

## 담낭절제술 시행 후 우연히 발견된 근긴장성 이영양증

인제대학교 부산백병원 외과학교실

최영길 · 최창수 · 김광희 · 김윤정

### Accidentally Diagnosed Myotonic Dystrophy after Cholecystectomy

Young Kil Choi, Ph.D., Chang Su Choi, Ph.D., Kwang Hee Kim, Ph.D., Yoon Jung Kim, M.D.

Department of Surgery, Inje University College of Medicine, Busan, Korea

Myotonic dystrophy is the most common systemic disease causing myotonia. We report the case of respiratory failure in a patient with myotonic dystrophy after laparoscopic cholecystectomy. We carried out neurologic testing, electromyography and DNA testing in this patient and electromyography in the family of the patient. Through electromyography and DNA testing, this patient was diagnosed with myotonic dystrophy type I. Myotonic dystrophy is characterized by gradual decline of muscle tone and myotonia. It is important that this disease be excluded through preoperative history taking, physical examination and family history taking. (J Korean Surg Soc 2010; 79:S50-53)

**Key Words:** Myotonic dystrophy, Laparoscopic cholecystectomy, Respiratory failure

중심 단어: 근긴장성 이영양증, 복강경하 담낭 절제술, 호흡 부전

#### 서론

근긴장성 이영양증은 근긴장을 유발하는 전신 질환 중 가장 흔하며,<sup>(1)</sup> 주로 골격근에 영향을 주지만 전신적으로 다발성 질환을 유발하기도 한다. 근긴장성 이영양증 환자에서 전신 마취 후 여러 가지 합병증을 유발할 수 있지만, 가장 심하며 예후가 나쁜 합병증으로 호흡기계 부전이 있다.<sup>(2,3)</sup> 저자들은 담낭절제술 후 호흡기 부전을 일으켜 수술 후 근긴장성 이영양증을 진단 받고 치료한 환자의 증례를 소개하고자 한다.

#### 증례

환자는 12년 전 B형 간염으로, 7년 전 탈모로 치료한 과거력만 있었다. 34세 남자가 우측 상복부 통증과 발열로 응급실에 내원하였고 소화기 내과에서 복회음부 전산화 단층촬영 시행 상 담낭 결석 및 농양으로 진단 받고 수술적 치료가 필요하여 전과되었다. 환자는 무기력함, 어눌함 등의 소견 보여 환자와 보호자에게 다시 병력 청취를 시행하였으나 별다른 특이사항은 없었다.

처음에 복강경 담낭 절제술을 시행하였으나, 총수담관 주위 구조물의 구분이 불명확하여 개복술로 전환하여 담낭 절제술을 시행하였다. 마취 시작부터 수술 종료 시까지 Remifentanyl과 propofol 각각 3.5 mg/kg로 정주하였고, muscle relaxant 인 esmeron 50 mg을 정주하였다. 보통 수술과 다르지 않게 기관 삽관과 마취기 연결 후 60분 가량 수술을 진행하였다. 수술 끝나기 15분 전 fentanyl 50 mg과 ondansetron 4 mg을 통증 조절을 위하여 정주한 후, 5분 뒤 fentanyl

책임저자: 최영길, 부산시 부산진구 개금 2동  
☎ 614-735, 부산백병원 외과  
Tel: 051-890-6352, Fax: 051-898-0472  
E-mail: gscyk@inje.ac.kr

접수일 : 2010년 4월 21일, 게재승인일 : 2010년 7월 13일

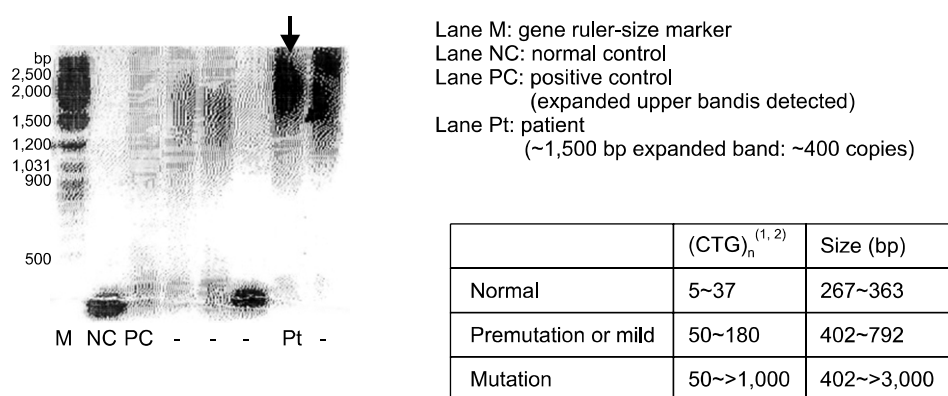


Fig. 1. CTG repetition in myotonic dystrophy protein kinase gene.

