

Seckel 증후군 환자의 전신마취경험

— 증례보고 —

연세대학교 의과대학 ¹마취통증의학교실, ²마취통증의학연구소

최종범¹ · 강승연¹ · 길혜금^{1,2}

An anesthetic experience in a patient with Seckel syndrome — A case report —

Jong-Bum Choi¹, Seung-Youn Kang¹, and Hae-Keum Kil^{1,2}

¹Department of Anesthesiology and Pain Medicine, ²Anesthesia and Pain Research Institute,
Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Seckel syndrome is an autosomal recessive, primordial dwarfism. The clinical symptoms and signs include severe intrauterine and postnatal growth retardation, nanocephaly, proportional dwarfism, bird-like faces, beak-like triangular nose, and mental retardation. We report a successful anesthetic management including endotracheal intubation with the GlideScope[®] video laryngoscope in an 18-year old man with Seckel syndrome for curettage of chronic osteomyelitis of pelvic bone. (**Korean J Anesthesiol 2009; 56: 204~7**)

Key Words: Dwarfism, Endotracheal intubation, Nanocephaly, Seckel syndrome.

원발성 왜소증(primordial dwarfism)의 한 종류인 Seckel 증후군은 상염색체 열성 유전질환으로 1960년 처음 언급된 이후 현재까지 약 60여 정도만 보고되었을 정도로 매우 드문 질환이며 그 발병률은 10,000명당 1명 이하로 예상되고 있다 [1-4]. Seckel 증후군의 특징은 자궁 내 및 출생 후 심한 발달 저하, 소두증, 균형적인 왜소 발육증, 새 모양의 얼굴, 전형적인 새 부리 모양의 삼각형의 코, 정신지체 등이 동반되며 기도확보의 어려움도 예상 된다. Seckel 증후군의 마취관리에 대한 보고 또한 현재까지 4예 정도로 드물며 국내에서는 아직 이에 대한 보고가 없다 [5-8]. 최근 저자들은 Seckel 증후군 환자의 전신마취관리를 경험하였으며 이 질환을 가진 환자의 마취관리에 대해 고찰해 보고자 한다.

증례

Seckel 증후군으로 진단받은 18세 남자환자가 골반골의 만성 골수염으로 골 소파술을 받기 위해 내원하였다. 환자는 과거력상 임신 40주에 체중 1.8 kg으로 질식분만으로 출생되었으며 출생 당시 특이한 증상을 보이지는 않았다. 2세경 미국에서 왜소한 체구로 인해 검사 받은 결과 Seckel 증후군으로 진단받았다. 8세 때는 뇌막낭종으로 개두술을 받았으며 11세 때부터 성장호르몬 치료를 받아 왔다. 이 후 보행장애가 생겨 14세 때에 골반과 대퇴골의 골 절제술과 근육 연장술을 시행 받았다. 내원 1년 전부터 왼쪽 골반골에 염증이 발생하여, 경구항생제를 복용하던 중, 염증이 심해져서 소파술을 받기로 하였다.

이학적 검사상 체중 27.9 kg, 신장 131.9 cm의 왜소증을 나타내고 있었으며 하악후퇴, 새모양 얼굴, 새부리 모양의 돌출된 코, 낮게 위치한 귀, 치아사기질형성부전, 치아의 군집 및 불규칙한 형태가 관찰되었다(Fig. 1). 수술 전 시행한 혈액, 소변, 심전도, 및 흉부 X선 검사상 혈액색소치 15.9 g/dL, 혈소판치 424,000/uL로 약간 증가된 것 외에는 이상소견은 없었고, 활력징후도 정상범위를 나타냈다. 환자를 마취전 투약 없이 수술실로 이송하여 심전도, 맥박산소계측기

Received: August 19, 2008.

Accepted: October 1, 2008.

Corresponding author: Hae-Keum Kil, M.D., Department of Anesthesiology and Pain Medicine, Severance Hospital, 134, Sinchon-dong, Seodaemun-gu, Seoul 120-752, Korea. Tel: 82-2-2228-2414, Fax: 82-2-2227-7897, E-mail: hkkil@yuhs.ac

Copyright © Korean Society of Anesthesiologists, 2009



Fig. 1. Characteristic facial morphology of the patient with Seckel syndrome (bird-like faces, beak-like triangular nose, nanocephaly).



