



근육병

『근디스트로피(근이영양증)를 중심으로』



강남세브란스병원 호흡재활센터

서울시 강남구 언주로 712 (도곡동 146-92) 강남세브란스병원 재활의학과

TEL : (02) 2019-3117, 2640 · FAX : (02) 2019-4807

<http://breatheasyclub.com>



강남세브란스병원 호흡재활센터



생명보험사회공헌재단
Life Insurance Philanthropy Foundation

근육병

『근디스트로피(근이영양증)를 중심으로』



www.breatheasyclub.com

01 근디스트로피(muscular dystrophy)/ 근이영양증이란?

+ 디스트로피(dystrophy)란 단어는 잘못된 영양 상태를 의미하는 라틴어와 그리스어원으로부터 만들어졌습니다. 19세기, 의사들이 근육질환을 진단할 때는 단지 눈으로 보고 진찰하는 것 외에 특별한 방법이 없었습니다. 많은 근질환은 근육위축을 동반하므로 당시 의사들은 영양 상태의 문제로 발병한다고 생각하였습니다. 오늘날, 우리는 근디스트로피는 근육 단백질을 합성하는 유전자의 이상으로 발생된다는 것을 알게 되었습니다. 즉 근디스트로피란 개념은 유전자 이상으로 근육의 진행성 근력약화를 보이는 퇴행성 질환을 의미하며, 사지 몸통을 움직이는 근육뿐 아니라 호흡근육까지 단계적으로 약화시킵니다.

숨을 쉬는 것은 호흡근육들, 특히 횡격막이라 불리는 등근 지붕같이 생긴 근육과 갈비뼈 사이의 근육들에 의해 이루어지며, 공기를 폐 안으로 넣고 (흡기), 힘을 풀면 공기가 폐에서 빠져나가게 (호기) 하는 동작을 되풀이 하는 것입니다. 숨을 많이 쉬어야 하는 경우에는 다른 근육들을 보조로 사용해야 하는데 보조근육은 복부와 흉벽, 목의 근육들을 포함합니다. 병이 진행되면서 이러한 모든 근육들이 약화될 수 있습니다.

♥ 이 책자는 강남세브란스 병원 호흡재활센터에서 (재)생명보험사회공헌재단의 회귀난치성질환 지원사업의 지원금으로 제작한 신경근육계 질환 교육자료로 환자 및 보호자들에게 질환과 관련된 정보를 제공하기 위한 책자입니다.

♥원고 집필자 연세대학교 강남세브란스병원 호흡재활센터 강성웅 교수
연세대학교 강남세브란스병원 호흡재활센터 최원아 조교수

02 근디스트로피의 다양한 유형들?

✦ 발생연령, 주로 약해지는 근육의 종류, 유전양식, 손상된 유전자 등에 따라 다양한 유형으로 구분됩니다. 비교적 흔한 유형의 근디스트로피는 두시엔느형, 베커형, 근긴장성, 지대형, 안면견갑상완형, 선천성 등이 있습니다. 이에 대해 주로 설명하고자 합니다.

1. 두시엔느형 근디스트로피

남아 출생 3,500명당 1명 정도로 가장 흔한 형태의 질환으로 디스트로핀이라는 단백질의 소실로 생기며, 근육병 중 심한 임상 경과를 보이는 질환 중 하나입니다. 출생 후 1~2세까지는 정상발육을 하나 2~3세가 되어 걷기 시작하면서 근력의 약화로 오리걸음 및 발 앞꿈치로 걷는 것과 같은 이상한 걸음걸이를 보입니다. X 염색체상에 있는 유전자의 이상으로 발생하며 성염색체 열성 유전(11쪽 참조)으로 대개 남아들에서만 증상이 나타납니다.

