

## 뫼비우스 증후군 - 발병기전, 임상양상, 진단 및 치료 -

유승호<sup>#,\*</sup>

경희대학교 부속한방병원

### Moebius syndrome - About Pathogenesis, Clinical manifestations, Diagnosis, and Treatment of Moebius -

Seung Ho Yu<sup>#,\*</sup>

Kyung Hee University Korean Medicine Hospital, Seoul, Republic of Korea

**Objectives:** To review the concept of Moebius syndrome.

**Methods:** Literature search was done to study definition, epidemiology, pathophysiology, clinical feature, and treatment of Moebius syndrome. Pubmed, RISS, Google scholarship and uptodate scholastic were used in the research. Search words were ‘Moebius syndrome’, ‘treatment of Moebius syndrome’. Only English and Korean studies were assessed.

**Results:** Moebius syndrome is rare disease characterized by nonprogressive congenital uni- or bi-lateral facial (VII cranial nerve) and abducens (VI cranial nerve) palsy. This facial palsy is found across the world, and its incidence is approximately 1 per 250,000. Moebius is diagnosed by clinical features. Facial palsy, eye abduction problem, limb deformities, global cerebral nerve impairment can be shown. Rehabilitation, smile surgery, and acupuncture can be used to treat this.

**Conclusion:** Moebius syndrome’s epidemiology, pathogenesis, treatment is still not fully revealed. It is known to be a congenital disease which didn’t have exact treatment except surgery. But, it needs further study about exact treatment, diagnosis, and pathogenesis.

**Keywords** : Moebius syndrome; facial palsy; eye abduction; MRI; treatment; acupuncture

\*,# Corresponding author and First author: Seung Ho Yu, Kyung Hee University Korean Medicine Hospital, Seoul 02447, Korea.

· Tel : +82-2-958-9167

· E-mail : tmdgh611@naver.com

· Received : 22 Apr 2021

· Revised : 04 Jun 2021

· Accepted : 25 Jun 2021

뫼비우스 증후군은 7번 뇌신경에 이상이 있어 일측성 혹은 양측성 선천적 비진행성 안면 마비가 나타나고 6번 뇌신경에도 이상이 있어 웃거나, 눈을 외측으로 돌리는 등의 행동을 할 수 없다. 3, 4, 5, 8번 뇌신경의 이상<sup>1), 2)</sup> 내반측과 같은 다른 정형외과적 기형도 함께 나타날 수 있다<sup>3)</sup>. 사후 분석 결과 안면 신경의 운동핵 형성 저하가 나타났고 뇌간을 빠져나가는 안면 신경의 잔뿌리가 없거나 매우 적었다<sup>4)</sup>. 유전적 원인은 아직 알려지지 않았으나<sup>5)</sup>, 13q12.2-13의 먼 부위와 관련이 있을 것으로 보인다<sup>6)</sup>. 뫼비우스 증후군의 예후는 좋지 않은데 선천적 이상으로 인한 안면 신경이나 관의 불완전한 발달로 인해 기능 회복이 잘 되지 않는다. 세계적으로 1/250,000의 유병률을 지니고 있으며 남녀 간의 유병률 차이는 없다<sup>7)</sup>. 대부분의 경우 산발적으로 나타나 가족력이 있는 경우에는 2%정도에서 나타났다. 뫼비우스 증후군은 질병코드 Q87.0으로 건강보험심사평가원의 통계에 따르면 해당 질병 코드가 포함된 Q87에 해당하는 환자 수는 2015년 3498명, 2016년 3833명, 2017년 4169명, 2018년 4669명으로 서서히 늘고 있다.

재료 및 방법

Pubmed, RISS, Google scholarship, Uptodate scholastic에서 뫼비우스 증후군의 정의, 역학, 병리, 임상 양상 및 치료를 중심으로 검색하였다. 검색어는 ‘뫼비우스 증후군(Moebius syndrome)’, ‘뫼비우스 증후군의 치료 (treatment of Moebius syndrome)’를 사용하였다. 영문 및 국문 연구를 수집하고 정리하였다.

1. 안면신경의 해부

안면신경은 복잡한 해부학적 구조와 기능을 가지고 있어 병변의 위치에 따라 여러 신경계 장애에 취약하다. 7번 뇌신경은 기능적으로 특화된 여러 뇌간 핵에서 유래하고 있다.

안면 근육의 움직임을 설명하는 7번 뇌신경의 운동을 담당하는 부분은 뇌교 뇌피개의 운동핵에서 발생한다. 이마를 자극하는 섬유는 피질연수로를 통해 양측에서 자극을 받지만, 나머지 얼굴 근육에 대한 자극은 반대의 피질연수로 한 측을 통해 자극을 받는다.

