

소아 근육병의 진단과 치료

서울대학교 의과대학 소아과학교실

채 종 희

= Abstract =

Neuromuscular disorders in children : Diagnosis and treatment

Jong Hee Chae, M.D.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Seoul National University, Seoul, Korea

Inherited muscle diseases are heterogeneous with varying genetic etiologies and present with common symptoms and signs, including weakness, motor developmental delay, and hypotonia. To diagnose these various diseases, a meticulous family and clinical history, physical and neurological examinations, laboratory findings with electromyography, muscle biopsy, and genetic testing are needed. Here, I review several inherited muscle diseases, with a focus on muscular dystrophy in children and its genetics and general management. (*Korean J Pediatr* 2008;51:1295-1299)

Key Words : Muscular dystrophy, Diagnosis, Treatment, Children

서 론

소아의 근육병은 서로 다른 병태생리, 유전적 이상을 포함하는 다양한 질환군으로 발병연령, 병의 진행 경과, 유전 양상 등이 매우 다양하지만 초기 발병 시의 증상은 운동발달의 지연, 걸음걸이의 이상, 근위약, 근 위축, 근력 저하, 저 긴장증 등과 같이 서로 유사한 양상을 보이므로 그 진단 과정이 결코 쉽지 않다.

정확한 진단을 위해 가장 중요한 것은 역시 침범 부위(척수의 운동 신경세포/신경근 이하 말초신경/신경근 접합부 또는 근육)를 정확히 알아낸 후 임상 양상 및 신경학적 검사 소견 등에 근거하여 진단하는 것이 일반적이다. 최근 들어 분자 유전학의 눈부신 발전으로 과거의 전통적인 진단 방법인 근효소 수치, 근전도, 근생검 등은 그 유용성이 제한적이 되었고, 근질환의 종류에 따라 적절한 유전자 검사, 근생검에 접목된 다양한 분자 유전학적 병리 검사, 근육 영상 등의 새로운 진단기법이 도입되어 유전적 및 분자 생물학적 원인에 근거한 정확한 진단이 가능해 지고 있다.

이에 저자는 다양한 병태 생리를 보이는 근육병 중 최근 10여 년간 가장 급속히 발전해 온 근육퇴행위축(muscular dystrophy)에 중점을 두고 그 진단과 치료를 정리해 보고자 한다.

대상 및 방법

1. Clinical Approach

근육 약화, 발달 장애, 저 긴장증을 보이는 영유아 및 소아의 경우 진단을 위한 첫번째 단계는 상기 증상이 중추 신경계 이상인지 말초 근신경계 이상인지를 감별하는 것에서 시작한다. 보통 근위축, 섬유 속성 경축(fasciculation), 근육 건반사의 감소 및 소실 등은 말초 근신경계 이상을, 과다 반사 항진(hyperreflexia), 경련, 지능 이상 및 뇌증 등은 중추 신경계 이상을 의심하게 하는 소견이며 이러한 임상 소견에 신경 근전도 및 근육 효소 수치(serum creatinin kinase) 등의 검사 소견 및 임상 경과 등을 고려하여 진단에 접근하는 것이 일반적이다. 그러나 영·유아 및 소아의 경우 발달 과정에 있고 성인과 달리 검사 도중 협조가 이루어지지 않아 신경학적 검사 및 신경 근전도 검사 등에서 확실한 해부학적 이상부위를 알아내기 어려운 경우가 있을 수 있으므로 환자에 대한 임상적 고려가 필요하다.

2. Muscular Dystrophies

근육퇴행위축이란 진행성의 근위약을 보이며 근생검에서 퇴행위축(dystrophy)의 소견: 근섬유 크기의 다양화(fiber size variation), 근괴사 및 재생(necrosis and regeneration of muscle fiber), 간질섬유화(interstitial fibrosis)를 보이는 유전적 근질환이다. 가장 대표적인 질환인 Duchenne/Becker muscular dystrophy (DMD/BMD)의 유전적 원인으로 1987년 근막 단백질

Received : 7 November 2008, Accepted : 14 November 2008

Address for correspondence : Jong Hee Chae, MD.

Department of Pediatrics, College of Medicine, Seoul National University,

28 Yongon-dong, Chongno-gu, Seoul 110-769, Korea

Tel : +82.2.2072-3622, Fax : +82.2.743-3455

Email : chaeped1@snu.ac.kr

dystrophin 및 그 유전자가 발견된 이후, 근육퇴행위축의 병태생리를 이해하는데 있어 획기적인 전환을 가져오게 되었다. 기존의 임상 양상의 유형에 따라 분류되어 왔던 사지연결근육퇴행위축(limb girdle muscular dystrophy: LGMD), 얼굴어깨팔근육퇴행위축(facioscapulohumeral muscular dystrophy), 선천성근육퇴행위축(congenital muscular dystrophy) 등의 질환들이 dystrophin 관련 근막 단백질(dystrophin related sarcolemmal protein) 또는 핵관련 단백질(nuclear related protein)의 결손에 의함이 점차 밝혀지게 되었고, 동시에 positional cloning을 통한 유전적 접근이 함께 이루어져 현재는 원인 유전자 및 그 산물인 기능 단백질까지 발견됨에 따라 이에 근거한 유전적 분류가 가능하게 되었다(Table 1). 진단에 있어서도 그 원인 유전자 산물 및 관련 단백질을 목표로 하는 면역 조직 화학 염색(immunohistochemistry) 방법을 통해 근육에서 직접 형태학적인 발현 양상을 관찰하는 방법과 함께 원인 유전자를 목표로 하는 DNA 검사가 표준 진단법으로 자리 잡고 있다. 이러한 정확한 진단은 환자 및 가족들에게 병의 예후를 예측하게 해주어 근육퇴행 위축의 아형에 따라 추후 병발할 수 있는 심근병증, 호흡 부전, 부정맥 등의 위험성에 적절히 대처할 수 있는 치료계획을 수립하는데 많은 도움을 줄 뿐 아니라 적절한 유전상담 정보를 제공할 수 있다.