걸음걸이 이상이나 종아리 근육이 비정상적으로 굵어진 소견에 대해 진료를 받기 위해 대개 병원에 방문하게 됩니다. 걸음걸이는 배를 앞으로 내민 상태로 뒤통거리는 오리걸음과 발 뒤꿈치를 들고 앞꿈치로 걷는 것이 특징입니다. 바닥에 주저 앉으면 일어나려 할 때 손으로 무릎이나 허벅지를 짚으며 일어나는 현상인 가우어 사인(Gower's sign, 그림 1.)도 특징적인 소견입니다. 대개 10~12세경이 되면 걷는 것이 불가능해져 휠체어를 타게 됩니다. 병이 더 진행되면 호흡근육도 약해져 호흡부전이 발생할 수 있고 심장 합병증도 생길 수 있

으므로 폐기능과 심장기능에 대해 주기적으로 평가해야 합니다. 일부 환우에서는 중증의 지적 능력 저하가 관찰되기도 합니다.

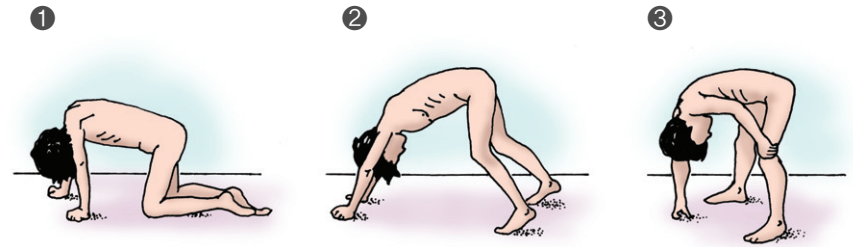


그림. 1 가우어 사인

2. 베커형 근디스트로피

두시엔느형 근디스트로피와 동일한 유전양상으로 동일한 유전자 부위에 이상이 생겨 발생하며 증상은 비슷하지만 시작이 늦고 완만한 진행경과를 보입니다. 평균적으로 30대에 보행을 못하게 되어 휠체어에 의존하게 되나 경과는 환자마다 다양하게 진행됩니다. 두시엔느형과 마찬가지로 근력약화는 몸통에 가까운 팔다리 근육에서 심하게 나타나고 종아리 근육이 굵어지는 현상 또한 흔합니다. 호흡 및 심장 합병증 역시 발생하게 되므로 주기적으로 호흡 및 심장기능을 평가해야 합니다.

3. 지대형 근디스트로피

남녀 모두에게 발병하며 주로 10대에서 40대에 증상이 나타나기 시작하며,

초기에는 주로 어깨근육과 엉덩이 근육, 즉 지대 (limb girdle) 근육 약화가 주로 발생합니다. 이후 근력약화는 다른 근육까지 나타날 수 있습니다. 이 질환에서는 환자 별로 다양한 증상의 차이가 있을 수 있어, 매우 서서히 진행되는 환자들은 보행에 불편 없이 평생을 살 수도 있습니다. 보통 지능에는 영향이 없습니다. 지대형 근디스트로피는 다양한 형태로 유전될 수 있어 상염색체 우성유전(9쪽 참조)을 보이는 지대형 근디스트로피 제 1형과 상염색체 열성유전(10쪽 참조)을 보이는 지대형 근디스트로피 제 2형으로 분류하고 각각의 원인 유전자에 따라 세분화되고 있습니다.

4. 안면견갑상완 근디스트로피

주로 안면근육, 어깨 근육 (특히 어깨뼈 주변 근육), 팔 근육이 서서히 약해지는 질환으로 남녀 모두에서 발병될 수 있는 상염색체 우성유전(9쪽 참조) 질환입니다. 환자들은 휘파람을 불거나, 불을 내미기 힘들고, 안면근육의 약화가 심하면 발음도 부정확해 질 수 있습니다. 또한 어깨는 아래로 처지고 팔을 들어올리기가 점점 힘들어지고 어깨뼈가 튀어나오는 소견(그림 2.)을 보이게 됩니다. 환자의 대다수