Fig. 2. Radiographic lateral view of the neck.

를 거치하고, 혈압계를 상박에 장착하였다. 5분간 안정을 취한 후 환자의 혈압은 113/58 mmHg, 심박수는 분당 99회였고, 대기 중 산소포화도는 99%를 나타냈다. 술전 기도 평가시 소하악증을 보였으며 입은 잘 벌어지는 상태였으나 혀가 좀 크고 modified Malampatti 분류에서 class III을 나타냈다. 그러나 경부의 단순 측방 방사선 검사상 기도의 이상은 관찰되지 않았다(Fig. 2). 개두술 당시 전신마취에서 기도관리의 문제점은 기록되어 있지 않았으나 직접 후두경술에서 후두노출이 어려울 가능성을 고려하여 videolaryngoscope (Glidescope™, Saturn Biomedical Systems, Burnaby, Canada)을 이용한 기관 내 삽관을 시행하기로 하였다. 환자의 체중과 키를 감안하여 기관튜브는 내경 6.0, 5.5, 및 5.0 mm로 준비하였다. Remifentanyl 0.4 µg/kg/min로 지속 주입하면서 pentothal sodium 4 mg/kg를 정주하여 마취를 유도한 후 근이완제로 atracurium 0.5 mg/kg을 투여하였다. 자발호흡이 있는 동안 100% 산소로 보조 환기를 시행하였으며 환기는 잘 유지되었다. 그러나 자발호흡이 없어진 이 후에는 환기유지가 잘 되지 않아 두 손을 이용하여 턱을 들어올리고 입을 벌린 상태에서 보조자가 용수환기를 함으로써 환기가 유지되었다. 근이완이 된 후 Glidescope™을 사용하여 기관내 삽관을 시도하였다. 구강이 좁고 후두가 전상방으로 높이 위치하여 Glidescope™의 접근이 쉽지 않았으며 기관튜브가 들어갈 공간이 협소하였으나 탐침의 각도를 80°정도로 구부린 상태로 내경 6.0 mm의 튜브를 첫 시도에서 삽관 할 수 있었다. Cormack-Lehane 후두등급은 2로 피열 연골 및 구멍과 후방경계만 보이는 상태였다. 삽관 후 isoflurane과 산소/공기(FiO2 0.5)로 마취를 유지하였고 일회호흡량 280 ml로, 호

기말 이산화탄소분압이 30–35 mmHg가 되도록 호흡수를 조절하여 기계환기를 적용하였으며 기도압은 13–14 mmHg로 유지 되었다. 수술 중 추가적인 근육이완제 투여는 없었으며 수술에는 80분이 소요되었고 별다른 혈액학적 변화 없이 수술이 종료되었다. 수술 부위의 피부봉합 직전 흡입 마취제 투여를 중단하였고 봉합이 완료된 후 remifentanyl 주입을 중지 하였으며 신경근 감시기에서 train-of-four twitch 4개가 나오는 것을 확인한 후 neostigmine으로 근이완 잔여효과를 가역 시켰다. 환자는 마취로부터 명료하게 각성되고 호흡이 잘 유지되어 튜브를 발관한 후 회복실로 이송시켰다.

고 찰

Seckel 증후군은 1960년 H.P.G Seckel이 Bird-headed Dwarfs: Studies in Developmental Anthropology Including Human Proportions 란 책에 처음 기술한 희귀질환으로 상염색체 열성으로 유전되는데 [1-3] 2000년 이후에 이 증후군의 유전자 지도가 그려졌다 [2,9,10].

이 질환의 유병율은 10,000명당 1명 이하로 예상되고 있으며, 아직 국내에서의 유병율은 밝혀 지지 않고 있다. Seckel 증후군의 임상 특징은 자궁 내 및 출생 후 성장지연, 대칭적인 왜소증, 작은 머리증, 새부리 모양의 코, 좁은 얼굴, 작은 턱, 정신지체 등이다. 지금까지 보고된 예들의 출생 시 평균 체중이 1,540 g으로 매우 왜소하며 환자의 절반은 평균 지능지수가 50 미만인 것으로 알려져 있다.

