

Freeman-Sheldon Syndrome의 치료에 대한 고찰

김지훈¹ · 이정섭² · 장채리¹연세대학교 원주의과대학 ¹소아치과학교실, ²교정학교실

국문초록

Freeman-Sheldon Syndrome(FSS)은 드물게 발생하는 선천성 유전 질환으로 휘파람을 부는 듯한 특징적인 안모로 인해 'Whistling face syndrome' 으로 불리워진다. 또한 편평한 안모, 긴 인중(philtrum), 낮은 비연골이 나타나 두드러진 안면 이상을 보이고, 내반족(club foot, 內反足), 손가락의 관절구축(joint contracture)으로 인한 풍차 모양의 손을 가지며, 지능은 보통 정상이다.

본원에 내원한 환아는 이 질환의 특징적 양상인 구강 주위 근육의 수축으로 소구증 및 개구제한, 높은 구개 및 부정교합, 치열의 심한 충생을 보여 구강위생이 매우 불량하였고 치과치료에 비협조적이었다. 소아치과적 행동조절 및 구강위생관리, 섭식장애의 상담으로 치과적 문제는 다소 개선되었으나, 안과 및 정형외과, 신경정신과, 교정과, 마취과적 문제로 인해 다양한 협진이 필요하며 지속적인 관찰 및 치료가 요구되기에 이를 보고하는 바이다.

주요어: Freeman Sheldon Syndrome, Whistling face syndrome, Multidisciplinary care

I. 서 론

Freeman-Sheldon Syndrome(FSS)은 드물게 발생하는 선천적 질환으로 상염색체(11p15.5) 결함으로 인해 휘파람을 부는 듯한 특징적인 안모를 보여 'Whistling face syndrome', 또는 '원심 관절만곡증 2A'(DA2A, Distal arthrogryposis type 2A), 머리손목발목 형성이상(craniocarpotarsal dysplasia), '풍차 바람개비 손 증후군(Windmill-Vane-Hand syndrome)' 이라고 불리워진다¹⁻⁵⁾. Freeman과 Sheldon에 의해 1938년 처음 보고되었으며¹⁾, 근육의 비정상적 수축과 관련된 다양한 증상들을 보인다³⁾.

임상적으로 매우 특징적인 형태를 보이는데, 안모와 손, 발의 기형이 나타나지만 지능은 보통 정상이며 정상적인 수명을 가진다^{6,7)}. 상염색체 우성 형태의 경우, 입술 주위의 잔주름과 함께 소구증을 보이고, 손가락 척골(ulnar)의 변형으로 합지증(camptodactyly)이 나타나며, 발이 내측으로 돌아간 내반족(equines-varus-supine Clubfeet)을 가진다⁷⁾. 상염색체 열성의 형태에서는 훨씬 더 드물고 발견하기 어렵지만, 더 심각한 임상적 양상을 나타낸다⁸⁾.

특히, 구강 주위 근육의 수축으로 인한 작은 입과 코 때문에 연하와 호흡이 어려워, 장애를 더 심각하게 만들며 때때로 기도 폐쇄 방지를 위해 기도절개술(tracheotomy)이 요구되기도 한다⁹⁻¹¹⁾. 안모는 편평하며, 긴 인중과 낮은 비연골을 보이고, 작은 입으로 인한 개구 제한 및 부정교합, 심한 충생으로 구강위생관리가 어려워 다발성 우식이 진행되는 경우가 많다¹²⁾.

FSS는 원심부 관절만곡증(distal arthrogryposis)을 보이는데, 증상의 정도에 따라 DA1(distal arthrogryposis type 1)과 DA2A(distal arthrogryposis type 2A), DA2B(distal arthrogryposis type 2B)로 분류하기도 한다⁶⁻⁸⁾. 대개 DA1 이 증상이 가장 적으며, 다음으로 DA2B 가 치료가 어려운 추가적인 증상들을 가진다. DA2A가 가장 증상이 심각하여 많은 기형들을 보이며, 이에 대한 치료도 쉽지 않다⁸⁾. 다양한 정도의 원심부 관절만곡을 보이는 FSS는 일종의 선천적 근육질환(myopathy)으로서 2006년 Stevenson 등에 의해 DA2A 의 진단 기준을 제시한 바 있다⁶⁾. 진단 기준에 따르면 2개 이상의 원심부 만곡과, 소구증(microstomia) 및 휘파람을 부는 듯한 안모(Whistling face), 팔자주름(nasolabial creases), 특징적인 보조개(H-shaped chin dimple) 의 증상들을 포함한다^{6,7)}.