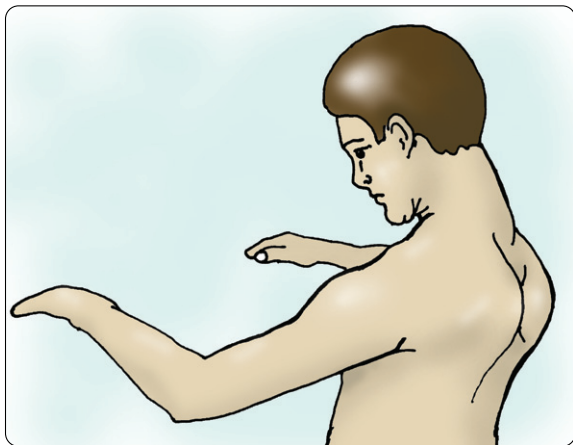


그림 2. 팔을 올렸을 때 날개처럼 어깨뼈가 튀어나오는 소견

에서 20세 이전에 안면부, 어깨부위의 근력약화와 근위축이 좌우 비대칭으로 보이게 됩니다. 지능장애는 보이지 않으나 청력 장애나 호흡부전이 있을 수 있습니다.

5. 근긴장성 근디스트로피

성인에서 가장 흔한 근디스트로피증으로 상염색체 우성유전(9쪽 참조) 질환으로 다른 종류의 근디스트로피와는 다르게, 근긴장증(myotonia; 근육을 수축시킨 후 근육의 이완이 빨리 되지 않는 현상)이 중요한 임상증상으로 환자들은 뻣뻣함을 호소하게 됩니다. 또한, 이 질환은 말초신경, 심장, 소화기, 눈의 수정체, 호르몬 분비샘 등 다른 장기들의 문제도 동반하기 때문에 근력약화 외에 백내장, 생식능력 감소, 앞머리 벗겨짐, 인슐린 의존성 당뇨병, 과다수면, 지능장애, 심장 전도 장애, 소화기관의 기능장애로 인한 연하곤란 등 다양한 임상양상을 보일 수 있습니다.

6. 선천성 근디스트로피

선천성 근디스트로피란 신생아때부터 근력약화를 보이는 질환으로 기타 다른 뇌질환과의 감별이 필요합니다. 대개 진행이 되지 않거나 비교적 진행이 느리며 환아는 자발적인 움직임이 떨어지거나 발달이 느린 특징을 보이게 됩니다. 상염색체 열성(10쪽 참조)으로 유전되기 때문에 부모는 건강하나 형제 자매들에서만 발병하는 특징을 보입니다. 이환된 환자들은 출생시 몸이 심하게 처지는 저긴장증과 호흡곤란도 자주 발생합니다.

03 근디스트로피 질환의 진단방법은?

✦ 정확한 진단을 위해서는 우선 자세한 병력 조사, 가족력 문진과 세밀한 진찰이 필요합니다. 특히, 근력약화와 위축이 어느 부위 발생하는지(그림 3), 대칭적인지 혹은 비대칭적인지, 진행성여부 등과 발병시기가 언제인지 등을 자세히 문진하게 되며 가족력에 대해서도 조사하여 유전 양상을 확인하게 됩니다. 이를 통해 어느 정도 근디스트로피 질환을 확신할 수 있을 지라도 결국에는 정확한 진단, 즉 근디스트로피의 유형을 확인하기 위해서는 여러 가지 검사들이 반드시 필요합니다. 근디스트로피의 유형을 확인하는 중요한 이유는 향후 질환의 경과를 예상하고 유전 양상을 확인하여 유전학적 상담을 시행하기 위해서입니다.