1,050 mg과 ondansetron 8 mg, normal saline 75 ml를 섞어 정맥하 환자 자가 진동 조절기를 달았다. 수술 종료 후 5분 뒤 anticholinergic agent인 mobinul 0.4 mg과 cholinesterase inhibitor인 pyrinol 15 mg을 투여하였으나 의식 및 자발 호흡 모두 회복되지 않아 계속 주머니형 호흡 보조 기구 사용을 하였고, 10분 후 다시 mobinul 0.4 mg과 pyrinol 15 mg을 투여하였다. 서서히 의식은 회복되었고 사지의 운동 능력도 회복되었으나, 자발 호흡만은 여전히 회복되지 않아 계속 주머니형 호흡 보조 기구를 사용하였고, 40분 후 doxapram 30 mg을 정주한 뒤 회복되었다. 5분 후 다시 anticholinergic agent인 atropine 0.5 mg과 cholinesterase인 neostigmine 1 mg을 투여하였고, 동맥혈 가스 분석과 혈당 검사를 시행하여 이상소견이 없음을 확인 후 발판하고 회복실로 나왔다.

회복실에서 특별한 약물 투여 없이 55분 정도 신체 활력 징후와 전신 상태 및 자발 호흡 여부 등을 파악한 후 중환자실로 옮겼다. 다음날 정오에 환자의 활력 징후의 안정됨과 정상적인 혈액 검사 결과, 안정된 호흡을 보여 일반 병실로 이동하였고 물 마심부터 시작하여 죽 순서로 식사를 진행하였다.

일반 병실로 옮긴 다음날 새벽에 갑자기 정신 혼란을 보였고 과거력상 B형 간염이 있었던 점과 수술 시 관찰된 간경화 소견으로 간성 혼수의 가능성을 생각하여 정체 관장을 시행하는 동시에 혈청 암모니아를 검사하였다. 환자는 4시간 만에 급격하게 호흡기계 부전으로 진행하였고, 기관삽관 후 인공호흡기 치료를 위해 다시 중환자실로 옮겨졌다. 당시 시행한 동맥혈 가스 분석에서 이산화탄소 저류에 의한 이산화탄소 혼수가 관찰되었고, 혈청 암모니아는 75 mg/100 ml 정도로 간성 혼수를 일으킬 정도였다. 흉부 X선 촬영에서 좌측 늑막 흉수와 폐부종이 있었으나, 이로 인해 혼수와 호흡기계 부전이 동시에 유발할 것으로 생각되지

않아 인공호흡기 치료를 통한 이산화탄소 저류 교정 및 정체 관장을 통한 간성혼수를 교정을 시행하는 동시에 뇌자기 공명 영상을 시행하였다. 영상의학과에서 CADASIL 증후군 의증, 반복적 뇌경색 의증과 뇌혈관염 의증 등으로 판독되었으나, 신경과에서는 만성적인 뇌의 변화로 보이며 혼수는 전신적인 상태와 뇌의 저산소성 손상에 의하여 생겼다고 판단하여 이에 준하여 치료를 하였다.

그러나 인공호흡기 치료를 시작한지 3일 뒤 의식은 명료하게 회복되었고 사지의 운동 및 감각도 모두 회복되었으나, 호흡기계 부전은 지속되었고 흡입성 폐렴도 의심이 되는 상황이었다. 이에 호흡기 내과에 협진을 의뢰한 결과 폐자체의 질환이 아닌 기저질환에 의한 호흡기 부전이 의심이 된다 하여 다시금 신경과에 협진을 의뢰하게 되었다.