교신저자 : 김 지 훈

강원도 원주시 일산동 162 / 연세대학교 원주의과대학 소아치과학교실 / 033-741-0673 / pedo@yonsei.ac.kr

원고접수일: 2010년 09월 25일 / 원고최종수정일: 2010년 11월 10일 / 원고채택일: 2010년 11월 13일

본원에 내원한 환아는 질환의 다양한 특징들을 출생 직후부터 모두 가지고 있었고 FSS 로 진단되어 정형외과, 소아과에서 치료를 받던 중, 치과적 문제로 소아치과로 의뢰되었다.

II. 증례 보고

환아는 11세 9개월의 남아로 섭식장애 및 구강위생 불량으로 소아과로부터 의뢰되었다. 의뢰 당시 환아는 심각한 다발성 우식으로 인한 동통 및 치태로 인한 치은염, 개구제한으로 인한 섭식장애를 보이고 있었다. 인근 개인 치과를 여러군데 내원하였으나, 개구제한에 따른 치료의 어려움 및 비협조적인 행동으로 치료를 기피하였고, 섭식장애로 인하여 연령에 비해 왜소한 체구를 보였다.

구강 내 임상 및 방사선 검사 결과, 다음과 같은 다양한 문제들이 발견되었다.

1. 치과적 문제

구강주위 근육의 수축(peri-oral muscle contracture)으로 휘파람을 부는 듯한 안모를 보이며 작은 입을 가지고 있었고, 이로 인한 상하악의 저성장 및 치열의 총생, 좁고 높은 입천장을 나타냈다(Fig. 1-3). 개구 제한으로 섭식 및 구강 위생관리의 어려움을 호소하였으며, 전반적인 치태의 축적 및 다발성 치아 우식, 치은염을 보이고 있었다(Fig. 4, 6).

특히 작은 입은 영양 섭취를 위한 섭식을 어렵게 만들고 있었고, 보호자에 따르면 저작도 힘들어 식사때마다 씹지 못한 음식물로 인해 항상 질식의 위험에 노출되고, 기도 폐쇄가 되어도 이물질 제거하기가 어려웠다고 한다. 이로 인한 섭식 장애 및 식사 기피는 나이에 비해 현저한 저체중 및 신장을 야기하고 있었다(Fig. 5).

또한 작은 입과 좁은 구강 공간은 발음 형성시에도 장애로 작용하여 정상적인 지능임에도 불구하고 분명하지 못한 발음을 보였다.



Fig. 1. Characteristic face of FSS patient.



Fig. 2. "Whistling" mouth.



Fig. 3. Peri-oral Muscle Contracture.



Fig. 4. Severe dental caries.



Fig. 5. mouth-opening restriction.

2. 신체적 문제

환아는 역시 FSS의 특징 중 하나인 내반족(club feet)과 풍차 모양의 손(Windmill vane hand), 척추측만증 및 성장지연을 보였다(Fig. 7). 발이 내측으로 휘어져 있어 보행에 어려움을 주어 특수한 신발을 신고도 자주 넘어져 잦은 외상의 위험에 노출되어 있었고, 정형외과에서 내반족과 척추측만에 대한 치료를 병행하고 있었다.

손가락은 풍차 모양으로 접혀 있는 특징을 보였고, 이로 인해 물건을 집거나 손가락으로 가르키는 행동이 어려웠으며, 칫솔을 집거나 연필을 잡는데 힘들어 했다(Fig. 7).

3. 안과적 문제

FSS 환자들은 또한 특징적으로 움푹 들어간 눈을 보이며, 눈

꺼풀이 아래로 처져 시야가 좁다. 그리고 사시(strabismus)를 보이는 경우가 많고, 눈을 작고 가늘게 만드는 검열축소증(blepharophimosis)을 가지고 있어 본원에 내원한 환아 역시 안과적으로도 문제를 가지고 있었다(Fig. 8).