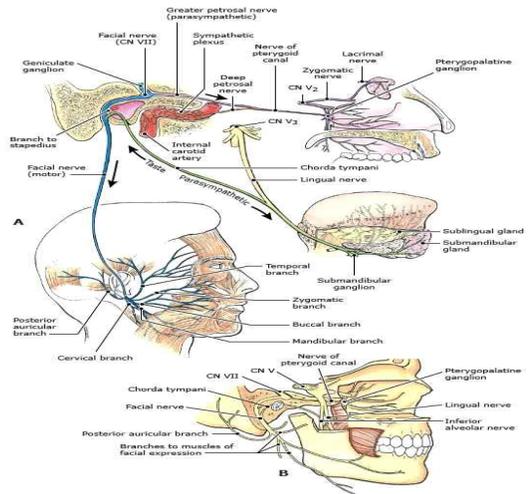


Fig. 1. 안면신경해부도.

2. 원인

뫼비우스 증후군의 원인과 병인은 처음 이 병이 발견된 후 아직까지 확실하게 밝혀지지 않았다. 유전학적 영향이 있는지에 대한 논란은 지속되고 있다.

현재 가설로는 뇌줄기에 하나 이상의 국소적 손상이 나타나면 해부학적으로 같은 배아 발생단계에 있는 얼굴, 눈의 외전, 눈물샘, 침샘을 담당하는 부위의 뉴런이 손상을 받아 뫼

비우스 증후군이 나타나는 것으로 추정하고 있다<sup>7)</sup>.

아직 확실하지는 않지만 피비우스 증후군의 발생에 영향을 줄 수 있는 요인은 아래와 같다.

1) 임신 중 환경적 위험에 노출된 경우

한 논문<sup>8)</sup>에서 발표된 가설에 따르면 임신 중 복용한 약물이나 환경적 인자에 의해 태아의 뇌간으로 가는 혈액의 흐름이 방해받으면 뇌신경의 이상을 일으킬 수 있다. 또한, 임신 후 4-7주 사이에 미소프로스톨, 벤조디아제핀, 코카인 등을 복용하여 자궁 내 손상이 나타나면 피비우스 증후군을 일으킬 수 있다고 밝혀졌다<sup>9)</sup>. 특히 미소프로스톨에 대한 사례가 많았는데 브라질에서 임신 초기에 낙태를 위해 미소프로스톨을 복용한 산모의 아이의 경우 복용하지 않은 군에 비해 신체적 이상이 생길 확률이 높았으며 뇌간에 석회화가 일어나기도 했다<sup>10)</sup>.

2) 유전자 변이

최근의 유전적 분석을 통해 많은 수의 피비우스 증후군 환자에게 있어 PLXND1, REV3L 변이가 나타난 것으로 조사되었다. PLXND1과 REV3L 유전자는 다른 경로로 후뇌의 발달에 관여한다. 각각 신경의 이동과 DNA의 합성, 손상된 DNA의 합성에 관여하고 있는데 PLXND1 유전자의 이상만이 있는 경우는 얼굴의 마비만 나타났지만 REV3L 유전자에 이상이 있는 경우는 손에 이상이 있거나 청력에 이상이 있는 등의 다른 증상이 같이 나타났다. 위와 같은 연구는 아직 추가 연구가 필요하지만 피비우스 증후군의 진단에 유전자 스크리닝의 도움을 받을 수 있다는 점을 시사하고 있다<sup>11)</sup>.

3. 증상<sup>12)</sup>

피비우스 증후군의 증상은 신생아기에 조기에 인지하고 진단할 수 있다. 빨기가 잘 안되

거나 울 때 표정을 짓지 못하거나 한 곳을 응시하는 등의 행동이 나타나면 의심해볼 수 있다. 대부분의 아이가 정상적 지능을 지니고 있지만 자폐와 같은 행동(9-15%)을 하거나 약간의 지능 저하(0-5%)가 나타나는 아이들도 있었다<sup>13)</sup>.

주요 증상은 크게 2가지로 7번 뇌신경의 이상으로 인한 부자연스러운 얼굴 움직임과 마비, 6번 뇌신경의 이상으로 인한 안구 외전 불가가 있다. 이외의 증상으로 나타날 수 있는 것들은 아래와 같다.

- 1) 안구 움직임을 담당하는 근육의 약화로 수면 중 안구가 완전히 감기지 않음(6번 뇌신경)<sup>14)</sup>
- 2) 혀 형성 저하증(12번 뇌신경)
- 3) 연하곤란(9번 뇌신경)
- 4) 연구개 약화
- 5) 유치 혹은 영구치가 사라짐
- 6) 흉곽의 이상 : 척추측만증, 흉곽 저형성, 가슴 근육의 결손 등
- 7) 사지의 기형 : 짧거나 평발이거나 등

7번 뇌신경의 문제가 있는 경우 표정을 짓거나 빠는 등의 행위가 되지 않는데 3가지의 경우로 나뉘볼 수 있었다. 첫 번째 경우는 41%에서 나타났는데 눈의 외전과 내전이 모두 불가능한 사시이다. 두 번째 경우는 50%에서 나타났으며 내사시, 세 번째 경우는 9%에서 나타나며 3번, 6번 뇌신경의 이상이 동반되는 사경이 나타나는 외사시이다<sup>7)</sup>.