신경과에 신경학적인 검사와 휴대용 근전도 검사를 시행한 결과, 뇌에 의하여 유발되는 문제보다 기저 근육 질환이 의심이 되었고 그중 근긴장성 이영양증이 가장 의심되었다. 이 질환을 확인하기 위하여 모친과 여동생에게도 근전도 검사를 시행하는 동시에 환자에게는 근긴장성 이영양증에 대한 유전자 검사를 시행하였다. 여동생에서 시행한 근전도 검사에서 근긴장성 이영양증으로 진단되었고, 모친에서는 진단되지 않았다. 부친은 5년 전 B형 간염에 의한 간경화와 간암으로 사망하였고 남동생은 2년 전 심장질환으로 사망하여 확인할 수가 없었다. 환자의 유전자 검사에서도 근긴장성 이영양증 1형으로 진단되었다(Fig. 1).

2차례의 의료진에 의한 인공호흡기 이탈과 1차례의 환자 스스로의 발판을 시행하였으나, 자발 호흡이 오래 유지되지 못하여 이산화탄소 저류에 의한 이산화탄소 혼수가 유발되어 다시 인공호흡기를 유지하여야 하였다. 그 결과 인공호흡기 치료 2주째 기관 절개술을 시행하였다. 식사는 기관 절개술 시행 전에는 비위관으로, 시행 후에는 경구로 시

행하였다. 기관 절개술을 시행한 후 3차례 정도 인공호흡기 이탈을 시도하였으나 실패하였고, 반복적인 폐렴과 환자의 의지 부족 등으로 인공호흡기에 적응하여 계속 사용하여야만 하였고 호흡기계 부전이 치료되지 않아서 요양병원으로 전원되었다.

## 고 찰

근긴장성 이영양증은 상염색체 우성 유전 질환으로서 그 발현 빈도는 8,000명 중 한 명 정도이다. 19번 염색체에 위치하고 있는 myotonic dystrophy (myotonin) protein kinase 유전자의 유전적 변이에 의해서 유발되며, 그중 어른에서 가장 흔한 형태인 제1형은 myotonic dystrophy protein kinase gene 내에서 cytosine-thymine-guanine trinucleotide가 반복적으로 표현되는 변이가 나타난다. 본 증례에서는 유전자 검사에서 myotonic dystrophy protein kinase gene내의 (CTG)n이 약 400 반복수로 증폭되어 있는 결과로 제1형의 근긴장성 이영양증으로 진단되었다.(4)

근긴장성 이영양증은 남자와 여자에서 동일한 빈도로 발생하며, 보통 20~40세 사이에 증상이 처음 관찰된다. 신체 부위 중에서는 목 부위에 제일 처음 나타나며 얼굴, 다리, 팔, 손등의 자신의 의지대로 움직일 수 있는 수의근에서 근육 수축 후에 이완이 느리게 되는 근긴장 증상으로 시작하기 때문에 보통 알아채기 힘들다. 근 긴장이 나타난 후 점진적인 근력저하와 근위축이 나타나게 된다. 그래서 초기에는 무표정, 마른 얼굴, 안검하수 등으로 표현되는 전형적인 얼굴 모습과 언어 장애, 씹는 주먹이 잘 안 펴지는 증상이 나타난다.(1) 남자에서는 이마 앞쪽이 벗겨지는 증상이 초기에 나타나기도 한다. 또한 근 긴장성 이영양증은 수의근 외에도 신체 다른 조직과 기관에 손상을 일으켜 전신적인 질환으로 나타난다. 성선 위축, 당뇨병, 갑상선 기능 저하증, 부신기능 저하증 등의 내분비 장애로 나타날 수도 있고,(5) 초로성 백내장, 졸림, 수면중 무호흡 증후군 등이 생길 수도 있으며 위장관계 연동운동 감소, 담석 발생 및 자궁 수축 부전 등으로 나타날 수도 있다.(6) 이처럼 증상이 다양하여서 같은 가족 내의 환자들에서도 서로 다른 증상을 보일 수 있으며, 이 질환이 유발되는 연령대가 높을수록 보통 발현되는 증상도 아주 경미하여 자신이 병을 가지고 있다는 것을 모르는 일상 생활을 하며 지낸다.