4. 호흡

환아는 너무 작은 코와 입, 구강 주위 근육의 수축, 좁아진 비도로 인해 항상 질식의 위험을 가지고 있다. 내원 당시 상기도 감염으로 코가 막혀 있었는데, 감기 등의 질환이 아니어도 음식이나 물을 마실때 항상 어려움을 가지고 있었고, 낮은 코와 함께 긴 인중을 보였다(Fig. 9).



Fig. 6. Panoramic radiograph of patient.



Fig. 8. Sunken & drooped eyelid, Blepharophimosis.



Fig. 9. Long Philtrum. The distance between the nose and mouth is extended.

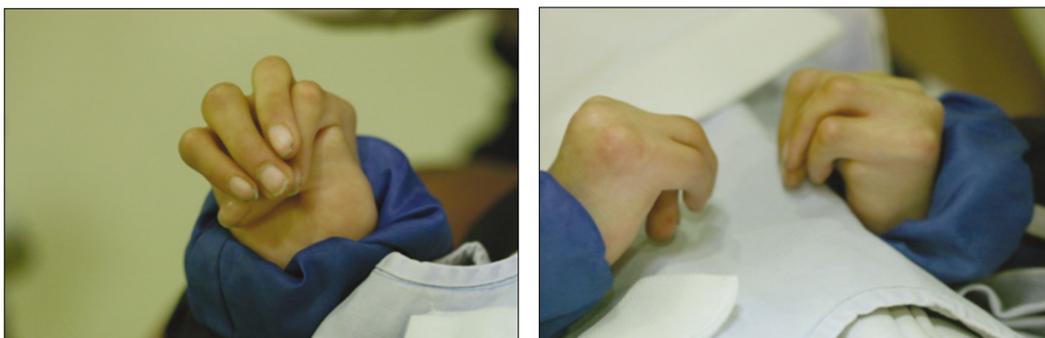


Fig. 7. Windmill vane hand.

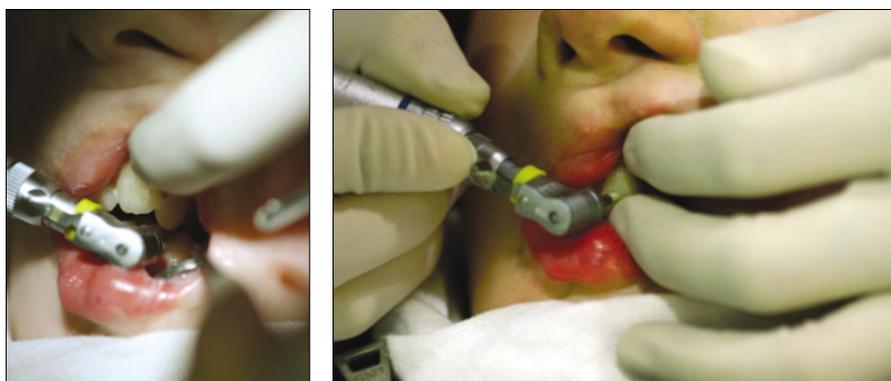


Fig. 10. Oral prophylaxis and dental treatment.

Ⅲ. 총괄 및 고찰

본원에 내원한 환아는 원심 관절만곡증을 특징으로 하는 FSS로 진단되어 선천적인 근육병변(congenital myopathy)으로 인해 다양한 신체 장애 및 구강 기형과 관련된 질환을 가지고 있었다. 특히 치과적으로 입술 주위 근육의 수축 및 이로 인한 개구장애, 소구증은 구강위생 관리 및 치료를 어렵게 하였고, 그로 인해 다발성 치아 우식 및 치주 질환을 야기하였다^{12,13)}.

그러나 선천성 장애로 인한 빈번한 병원 방문 및 상담은 환아로 하여금 치과에 대한 부정적 인식 및 태도를 초래하여 치료에 비협조적인 반응을 나타내었다. 더구나 FSS 환자들은 기형적 안모와 신체를 가지지만 본원에 내원한 환아처럼 정상적인 지능을 가지는 경우가 많아, 외모에 대한 스트레스 및 그로 인한 자신감의 결여와 같은 심리적 고통을 겪기도 한다^{6,7,14, 15)}.

증례의 환아는 초기에 치과에 대한 부정적 인식 및 비협조도로 일반 치과에서 치료를 기피하였고, 소아과의 의뢰로 본원 소아치과로 내원하였다. 기본적인 심리적 행동조절 하에 구강 검사 및 위생교육이 정기적으로 진행되었고 환아의 협조도는 긍정적으로 개선되었으나, 좁은 구강 및 개구 제한으로 다발성 치아 우식의 치료에 어려움을 가지고 있었다.

