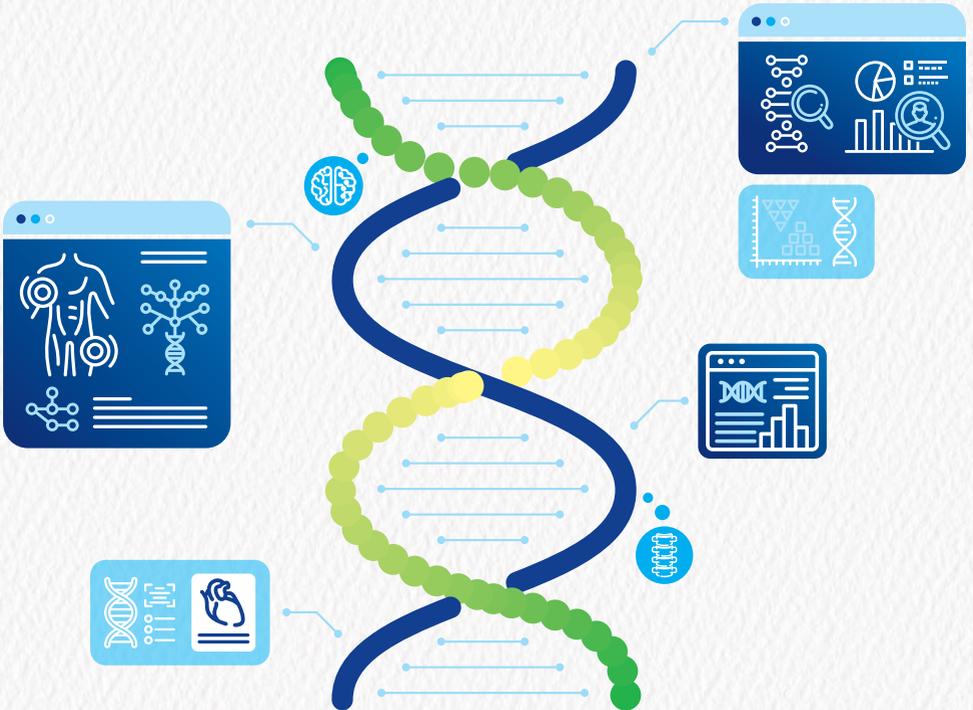


# FBXW7 연관 신경발달 증후군

FBXW7 related neurodevelopmental syndrome

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자



## FBXW7 연관 신경발달 증후군 주요 (space) 정보

### 증상

발달 지연, 지적 장애, 근긴장 저하, 발작, 식이 장애, 변비, 선천성 심장 구조 이상

### 진단

FBXW7 유전자의 병적 변이 보유 여부 확인

### 원인

FBXW7 유전자의 병적 변이에 의한 FBXW7 단백질의 기능 이상

## FBXW7 연관 신경발달 증후군 개요



본인이나 가족이 FBXW7 연관 신경발달 증후군으로 진단을 받게 되어 당혹스럽고 혼란스러울 수 있습니다. 본 안내서는 이 질환이 무엇인지 이해하고, 앞으로 어떤 치료와 도움을 받을 수 있는지 살펴보는 데 도움을 드리고자 제작되었습니다.

FBXW7 (F-box and WD-repeat-domain-containing 7)는 세포의 분열 주기에서 중요 역할을 맡고 있으며, 이는 뇌의 발달에 중요하다고 알려져 있습니다. FBXW7 단백질이 정상적으로 기능하지 않을 경우, 일부 환자에서는 뇌 구조의 이상이 관찰될 수 있습니다. 또한 FBXW7는 뇌 발달 외에도 여러 생물학적 과정에 관여하는 것으로 알려져 있습니다.

2022년 호주의 연구를 주축으로 하여 35명의 환자(남자 26명, 여자 9명)를 보고하면서 FBXW7 연관 신경발달 증후군이 알려지게 되었습니다. 당시 연구에서는 23개월부터 44세까지의 다양한 연령대의 환자가 참여하였습니다.

## FBXW7 연관 신경발달 증후군 증상



FBXW7 연관 신경발달 증후군을 진단받은 환자마다 증상 및 정도가 다양하며, 같은 가족 내에서도 증상이 다르게 보입니다. 아래 내용은 2022년 국제 연구진이 발표한 논문에서 보고된 35명의 환자 사례를 기반으로 정리한 주요 증상입니다. 각 개인에게 아래와 같은 증상이 모두 나타나는 것은 아니며, 일부 증상만 나타나거나 나타나지 않을 수 있습니다. 또한 아래에 포함되지 않은 다른 증상이 관찰될 수도 있습니다.

