

근 긴장성 이영양증 1 예 보고

서울 고려병원 · 제일병원

황문호 · 성병년 · 김준영 · 김영조*

= Abstract =

Myotonia Dystrophica; A Case Report

Moon Ho Hwang, M.D., Byeong Yeon Seong, M.D., Joon Young Kim, M.D. and
Young Joe Kim, M.D.

Department of Orthopedic Surgery, Korea General Hospital, Seoul Korea and Cheil Hospital,*
Seoul Korea

Myotonia dystrophica(Synonym: Myotonia atrophica, Dystrophia myotonia, Steinert's disease) is a autosomal dominant hereditary multisystemic disorder involving several organs besides skeletal muscle, and commonly called with myotonia congenita, paramyotonia congenita as myotonia. Although most cases are of adult onset, where a mother has the disease, neonatal dystrophia myotonia can occur in her offspring. The main feature is a steadily progressive muscle dystrophy, complicated by myotonia, which is a failure of muscles to relax normally after a forceful contraction. Steinert in 1909 was the first to report the finding of atrophic testes and baldness in patients with myotonia dystrophica, and the other clinical feature of myotonia dystrophica were reported by many authors after that time. We are reporting a case of myotonia dystrophica, which showing familial history with brief review of literature.

Key Word: Myotonia dystrophica, muscle atrophy, autosomal dominant.

I. 서 론

근 긴장성 이영양증 Myotonia dystrophica (Steinert's disease)은 유전적 소인을 갖고 원인불명으로 발생하는 여러장기를 침범하는 근육질환으로써 Dystrophia myotonia, Myotonia congenita, Paramyotonia congenita의 세 질환이 함께 myotonia라고 통칭되기도 하며 넓은 범위의 Progressive muscular dystrophy의 분류에 속한다¹²⁾. 이 질환은 출생시부터 50세에 이르기까지 발생 연령이 광범위하고 Autosomal dominant trait 유전을 보이며, 수의근의 진행성 소모와 쇠약과 함께 여러 장기를 침범, 서서히 진행하는 임상증상으로 점진적인 사회적 및 정신적 지진을 보인다¹³⁾. 1909년 Steinert가 고환위축과 전두부 탈모를 보이는 근긴장성 이영양증을 보고한 이래로 여러 저자들에 의하여 특징적 임상소견을 보이는 Myotonia의 각 증례가 보고되고 있다. 본원 정형외과에서는 가족력을 보이는 근 긴장성 이영양

증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증례 분석

환 자 : 차 ○○, 여자, 40세

주 소 : 진행성 근위축 및 소모(양측수지근)

과거력 : 진행성 근위축 및 소모, 근력의 진행성 감소(양측 수지 및 대퇴근육).

가족력 : 6형제중 3형제가 이환(Fig. 1).

현병력 : 전신적인 근무력증과 수지근 및 양측 대퇴부 내외측광근의 위축을 보이며(Fig. 2, 3) 장기보행시에 속발되는 전신 근무력증 및 수지근육의 수축운동에 속발되는 근무력증으로 인하여 연속적 수지운동의 제한을 보이며 주간의 기면증을 최근 수년간의 주소로 내원하였다.

이학적 소견 : 전신적 근위축 및 근쇠약과 양측수지근의 근력은 Lovett의 분류에서 Grade III을 보이며, 연속적 수지 운동시에 속발되는 근력감소로

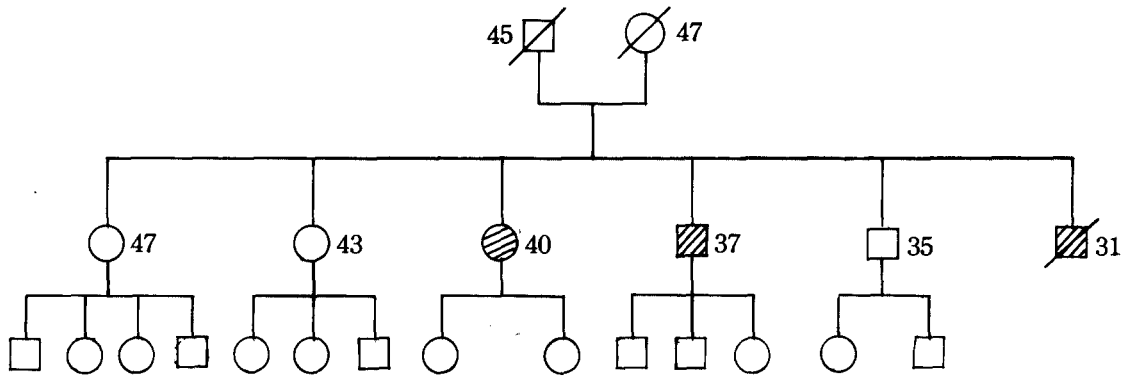


Fig. 1. □ male; ○ female; ♂ death; ● patient; ■ affected brothers.