구치부 접근 및 신경치료를 위해서는 우선적으로 개구를 제한하는 구강 주위 근육에 대한 구강외과적, 성형외과적 수술이 요구되며 이를 통해 좁은 구강은 개선될 수 있다. 다발성 우식에 대한 총체적 치료는 수술 이후로 연기되었으나, 그 전까지 우선 구강 위생에 대한 관리 및 보존적 치료, 응급치료 위주의 치과치료가 계획되었다(Fig. 10).

그러나 전신마취를 통한 FSS 환아의 수술시, 환아의 기도삽관과 정맥에 대한 접근이 어려워 전신마취를 어렵게 하는 문제가 있다^{9,10)}. 더구나 선천성 근육 질환인 FSS의 특성상, 전신마취시 흡입마취제에 의한 근육의 칼슘 대사 이상을 초래하여 악성 고체온증(malignant hyperthermia)의 발생 위험이 높고 이로 인해 생명이 위협할 수도 있다^{3,16-18)}.

내반족과 같은 기형은 특수하게 만들어진 신발로 어느 정도 교정될 수 있으며¹⁹⁾, 척추 측만증의 경우 심하면 심장과 폐를 압박할 수도 있으므로 이를 위한 수술이 불가피한 경우도 있다¹⁸⁾. 안과적 문제의 경우에도 좁아진 시야 역시 수술을 통해 개선될 수 있다.

하지만, 모든 치료 및 수술은 전신마취에 따른 위험성으로 인해 결정이 쉽지 않아 본원에 내원한 환아를 비롯하여 대부분의 FSS 환자들은 적절한 치료를 받지 못하고 있다. 본 증례의 환아처럼 복잡한 문제를 가진 환아의 치료에 있어서 무엇보다 우선시 되어야 할 것은 모든 치료 방법의 결정 및 방향은 환아 및 그 부모의 삶의 질을 향상시키는 쪽으로 선택되어야 한다는 것이다.

따라서 환자의 신체적 특징 및 심리상태를 고려한 적절한 구강 위생 교육 및 관리 방법의 안내, 정기적인 검진, 타과와의 긴밀한 협진을 통해 순차적으로 환자의 삶의 질을 개선시키는 것이 필요하다¹⁴⁾.

Ⅳ. 요약

본원에 내원한 증례의 환아는 선천적 근육 이상(congenital muscle contracture)을 보이는 Freeman-Sheldon Syndrome으로 진단되어, 휘파람을 부는 듯한 특징적인 안모와 풍차 모양의 손, 내반족, 검열축소 등의 다양한 기형을 나타냈다. 작은 입과 좁은 구강, 개구 제한으로 인해 다발성 치아우식 및 치주질환을 가지고 있었고, 칫솔을 잡기 힘든 손의 기형 및 구강 주위 근육의 수축, 안모의 기형으로 위축된 심리상태 등을 고려하여 적절한 구강 위생 관리 및 정기적 검진, 타과와의 긴밀한 협진을 시행하였다.

참고문헌

- Freeman, E. A. and J. H. Sheldon. : Cranio-carpotarsal dystrophy. Arch Dis Child 13(75):277-283, 1938.
- Krakowiak, P. A., O'Quinn, J. R., Bohnsack, J. F., et al. : A variant of Freeman-Sheldon syndrome maps to 11p15.5-pter. Am J Hum Genet 60(2):426-432, 1997.
- Agritmis, A., Unlusoy, O., Karaca, S. : Anesthetic management of a patient with Freeman-Sheldon syndrome. Paediatr Anaesth 14(10):874-877, 2004.
- Ferrari, D., Bettuzzi, C., Donzelli, O. : Freeman-Sheldon syndrome. A case report and review of the literature. Chir Organi Mov 92(2):127-131, 2008.
- Toydemir, R. M. and M. J. Bamshad : Sheldon-Hall syndrome. Orphanet J Rare Dis 4:11, 2009.
- Stevenson, D. A., Carey, J. C., Palumbos, J., et al. : Clinical characteristics and natural history of Freeman-Sheldon syndrome. Pediatrics 117(3):754-762, 2006.
- Neumann, A. and P. F. Coetzee : Freeman-Sheldon syndrome: a functional and cosmetic correction of microstomia. J Plast Reconstr Aesthet Surg 62(5):e123-124, 2009.
- Bamshad, M., Jorde, L. B., Carey, J. C. : A revised and extended classification of the distal arthrogryposes. Am J Med Genet 65(4):277-281, 1996.
- Laishley, R. S. and W. L. Roy : Freeman-Sheldon syndrome: report of three cases and the anaesthetic implications. Can Anaesth Soc J 33(3 Pt 1):388-393, 1986.
- Munro, H. M., Butler, P. J., Washington, E. J. : Freeman-Sheldon (whistling face) syndrome. Anaesthetic and airway management. Paediatr Anaesth 7(4):345-348, 1997.

