

## 특발성 염전성 근긴장이상증 1례

연세대학교 원주의과대학 신경과학교실

홍희승 · 이성수 · 문준식 · 김승민

연세대학교 의과대학 신경과학교실

최 일 생

- Abstract -

### A Case of Idiopathic Torsion Dystonia

Hee Seung Hong, M.D., Sung Soo Lee, M.D., Joon Shik Moon, M.D., and Seung Min Kim, M.D.

Department of Neurology, Wonju College of Medicine, Yonsei University

Il Saing Choi, M.D.

Department of Neurology, College of Medicine, Yonsei University

Idiopathic torsion dystonia is a syndrome of sustained muscle contraction, frequently causing twisting and repetitive movement, or abnormal posture, which is both hereditary or sporadic. It is also classified by age of onset (childhood, adult, juvenile) and distribution (generalized, focal, multifocal, segmental or hemidystonic). Its anatomical and biochemical pathophysiology are not exactly known yet, but high dosage anticholinergics are known to reduce the dystonic movement and posture in majority.

We present a case of idiopathic torsion dystonia who has a family history of same syndrome, with review of literature.

### 서 론

Idiopathic Torsion Dystonia (특발성 염전성 근긴장이상증, 이하 LTD)는 유전성 (hereditary) 혹은 산재성 (sporadic)으로 나타나는, 근육의 지속적인 수축으로 꼬이거나 반복되는 운동 (twisting and repetitive movements) 이나 비정상적인 자세를 초래하는 질환이다 (Fahn, 1988).

1911년 Oppenheim은 소아기에 시작되어 전신적인 근긴장이상증을 보이고 종종에는 고정된 비정상적인 자세를 보이는 환자를 Dystonia Musculorum Deformans (이형성 근긴장이상증)이라하여 보고하였으나 (Fahn, 1984) 그후로 소아기 이외에도 청소년기나 성인에서도 발생하고 전신적이거나 국소적, 혹은 분절성, 편측성으로 시작할 수 있으며 반드시 고정된 비정상적인 자세를 초래하지는 않는다고 알려져 있다 (Fahn et al, 1987).

그간 국내에서 산재성으로 나타난 근긴장이상증 환자 1례가 보고되어 있으며(Yi et al, 1989), 저자들은 최근 가족력이 있으며 소아기에 시작하여 전신적 영전성 근긴장이상증을 보인 환자 1예를 치험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

### 증례 1

이 름 : 박○숙, 28/F

주 소 : 전신적 근긴장이상증과 비정상적 자세

현병력 및 과거력 : 환자는 정상출산후 8세까지는 별이상 없이 잘 자라왔다 한다. 환자는 국민학교 2학년 경부터 오래 걷고 나면 다리가 잠시 굳는 것을 느끼게 되었고 이러한 하지의 긴장이 점차 심해지고 길어지면서 상지에서도 같은 증상을 느끼게 되었고 계속 진행되어 약 23세경부터는 지속되는 전신적 근긴장이상증과 심한 비정상적 자세때문에 걸을 수도 없게 되었다 한다. 근긴장이상증은 아침에 일어난 직후나 낮잠후에만 잠시 안나타나고 거의 하루 종일 지속되었고 피곤할때에 더 심하게 나타났다고 한다.

가족력 : 환자는 3남 3녀중 4째이며, 환자의 둘째오빠가 약 10세경부터 같은 증상을 보여왔고 점차 증세가 심해져서 현재 침상에서만 지내고 있다하나 환자와 떨어져 살고 있어 직접 관찰할 수는 없었다. 그외의 가족에게는 특이 사항 없었다(Fig. 1).

이학적 소견 : 내원 당시 이학적 소견상 체온: 36.

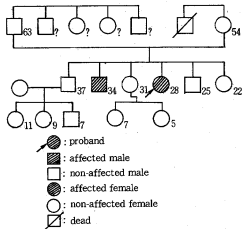


Fig. 1. Pedigree of the patient

5℃, 맥박: 80회/분, 혈압: 120/80mmHg로 정상이었고 그의 이학적 소견에도 별 특이소견 없었다. 신경학적 검사상 의식은 명료하였고, 지능도 정상이었으며 뇌신경검사상 경도의 안경하수와 사경(torticollis)이외에는 특이소견 없었으며 운동신경 검사상 지속적인 근육의 수축이 있으며 그 결과 정도의 척추만곡과 우측전완의 구부러짐(bending), 우측족의 내반척추위(equinovarus) 기형, 그리고 양손의 기도 전전이 있었다. 그의 병력반사는 보이지 않았고 감각신경과 소뇌기능에도 이상은 없었다(Fig. 2, 3, 4).

검사실 소견 : 내원 당시 시행한 전혈검사, 소변검사, 및 SMA, 전해질 검사등에서 특이소견 없었으며, 혈중 Cu 농도와(129 ug/dl), ceruloplasmin 치도(30.5 ug/dl)정상 범주였다. 흉부X선 검사상 경도의 좌측 척추만곡이 있는 것 이외에 정상소견 보였으며, 뇌전산화 단층촬영상에도 특이소견은 없었다. 입원후 시행한 신경전달 속도는 정상 범주였으며, 근전도 검사상에도 특별한 비정상 소견은 보이지 않았다.

