Prader-Willi Syndrome 환자의 마취관리

- 증례보고 -

고려대학교 의과대학교 마취통증의학교실

민삼홍 · 임춘학 · 이해원 · 임혜자 · 윤석민 · 장성호

Anesthetic Management in Pediatric Patient with Prader-Willi Syndrome -A case report-

Sam Hong Min, M.D., Choon Hak Lim, M.D., Hye Won Lee, M.D., Hae Ja Lim, M.D., Suk Min Yoon, M.D., and Seong Ho Chang, M.D.

Department of Anesthesiology and Pain Medicine, College of Medicine, Korea University, Seoul, Korea

Prader-Willi syndrome is brought by chromosomal abnormality and is characterized by mental retardation, morbid obesity, infantile hypotonia, hypogenitalism. While feeding problems arise during infancy due to hypotonia, it is followed by hyperphasia that is prone to morbid obesity leading to cardiovascular problems, diabetes, and infectious diseases. And sleep apnea, scoliosis make anesthetic management difficult. We report a case of general anesthetic management during strabismus surgery in a child with Prader-Willi syndrome and its possible considerations. (Korean J Anesthesiol 2004; 47: 439~41)

Key Words: anesthetic management, Prader Willi syndrome.

Prader-Willi Syndrome은 정신지체, 중증비만, 영아근무력증, 생식샘기능저하증, 성기발육부전증이 동반되는 염색체 이상 질환이다. 영아기에서는 근무력증 때문에 수유가 어려우나 이후 식욕항진으로 인해 중증비만에 잘 빠지고 그로 인한 심혈관계 합병증이나 당뇨, 감염성질환이 잘 발생하는 것으로 알려져 있다.¹⁾ 또한 수면무호흡증상이나 척추옆굽음증이 동반되는 경우 전신마취의 관리에 어려움이 따를 수 있다.²⁾ 국외에서는 Prader-Willi syndrome의 마취관리 증례가 수차례 보고가 되었고, 국내에서는 1999년 Cho 등이³⁾ 화농성 슬관절 세척과 배액술에서 마취관리를 경험하여 이를 보고한 바가 있으나 폐혈증이 동반되어 환자가 사망한 경우였다. 저자 등은 Prader-Willi Syndrome으로 진단받은 3세 여아의 사시교정술을 위한 전신마취관리를 경험하였고 중증비만과 그에 의한 합병증이 동반되지는 않은 상태로 특별한 문제없이 마취관리를 할 수 있었기에 이를 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

증례

환아는 체중 14.5 kg의 38개월된 여아로 사시교정술을 받기 위해 입원하였다. 과거력상 우는 힘이 약하고 수유곤란이 있어서 염색체검사를 시행하였고 그 결과 15번 염색체의 유전자결손(15q11q13 deletion)이 확인되었으며 Prader-Willi syndrome의 진단을 받은 상태였다. 보호자에게 문진한 결과 현재는 같은 연령의 소아에 비해 언어와 운동능력이 떨어진다는 사실을 알 수 있었다. 환아는 구두명령에 순응적이었으며 타액은 정상적이었고 충치등의 소견은 없었다. 수술 전 이학적 검사에서 활력징후는 혈압 105/65 mmHg, 심박수는 분당 92회, 체온은 36.5°C였으며 혈액검사, 소변검사, 심전도 및 흉부 X-선 검사는 모두 정상이었다.

수술당일 병실에서 정맥주사로의 확보가 이루어졌으며 마취 전투약으로 수술실 도착 30분 전에 atropine 0.2 mg이 근육주사되었다. 마취유도로 thiopental 70 mg, rocuronium 9 mg을 정주하고 근이완이 충분히 이루어진 후 기관내삽관을 시행하였으며 이때 삽관은 어려움없이 한번에 시행할 수 있었다. 아산화질소 2 L/min, 산소 2 L/min, sevoflurane 2%로 마취를 유지하였다. 수술시작 후 1시간 동안 환아의 활력징후는 안정적이었으며 특이사항은 없었고 수술종료 후

논문접수일 : 2004년 4월 9일

책임저자 : 장성호, 서울시 성북구 안암동 5가 126-1

고려대학교 안암병원 마취통증의학과, 우편번호: 136-705

Tel: 920-5632, Fax: 928-2275

E-mail: torchid@korea.ac.kr

sevoflurane과 아산화질소의 투여를 중지하고 산소공급하는 상태로 glycopyrrolate 0.1 mg, pyridostigmine 2.5 mg을 정주하였다. 환자의 의식과 호흡이 완전히 회복되었다고 판단한 시점에서 기관내튜브를 발관하였는데 기도폐쇄, 호흡부전 등의 징후는 보이지 않았고 이후 환아를 회복실로 운반하여 관찰하였다. 약 두시간의 관찰동안 별다른 문제가 없었으므로 이 후 병실로 이송하였으며 다음날 합병증없이 퇴원할 수 있었다.