11. Robinson, P. J. : Freeman Sheldon syndrome: severe upper airway obstruction requiring neonatal tracheostomy. *Pediatr Pulmonol* 23(6):457-459, 1997.
12. Roberts, T., Stephen, L., Naidoo, T., et al. : Freeman-Sheldon syndrome: dental and orthodontic implications. *J Clin Pediatr Dent* 29(3):267-271, 2005.
13. Corrigan, L. A., Duncan, C. A., Gregg, T. A. : Freeman-Sheldon syndrome: a case report. *Int J Paediatr Dent* 16(6):440-443, 2006.
14. Benierakis, C. E. : The function of the multidisciplinary team in child psychiatry-clinical and educational aspects. *Can J Psychiatry* 40(6):348-353, 1995.
15. Doherty, W. J., McDaniel, S. H., Hepworth, J. : [Medical family therapy in children with chronic illness]. *Prax Kinderpsychol Kinderpsychiatr* 47(1):1-18, 1998.
16. Ohyama, K., Susami, T., Kato, Y., et al. : Freeman-Sheldon syndrome: case management from age 6 to 16 years. *Cleft Palate Craniofac J* 34(2):151-153, 1997.
17. Cruickshanks, G. F., Brown, S., Chitayat, D. : Anesthesia for Freeman-Sheldon syndrome using a laryngeal mask airway. *Can J Anaesth* 46(8):783-787, 1999.
18. Richa, F. C. and P. H. Yazbeck : Anaesthetic management of a child with Freeman-sheldon syndrome undergoing spinal surgery. *Anaesth Intensive Care* 36(2):249-253, 2008.
19. Malkawi, H. and M. Tarawneh : The whistling face syndrome, or craniocarpotarsal dysplasia. Report of two cases in a father and son and review of the literature. *J Pediatr Orthop* 3(3):364-369, 1983.

Abstract

MULTIDISCIPLINARY CARE OF FREEMAN SHELDON SYNDROME

Ji-hun Kim¹, Jeong-Sub Lee², Cherry Chang¹

¹Department of Pediatric Dentistry, ²Department of Orthodontics, Wonju College of Medicine, Yonsei University

Freeman-Sheldon Syndrome (FSS, also known as “Whistling Face Syndrome”) is a rare genetic condition which characteristically includes a small “whistling” mouth, a flat mask-like face, club feet, joint contractures usually involving the fingers and hands, and under-development of the cartilage of the nose. Intelligence is usually normal. Most of the features of this syndrome are due to muscle weakness.

The patient, 11 years old boy was consulted from pediatrics to pediatric dentistry due to dental management. After clinical & radiographic examinations, severe multiple problems were found. Dental problems were microsomia(whistling mouth) & micrognathia, perioral muscle contracture, restricted mouth opening, poor oral hygiene & care, generalized dental caries, high palatal vault, severe malocclusion & crowding. And Orthopedic problems, ophthalmic & respiratory, anesthetic problems were found. Then He also had psychiatric problem, hospital(dental) phobia due to previous medical history(frequent hospitalization). And he had genital problem, cryptorchidism, too.

Due to these intricate problems, he suffered with feeding, swallowing difficulties and showed growth retardation. For enhancing patient's oral health, pediatric dentist, orthodontist, oral surgeon, pediatrician, psychiatrist, orthopedist, they all agree with early, cautious intervention and treatment. So, he has been treated by multidisciplinary care, now he is recovering general health maintenance.

Key words : Freeman Sheldon Syndrome, Whistling face syndrome, Multidisciplinary care