결 과 : 내원후 항콜린성 약물을 사용하였으며, 점차 증량하여 Artane 15mg Cogention 6mg을 사용하고 있고 증세의 호전으로 현재 부속이나 보조기구 없

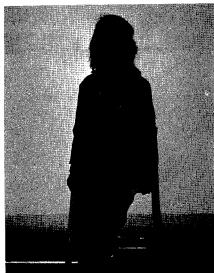


Fig. 2. The photograph of patient shows generalized dystonia involving neck, trunk, and both extremities.



Fig. 3. The photograph of Patient's hands shows abnormal twisting nature.



Fig. 4. The photograph of patient's feet shows equinovarus deformity especially in right side.

이도 혼자 보행이 가능한 상태이며 외래 추적관찰 중이다.

## 고 안

Dystonia(근긴장이상증)란 용어는 1911년 Oppenheim이 근육의 긴장도가 계속 변하여 이완(hypotonia)과 강직(spasm)을 보이며 종국에는 자세의 변화까지 가져오는 질환에 대해 Dystonia Musculorum Deformans(기형성 근긴장이상증)라고 명명하면서 처음 사용하였다(Fahn, 1988). 그러나 그후 보고된 바로는 이 질환에서 중요한 점은 근육의 긴장도가 변하는 것보다는 지속적인 근육 강직으로 체간과 사지가 꼬이고 비정상적인 자세를 가져오는 것으로 생각되고 또 반드시 고정된 자세의 변화까지 가져오진 않는다고 하여

(Fahn, 1984) 최근에는 간단히 Dystonia 혹은 Torsion Dystonia(염전성 근긴장이 상증)로 부르고 있으나 때로는 더 넓은 의미로, 어떤 고정된 비정상자세를 나타내는 뜻으로 사용하는 경우도 있었고(Denny-Brown, 1968) 혹은 이 질환(ITD)에서 특징적으로 보이는 비정상운동자세를 나타내기 위하여 쓰기도 하기 때문에 아직도 용어의 정의에 혼란이 있어서 1984년 Ad Hoc Committee에서는 근긴장이상증(dystonia)을 "근긴장이상증은 근육수축이 지속되어 자주 꼬이거나 반복되는 운동이나 비정상적 자세를 초래하는 중 후군이다"라고 정의하였다. ITD는 유전양상에 따라 유전성(hereditary)과 산재성(sporadic)으로 나뉘며 발병연령에 따라 아동, 청소년, 성인형으로 구분되며, 침범부위에 따라 국소성, 분절성(Segmental), 다발성 국소성, 전신성, 편측근긴장이상증으로 구분된다(Fahn, 1988). 유전성인 경우 Zeman과 Dyken(1968)은 상염색체 우성유전을 한다고 보고하였고, Eldridge(1970)는 동유럽 유대인에서 상염색체 열성이고 그 이외의 경우에는 상염색체 우성 유전경향이 많다고 보고하였으며 그외에 이스라엘 유대인에서 불완전 표현을(incomplete penetrance)을 갖는 상염색체 우성유전이(Korczyński et al, 1980), 그리고 필리핀에서 상염색체 유전(Lee et al, 1976)등으로 여러 형태가 보고되어 있다. 본 환자에 있어서는 환자의 오빠 이외에는 자세한 병력을 알 수 없어 유전경향을 확인할 수 없었다.

ITD의 임상증상은 상기와 같은 지속적인 근육수축이나 비정상적 자세 혹은 두가지가 같이 나타날 수 있으며, 지속적인 근육수축에 의한 운동이 빠르거나 천천히, 혹은 율동적이나 규칙이 없는듯이 나타날 수 있으며 (항상 몇번씩은 반복적으로 나타날 수 있으며) 항상 몇번씩은 반복적으로 나타나고 특정한 자세를 취할때 잘 나타나며, 피로나 긴장등에 의해 심해지고 휴식하거나 수면중 사라진다. 그의 촉각이나 고유감각(propioception)에 의해서도 감소될 수 있다(Fahn et al, 1987). 증상의 시작은 소아에서는 하지에서 시작하는 경우가 가장 많고, 청소년에서는 상지와 하지와 체간부위에서 비슷하게, 그리고 성인에서는 대부분 상지에서 시작한다 하며 전신적으로 어린나이에 시작될수록 하지에서 부터 시작하며 전신적으로 잘 진행하고 정도가 심한 경향이 있다 한다(Marsden, 1976). 본 환자에 있어서도 소아기에 발병하였고 하지에서 시작

하여 점차 정도가 심해지며 전신적으로 퍼진 전형적인 임상양상을 볼 수 있었다.

ITD의 병리학적 소견은 아직 확실하지 않다. Zeman(1970)은 부검례에서 나타난 소견상 증상에 맞는 특별한 조직병리학적 변화를 찾을 수 없었다고 보고하였고 그외에도 약간의 병리학적 보고가 있으나 역시 아무이상을 찾아내지 못했거나 청반(locus ceruleus)의 신경섬유농축제(neurofibrillary tangle)나 담창구나 건조체주위 백질에 오디(mulberry) 모양의 위석회화 침착등의 비특이적 소견뿐이었다(Zweig et al, 1986).

