 2006).

피비우스 증후군 아동에게서 10~15%에서 지적장애를 보여 초기 연구에서는 지적 능력이 저하된다는 보고가 많았으나 피비우스 증후군 성인을 대상으로 한 최근 연구에서는 큰 차이를 보이지 않았다고 하였다(Scarpelli et al., 2008에서 인용됨). 그러나 몇몇의 연구에서 피비우스 증후군 아동이 일반 아동보다 30~40% 정도의 높은 자폐증이 발병한다고 하였으며, 이러한 자폐 행동의 결과로 자폐 증과는 강력한 연관성이 있다고 보고하였다(Bandim, Ventura, Miller, Almeida, & Costa, 2003; Gillberg & Steffenburg, 1989; Miller, Strömland, Gillberg, Johansson, & Nilsson, 1998; Scarpelli et al., 2008; Sjögreen et al., 2001; Suvana, Bangnawar, & Deshmukh, 2006). 또한 자폐증과 관련이 없다고 하더라도, 얼굴 표정근의 표현능력 결여로 자폐아동과 동일한 사회성 결함을 경험하게 된다고 하였다(Miller, 2007). 본 아동의 경우 중등도의 지적장애 수준을 나타내고 있으나 자폐성 행동은 관찰되지 않아 부분적으로 본 증례보고와 일치하였다. 그러나 Briegel(2006)은 피비우스 증후군의 특성상 안면 마비로 표정으로 자신의 감정 표현이 어렵고 눈 마주 치기가 힘들어 사회적 관계 형성의 기회가 줄어들고, 전반적인 발달 지연 특히, 언어발달 지연이 자폐증과 구분하여

진단하는 데 혼란이 있을 수 있다고 하였다. 그렇지만 피비우스 증후군의 경우 자폐성향과 지적장애가 모두 관련을 가지고 있다는 증례연구 보고가 있어, 앞으로도 지속적인 관찰과 연구가 이뤄져야 할 것으로 사료된다(Bandim et al., 2003; Gillberg & Steffenburg, 1989; Johansson et al., 2001; Verzijl et al., 2003)

Briegel(2006), Kumar(1990), 그리고 Sjögreen 등(2001)은 빨기, 씹기가 어렵고 드물게 위장관 역류(gastrointestinal reflux)가 발생한다고 하였다. 또한 Kumar(1990)는 빨기 문제와 더불어 삼킴장애로 인한 사래 걸림에 주의를 해야 한다고 보고하였다. 본 증례의 아동에서도 VFS 검사 결과 연한 유동식에서 사래 걸림의 증상 소견을 나타냈고 아동의 엄마가 빨기가 약해 수유장애에 대한 호소를 했다는 점에서 상기의 연구들과 같은 증상을 나타냈다고 볼 수 있다. 본 증례의 아동에서는 나타나지는 않았지만 Scarpelli 등(2008)과 Sensat(2003)의 보고에서는 저작근과 혀의 약화, 작은 혀, 운동성이 저하된 강직성 혀, 위로 올라간 입술, 경구개의 문제 등으로 인한 씹기 문제를 강조하였으며, 이러한 문제 외에도 심각한 치아 문제에 대하여 기술하였다. 치아에 대한 문제로는 선천성 치아 결손과 치아의 골절, 하악의 앞쪽 돌출, 작은 치아(microdontia) 등이 있으며, 이러한 문제들을 해소하기 위한 구강외과적 치료의 필요성을 역설하였다.

본 연구자들은 아동에게 감각통합 중재, 신체발달 중재, 연하곤란 중재를 실행하였다. 작업치료 중재 결과 눈 맞춤 시간이 증가하였고, 언어치료 시 발성 지속 시간이 증가하였다고 보고하였다. 또한 홀로 서기가 가능하였고, 23 걸음 정도의 보행이 가능해졌다.