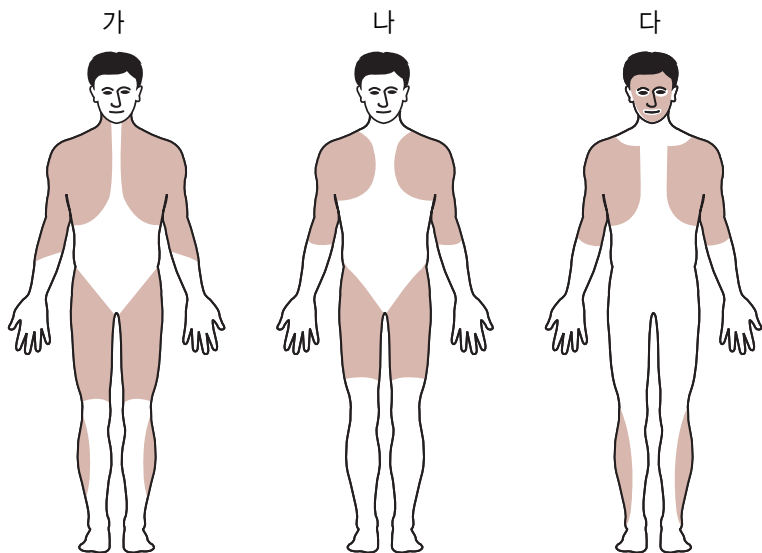


그림 3. 초기에 심하게 나타나는 근력약화 부위가 질환에 따라 상이합니다. (가)두시엔드형, 베커형, (나)지대형, (다) 안면건감상안 근디스트로피

근디스트로피 질환이 의심될 때 자주 이용되는 진단적 검사로는 혈액검사, 유전자 검사, 근전도 검사, 근육조직검사가 있습니다.

혈액검사

근디스트로피 질환의 진단을 위해 근육 내 효소(크레아틴 키나아제, CK)의 농도 측정과 분자유전학 검사를 시행할 수 있습니다. 근육병으로 인한 퇴행성 근육에서 혈액내로 근육 내 효소인 크레아틴 키나아제가 빠져나오게 되어 정상인에 비해 높은 수치를 보이게 됩니다. 근디스트로피의 유형에 따라 약간 증가되는 경우도 있고 10배 이상 증가할 수도 있습니다. 간기능 관련 효소 수치도 증가하기 때문에 간기능 효소 수치의 증가와 근력약화가 의심되는 소견이 있는 환자는 근육병 관련 혈액검사를 추가로 해보는 것이 좋습니다. 분자유전학 검사는 특정 유전자의 돌연변이들을 확인하여 진단하는 방법으로 두 시엔드형과 베커형처럼 특정 근디스트로피를 유발하는 돌연변이 유전자가 알려져 있을 경우 유전자 검사를 통해 확진할 수 있게 됩니다.

근전도

근육은 수축할 때 미약한 전기를 발생하고 이러한 전기 활동을 측정하는 기술을 근전도검사라고 합니다. 이러한 전기 활동을 활동전위라고 하는데, 활동전위의 모양과 크기를 분석하면 근육에 대한 다양한 정보를 확인할 수 있어 신경근육계 질환에서는 매우 중요한 검사입니다. 근전도 검사를 통해서 근육병을 비롯한 여러 신경근육계 질환(루게릭병, 척수성 근위축증 등)여부를 파악할 수 있습니다. 검사를 위해서는 작은 전극바늘을 근육내로 찔러 전기활동을 측

정하게 되기 때문에 불편감이 있을 수 있어 협조가 어려운 너무 어린 소아는 검사를 진행하기 어려울 수 있습니다.

근육조직검사

근력약화가 있는 근육에서 약간의 조직을 떼어내 근육상태를 여러가지 염색 방법을 통해 확인하게 됩니다. 예를 들면, 디스트로핀이 결핍된 두시엔느형 근디스트로피의 경우 근육조직에서 디스트로핀이라는 단백질이 전혀 보이지 않으며 베커형의 경우 부분적으로 염색되는 것을 확인하게 됩니다. 이러한 근육조직검사는 대부분의 근디스트로피에서 특정 이상 소견을 확인하는 데 널리 사용되고 있으며, 확진을 위해 이용되고 있습니다.

04 근디스트로피는 어떻게 유전되나요?