1) 섭취의 문제

피비우스 증후군이 있는 아이는 모유수유를 할 수 없어 폐흡인이 생길 수 있고 체중발달이 제대로 이루어지지 않을 수 있다. 분유 섭취 시 Medela 사에서 나온 특수 분유병과 같은 것을 사용해야 한다.

유아기가 지난 후에는 단단한 음식을 먹는



**Fig. 2. Harberman Feeder.**

데 어려움을 겪는다. 입술과 입을 자유롭게 움직이지 못하기 때문에 먹는 동안 침을 흘리거나 알아차리지 못하고 입에서 음식물이 흘러내릴 수 있다. 이를 해결하기 위해 아이들은 손가락을 이용해 입을 열 때 음식물을 넣거나, 씹는 동안 입술을 닫는 행동을 한다. 조금 더 나이가 들면, 빨대를 사용하기 위해 비슷한 행동을 한다.

2) 치과질환

폐비우스 증후군이 있는 아이는 음식 섭취 후 입안에서 남은 음식물을 제거하기 어려워 쉽게 치과에 가야하는 문제가 생기곤 한다. 정기적으로 치과를 예약하는 것이 중요하며 생길 수 있는 다른 치과 질환으로는 에나멜 저형성증과 치아 결손이 있다. 아이가 잘못 물거나 삼키는데 지장이 있다면 아래턱이 덜 발달하는 소악증이 생길 수 있다. 이에 따라 이가 너무 뺨뺨하게 나고 앞으로 튀어나오는 일이 생길 수 있어 교정이나 턱 수술이 필요할 수도 있다.

3) 표정변화의 부재

신생아가 표정을 만드는 것이 불가능하다는 것을 알기 전 부모와 신생아 사이의 애착 관계 형성이 제대로 이루어지지 않을 수 있다. 많은 부모들은 신생아가 표정을 짓지 않으면 지능이 낮거나 정신적 문제가 있거나 태어날 때 손상을 받은 것으로 생각한다. 또한, 성장 후 새로운 사람을 만나게 될 경우 다른 사람은 그들

과 이야기할 때 관심이 없거나, 무례하거나 지루한 사람이라고 생각하게 될 수 있다.

4) 구음 장애

안면 마비와 입술이 완전히 닫히지 않는 것으로 인해 발음을 효과적으로 하지 못하게 된다. 특히, 양 입술이 맞닿아야 가능한 B, M, P 발음과 아랫입술이 윗니와 만나야 하는 F, V와 같은 발음들의 발음이 힘들다. 이에 따라 빠른 발음 교정 치료를 시행해야 하며 환자들은 발음이 어려운 단어들을 다른 단어로 대체하거나 발음이 어려운 단어를 발음할 때 손가락을 입술에 대는 등의 행동을 통해 좀 더 쉽게 발음할 수 있다.

5) 안과질환

6, 7번 뇌신경에 문제가 생겼다는 것은 여러 안과 질환을 야기할 수 있다. 폐비우스 증후군 환자들은 시야에 보이지 않는 무언가를 읽거나 보기 위해 무조건 고개를 돌려서 보아야 한다. 또, 눈을 감으려 할 때 흰자가 보일 수 있고, 눈을 제대로 감지 못해 무언가를 응시하는 것처럼 보일 수 있다. 아이들의 경우에는 시야에 보이지 않는 장애물에 걸려 넘어질 수 있다. 이외에도 눈을 제대로 감지 못해 안구건조증이 생길 수 있다. 이를 해결하기 위해 외출시 선글라스를 써 강한 빛으로부터 눈을 보호하는 것이 권장되고 있다.

6) 감정적 문제

폐비우스 증후군 환자들은 정상인과 다른 외형을 가지며 말하거나 먹는데 어려움을 겪기 때문에 다른 아이들이 괴롭힐 수 있다. 또한, 어린 아이들이 흔히 하는 행동인 풍선 불기, 양초 끄기, 비눗방울 불기 등의 행동이 불가능하여 친구들과 어울리기 어려워 감정적으로 좋지 않은 영향을 받을 수 있다.

7) 광범위한 뇌신경 기능 장애

6, 7번 뇌신경 이외에도 광범위한 뇌신경 장

애가 나타날 수 있다. 12, 10, 9, 3, 8, 5, 4, 11번 뇌신경 순서로 장애가 나타난다. 8번 뇌신경의 장애가 나타나면 언어 지연이 발생할 수 있다5). 또한, 최근 MRI를 이용한 연구에 따르면 뇌줄기와 소뇌의 이상이 있는 경우도 있다고 한다15). 소뇌에 이상이 있는 경우 실행 기능, 언어 처리, 정서적 기억 강화와 같은 비운동적 이상이 나타날 수도 있다16). 이로 인해, 몇몇 아이들에서는 기관절개술 등이 필요할 수 있다.

#### 8) 관련 기타 장애

사지의 변형, 청력 소실, 자폐, 사시, 근력저하, 혀, 턱, 연구개의 기형, 로빈 증후군, 대흉근의 부재, 운동발달 지연 등이 나타날 수 있다.