아동은 작업치료 전 장남감 등을 쥐도록 유도할 때, 무관심하고 만지는 것을 거부하였으나 감각통합 중재로 감각방어가 완화되면서 장남감을 탐색하거나 조작하는 등의 변화된 행동이 관찰되었다. 연하곤란 중재의 결과는 추후 평가를 받지 않아 정확히 판단할 수는 없었지만, 어머니의 보고에 의하면 구토 증세가 줄었다고 하였다. 본 대상 아동의 경우 작업치료 기간이 짧아 비약적인 치료의 효과를 얻을 수는 없었지만 짧은 치료 기간에도 불구하고 호전된 모습을 나타내어 추후에도 신체발달 중재, 연하곤란 중재와 더불어 감각통합 중재를 중점으로 작업치료가 지속되어야 한다고 사료된다.

이렇듯 피비우스 증후군은 신체적 증상 뿐 아니라 신체

적 증상으로 인하여 발생하는 인지적, 정신사회적 문제점들이 나타나기 때문에 그 문제들을 해결하기 위해서는 다양한 분야의 전문가들이 노력하여 사회의 한 구성원으로 성장하고 생활할 수 있도록 모든 지원을 아끼지 말아야 할 것이다. 특히, 피비우스 증후군 아동에게서 나타나는 증상의 상당부분을 치료해야 하는 작업치료사는 물리치료사와 언어치료사와의 유기적인 관계를 형성하는 연결 고리를 담당하는 역할을 갖고 있어 그 중요성이 부상하고 있다.

IV. 결 론

피비우스 증후군은 작업치료 분야에서는 아직 소개된 바가 없는 질환으로 이 증후군에서 나타나는 증상들은 신체발달 지연, 안면마비 및 무표정, 사시, 치열의 교합 문제, 삼킴 기능의 문제와 더불어 인지기능 발달 저하, 언어기능 발달 지연으로 인한 사회적 관계의 미성숙 등이다. 또한 본 증례의 아동의 경우 작업치료 평가에서 눈 맞춤이 안 되고 주변 상황이나 환경 변화에 따라 주의력 결핍 및 산만함이 증가하는 것으로 나타나 올바른 각성수준을 유지하고 집중력을 향상시킬 수 있도록 감각통합중재를 실시하였다. 감각통합중재는 외국의 다른 사례에서는 보고되지 않았던 중재로 작업치료적 관점에서만 찾아 낼 수 있는 부분이라고 사료된다.

이러한 작업치료학적 관점은 피비우스 증후군의 팀 접근 치료에 있어 작업치료사의 역할이 매우 중요하며, 팀원 간 의사소통의 중심이 되어야 한다고 볼 수 있다. 특히, 연합곤란 증재에 있어서 언어치료사와의 유기적인 관계를 유지하고 상호보완 할 수 있는 팀 접근이 중요하다.

이에 저자들은 피비우스 증후군 아동을 경험하여, 다양한 양상을 나타내는 피비우스 증후군에 대하여 이해를 높이고, 작업치료 평가 및 중재 방법을 공유하고자 문헌고찰과 함께 이를 보고한다.

참 고 문 헌

김백규, 이윤호. (2007). 피비우스 증후군에서 측두근 전위술을 이용한 역동적 재건. *대한성형외과학회지*, 34(3), 325-329.
김영태. (1996). 그림자음검사를 이용한 취학 전 아동의