고 찰

Prader-Willi Syndrome (이하 PWS)은 가장 흔히 비만을 일으키는 염색체 이상 질환으로⁴⁾ 15번 염색체의 일부 결손(15q11q13 deletion)이나 모성이체증(maternal disomy), 돌연변이 등에 의해 발생하여 유전적일 수도 있고 산발적으로 발생하기도 한다.⁵⁾ Prader가 1956년 처음 보고한 이래 빈도는 1/10,000 - 1/30,000 정도였지만^{6,7)} 분자유전학적 진단방법의 발달로 앞으로 진단을 받는 경우가 더 많아질 것으로 생각된다.

환자의 시상하부 구조는 정상이지만 기능적인 변화가 있기 때문에 이와 관련하여 식욕, 수면, 성기능, 정서 장애 등의 증상이 동반된다. 임상증상은 두 가지 시기로 나누는데 출생시부터 저긴장증이 호전될 때까지는 환아는 근력저하로 인해 우는 힘이 약하고 수유가 곤란하며 때에 따라서는 비위관을 통한 수유방법이 필요하기도 하며 일부 환아는 이 시기에 저환기로 인한 호흡기감염으로 사망하기도 한다.⁸⁾ 이후 근력이 호전되면 식욕이 증가하여 1세에서 6세, 평균 2세경에 환아는 비만이 오게 되고^{9,10)} 그 외에도 저신장, 작은 손과 발, 신체운동의 감소, 통각의 둔화, 모발, 피부, 망막의 저색소침착, 학습능력저하, 좁은 이마와 아몬드 모양의 눈 등의 특징적인 생김새를 보이게 된다. 남아인 경우 고환이 작고 잠복고환이 있으며 여아의 경우에는 소음순, 음핵이 작은 것이 특징이다. 비만과 관련된 심혈관계 합병증이나 당뇨, 감염성 질환의 발생이 증가하게 되고, 또 최근 연구에 의하면 PWS의 사망원인 중 비만이 중요한 원인을 제공한다고 하였다.⁸⁾ 이 외에도 우울증같은 정서장애나 수면장애, 공격적인 행동을 보이는 등 정신과적인 문제가 있을 수 있다.

비만에 의한 합병증이 증가하기 때문에 조기진단의 필요성이 강조되고 있고 근력저하, 수유곤란 등의 증상이 있는 환아에서는 근생검이나 근전도같은 불필요한 검사 없이 유전학적인 진단방법을 통해 진단을 내릴 수 있으나 많은 경우 비만이 진행된 후에 진단이 내려지기도 한다.¹¹⁾ 진단 후에는 식이조절, 성장호르몬의 사용으로 비만을 치료하는 것이 중요하고 사시나 잠복고환, 척추뒤틀림증 등이 있는 경우

에는 수술적 치료가 필요하다.

PWS의 마취관리에서는 우선 환자가 비만일 경우 정맥로의 확보가 어려울 수 있고 마취유도 후에 거치를 하는 경우가 많다. 환자의 타액의 점도가 높으면 충치가 있을 수 있으며 이럴 경우 atropine의 전처치는 추천되지 않는다.¹²⁾ 식욕이 증가되어 있는 경우에는 수술전 공복시간이 정직하게 지켜지지 않을 가능성이 있어 흡인의 위험성이 증가하게 되고 근력이 저하되어 있는 경우 기침반사를 통한 기도 위생유지가 어려울 수 있다. 그 외에도 시상하부 기능이상으로 체온조절능력이 떨어져 수술 중 고체온이나 저체온증에 빠질 수도 있다. Dearlove 등은¹²⁾ PWS과 악성고열증과의 관계는 아직 밝혀져 있지는 않지만 사시나 척추옆굽음증이 동반된 경우에서 고열증이 발생하였다는 것은 주목할만한 일이라고 하였고, James는¹³⁾ PWS환자에게는 가능하면 탈분극성 근이완제의 사용을 피할 것을 권고하고 있다. 근이완제의 사용에 대해서는 장시간 작용 약제를 피해야 하며 atracurium, rocuronium을 사용하여 마취관리를 하였다는 보고가 있고^{12,14)} 신경근 감시장치 사용에 대하여 언급한 문헌은 없었으나 근력약화가 심한 경우에는 신경근 감시장치의 사용을 고려해야 할 것이다. 또한 환자가 비만이거나 수면무호흡증이나 척추옆굽음증이 있는 경우에는 수술전후의 호흡관리에 어려움이 따를 수 있다. 일본과 대만에서는 기관내 삽관 이후 그리고 회복실로 이동한 이후 각각 기관지 경련이 일어난 경우가 보고된 적이 있다.^{15,16)} 하지만 비만이 진행되지 않은 초기의 경우에는 별 문제가 없었다고 보고되며,¹⁴⁾ 본 증례의 환아도 호흡기관 관련 문제점들이 동반되지는 않았는데 이는 아마 생후 9개월 때 조기진단을 하여 체중조절이 이루어져 체중이 연령별 체중의 25%에 해당되었으며 비만으로 인한 합병증이 동반되지 않았을 것으로 생각된다.