1-14세 사이(평균 38개월)의 50명의 아이들(21명 남, 29 여)을 대상으로 이탈리아에서 시행된 연구7)에 따르면 7번 뇌신경의 이상은 96%에서 나타났고, 6번 뇌신경의 이상은 85%에서 나타난 것으로 밝혀졌다. 다른 영향 받은 뇌신경은 3-4번이 16%, 5번이 11%, 8번과 10번이 8%, 11번이 6%, 9번 일부가 손상 받은 것이 22%였다. 19%에서 로빈증후군이 나타났고, 9%에서 대흉근의 부재가, 24%에서 내반족이 나타났다. 16명의 환자들에게 MRI 촬영을 시행하였을 때 11명은 정상과 다름없었고, 5명은 6, 7번 뇌신경 부위의 형성 저하증이 있었다고 밝혔다.

위 논문에서 증상을 먹는 것, 말하고 듣는 것, 보는 것으로 나누어 평가해 보았는데 먹는 것과 관련된 뇌신경을 5, 7, 9, 11, 12번으로 보았으며 37.8%에서 신생아의 빨기, 삼키기 저하가 나타났다. 말하고 듣는 부분에서는 관련 뇌신경을 7, 8, 9, 10, 11, 12번으로 보았으며 6.8%에서 청력 소실을, 31%에서 언어 지연, 42%에서 언어 결손이 나타났다. 시각적 부분에서는 3, 4, 6, 7번 부분이 관련이 있는 것으로 보았으며 89.9%에서 안구 운동 장애가 나타

났다.

이외에도 26%에서 근무력증, 5%에서 흉부의 이형성, 32%에서 내반족, 17%에서 집중력 장애, 28%에서 수면 장애가 나타났다.

또한 34명의 아이들을 대상으로 Griffiths Mental Development Scale Revised (GMDS-R)이라는 아동 발달에 관련된 척도를 평가해 보았을 때 1세에는 전반적인 지연을 보였고, 2세에는 운동, 움직임, 언어와 관련된 부문에서 특히 지연을 보였으며, 3세에는 대부분 정상치를 보였으나 손과 눈 사이의 협동 운동에 약화가 나타났다. 5세가 되어서야 정상적 발달이 나타났다.

#### 4. 진단

이 증후군은 일측성 혹은 양측성의 비진행적 양상을 보이는 안면마비와 안구 외전의 제한이 있는 경우 진단된다. 임상 증상에 의해 진단되기 때문에 평가를 위해 CLUFT(Cranial nerve, Lower limb, Upper limb, Face, and Thorax)기준을 사용한다17). 최근, 임상증상에 의한 진단 뿐 아니라 유전학적, 영상학적 진단을 시도하려고 노력하고 있다11).

최근 MRI DTI 영상을 이용해 21명의 뫼비우스 증후군 환자와 9명의 선천적 안면 마비 환자, 15명의 정상인을 비교해본 연구18)에 따르면 진단에 있어 94%의 민감도와 89%의 특이도를 가지는 특정 지역(정중방뇌교망상체, 내측 세로다발 부위의 부피 감소)이 나타나는 것으로 보인다. 이 부위는 선천적 안면마비가 있으면서 안구운동에 이상이 있는 환자에서조차 정상으로 나타나지만, 뫼비우스 증후군 환자에서는 비정상적으로 나타나 진단에 도움이 될 것으로 보인다. 특히, 뫼비우스 증후군과 정상인을 비교했을 때는 6번 뇌신경에 해당하는 부위와 7번 뇌신경에 해당하는 뇌줄기 부위의 부피가 작게 나타났다.

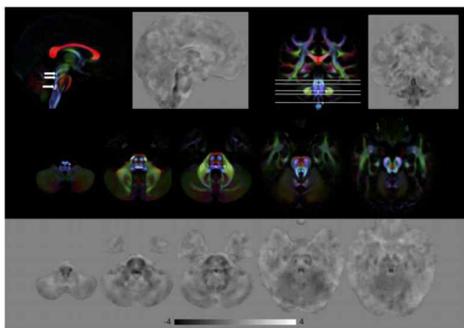
#### 5. 심리학적 영향

안면마비가 있는 경우 표정 변화를 보이지

못해 사회적으로 고립되며, 우울해하거나, 분노하고, 부정하며, 죄책감을 느낀다는 보고<sup>19)</sup>가 있었다. 그러나 최근의 결과에 따르면 이는 현실과 다르다. 독일에서 시행된 피비우스 증후군 유아, 청소년 환자를 대상으로 한 연구 5개를 분석한 결과는 아래와 같았다.