본 증례의 환자는 34세의 남자로서 처음 증상이 나타나는 연령대이며 무표정, 마른 얼굴, 안검하수 등의 전형적인 열

굴 모습이 관찰되어 저자들은 혹 담낭 문제 외의 다른 질환의 유무를 의심했으나, 환자와 보호자의 부정과 이 질환에 대한 경험 및 지식의 부족으로 더 이상 조사를 하지는 않았다. 7년 전 피부과에서 이마 벗겨짐으로 치료받은 기록이 있어 이 시기부터 증상이 조금씩 나타났을 것으로 생각된다. 이 환자에서는 다른 전신질환으로 의심할만한 사항은 없으나, 담석과 담낭 농양은 이 질환과의 상관관계를 보인다고 생각된다. 여동생도 근긴장성 이영양증으로 진단되었으나 전혀 증상이 없어 증상이 사람마다 다를 수 있었다.

검사 결과에서 혈청 creatinine kinase의 농도는 정상이거나 약간 증가해 있을 수 있고 근전도 검사에서 전형적으로 근육 활동 전위가 반복적으로 계속해서 나오는 현상(prolonged discharge of repetitive muscle action potentials; myotonic discharge)을 볼 수 있다.(6) 폐기능 검사에서 제한성 폐질환의 소견을 보이고 경도의 동맥혈 산소분압의 감소 및 저산소증과 과탄산혈증에 의한 호흡반응의 감소를 나타낸다.(7) 호흡근의 위축으로 효과적인 기침을 하지 못하고 위장관 내 평활근의 위축으로 위 내용물이 잔여 가능성이 높아 흡인성 폐렴이 발생할 확률이 높다.(8) 심장에도 영향을 미쳐 심방성 부정맥, 전도 차단, 드물게 심실 부전을 일으킬 수 있고 심장근보다는 전도전달계에 먼저 영향을 미쳐 부정맥이나 방실차단을 유발하며 대개 심혈관계의 첫 증상은 1도 방실차단으로 나타난다.(9) 본 증례에서는 혈청 creatinine kinase의 농도는 258 IU/L로 약간 증가되어 있고, 폐기능 검사에서는 폐쇄성과 제한성 폐질환이 동시에 나타났으며 동맥혈 검사에서 산소분압이 66.2 mmHg, 이산화탄소 분압이 50.5 mmHg로 저산소증과 과탄산혈증을 보여 주고 있었다. 심전도에서는 정상 소견을 나타내었고, 수술 후 발생한 호흡기계 부전의 원인을 조사하던 중 시행한 portable 근전도 검사에서는 myotonic discharge를 나타내었다.

앞서 서술한 임상적인 증상과 근전도 검사 등의 검사결과를 토대로 근긴장성 이영양증을 의심할 수 있으며, 유전자 검사를 시행하여 해당 유전자를 검출하여 확진을 한다. 확진이 되면 모든 가족에 대하여 이 질환에 대한 검사를 시행하여야 한다. 만약 저자들이 근긴장성 이영양증에 대한 경험이나 지식이 있었으며, 술 전에 안검하수, 어눌함, 무표정 등의 여러 증상과 동맥혈 검사와 폐기능 검사 등의 결과들을 토대로 하여 이 질환을 의심하여 근전도를 시행하고 유전학적인 검사를 시행하였다면 진단을 할 수 있었을 것으로 사료된다.

근긴장성 이영양증에서 가장 많이 발생하는 수술 후 합

병증은 호흡기계 합병증이며 계속되는 호흡부전, 폐렴, 무기폐 등이 표현되는 경우가 많다.(1) 특히 심한 근육기능 약화가 있으며 상복부 수술을 하는 경우, 환자의 나이가 37세 이상일 때 수술 후 호흡부전의 발생 가능성이 높다.(3) 또한 Aldridge(10)는 이전에 진단된 환자에서 합병증이 발생할 확률을 52%로, 아직 증세가 나타나지 않아 진단되지 않은 환자에서 합병증이 발생할 확률은 29%였다고 보고하였다. 그래서 근긴장성 이영양증이 의심되는 경우에 전신마취는 가능하면 피해야 하고, 부분 마취 등으로 마취 방법을 바꾸든지 아니면 수술 자체 이외의 방법으로 치료법을 바꾸어야 한다. 그러나 반드시 전신마취를 시행하여야 하는 수술이 필요한 경우에는 수술 전 투약은 시행하지 말아야 하며 가능하면 반감기가 짧은 근 이완제를 사용하고 자연적인 회복을 기대하여야 한다. 그리고 succinylcholine 투여는 호흡근의 과 긴장이나 저작근의 수축유지로 호흡 유지나 기관내 삽관이 매우 어려울 수 있어 상대적으로 사용을 금기해야 하며 neostigmine, pyridostigmine과 같은 cholinesterase inhibitor도 근 긴장을 악화시킬 가능성이 있어서 이들 약물에 의한 근 이완의 회복도 상대적일 금기증이 된다.(11)