신경관련 증상 	<ul style="list-style-type: none"> <li>발달 지연 (97%)                             <ul style="list-style-type: none"> <li>발달 지연이 보고된 환자 중                                     <ul style="list-style-type: none"> <li>경도에서 중등도 지적장애 (77%)</li> <li>중증의 지적장애 (9%)</li> </ul> </li> </ul> </li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>뇌 구조이상 (77%)</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>대두증 (29%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>소두증 (6%)</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>근긴장 저하 (63%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>발작 (23%)</li> </ul>
눈 질환 	<ul style="list-style-type: none"> <li>사시 (14%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>굴절 이상 (17%)</li> </ul>
귀 질환 	<ul style="list-style-type: none"> <li>청력 이상 (6%)</li> </ul>	
장 증상 및 질환 	<ul style="list-style-type: none"> <li>식이 어려움 (46%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>식이 어려운 환자들 중 튜브 (경관) 식이 (31%)</li> </ul>
	<ul style="list-style-type: none"> <li>변비 (46%)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>위식도 역류 (20%)</li> </ul>
심장 질환 	<ul style="list-style-type: none"> <li>심장 구조 이상 (31%)</li> </ul>	

FBXW7 연관 신경발달 증후군 환자들의 뇌 구조적 이상으로는 뇌량 이상(absent, hypoplastic or dysplastic corpus callosum), 소뇌 이상 (abnormal cerebellum), 뇌 주름 이상 (다소뇌회증, polymicrogyria)이 보고되었습니다. 이 외에도 수초화 지연(delayed myelination)을 보일 수 있습니다.

FBXW7 연관 신경발달 증후군 환자들에게 나타나는 공통적인 얼굴은 없으나, 깊은 눈, 짙은 눈썹, 높은 입천장, 넓거나 높은 이마와 같은 특징들을 보일 수 있습니다.

## FBXW7 연관 신경발달 증후군 원인 및 진단



FBXW7 연관 신경발달 증후군은 FBXW7 유전자의 병적 변이에 의해서 발생합니다. 대부분의 경우, 부모는 해당 변이를 가지고 있지 않으며, 환자에게서만 1개의 변이가 발견됩니다. 일부 아주 경미한 증상을 가진 부모가 자식에게 50% 확률로 전달하는 경우도 있고, 태아가 수정된 뒤 분화하는 과정에서 체세포 변이가 일어나서 생기는 경우도 있습니다.



진단을 위해서는 유전자 검사를 필요로 합니다. 대부분의 경우에는 혈액 검사로 진행하게 되며, 일부의 환자는 구강 상피세포, 영향을 받은 조직으로 검사를 하기도 합니다. 환자 검사 결과에 따라 부모 또는 가족 검사가 필요할 수도 있습니다.



FBXW7 연관 신경발달 증후군으로 진단이 된 경우, 뇌의 구조적 이상을 확인하기 위하여 뇌 MRI 검사를 진행할 수도 있습니다. 발작으로 의심되는 증상을 보인 적이 있을 경우 뇌파 검사를 할 수 있습니다.

## FBXW7 연관 신경발달 증후군 치료



2025년 10월 현재, FBXW7 연관 신경발달 증후군만을 위한 치료제나 유전자 변이를 교정하는 치료법은 아직 개발되지 않았습니다. 따라서 각 환자에게 나타나는 증상에 맞춘 치료와 관리가 이루어집니다.



경련이 있어 뇌전증으로 진단이 될 경우, 경련의 재발을 막기 위하여 항경련제 복용을 필요로 할 수 있습니다.

과다 행동 등 행동 장애를 보일 경우에는 증상을 조절하기 위한 약제 사용을 고려할 수 있습니다.

식이 진행이 되지 않거나, 개입을 필요로 하는 환자의 경우에는 평가 및 상담을 통하여 식이 증진, 경관 식이와 같은 방법을 고려할 수 있습니다.



이처럼 FBXW7 연관 신경발달 증후군에 동반되는 다양한 증상들에 대해 대증적 치료를 하는 것은 환자와 가족들에게 도움이 될 수 있습니다.

## FBXW7 연관 신경발달 증후군 주의사항



발작이 5분 이상 지속되며, 스스로 멈추지 않을 경우, 가까운 의료기관에서 발작을 멈추기 위한 응급 조치가 필요할 수 있습니다.