**Table 1. CLUFT 기준<sup>17)</sup>.**

CLUFT Clinical Features	Grading
<b>C: Cranial nerves</b>	
VII nerve partial	0
VI nerve partial	1
VI e VI nerve complete	2
Additional nerve involvement	3
If bilateral and equal add	3
<b>E: Lower extremity</b>	
Normal	0
Talipes equinovarus, syndactyly, ankylosis	1
Absent phalanges	2
Longitudinal or transverse defect	3
<b>U: Upper extremity</b>	
Normal	0
Digital hypoplasia or failure of differentiation	1
Ectrodactyly	2
Failure of longitudinal or transverse formation	3
<b>F: Facial structural anomalies</b>	
Normal	0
Cleft palate	1
Micrognathia	2
Microtia, microphthalmia, abnormal joint etc.	3
<b>T: Thorax</b>	
Normal	0
Scoliosis	1
Pectoral hypoplasia or breast anomaly	2
Chest wall deformity, breast or pectoral aplasia	3
<b>Total Score</b>	



**Figure 5** Volumetric differences in subjects with MBS compared to HC. Top: Areas of significant volumetric reduction (indicated by the arrows in the sagittal view) in subjects with MBS compared to HC (FWE corrected  $P < 0.01$ ) superimposed on the directionally encoded color (DEC) map. Bottom: Effect size of  $log$  maps. Dark areas indicate regions that are smaller in MBS subjects, whereas bright areas indicate areas that are larger. In the effect size map black corresponds to  $-4$ , white to  $+4$ , and the grey background is equal to 0. Areas of reduced volume can be clearly seen in the brainstem.

**Fig. 3. 피비우스 증후군 환자의 MRI-DTI.**

1) 행동과 사회적 어려움

피비우스 증후군 아이들의 부모는 친구 문

제와 행동장애가 있는지 Die deutsche Selbstbeurteilungsversion des Strengths and Difficulties Questionnaire (SDQ-Deu) 설문지로 평가했을 때 정상인 아이들에 비해 3배 이상 어려움을 겪고 있다고 평가했다<sup>20)</sup>. 다른 연구<sup>21)</sup>에서도 피비우스 증후군 아이가 사회적으로 어려움이 많다고 보고된 바 있다. 2010년 논문<sup>22)</sup>에 따르면 12-17세의 아이들에서 심각한 사회적 어려움을 겪는다고 대답한 피비우스 증후군 환자는 25%로 정상에서는 2%, 4-11세 피비우스 증후군 환자는 5.3%에서 대답한 것과는 대조적이다. 증상이 나이가 들며 심해지는 이유는 청소년기를 겪으며 신체적, 사회적, 외적 변화에 민감해져 그런 것으로 분석되었다.

2) QoL

친구 관계와 관련된 영역에서 정상에 비해 낮은 QoL<sup>23)</sup>을 보였으나 가족, 학교, 신체적 능력과 관련된 부분에서는 정상과 비슷했다. 친구와 감정적인 부분과 관련된 QoL은 나이가 들수록 낮아졌다.

3) 불안감

피비우스 증후군을 앓는 학생들에게 불안감 설문조사지(AFS)를 사용해 보았을 때 부족함과 실패에 관련된 부분이나 일반적 불안 증세를 나타내는 부분이 정상인보다 낮게 나타났으나 다른 부분에서는 큰 차이가 없었다.

4) 우울감

피비우스 증후군을 앓는 아이들에게 아동 및 청소년의 우울함을 평가하는 설문지인 DIKJ를 사용해 보았을 때 우울한 비율이 정상인에 비해 적었다.

5) 성격

9-14세의 피비우스 증후군을 앓는 아이들을 대상으로 성격 평가에 사용하는 설문지인 PFK 9-14를 시행했을 때 정상인에 비해 충동성에 대한 인식이 부족했으나 다른 항목들은 모두

큰 차이가 없었다<sup>20)</sup>.

위 결과를 통해 피비우스 증후군 환자들이 괴롭힘이나 사회적인 배제를 많이 경험함에도 스스로의 가치를 높게 평가하고 사회적 지지를 받고 있다는 사실을 알 수 있다. 피비우스 증후군 환자들은 다른 사람의 반응을 개인적으로 받아들이지 않고 피비우스 증후군을 앓고 있다는 사실을 자신감의 원천으로 삼아 다른 사람의 오해를 대체하고 자신감 있게 행동하려고 했다. 가족적 지지, 신념, 유머, 특별한 기술, 주위 사람들을 통해 자신감을 회복했고, 증상을 일찍 인식할수록 표정 변화가 줄어든 것을 목소리 톤의 변화를 늘리거나, 제스처를 늘리는 식으로 대체하며 사회에 더 잘 적응했다<sup>24)</sup>.

## 6. 치료

피비우스 증후군에 대한 특별한 치료과정은 없다. 치료는 증상에 따라 시행되며 모든 치료는 지지적이다. 영양 공급에 장애가 있는 아이들은 튜브나 병을 이용하여 영양 상태를 개선할 수 있다. 수술을 통해 눈, 사지, 턱 등의 문제가 있는 경우 교정할 수 있다.

호흡조절, 마사지, 명상, 물리치료와 언어치료 등을 통해 통해서는 운동능력을 향상시키고 말하는 능력과 먹는 능력을 향상시킬 수 있다.