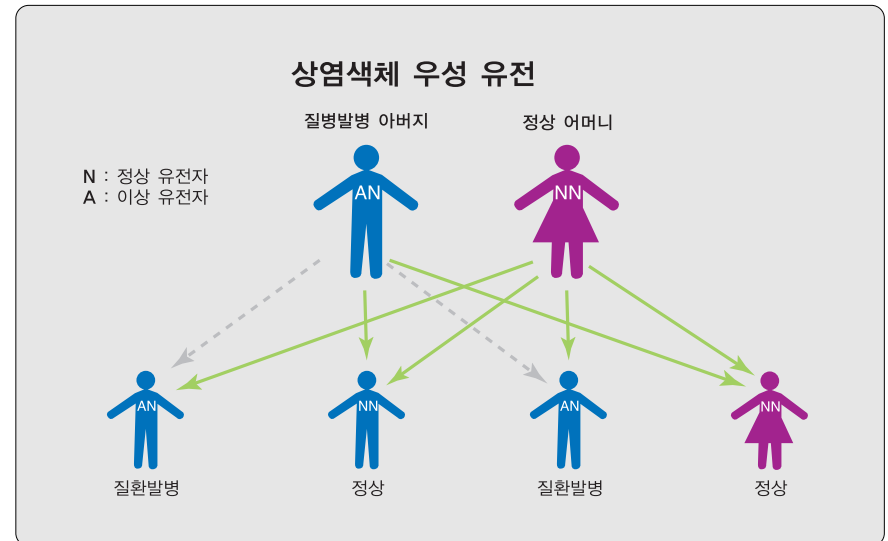
✦ 사람의 유전자는 어머니로부터 23개, 아버지로부터 23개를 물려받아 모두 46개의 염색체를 갖게 됩니다. 이중 1쌍은 개인의 성을 결정하기 때문에 성염색체라 불리고 X와 Y 염색체로 불립니다. 여성에게는 두개의 X 염색체가 있고 남성에게는 하나의 X 염색체와 하나의 Y염색체가 있으며, 남성성을 결정하는 것은 Y 염색체입니다. 나머지 22쌍은 상염색체라 불리며 개개인의 성별과는 무관합니다.

우리가 가지고 있는 유전 형질은 한쌍의 유전자에 의해 결정되는데 한쌍의 유전자 중 하나는 어머니로부터, 다른 하나는 아버지로부터 물려받게 됩니다. 이때 한쌍의 유전자 모두가 돌연변이로 비정상적일 때 질환이 유발되면 열성

유전이라 불리고, 한쌍의 유전자 중 단지 하나만 이상이 있어도 질환이 생기면 우성유전이라고 합니다. 또한 성염색체인 X 염색체상의 유전자 이상으로 발생하는 경우는 성염색체 유전이라고 합니다.

상염색체 우성 유전

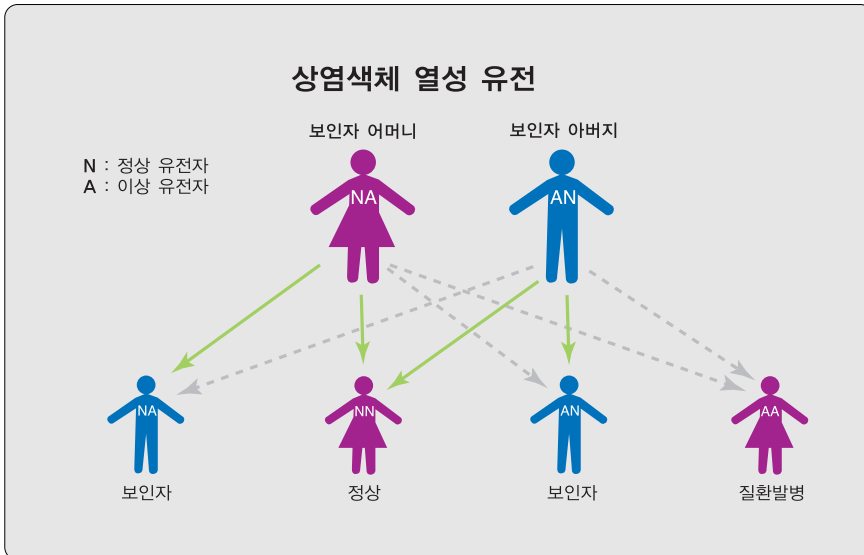
상염색체 우성 유전에서는 남녀 모두에서 발병할 수 있으며 돌연변이 유전자를 물려받는 자녀는 질병이 발생하게 됩니다. 자녀가 돌연변이 유전자를 물려받을 가능성은 50% 입니다. 부모 모두에게서 유전자 검사상 이상이 발견되지 않는 경우는 자녀에게 새로운 돌연변이가 발생한 자연돌연변이(spontaneous mutation)의 결과입니다. 자연돌연변이가 발생한 이후에는 돌연변이 유전자를 자녀에게 물려줄 수 있게 됩니다.