### 환자가 발작을 시작한 경우

- ① 떨어져 다치지 않도록 폭신한 바닥이 있는 소파나 침대에 눕히고,
  - ② 발작 시 나오는 침이나 분비물이 기도를 막지 않도록, 환자의 고개를 돌려 중력에 따라 자연스럽게 밖으로 배출될 수 있게 해주세요.
- ❌ 발작 중에는 보호자의 손가락이나, 손가락 등의 물체를 입에 넣는 것은 치아나 구강조직 등의 손상을 일으킬 수 있어 권장하지 않습니다.
- ❗ 발작 상황을 머리부터 발끝까지 전신이 보이도록 영상으로 기록할 수 있다면, 이후 진료 시 발작 유형과 양상을 판단하는 데 큰 도움이 될 수 있습니다.

### 본인이 환자인 경우

자녀에게는 50%의 확률로 동일한 유전적 변이가 전달될 수 있습니다. 자녀 계획 시에는 이러한 유전적 전달 가능성을 고려하여, 유전 전문의의 상담을 받는 것을 권장합니다.

### 자녀가 환자인 경우

자녀가 환자이고 부모 모두 병적 변이를 가지고 있지 않는 경우, 이는 대개 자녀에서만 보이는 변이이기 때문에 다음 자녀에게서 발생할 확률은 매우 낮습니다. 다만, 고환 혹은 난소에만 변이를 가지고 있는 경우가 있을 수 있습니다. 자녀 계획 시 유전 전문의와 상담을 권장합니다.

## FBXW7 연관 신경발달 증후군 참고 정보



FBXW7은 중요한 종양 억제인자로 먼저 알려졌으며, 암에서 가장 흔하게 발견되는 변이 중에 하나 (전체 암종의 3.5%) 입니다. 그러나 이 안내책자가 작성된 2025년 10월 기준으로는, FBXW7 연관 신경발달 증후군을 가진 환자에서 암 발생 위험이 증가하는지에 대해서는 명확히 밝혀진 바가 없습니다.

이와 같은 부분은 향후 더 많은 환자들이 장기적으로 추적 조사될 때 비로소 명확해질 것입니다. 이는 환자와 가족분들께서 FBXW7 연관 신경발달 증후군에 대한 이해와 연구 발전에 중요한 기여를 하실 수 있는 영역이기도 합니다.



# FBXW7 연관 신경발달 증후군

FBXW7 related neurodevelopmental syndrome

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

### 출처

1. Stephenson SEM, Costain G, Blok LER, Silk MA, Nguyen TB, Dong X, et al. Germline variants in tumor suppressor FBXW7 lead to impaired ubiquitination and a neurodevelopmental syndrome. *Am J Hum Genet.* 2022;109(4):601-17.
2. Wang Y, Ma X, Li H, Dai Y, Wang X, Liu L. Case report: A novel FBXW7 gene variant causes global developmental delay. *Front Genet.* 2024;15:1436462.
3. Kim J, Lim B. Rett-Like Phenotype in a Patient with a Novel Pathogenic FBXW7 Variant. *Annals of Child Neurology.* 2025;33(2):77-9.
4. Yang Y, Zhou X, Liu X, Song R, Gao Y, Wang S. Implications of FBXW7 in Neurodevelopment and Neurodegeneration: Molecular Mechanisms and Therapeutic Potential. *Front Cell Neurosci.* 2021;15:736008.
5. Saito Y, Keino D, Kuroda Y, Enomoto Y, Naruto T, Tanaka Y, et al. Two-hit mutation causes Wilms tumor in an individual with FBXW7-related neurodevelopmental syndrome. *J Hum Genet.* 2025;70(2):121-3.

# FBXW7 연관 신경발달 증후군

희귀질환자와 가족을 위한 안내 책자

서울대학교병원 희귀질환센터(서울권역 희귀질환 전문기관)  
및 전국 17개 권역별 희귀질환 전문기관

## 서울대학교병원

신촌세브란스병원

인하대학교병원

분당서울대학교병원

아주대학교병원

전북대학교병원

화순전남대학교병원

제주대학교병원

삼성서울병원

서울아산병원

원주세브란스기독병원

충북대학교병원

세종충남대학교병원

충남대학교병원

칠곡경북대학교병원

양산부산대학교병원

인제대학교 부산백병원

## 서울대학교병원 희귀질환센터

주소: 03080 서울특별시 종로구 대학로 101

홈페이지: <https://raredisease.snuh.org/>



홈페이지  
바로가기

## 개발·감수자 명단

개발

김지민 (서울대학교병원)

감수

임병찬, 김만진 (서울대학교병원)

발행일

2025.10.