### 1) 수술 치료

입 주변의 신경과 근육을 수술하는 성형 수술도 시행할 수 있다. 성형 수술에는 얼굴의 움직임을 위해 시행하는 smile surgery가 있다. 허벅지의 두덩정강근 일부를 떼서 얼굴에 붙이는 수술로 교근과 연결된 5번 뇌신경이 새롭게 붙인 두덩정강근을 자극하는데 사용되었다. 6세 이상에서의 시행을 권장하고 있으며 1회 수술 시 8-9시간정도 소요된다<sup>25)</sup>. 수술을 통해 웃을 수 있는 얼굴의 능력을 향상시킬 뿐 아니라 아랫입술을 지지하여 물마시고, 말하

고, 치아 건강을 지킬 수 있도록 한다<sup>26)</sup>. 또한, 자존감의 향상을 일으켜 심리적으로도 긍정적인 영향을 줄 수 있다.

### 2) 수술 후 재활

수술 후 3-6개월 후 이식받은 근육에서 저절로 수축하는 모습이 보인다면 추가적인 재활을 시작한다. 근육이 처음에는 매우 부자연스럽게 수축하게 때문에 많은 시간의 재활을 필요로 한다. 재활 치료에는 국제적으로 인정되는 지침이 없어 다양한 방법이 시도되는데 그 중 최근 시도되는 것은 FIT-SAT이다. 환자가 비디오를 보면서 비디오의 배우가 한쪽으로 또는 양쪽으로 웃으면 그를 보고 따라한 후 주먹을 쥔다. 이 치료를 매일 3세트씩 5번 시행하는데 3초 이상 웃음을 지을 수 있으며 10회 이상 웃음을 성공적으로 따라할 시 중단한다. 이는 웃는 행위를 따라해 뇌의 입 주변과 관련된 피질 부위를 자극하고, 손을 쥐는 행위를 통해 운동 피질 영역에서 입의 움직임과 관련된 부위를 자극하는 효과를 낸다고 알려져 있다. 그러나 아직 그 효능에 대해 판단하기 위해서는 더 많은 환자가 필요하다<sup>27)</sup>.

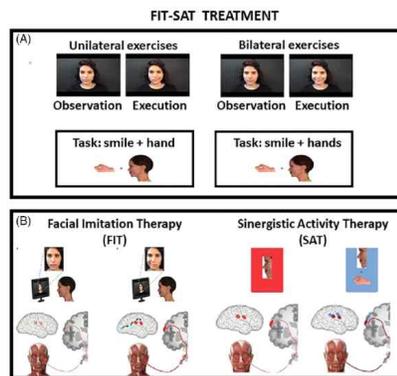


Fig. 4. 수술 후 재활법과 자극 부위.

### 3) 한의학적 치료

피비우스 증후군은 선천적 질환이기는 하나 외전신경의 이상과 안면마비 증상이 나타나는

것으로 보아 한의학적으로 구안와사의 범주에 해당한다고 볼 수 있다. 한의학적으로 병기는 정기가 부족하고 위기가 외부를 막지 못하여 풍사가 경락에 들어와 氣血不通하고 面部의 足陽明經筋을 濡養하지 못해 기육이 縱緩不遂하여 발생하는 것으로 설명하며, 氣血雙虛, 風邪外濕 등의 변증을 기초로 하여 遂風消痰, 調和氣血을 목표로 치료가 이루어진다<sup>28)</sup>. 각 증상에 따른 한의학적 치료법을 찾아보았을 때 외전신경 마비에 대한 체계적 고찰<sup>29)</sup>을 시행한 논문에 따르면 합곡, 태양, 동자료, 찬죽, 사죽공, 태충, 정명, 사백, 풍지, 족삼리의 혈자리를 다용하였으며 신체 부위별 분포는 두면부가 40%로 가장 많았다. 이외에도 사용된 치료로는 외안근 전침치료와 동자료, 사죽공, 어요, 태양, 사백 혈위에 약침 치료의 시행, 동자료, 찬죽, 사죽공, 태양에 뜸 치료 등을 시행하였다. 처방은 가미승습탕, 보익양위탕을 주로 다용했다.

안면마비에 대한 한방 치료 사례 37개를 분석한 논문<sup>30)</sup>에 따르면 가장 많이 사용된 치료는 침 치료로 그 뒤로는 적외선 조사, 얼굴 마사지, SSP, 핫팩 등이 있었다. 침 치료 시에는 협거, 지창, 사죽공, 양백, 수구, 영향, 찬죽, 사백, 관료, 승장, 예풍, 하관, 어요, 태양, 승읍, 인당, 풍지, 합곡, 족삼리, 태충 등이 사용되었다. 전침 치료로는 협거-지창, 사죽공-찬죽, 하관-관료가 많이 사용되고 있다.

안면마비로 한방병원에 내원한 사례를 분석한 논문<sup>31)</sup>을 보았을 때 침 치료가 가장 많이 시행되었고, 그 이후 적외선 조사, 한약치료, SSP, 전침 치료 등이 시행되었다. 한약의 경우 회복기에 보중익기탕이 많이 사용되었다. 특히, SSP의 경우 국소 부위에 물리적 자극을 주어 마비된 신경과 근육의 회복을 도모하면서 근의 마사지 효과와 동시에 말초순환을 촉진하는 효과가 있고 비침습적이면서 통증이 침 치료 보다 덜 하기 때문에 소아에게도 적용할 수 있다는 장점이 있다.