ITD환자의 진단은 임상적 소견 이외에는 특별한 검사 없으나 특발성 이외에 증후성으로 나타나는 근긴장이상증을 제외시켜야 할 필요가 있다. 증후성 근긴장이상증을 보이는 질환들로는 유전성 질환들과 중추신경계의 외상, 감염, 뇌혈관 질환등의 환경성 질환들(Environmental Diseases)이 있으며(Calne and Lang, 1988), 유전성질환중 Wilson씨병은 치료가능한 질환이므로 반드시 ITD와 감별진단을 해주어야 한다. 일반적으로 ITD와 Wilson씨병은 임상양상으로 쉽게 구별이 가능하다고 보고되어 있으나(Zeman and whitlock, 1968) Herishanu와 Loewinger(1972)가 보고한 환자에서는 Cu 대사에 장애를 보이거나 Kayser-Fleischer환이 안보이며 순수하게 근긴장이상증만 나타낸 경우도 있다고 하므로 소아기나 청소년기에 나타난 ITD에서는 Wilson씨 병을 꼭 제외해야 한다고 하였다(Calne and Lang, 1988).

ITD의 치료로는 1979년 Fahn이 고용량의 항콜린성 약물이 ITD에 효과가 있다고 보고한후 가장 많이 쓰이고 있으며 최근의 한 연구에 따르면 어떤 종류의 근긴장이상증에서도 항콜린성 약물에 의해 40%~50%에서는 중등도 이상의 효과가 있었고 증상이 나타난후 빨리 치료 받을수록 효과가 좋았다고 보고하였다(Greene et al, 1988). 그외에 L-dopa를 비롯한 Dopamine agonist나 Dopamine antagonist인 Pimozide, Haldol 그리고 muscle relaxant인 Baclofen, Benzodiazepine등 여러 약물이 효과를 보았다는 여러 보고들이 있으나 전체적으로 그 효과는 미미한 편이다(Gr. eene et al, 1988; Lang, 1988).

## REFERENCES

- Denny-Brown D(1968) : *Clinical symptomatology of diseases of the basal ganglia*. In: Vinken PJ, Bruyn GW, eds. *Handbook of clinical Neurology, North-Holland Amsterdam* 6:133-172
- Eldridge R(1970) : *The torsion dystonias: The literature review: genetic and clinical studies*. *Neurology*, 20(Suppl 1): 1-78
- Fahn S(1984) : *Varied clinical expressions of dystonia*. *neurologic Clinics*, 2: 541-554
- Fahn S, Marsden CD, Calne DB(1987) : *Classification and investigation of dystonia*. In: Marsden CD and Fahn S, eds. *Movement Disorder 2, Butterworths*, 33-358
- Fahn S(1988) : *Concept and classification of Dystonia*. *Adv Neurol* 50: 1-8
- Greene P, Shale H, Fahn S(1988) : *Experience with high dosages of anticholinergic and other drugs in the treatment of Torsion dystonia*. *Adv Neurol* 50: 547-560
- Herishanu Y, Loewinger E(1972) : *"Torsion dystony" and abnormal copper metabolism*. *Europ Neurol* 8: 251-256
- Korczyk AD, Zilber N, Kahana E, Alter M(1981) : *Inheritance of torsion dystonia*. *Ann Neurol* 10: 204-205
- Lang AE(1988) : *Dopamine agonists and antagonists in the treatment of idiopathic dystonia*. *Adv Neurol* 50: 561-570
- Lee LV, Pascasio Fm, Fuentes FD, Viterbo GM (1976) : *Torsion dystonia in Panay, Philippines*. *Adv Neurol* 14: 137-151
- Marsden CD(1976) : *The problem of adult-onset idiopathic torsion dystonia and other isolated dyskinesias in adult life(including blepharospasm, oromandibular dystonia, dystonic writer's cramp, and torticollis, or axial dystonia)*. *Adv Neurol* 14: 259-276
- Zeman W(1970) : *Pathology of the torsion dystonias (dystonia musculorum deformans)*. *Neurology* 20: 79-88
- Zeman W, Dyken P(1968) : *Dystonia musculorum deformans*. In: Vinken PJ, Bruyn GW, eds. *Handbook of Clinical Neurology, North-Holland, Amsterdam* 6: 517-543

Zeman W, Whitlock CC(1968)Symptomatic dystonias. In : *Vinken PJ, Bruyn GW, eds. Handbook of Clinical Neurology, North-Holland, Amsterdam, 6: 544-566*

Zweig Rm, Jankel WR, White PJ, Casanova MF,

Hedreen JC, Price DL(1986) : *Brainstem pathology in dystonia. Neurology 36(suppl 1): 74*

YiJY, Cho HS, Kim WT, Choi IS(1989) : *A case of dystonia musculorum deformans. J Korean Neurol Asso 6: 268-271*