Fig. 2. Atrophy of both intrinsic muscles.

Fig. 4. Myopathic face; frontal baldness slight degree ptosis of the eye lid.

Grade I 을 보였고, 기타 신경학적 검사소견은 정상이고, 흉부 복부 비뇨생식기는 특이한 소견이 없었으나 전두부의 탈모현상과 Myopathic face 와 함께 경도의 안검하수가 보였다 (Fig. 4).

검사소견 : 혈액검사는 정상범위에 속하고 일반생화학적 검사에서 Lactic dehydrogenase 가 285 IU/L, Creatinine phosphokinase (CPK) 가 120 Unit 로 증가되었고 serum creatinine 과 24시간 소변 creatinine 은 정상범위였다.

심전도 검사 : Left bundle branch block 이 있었다.

근전도 소견 : 수의적 수축시 진폭이 낮고 짧은

Fig. 3. Atrophy of both vastus medialis muscle. Biopsy was done in the right side of vastus medialis muscle.

Fig. 5. EMG pattern of abductor pollicis longus; Trains of spiked potentials and positive waves fired at a high frequency, which then was and wane until they die out, the so called "Divebomber-sound" pattern, which is specific for myotonia.

Fig. 6. EMG finding of left Median nerve. Normal nerve conduction velocity.

간격의 다수의 polyphasic한 활동전압으로 구성되는 myopathic pattern이 보였으며(Fig. 5), 좌측 정중신경의 신경전도 속도는 정상이었다(Fig. 6. a,b).

조직검사: 우측 대퇴부의 내측광근의 생검을 하여 병리조직검사 결과 근섬유의 괴사, 결체조직의 증식, 초자질과립상의 지방변성, 핵의 수적 증가, 근섬유 중심부로 핵의 이동, 불규칙한 크기의 근섬유로 볼 수 있고(Fig. 7a), 특징적 소견으로는 고리사슬모양의 핵의 배를 볼 수 있다(Fig. 7b).

치료 및 경과: Procaineamide, Quinidine sulfate, Dilantin, Phosphocreatinine, Phenytoin, Corticosteroid 등 여러 약제가 증상완화제로 소개되고¹²⁾ 통원 기간중 Phenytoin 및 Corticosteroid 등을 사용하였으나 증상 호전이 없었다.

III. 고 찰

Myotonia dystrophica (Myotonia atrophica Dy-

Fig. 7. A, B: Microscopic finding of the vastus medialis muscle. **A;** Necrosis of the muscle fiber, proliferation of the connective tissue, hyaline granular fatty degeneration, central migration of the nucleus within uneven size myofibrils. **B;** Ring chain pattern distribution of the nucleus.

strophia myotonia, Steinert's disease)는 수의근 이외에 여러 장기를 침범하는 질환으로서 주 증상은 점진적인 근육소모와 쇠약 및 Myotonia로서 근수축에 속발하는 근육이완의 장애를 보이며 전형적인 EMG 소견으로서 "Dive-bomber-sound pattern"(Fig. 5)을 보인다¹²⁾. 상안검 하수동 안면 근육의 쇠약을 보이며 특징적인 myopathic face를 보인다¹⁷⁾. 근쇠약은 흉쇄유돌근과 사지의 원위부 근육에 침범하고 Myotonia는 특히 수지근과 설근에 잘 나타난다. 이외에도 백내장 전두부 탈모증 고환위축 내분비장애, 탄수화물대사 장애, 심전도 이상, 폐기능 감소, 진행성 지능감소를 보인다¹²⁾.

이 질환은 가족력을 보이며 Autosomal dominant gene에 의해 전파되고 주로 모계에 의해 이환 전파된다¹⁷⁾.