자음정확도 연구. *말-언어장애연구*, 1, 7-33.
김영태, 김경희, 윤혜련, 김화수. (2003). 영·유아 언어발달 검사. 서울: 특수교육.
김원주, 선우일남, 박영관, 박기덕. (1991). Möbius 증후군 2예. *대한신경과학회지*, 9(2), 248-252.
신지영. (2003). 말소리의 이해; 음성학·음운론 연구의 기초를 위하여. 서울: 한국문화사.
전성호, 최광동, 오선영, 황정민, 김재형, 김지수. (2006). 듀안안구후퇴증후군을 동반한 피비우스증후군 1예. *대한신경과학회지*, 24(2), 175-177.
정환모, 홍승희, 신동진. (1996). 한 가족에서의 Möbius 증후군 3례. *대한신경과학회지*, 14(4), 1035-1041.
Bandim, J. M., Ventura, L. O., Miller, M. T., Almeida, H. C., & Costa, A. E. S. (2003). Autism and Möbius sequence: an exploratory study of children in north eastern Brazil. *Arquivos de Neuropsiquiatria*, 61(2A), 181-185.
Berg, S. V., McColl, D., & Brancamp, T. (2007). Moebius syndrome: Measures of observer intelligibility with versus without visual cues in bilateral facial paralysis. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 44(5), 518-522.
Briegel, W. (2006). Neuropsychiatric findings of Möbius sequence—a review. *Clinical Genetics*, 70(2), 91-97.
Dooley, J. M., Stewart, W. A., Hayden, J. D., & Therrien, A. (2004). Brainstem calcification in Möbius syndrome. *Pediatric Neurology*, 30(1), 39-41.
Gillberg, C., & Steffenburg, S. (1989). Autistic behavior in Möbius syndrome. *Acta Paediatrica Scandinavica*, 78(2), 314-316.
Johansson, M., Wentz, E., Fernell, E., Ströland, K., Miller, M. T., & Gillberg, C. (2001). Autistic spectrum disorders in Möbius sequence: A comprehensive study of 25 individuals. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43(5), 338-345.
Hanson, P. A., & Rowland, L. P. (1971). Möbius syndrome and facioscapulohumeral muscular dy-

- strophy. *Archives of Neurology*, 24(1), 31–39.
- Kersey, J. P., Vivian, A. J., & Reid, E. (2006). A report of paracentric inversion of chromosome 8 in Moebius syndrome. *Ophthalmic Genetics*, 27(1), 29–31.
- Kuhn, M. J., Clark, H. B., Morales, A., & Shekar, P. C. (1990). Group III Möbius syndrome—CT and MR findings. *American Journal of Neuroradiology*, 11(5), 903–904.
- Kuklik, M. (2000). Poland–Möbius syndrome and disruption spectrum affecting the face and extremities: A review paper and presentation of five cases. *Acta Chirurgiae Plasticae*, 42(3), 95–103.
- Kumar, D. (1990). Moebius syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 27(2), 122–126.
- Magalhães, M. H. C. G., Araújo, L. C. A., Chiaradia, C. C., Fraige, A., Zamunaro, M. T., & Mantesso, A. (2006). Early dental management of patients with Mobius syndrome. *Oral Diseases*, 12(6), 533–536.
- Meyerson, M. D., & Foushee, D. R. (1978). Speech, language and hearing in Moebius syndrome: A study of 22 patients. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 20(3), 357–365.
- Miller, G. (2007). Neurological disorders the mystery of the missing smile. *Science*, 316, 826–827.
- Miller, M., Strömland, K., Gillberg, C., Johansson, M., & Nilsson, E. W. (1998). The puzzle of autism: An ophthalmologic contribution. *Transaction of the American Ophthalmological Society*, 96, 369–387.
- Okanishi, T., Saito, Y., Miki, S., Nagaishi, J., Hanaki, K., Tomita, Y., et al. (2007). Lower brainstem dysfunction in an infant with persistent primitive trigeminal artery. *Brain and Development*, 29(3), 189–192.
- O’Ryan, F. S., Gallagher, D. M., LaBanc, J. P., & Epker, B. N. (1982). The relation between nasorespiratory function and dentofacial morphology: A review. *American Journal of Orthodontics*, 82(5), 403–410.
- Ouanounou, S., Saigal, G., & Birchansky, S. (2005). Möbius syndrome. *American Journal of Neuroradiology*, 26(2), 430–432.
- Sano, M., Kaga, K., Takeuchi, N., Kitazumi, E., & Kodama, K. (2005). A case of Mobius syndrome—radiological and electrophysiological findings. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 69(11), 1583–1586.
- Scarpelli, A. C., Vertchenko, T. B., Resende, V. L., Castilho, L. S., Paiva, S. M., & Pordeus, I. A. (2008). Möbius syndrome: A case with oral involvement. *Cleft Palate–Craniofacial Journal*, 45(3), 319–324.
- Sensat, M. L. (2003). Mobius syndrome: A dental hygien case study and review of the literature. *International Journal of Dental Hygiene*, 1(1), 62–67.
- Simonsz, H. J. (2008). Historical perspective: First description of the Moebius syndrome. *Strabismus*, 16(1), 3.
- Sjögreen, L., Anderson–Norinder, J., & Jacobsson, C. (2001). Development of speech, eating, and facial expression in Möbius sequence. *International Journal of Pediatric Otorlaryngology*, 60(3), 197–204.
- Suvarna, J., Bangnawar, M., & Deshmukh, C. T. (2006). Moebius syndrome with total anomalous pulmonary venous connection. *Indian Journal of Pediatrics*, 73(5), 427–429.
- Terzis, J. K., & Noah, E. M. (2003). Dynamic restoration in Mobius and Mobius–like patients. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 111(1), 40–55.
- Vatikiotis–Bateson, E., Eigsti, I. M., Yano, S., & Munhall, K. G. (1998). Eye movement of perceivers during audiovisual speech perception. *Perception and Psychophysics*, 60(6), 926–940.
- Verzijl, H. T. F. M., Padbeg, G. W., & Zwarts, M. (2005). Electrophysiological assessment in patients with Möbius syndrome and clumsiness.