Seckel 증후군은 대부분의 경우 임상적 관찰에 의해 진단

된다. 몇몇 예에서는 염색체 파손이 증가되어있기도 하나, Seckel 증후군 모두에서 확인된 것은 아니고, 진단적인 방법으로 사용될 수도 없다고 한다. 방사선과적 특징으로는 골연령의 지연, 고관절 형성이상, 척골 골두의 탈구 등이 있다.

Seckel 증후군 환자의 전신마취에서는 기관 삽관의 어려움을 고려해야 한다. 즉, 왜소증에 따른 후두 및 기관의 크기를 생각해야 하며 작은 턱과 함께 하악후퇴증이 동반된 점도 숙지해야 한다 [8]. 왜소증 환자에서는 기관튜브의 크기를 결정할 때 나이와 체중을 기준으로 하는 것이 부적절 하다. 실제로, 아테노이드 편도절제술을 받은 3.8-5.4세 사이의 34명의 연골발육부진 왜소증의 53%에서 예상된 크기보다 더 작은 크기의 튜브가 필요했다고 보고된 바 있다 [11]. 본 증례의 경우 18세라는 역 연령에 따르면 성인 크기의 기관내 튜브를 사용해야 했으나, 체중 27.9 kg, 신장 131.9 cm인 것을 감안하여 6.0 mm ID의 크기를 사용했다. 기관내 튜브의 전진 시 저항은 없었고 삽관 후 신선 가스유량 2 L/분에서 일회호흡량 280 ml 및 호흡수 12회/분으로 환기 시 기도압 14 cmH₂O를 나타내 6.0 mm의 튜브가 이 환자에게 적절한 크기로 생각되었다. 작은턱과 하악후퇴 증은 기관내 삽관을 어렵게 하는 인자로 작용한다 [12]. 본 환자의 경우 턱의 크기와 하악후퇴증의 정도가 그리 심하지 않았고 입도 잘 벌어졌으나 혀가 약간 크고 modified Malampatti class III으로 기관 내 삽관이 어려울 가능성을 배제할 수 없었다. 이에 대비하여 Glidescope™을 이용한 기관 삽관을 시도 하였으며 시행 시 구강 내로 날을 삽관하는 것이 좀 어렵고 튜브를 삽관 할 구강공간이 협소하였으나 탐침의 각도를 조절하여 튜브는 첫 시도로 삽관 되었다. Glidescope™은 흔히 사용되는 Macintosh 날과 유사하나, 날의 굽이(curvature)가 60°로, 날의 원위부에 위치한 고해상도 카메라가 성문과 충분히 떨어져 있어 구강-인두-기관 축의 정렬에 큰 변화 없이 후두의 상태 및 모양을 모니터에 잘 나타내 준다. 또한 Macintosh 날을 이용한 직접후두경술 때보다 Cormack-Lehane 후두등급을 1-2 등급 더 향상시켜 기관 내 삽관이 어려운 환자들에서 매우 유용한 장비로 권장되고 있다 [13,14]. 본 환자의 경우엔 직접후두경으로 후두 등급을 관찰하지는 않았으나 Glidescope™상 후두의 피열 연골 및 구멍과 후방경계만 노출된 후두등급 2를 나타냈으며 직접후두경술을 시행했다면 기관 내 삽관에 어려움을 겪었을 것으로 여겨졌다.

한편, 본 증례에서는 기관 내 삽관 전 보조호흡이 원활히 잘 이루어지지 않았는데, 새모양 얼굴, 새부리 모양의 코, 하악후퇴 등으로 마스크 조정이 어려운 점과, 혀가 약간 컸던 점, 그리고 전 처치를 하지 않아 구강 내에 침 분비가 많은 점 등이 원인이었을 것으로 생각된다.