상염색체 열성 유전

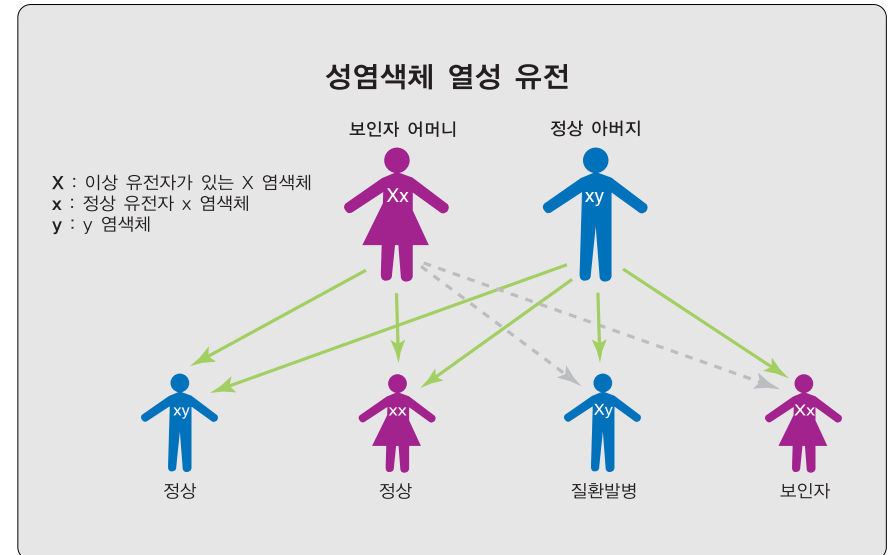
상염색체 열성 유전질환에서는 돌연변이 유전자를 가지고 있으나 질환이 발병되지 않는 보인자(carrier)가 생기게 됩니다. 보인자인 부모가 결혼하게 되어 자녀에게 비슷한 혹은 같은 돌연변이 유전자를 각각 물려주게 됩니다.

임신하여 출생되는 자녀가 부모 각각으로부터 정상 유전자를 물려받을 가능성은 25%이고, 돌연변이 유전자를 어느 한쪽에서 물려받아 가지고 있으나 질환이 발병되지 않을 자녀가 나올 가능성은 50%, 그리고 양쪽 부모에게서 돌연변이 유전자를 물려받아 질환이 발병된 자녀가 나올 가능성은 25%가 됩니다. 상염색체 열성 유전질환에서는 두 개의 돌연변이가 발생해야 질환이 발생되므로 자연돌연변이는 거의 발생하지 않습니다.