- Journal of Clinical Neurophysiology*, 22(6), 422–425.
- Verzijl, H. T., van der Zwaag, B., Cruysberg, J. R., & Padberg, G. W. (2003). Mobius syndrome redefined: A syndrome of rhombencephalic maldevelopment. *Neurology*, 61(3), 327–333.
- Wolff, J. E., & Koutsandreou, A. C. P. (2001). Analysis of psychomotor development of ten children with Moebius syndrome. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 43(1), 71–72.

Abstract

Occupational Therapy Evaluation and Intervention in Patients With Möbius Syndrome: A Case Report

Ha, Mi-Young^{*}, Ph.D., O.T., S. L. P., Lee, Taek-Young^{**}, Ph.D., O.T.,
Lim, Seong-Or^{***}, Ph.D., O.T.

^{*}Ha's Academy of Physical & Speech/Language Development

^{**}Dept. of Occupational therapy, Hanseo University

^{***}Occupational Therapy Section, Dankook University Hospital

Möbius syndrome is a rare congenital and non-progressive bilateral or unilateral facial nerve palsy and ocular muscle disorder that occurs in the transverse plane (abducens nerve palsy). It can also be associated with multiple cranial nerve disorders, cardiovascular malformations, intellectual disorders, musculoskeletal deformities, and peripheral neuropathy.

In this case study, a 28-month old male child diagnosed with Möbius syndrome showing vomiting, a sucking disorder, small mandible, and dysphagia was referred to an occupational therapist for developmental evaluation and dysphagia assessment. The child demonstrated ptosis, had difficulty closing his mouth due to an elevated upper lip, and had abnormally low-positioned ears and an expressionless face. After the evaluation, it was determined that the child was developmentally delayed with low scores in mental development index and psychomotor development index based on the Bayley scales of infant development II. Additionally, a severe language development delay was indicated based on the sequence language scale for infants. Based on a video fluoroscopy dysphagia evaluation of the child, aspiration was observed in a thin liquid form, and a delayed swallowing reflex was also detected.

Since Möbius syndrome has not yet been presented in the field of occupational therapy in Korea, the authors reviewed the literature and presented this case study in order to share their evaluation process and occupational therapy intervention method for children with this syndrome.

Key words : Congenital oculofacial paralysis, Dysphagia, Möbius syndrome, Occupational therapy