출생당시에 증상이 나타나는 경우에는 floppy 하고 전형적인 "Inverted-V" oral configuration이 보

이고 또 선천성 고관절 탈구와 내반족족이 동반될 수 있다¹³⁾. 근 긴장성 이영양증은 내분비 및 대사 이상을 동반하며 증가 또는 정상 FSH, LH 분비를 보이는 Hypogonadism⁶⁾, 그리고 Insulin resistance와 Hyperinsulinism을 보이는 탄수화물대사 이상을 초래한다¹⁴⁾. Steinert¹⁵⁾는 고관위축과 독두를 보이는 Myotonic dystrophy 환자를 1909년 처음 보고하였고 Harper¹⁶⁾는 Dystrophia myotonia 환자에서 혈청 FSH와 LH치가 정상인보다 증가된 것을 RIA로 증명하였다.

Tommaso Barreca¹⁾ 등은 Myotonia dystrophica의 중등도와 호르몬의 이상은 연관이 없고 multisystem involvement에 기인한다고 하였다. Gottdiener⁷⁾ 등은 Skeletal myotonia 환자에서 심장근 침범의 양상은 systolic arrest나 심근이완의 이상보다도 오히려 전도이상과 부정맥이라고 하였다. 이때 1st degree heart block과 Left anterior hemiblock이 잘 나타나고 이외에도 Mitral valve prolapse가 동반될 수도 있다고 하였다¹¹⁾. 광학 및 전자현미경적 조직상에서도 많은 부위가 지방질로 대체되어 있고 여러 정도의 근조직 파괴를 보이며 가장 현저한 이상소견은 mitochondria에서 독특한 granular substance가 outer space속으로 함몰되어 있는 것이다¹⁶⁾.

Myotonia dystrophica 환자의 대부분에서 특징적인 무지개 빛깔의 조각들이 lens cortex의 narrow zone에 발생한다. 이런 소견은 시력장애는 없으나 어떤 환자에서는 겸안경으로 관찰시에 성상의백내창으로 관찰되는 수정체낭 저부의 혼탁이 이차적으로 발생된다. 또 말기에서는 전 수정체의 혼탁이 발생한다⁶⁾. Brooke와 Engel¹⁸⁾는 외안근의 병리학적 변화는 신경이 차단된 근육과 비슷하고 근육은 소모성 질환의 소견을 보인다고 하였다. Tome와 Fardieu¹⁹⁾는 Myotonia dystrophica 환자의 주병변으로서 지문모양의 봉입체를 기술하였다. Mussiri¹¹⁾ 등은 이 질환의 초기 병변으로서 근원섬유의 불규칙한 배열을 지적하였다. Kuwabara와 Lessell¹⁰⁾은 외안근의 주변화로서 근원섬유의 불규칙한 배열이고 근선조(myofilament)의 궁극적인 소실이라고 하였다.

폐포환기감퇴(Alveolar hypoventilation)이 진행성 Myotonia dystrophica 환자에서 일어난다는 가설은 근질환이 호흡기계 근육을 침범한 것으로 생각된다고 하였다³⁾. 기면증이 Myotonia dystrophica에서 보이는 것은 일차적 중추원인이거나 호흡기계 근육에서 기원하는 고유감각자극의 감소로 인하여 발생한다는 가설에 의해 설명된다고 하였다³⁾.

치료제로서는 Phosphocreatinine (Createryl) 이

Carminati²⁾에 의해 소개되었고 Guilleminault⁴⁾ 등에 의하여 주간기면증 치료제로 Baclofen이 소개되었다. 이외에도 Procaineamide, Quinidine sulfate, Dilantin, Phosphocreatinine, Phenytoin, Corticosteroid 등이 있다¹²⁾.

감별진단은 추위에 노출시에 증상이 진행되는 Paramyotonia와 전신적인 근육의 비대를 보이는 Myotonia congenita가 구별되어야 한다. 본원에서는 현재 이환된 2인중 증세가 심한 40세 여자 환자를 원격추시중이며 다른 1명의 환자에 대하여도 주기적인 관찰을 하여 호르몬 및 대사이상 임상소견의 진행성 발현에 대하여 주의깊은 관찰을 하고있다.