결론적으로 PWS는 진단방법의 발달로 인하여 진단 내려지는 경우가 증가할 것이고 많은 경우 사시나 잠복고환, 척추옆굽음증과 같이 수술적 치료를 필요로 하는 질환을 동반하므로 마취과의사는 이의 병태생리를 이해하고 마취관리시 발생할 수 있는 문제점을 숙지하고 있어야 할 것이다.

참 고 문 헌

- Whittington JE, Holland AJ, Webb T, Butler J, Clarke D, Boer H: Population prevalence and estimated birth incidence and mortality rate for people with Prader-Willi syndrome in one UK Health Region. *J Med Genet* 2001; 38: 792-8.
- Hertz G, Cataletto M, Feinsilver SH, Angulo M: Developmental trends of sleep-disordered breathing in Prader-Willi syndrome: the role of obesity. *Am J Med Genet* 1995; 56: 188-90.

3. Cho EC, Jee SE, Jang Y, Park SS, Kim JT Song HK: Prader-Willi Syndrome; a case report. Korean J Anesthesiol 1999; 36: 1091-4.
4. Cassidy SB: Prader-Willi syndrome. J Med Genet 1997; 34: 917-23.
5. Saitoh S, Buiting K, Cassidy SB, Conroy JM, Driscoll DJ, Gabriel JM, et al: Clinical spectrum and molecular diagnosis of Angelman and Prader-Willi syndrome patients with an imprinting mutation. Am J Med Genet 1997; 68: 195-206.
6. Cassidy SB: Prader-Willi syndrome. Curr Probl Pediatr 1984; 14: 1-55.
7. Mascari MJ, Gottlieb W, Rogan PK, Butler MG, Waller DA, Armour JA, et al: The frequency of uniparental disomy in Prader-Willi syndrome implications for molecular diagnosis. N Engl J Med 1992; 326: 1599-607.
8. Schrandt-Stumpel CT, Curfs LM, Sastrowijoto P, Cassidy SB, Schrandt JJ, Fryns JP: Prader-Willi syndrome: causes of death in an international series of 27 cases. Am J Med Genet 2004; 124A: 333-8.
9. Butler MG.: Prader-Willi syndrome: current understanding of cause and diagnosis. Am J Med Genet 1990; 35: 319-32.
10. Holm VA, Cassidy SB, Butler MG, Hanchett JM, Greenswag LR, Whitman BY, et al: Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. Pediatrics 1993; 91: 398-402.
11. Fridman C, Kok F, Koiffmann CP: Hypotonic infants and the Prader-Willi Syndrome. J Pediatr 2000; 76: 246-50.
12. Dearlove OR, Dobson A, Super M: Anaesthesia and Prader-Willi syndrome. Paediatr Anaesth 1998; 8: 267-71.
13. Loker J, Rosenfield L: Anesthesia and Prader-Willi Syndrome. Available from: URL: <http://www.pwsausa.org/research/anesthesia.html>
14. Sharma AD, Erb T, Schulman SR, Sreeram G, Slaughter TF: Anaesthetic considerations for a child with combined Prader-Willi syndrome and mitochondrial myopathy. Paediatr Anaesth 2001; 11: 488-90.
15. Tseng CH, Chen C, Wong CH, Wong SY, Wong KM: Anesthesia for pediatric patients with Prader-Willi syndrome: report of two cases. Chang Gung Med J 2003; 26: 453-7.
16. Kawahito S, Kitahata H, Kimura H, Kohyama A: Bronchospasm during anesthesia in a patient with Prader-Willi syndrome. Masui 1995; 44: 1675-9.