본 증례에서 호흡기계 부전을 일으킬만한 세 가지 요소가 발견되었다. 첫 번째는, 전형적인 근긴장성 이영양증을 나타내는 증상이 보였고 이 질환에 의한 근육 기능 약화가 진행되고 있었다는 점이다. 두 번째는, 담낭절제술이 복강경 술식에서 개복술로의 전환됨으로 인해 상복부에 상처가 생긴 점이다. 세 번째는, 마취에서 회복시 cholinesterase inhibitor를 사용하여 근긴장을 악화시킨 점이다. 그러나 근긴장성 이영양증에서 수술 후 발생하는 호흡기계 부전을 사전에 방지하지 못한 가장 큰 이유는 환자에게 근긴장성 이영양증을 의심할 만한 증상이 있었으나 충분한 술 전 평가를 통한 진단이 이루어지지 않은 채 수술을 시행한 점이다.

수술 준비 중에 보통의 환자에서 보이지 않는 증상(무기력함, 어눌함, 안검하수 등)이 보일 경우 문진과 이학적 검사, 가족력 등을 자세히 하여 근긴장성 이영양증을 의심하고 진단하는 것이 중요하다. 진단이 되면 가능하다면 수술

을 시행 하지 않고 질환을 치료하도록 하고, 반드시 전신마취하에 수술을 하여야 하는 경우에는 수술 전후 호흡기계 부전이 생기지 않도록 세심한 주의를 하여야 하며 환자와 보호자에게 충분히 설명을 통한 이해도 필요할 것으로 사료된다.

## REFERENCES

- 1) Morgan GE, Mikhail MS, Murray MJ, Larson CP Jr. Clinical Anesthesiology. 3rd ed. New York: McGraw Hill; 2002. p. 755-7.
- 2) Miller RD. Anesthesia. 5th ed. Philadelphia: Churchill Livingstone; 2000. p.470-1.
- 3) Mathieu J, Allard P, Gobeil G, Girard M, De Braekeleer M, Begin P. Anesthetic and surgical complications in 219 cases of myotonic dystrophy. Neurology 1997;49:1646-50.
- 4) Meola G. Myotonic dystrophies. Curr Opin Neurol 2000;13: 519-25.
- 5) Fukazawa H, Sakurada T, Yoshida K, Kaise N, Kaise K, Nomura T, et al. Thyroid function in patients with myotonic dystrophy. Clin Endocrinol (Oxf) 1990;32:485-90.
- 6) Stoelting RK, Dierdorf SF. Anesthesia Co-existing Disease. 4th ed. New York: Churchill Livingstone; 2002. p.519-20.
- 7) Jammes Y, Pouget J, Grimaud C, Serratrice G. Pulmonary function and electromyographic study of respiratory muscles in myotonic dystrophy. Muscle Nerve 1985;8:586-94.
- 8) Ishizawa Y, Yamaguchi H, Dohi S, Koyama K. A serious complication due to gastrointestinal malfunction in a patient with myotonic dystrophy. Anesth Analg 1986;65:1066-8.
- 9) Perloff JK, Stevenson WG, Roberts NK, Cabeen W, Weiss J. Cardiac involvement in myotonic muscular dystrophy (Steinert's disease): a prospective study of 25 patients. Am J Cardiol 1984;54:1074-81.
- 10) Aldridge LM. Anaesthetic problems in myotonic dystrophy. A case report and review of the Aberdeen experience comprising 48 general anaesthetics in a further 16 patients. Br J Anaesth 1985;57:1119-30.
- 11) Nightingale P, Healy TE, McGuinness K. Dystrophia myotonica and atracurium. A case report. Br J Anaesth 1985;57: 1131-5.