결 론

본원 정형외과에서는 가족력을 보이는 근긴장성 이영양증 1예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) Barreca, T., Muratorio, A., Sannia, A., Muri, L., Rossi, B. and Rolandi, E.: *Evaluation of twenty-four hour secretory patterns of growth hormone and insulin in patients with myotonic dystrophy. Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, Vol. 51, No. 5, 1980.
- 2) Carminati, P., Midy, S.P.A., Milan: *Phosphocreatinine in myotonic dystrophy (Steinert's disease). The Lancet*, June 30, 1979.
- 3) Coccagna, G., Mantovani, M., Parchi, C., Mironi, F. and Lugaresi, E.: *Alveolar hypoventilation and hypersomnia in myotonic dystrophy. Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, 38:977-984, 1975.
- 4) Dark, A.J. and Streeten, B.W.: *Ultrastructural study of cataract in myotonia dystrophy. American Journal of Ophthalmology*, Vol. 84, No. 5, November 1977.
- 5) Engel, W.K. and Brooke, M.H.: *Electron microscopic study of extraocular muscles in myotonic dystrophy. p. 306. Quoted by T. Kuwabara and S. Lessell. American Journal of Ophthalmology*, 82: 303-309, 1976.
- 6) Febres, F., Scaglia, H., Lisker, R., Espinosa, J., Morato, T., Shkurovich, M. and Perez-Palacios, G.: *Hypothalamic-pituitary-gonadal fun-*

- ction in patients with myotonic dystrophy. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, Vol. 41, No. 5, 833-840, 1975.
- 7) Gottdiener, J.S., Hawley, R.J., Gay, J.A., Di-Bianco, R., Fletcher, R.D. and Engel, W.K.: Left ventricular relaxation, mitral valve prolapse and intracardiac conduction in myotonia atrophica: Assessment by digitized echocardiography and noninvasive His bundle recording. *American Heart Journal*, 104:77-84, 1982.
 - 8) Guilleminault, C., Flage, W.H., Coburn, S.C. and Dement, W.C.: Baclofen trial in six myotonic dystrophy patients. *Acta Neurol. Scandinav.* 57:232-238, 1978.
 - 9) Harper, P.: Hypothalamic-pituitary-gonadal function in patients with myotonic dystrophy, pp 833. guested by F. Febres, H. Scaglia, R. Lisker, J. Espinosa, T. Morato, M. Shkurovich and G. Perez-Palacios. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, 41: 833- 839, 1974.
 - 10) Kuwabara, T. and Lessell, S.: Electron microscopic study of extraocular muscles in myotonic dystrophy. *American Journal of Ophthalmology*, 82:432-435, 1976.
 - 11) Mussini, I., Di Mauro, S. and Angelini, C.: Electron microscopic study of extraocular muscles in myotonic dystrophy, p. 306. Edited by T. Kuwabara and S. Lessell. *American Journal of Ophthalmology*, Vol. 82, pp 303- 309, 1976.
 - 12) Siegel, I.M.: *Diagnosis, management and orthopaedic treatment of muscular dystrophy. Instructional Course Lecture, The American Academy of Orthopaedic Surgeons.* 30: 1-33, The C.V. Mosby Co., 1981.
 - 13) Steinert, H.: Hypothalamic- pituitary- gonadal function in patients with myotonic dystrophy, pp 833. gusted by F. Febres, H. Scaglia, R. Lisker, J. Espinosa, T. Morato, M. Shkurovich and G. Perez-Palacios. *Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*, Vol. 41, No. 5, pp 833-839, 1975.
 - 14) Tome, F.M.S. and Fardeau, M.: Eleleog microscopic study of extraocular muscles in myotonic dystrophy. p. 306. Edited by T. Kuwabara and S. Lessell, *American Journal of Ophthalmology*, Vol. 82, pp 303-309, 1976.
 - 15) Turek, S.L.: *Orthopaedics*, 4th Ed. pp 706-707, Philadelphia, J.B. Lipincott Co., 1984.
 - 16) Uemura, N., Tanaka, H., Niimura, T., Hashiguchi, N. Yoshimura, M., Terashi, S., Kanehisa, T.: *Electrophysiological and histological abnormalities of the heart in myotonic dystrophy.* *American Heart Journal*, 86:616- 624, 1973.
 - 17) Webb, D., Muir, I., Faulkner, J., Johnson, G.: *Myotonia dystrophica; Obstetric complications.* *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 132: 265-270, 1978.
 - 18) Winters, S.J., Schreiner, B., Criggs, R., Rowley, P. and Nanda, N.C.: *Familial mitral valve prolapse and myotonic dystrophy.* *Annals of Internal Medicine*, 85: 19-22, 1976.