성염색체 열성 유전

X염색체의 돌연변이로 발생하는 질환으로 한 개의 X 염색체를 가지는 남성에서 발병하게 됩니다. 여성에게는 두 개의 X 염색체가 있으므로 한 개의 X 염색체 돌연변이가 있는 경우 증상이 경미하거나 없는 보인자가 되며, 이후 자녀를 출생 시 자녀에게 전달하게 됩니다. 보인자인 여성의 아들에서 발병할 가능성은 50%이며, 이 여성의 딸이 보인자가 될 가능성도 50%입니다. X 염색체의 자연돌연변이가 발생할 수 있어 어머니의 돌연변이 유전자 없이도 자녀에게 질환이 발생할 수 있게 됩니다.



05 근디스트로피에서 동반되는 문제들에 대해서는 어떻게 대처해야 하나요?

✦ 근디스트로피 질환들에서의 유전자 결함에 대한 치료방법을 찾기 위한 다양한 연구가 진행되고 있으며, 나타난 증상에 대한 효과적인 물리적, 의학 적 치료 방법도 계속 개발되고 있습니다. 아직까지 완전한 치유방법이 존재하 진 않지만 근육병과 연관된 많은 증상들을 경감시키고 삶의 질을 향상시킬 수 있도록 지속적으로 관리하는 것이 필요합니다.

근디스트로피 질환 환자의 가장 기본적인 문제는 근력 약화와 관절의 구축 입니다. 근력 강화 운동을 통해 약화된 근력을 향상시키는 것이 치료의 기본 이나 진행정도가 다양한 근디스트로피 질환에서 운동치료 프로그램을 정확히 구성하는데는 어려움이 있고 치료 후 운동 효과를 검증하기도 어렵습니다. 근 디스트로피 질환 환자에서의 운동치료의 목표는 관절을 가능한 유연하게 유 지시켜 독립적인 보행과 같은 기능을 최대한 오랫동안 보존하는 것입니다. 운 동의 종류 및 방법에 대한 보다 자세한 내용은 “신경근육계 질환 환자의 운동 치료” 책자를 참고하시면 되겠습니다. (www.breathasyclub.com 호흡장애 환우를 위한 공간 홈페이지 상단 사이버 자료실 중 교육자료에서 pdf로 다운 로드 받으실 수 있습니다.)

척추 주변 근육이 약화되어 척추를 지탱하지 못하면 척추 측만증이 발생합 니다. 근디스트로피 질환에서 흔히 발생하는 합병증입니다. 특히 보행장애가 진행되어 휠체어에 의존하는 시점부터 척추 기형이 빠른 속도로 진행되게 됩

니다. 두시엔느 근디스트로피 환우들의 90% 에서는 심각한 척추 측만증이 나 타납니다. 척추 측만증을 방지할 경우 앉은 자세를 유지하기 힘든 상황으로 진행될 수 있습니다. 일반적인 척추 측만증과 달리, 근디스트로피 환자에서의 측만증은 보조기나 물리치료로는 근본적인 치료가 어렵고 수술적 조치를 취 해야 하는 경우가 많습니다. 또한 대부분의 환자가 호흡부전이 동반되어 있어 수술 시기를 결정할 때는 반드시 호흡기능을 고려해야 합니다.

근디스트로피 질환 중 심각한 심장질환이 동반되는 경우는 두시엔느형, 베 커형, 근긴장성 근디스트로피 등이 있습니다. 두시엔느형 근디스트로피의 경 우 심전도나 심초음파검사에서는 이상소견이 관찰되나 임상증상은 나타나지 않을 수도 있습니다. 심장 자체에 생기는 병변 의외에도 호흡부전의 치료가 적절하지 않는 경우 이차적으로 심장질환이 발생할 수도 있습니다. 베커형의 경우 사지근육병변보다 심장 병변이 더 빠르게 진행되는 경우가 있으므로 주 기적인 검사가 필요합니다. 근긴장성 근디스트로피에서는 심장 전도 장애가 흔히 발생하게 되므로 필요 시 심장박동조율기를 삽입 수술을 시행할 수도 있 습니다.