## 고찰

피비우스 증후군은 일측성 혹은 양측성 선천적 비진행성 안면 마비로 6, 7번 뇌신경에 이상이 있어 웃거나, 눈을 외측으로 돌리는 등의 행동을 할 수 없다. 아직 그 병인에 대해서는 정확히 밝혀지지 않았으나 임신 중 약물, 환경에 의해 태아가 좋지 않은 영향을 받은 경우, 유전적으로 장애가 있는 경우 발생하는 것으로 알려져 있다. 피비우스 증후군의 증상은 신생아기에 인지하고 판단할 수 있는데 빨기가 불가능하거나 한 쪽을 응시하거나 표정이 나타나지 않는 경우 의심해볼 수 있다. 이외에도 안구 운동의 이상이 있어 내사시 혹은 외사시가 나타나거나 치아 결손, 잔여 음식물로 인한 치과질환이 생길 수 있으며 다른 뇌신경에도 이상이 생겨 언어적 기능 등의 이상이 나타날 수 있다. 진단은 임상 증상을 위주로 진단하며 CLUFT 기준을 이용해 평가한다. 최근 MRI를 진단에 활용하기 위한 연구도 늘어나고 있다. 피비우스 증후군 환자들은 심리적으로 부정적인 영향을 많이 받을 것이라고 생각된다. 실제로도 많은 수에서 정상인 아이들에 비해 사회적으로 문제를 겪고 있지만, QoL, 불안, 우울, 성격적 측면에서 친구 관계와 관련된 QoL이 낮은 것을 제외하면 크게 다른 점은 나타나지 않았다. 현재 특별한 치료방법이 존재하지 않고 물리치료, 언어치료를 통해 증상을 개선하려 하거나 수술 치료를 시행한다. 수술 후에는 보통 재활 치료를 시행하고 있다.

## 결론

피비우스 증후군의 치료가 수술치료를 제외하고는 큰 대안이 없고, 수술치료를 시행함에도 처음 근육이 움직이는데 3-6개월의 시간이 필요하며 완전한 치료가 될 수 없다는 점에서 한방적 치료를 시행하는 것이 환자에게 도움이 될 수 있을 것으로 보인다. 특히, 수술 후

환자의 재활 치료에 큰 효과를 보일 수 있을 것으로 생각된다. 그러나 아직 피비우스 증후군의 한방 치료에 대한 연구 결과가 적고, 그 원인이 정확하게 밝혀지지 않았으므로 추가 연구가 필요할 것으로 보인다.

### 감사의 말씀

Not Applicable

### 이해관계

The authors declare no conflict of interest.

### 참고문헌

- 1) Verzijl HT, van der Zwaag B, Cruysberg JR, Padberg GW. Mobius syndrome redefined: a syndrome of rhombencephalic maldevelopment. *Neurology*. 2003;61(3):327-33.
- 2) Cattaneo L, Chierici E, Bianchi B, et al. The localization of facial motor impairment in sporadic Mobius syndrome. *Neurology*. 2006; 66(12):1907-12.
- 3) K McClure P, Kilinc E, Oishi S, et al. Mobius Syndrome: A 35-Year Single Institution Experience. *J Pediatr Orthop*. 2017;37(7):e446-e449.
- 4) Hanissian AS, Fuste F, Hayes WT, Duncan JM. Mobius syndrome in twins. *Am J Dis Child*. 1970;120(5):472-5.
- 5) MacKinnon S, Oystreck DT, Andrews C, et al. Diagnostic distinctions and genetic analysis of patients diagnosed with moebius syndrome. *Ophthalmology*. 2014;121(7):1461-8.
- 6) Slee JJ, Smart RD, Viljoen DL. Deletion of chromosome 13 in Moebius syndrome. *J Med Genet*. 1991;28(6):413-4.
- 7) Picciolini O, Porro M, Cattaneo E, Castelletti S, Masera G, Mosca F, Bedeschi MF. Moebius syndrome: clinical features, diagnosis, management and early intervention. *Ital J Pediatr*. 2016;42(1):56.
- 8) Briegel, W. Neuropsychiatric findings of Mobius sequence: A review. *Clinical Genetics*. 2006;70(2):91-7.
- 9) Suvarna, J., Bagnawar, M., Deshmukh, C. Moebius syndrome with total anomalous pulmonary venous connection. *Indian Journal of Pediatrics*. 2006;73(5):427-29.
- 10) Miller, M., Stromland, K., Ventura, L., Johansson, M., Bandim, J., & Gillberg, C. Autism with ophthalmologic malformations: The plot thickens. *Ophthalmological Society*. 2004;102:107-21.
- 11) Tomas-Roca L, Tsaalbi-Shtylik A, Jansen JG, Singh MK, Epstein JA, Altunoglu U, Verzijl H, Soria L, van Beusekom E, Roscioli T, Iqbal Z, Gilissen C, Hoischen A, de Brouwer AP, Erasmus C, Schubert D, Brunner H, Perez Aytes A, Marin F, Aroca P, Kayserili H, Carta A, de Wind N, Padberg GW, van Bokhoven H. De novo mutations in PLXND1 and REV3L cause Moebius syndrome. *Nat Commun*. 2015;6:7199.
- 12) Broussard AB, Borazjani JG. The faces of Moebius syndrome: recognition and anticipatory guidance. *MCN Am J Matern Child Nurs*. 2008;33(5):272--8; quiz 279-80
- 13) Wood A, Rychlowska M, Korb S, Niedenthal P. Fashioning the face: sensory motor simulation contributes to facial expression recognition. *Trends Cogn Sci*. 2016;20(3):227-40.
- 14) Traboulsi, E. Congenital abnormalities of cranial nerve development: Overview,