이 외에, Seckel 증후군 소아환자의 경우엔 정맥이 무르고, 터지기 쉬워 정맥로 확보에 어려움이 있을 수 있으며, 정확한 원인은 알 수 없으나 마취 종료 및 기관튜브 발관 후 무호흡 발작이 있었다는 보고도 있다 [8]. 이 환자는 정맥로 확보가 어렵지 않았고, 기관튜브 발관 후 무호흡 발작도 발생되지 않았다.

요약하면, Seckel 증후군은 원발성 왜소증의 한 분류인 희귀질환으로, 심혈관계(복합심장기형, 동맥관개존증, 고혈압 등), 신경계(뇌량무형성, 뇌낭종, 대뇌피질발육부진 등), 구강구조, 근골격계 등 복합적인 문제를 가지고 있어, 마취 관련 부분에 대해 수술 전 평가가 면밀히 행해져야 한다. 특히 기관 내 삽관에 어려움이 있을 수 있으므로 개구 정도, 치아상태, 그리고 목 신전 등에 대한 평가와 준비가 철저히 이루어져야 할 것이다.

REFERENCES

1. Majewski F, Goecke T. Studies of microcephalic primordial dwarfism I: approach to a delineation of the Seckel syndrome. *Am J Med Genet* 1982; 12: 7-21.
2. Goodship J, Gill H, Carter J, Jackson A, Splitt M, Wright M. Autozygosity mapping of a seckel syndrome locus to chromosome 3q22. 1-q24. *Am J Hum Genet* 2000; 67: 498-503.
3. Parent P, Moulin S, Munck MR, de Parscau L, Alix D. Bird headed dwarfism in Seckel syndrome. Nosologic difficulties. *Arch Pediatr* 1996; 3: 55-62.
4. Arnold SR, Spicer D, Kouseff B, Lacson A, Gilbert-Barness E. Seckel-like syndrome in three siblings. *Pediatr Dev Pathol* 1999; 2: 180-7.
5. Shiraishi N, Takakuwa K, Yamamoto N, Kitamoto R, Sakaguchi Y. Anesthetic management of Seckel syndrome: a case report. *Masui* 1995; 44: 735-8.
6. D'Angelo VA, Ceddia AM, Zelante L, Florio FP. Multiple intracranial aneurysms in a patient with Seckel syndrome. *Childs Nerv Syst* 1998; 14: 82-4.
7. Murthy J, Seshadri KG, Ramanan PV, Rajamani A, Hussain A. A case of cleft lip and palate associated with Seckel syndrome. *Cleft Palate Craniofac J* 2004; 41: 202-5.
8. Rajamani A, Kamat V, Murthy J, Hussain SA. Anesthesia for cleft lip surgery in a child with Seckel syndrome--a case report. *Paediatr Anaesth* 2005; 15: 338-41.
9. Borglum AD, Balslev T, Haagerup A, Birkebaek N, Binderup H, Kruse TA, et al. A new locus for Seckel syndrome on chromosome 18p11.31-q11.2. *Eur J Hum Genet* 2001; 9: 753-7.
10. Kılınç MO, Ninis VN, Uğur SA, Tüysüz B, Seven M, Balcı S, et al. Is the novel SCKL3 at 14q23 the predominant Seckel locus? *Eur J Hum Genet* 2003; 11: 851-7.
11. Sisk EA, Heatley DG, Borowski BJ, Levenson GE, Pauli RM. Obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: surgical and anesthetic considerations. *Otolaryngol Head Neck Surg* 1999;

- 120: 248-54.
12. Wilson ME, Spiegelhalter D, Robertson JA, Lesser P. Predicting difficult intubation. *Br J Anaesth* 1988; 61: 211-6.
 13. Cooper RM. Use of a new videolaryngoscope (GlideScope) in the management of a difficult airway. *Can J Anaesth* 2003; 50: 611-3.
 14. Sun DA, Warriner CB, Parsons DG, Klein R, Umedaly HS, Moulton M. The GlideScope_ Video Laryngoscope: randomized clinical trial in 200 patients. *Br J Anaesth* 2005; 94: 381-4.
-