근디스트로피 환자에서는 호흡상태를 주기적으로 평가하여 적절한 시기에 호흡재활을 시작하는 것이 중요합니다. 보다 자세한 내용은 “호흡재활” 책자 를 참고하시면 되겠습니다.(http://helpline.cdc.go.kr 희귀난치성질환 헬 프라인 홈페이지 상단 사이버 자료실 중 교육자료 목록 중 ‘호흡재활’ 을 pdf 로 다운로드 받으실 수 있습니다.)

06 주 사망원인이 되는 호흡부전에 대해서는 몇 가지 주요 사항을 강조하고자 합니다.

✦ 근디스트로피 질환 환우들은 적절한 시기에 호흡재활을 시작해야 호흡기 감염을 줄이고 급성호흡부전을 예방할 수 있습니다. 비만은 호흡을 힘들게 할 수 있으므로 비만을 유발하는 열량이 높거나 과도한 식사는 피하고 균형잡힌 식습관을 교육받고 실천해야 합니다.

✦ 혼잡한 곳뿐만 아니라 너무 높거나 낮은 온도와 습도가 있는 곳 또한 피해야 합니다. 이런 환경에서는 호흡기가 쉽게 감염될 수 있습니다. 기침 억제제와 수면 유도제는 가래를 제거하는 폐의 기능에 나쁜 영향을 미치기 때문에 사용시 주의해야 하며, 특히 수면 시에는 피해야 합니다.

✦ 감기에 걸렸을 때는 다량의 수분을 섭취하도록 합니다. 수분은 가래를 묽게 만들어 제거되기 쉽게 합니다. 뻑뻑한 가래는 기도를 막아 심각한 폐합병증을 일으킬 수 있습니다.

✦ 독감 백신은 매년 접종하는 것이 좋습니다.

✦ 근디스트로피 환자에서 호흡장애는 서서히 발생하기 때문에, 문제가 생겨도 알지 못하는 경우가 많으며 호흡장애로 생긴 증상이 다른 문제로 오인되어 잘못된 치료를 받는 경우도 있습니다. 산소부족 상태는 호흡장애가 상당히 진행된 상황에서 나타나는 경우가 많기 때문에, 산소부족 증상인 호흡이 짧아

지는 것은 이러한 환우들에게서 나타나지 않을 수 있습니다. 대신 호흡량이 부족해 생기는 이산화탄소 배출장애로 피로, 잠을 설침, 악몽, 특히 자고 난 후 아침 두통 등의 증상이 흔히 나타납니다. 이러한 호흡량 부족 상태는 밤에 잘 때부터 생기기 시작하는데, 이는 숨쉬는 기능이 수면 시 자연적으로 감소하는 것과 사람이 누웠을 때 복부 내용물이 횡경막을 밀고 있는 상태가 되어 숨쉬기가 더 힘들어 지게 되기 때문입니다.

✦ 불안, 혼돈, 식욕상실, 몸무게 감소 또한 호흡량 부족시 나타나는 신호입니다. 목소리가 약해지고 기침이 악화되어 가래배출이 힘들어지는 것도 호흡근육이 약해져서 발생하는 것들입니다.

〈만성 호흡량 부족의 증상들〉

- 피로
- 잠을 설치는 것
- 악몽
- 아침두통
- 혼돈, 불안
- 식욕저하, 체중감소
- 약하고 부드러운 목소리
- 불가능한 기침발생

07 참고문헌 및 사이트

- 호흡장애 환우를 위한 공간(www.breatheasyclub.com)
- 강성웅, 최영철. 「신경근육계 질환의 재활」 박창일, 문재호. 『재활의학』 한미의학 ; 2008. p649-p677
- 강성웅, 김형중. 「호흡재활」 박창일, 문재호. 『재활의학』 한미의학; 2008. p709-732

2011년 2월 인쇄
2011년 2월 발행
발행처 : 강남세브란스 병원 호흡재활센터
 www.breatheasyclub.com
제 작 : 민예기획인쇄(02-2275-8961)

* 저작권법에 의해 본 자료의 무단복사 및 전제는 불법행위임.