- molecular mechanisms, and further evidence of heterogeneity and complexity of syndromes with congenital limitation of eye movement. *Transactions of the American Ophthalmological Society*. 2004;102:373-89.
- 15) Pedraza S, Gamez J, Rovira A, et al. MRI findings in Mobius syn-drome: correlation with clinical features. *Neurology*. 2000;55(7):1058-60.
- 16) Schmahmann JD. The cerebellum and cognition. *Neurosci Lett*. 2019;688:62-75.
- 17) Rizos, M., Negron, R., Serman, N. Mobius syndrome with dental involvement: A case report and literature review. *Cleft Palate-Craniofacial Journal*. 1998;35(3):262-68.
- 18) Sadeghi N, Hutchinson E, Van Ryzin C, FitzGibbon EJ, Butman JA, Webb BD, Facio F, Brooks BP, Collins FS, Jabs EW, Engle EC, Manoli I, Pierpaoli C. Moebius Syndrome Research Consortium. Brain phenotyping in Moebius syndrome and other congenital facial weakness disorders by diffusion MRI morphometry. *Brain Commun*. 2020;2(1):fcaa014.
- 19) Calder, A., Keane, J., Cole, J., Campbell, R., & Young, A. Facial expression recognition by people with Mobius syndrome. *Cognitive Neuropsychology*. 2000;17(1):73-87.
- 20) Briegel W. Self-perception of children and adolescents with Mobius sequence. *Res Dev Disabil*. 2012;33(1):54-9.
- 21) Briegel W, Heinzl-Gutenbrunner M, Beate Y. Psychological adjustment of young subjects with Mobius sequence and their primary caregivers' strain and life satisfaction: First longitudinal data. *Res Dev Disabil*. 2019;85:42-9.
- 22) Briegel W, Hofmann C, Schwab KO. Behaviour problems of patients with Moebius sequence and parental stress. *J Paediatr Child Health*. 2010;46(4):144-8.
- 23) Strobel L, Renner G. Quality of life and adjustment in children and adolescents with Moebius syndrome: Evidence for specific impairments in social functioning. *Res Dev Disabil*. 2016;53-54:178-88.
- 24) Hotton M, Huggons E, Hamlet C, Bogart K, Johnson D, Norris JH, Kilcoyne S, Dalton L. A Systematic Review of the Psychosocial Adjustment of Children and Adolescents with Facial Palsy: The Impact of Moebius Syndrome. *Int J Environ Res Public Health*. 2020;17(15):5528.
- 25) Zuker, R., Goldberg, C., & Manktelow, R. Facial animation in children with Moebius syndrome after segmental gracilis muscle transplant. *Plastic and Reconstructive Surgery*. 2000;106(1):1-8.
- 26) Goldberg, C., DeLorie, R., Zuker, R., & Manktelow, R. The effects of gracilis muscle transplantation on speech in children with Moebius syndrome. *Journal of Craniofacial Surgery*. 2003;14(5):687-90.
- 27) Ferrari PF, Barbot A, Bianchi B, et al. A proposal for new neuro reh-abilitative intervention on Moebius syndrome patients after "smile surgery" . Proof of concept based on mirror neuron system properties and hand-mouth synergistic activity. *Neurosci Biobehav Rev*. 2017;76(pt A):111-22.
- 28) Hong KE. Prevalence and treatment pattern of korean patients with facial palsy. *J Korean Acupunct Moxibustion Soc*. 2010;27(3):137-46.

- 29) Won SY, Kim MJ, Cha JY, Jung ES, Jo HK, Yu HR, Seol IC, Kim YS. Systemic review of korean medicine treatment for abducens palsy. *J Int Korean Med.* 2019;40(3):409-24
- 30) Jeong HI, Kim KH, Oh YT, Choi YM, Song BY, Kim JU, Yook TH. Korean Medicine for Treating Facial Palsy: - A Literature Review of Case Reports. *J Pharmacopuncture.* 2018;21(4):214-15.
- 31) Kang GY, Lee HL, Han JK, Kim YH. A palliative review of 284 children and adolescents patients with peripheral facial paralysis visited korean medicine hospital. *J Pediatrics Korean Med.* 2014;28(4):45-63.