1) Duchenne/Becker muscular dystrophy

출생 남아 약 3,300-3,500명중 1명의 발생률을 보이며 유전성 근육 질환의 약 90%에 해당하는 X 연관성 muscular dystrophy이다. 임상 양상의 경중에 따라 Duchenne muscular dystrophy (DMD) 및 Becker muscular dystrophy (BMD)로 나누며 DMD의 경우 많은 수에서 초기 운동 발달이 느려 18개월까지 독립 보행을 못했던 경우를 보이고, 보통 4-5세경 자주 넘어지거나 까치발로 걷거나 또는 계단을 올라가기 힘들다는 증상이 나타난다. 대다수의 환자에서 비복근의 가성 비대(pseudohypertrophy)를 보이며 근위약은 주로 하지의 근위부에서 시작하고 진행 경과가 빨라 평균 10세 경에 독립 보행이 불가능하게 되어 보장 구에 의존하게 된다. BMD의 경우엔 그 임상 양상 및 발병 연령이 다양하여 6세에서 19세에 발병하고 하지의 근위약 뿐 아니라 비복근의 근육통 또는 근경련 등의 증상으로 발현하는 경우도 보고 되어 있다. 병의 진행 경과는 DMD에 비해 느리고 다양하다.

DMD/BMD의 보인자인 여자의 경우 무증상이 대부분이지만 일부의 경우 경미한 근위약과 CK의 상승, 장단지의 가성 비대, 근통증, 근경련 등의 증상이 있을 수 있고 드물게 확장성 심근병증의 위험이 증가하는 경우가 있어 이에 대한 관찰이 필요하다. 여자에서의 고 CK 혈증의 가장 흔한 원인은 DMD/BMD의 보인자인 경우가 상대적으로 가장 흔하므로 여자에서 CK 수치가

Table 1. Molecular Classification of Childhood Muscular Dystrophies

Inheritance	Nomenclature	Gene Location	Muscular dystrophy	Protein
X-linked	Dysrophinopathy	Xp21	Duchenne/Becker MD	Dystrophin
	EDMD, EMD	Xq28	Emery-Dreifuss MD	Emerin
AD-LGMD	LGMD1A	5q31	Limb-girdle MD type 1A	Myotilin
	LGMD1B	1q11-21	Limb-girdle MD type 1B	Laminin
	LGMD1C	3p25	Limb-girdle MD type 1C	Calveolin 3
	LGMD1D	6q23	Limb-girdle MD type 1D	?
	LGMD1E	5q31	Limb-girdle MD type 1E	?
	LGMD1F	7q32	Limb-girdle MD type 1F	?
AR-LGMD	LGMD2A	15q31	Limb-girdle MD type 2A	Calpain 3
	LGMD2B/MM	2p13	Limb-girdle MD type 2B/Myoishi myopathy	Dysferlin
	LGMD2C/SCARM1	13q12	γ -sarcoglycanoopathy	γ -sarcoglycan
	LGMD2D/SCARM2	17q21-q22	α -sarcoglycanoopathy	α -sarcoglycan
	LGMD2E	4q12	β -sarcoglycanoopathy	β -sarcoglycan
	LGMD2F	5q33-q34	δ -sarcoglycanoopathy	δ -sarcoglycan
	LGMD2G	17q11-q12	Limb-girdle MD type 2G	Telethonin
	LGMD 2H	9q31	Limb-Girdle MD type 2H	Tripartite-motif-protein 32
	LGMD 2I	19q13.3	Limb-Girdle MD type 2I	Fukutin related protein
	LGMD 2J	2q24	Limb-Girdle MD type 2J	Titin
AR-CMD	LGMD 2K	9q34	Limb-Girdle MD type 2K	Protein O-mannosyl transferase 1
	Merosinopathy	6q22	Merosin-negative congenital MD	Laminin α 2
	FCMD	9q31	Fukuyama congenital MD	Fukutin
		12q13	Integrin-negative congenital MD	Integrin α 7
AD	DM	19q13	Myotonic dyatropy	Myotonin protein kinase
	FSHD, FHS	4q35	Facioscapulohemeral MD	Unknown
	OPMD	14q11	Oculopharyngeal MD	PolyA binding protein 2

1,000 이상일 경우 반드시 감별진단에 포함시켜야 한다.

DMD/BMD의 원인 유전자인 dystrophin은 현재까지 알려진 단일 절환 유전자 중 가장 커서 약 2,500,000개의 염기로 이루어져 있으며 79개 이상의 exon으로 구성된다. 유전적 원인으로는 50-60%가 dystrophin 유전자의 결실에 의하며 나머지 40-50%는 점 돌연변이, splice 이상, 미세 결손, 중복 등이 원인으로 알려져 있다. 유전자 진단으로 과거에는 multiplex PCR을 이용하여 dystrophin 유전자의 결손을 확인하는 분자 유전학적 진단이 가장 우선적으로 시행되어왔지만, 최근 들어 전체 Exon에 대한 정량적 분석을 가능하게 하는 MLPA (multiplex ligand-dependent probe amplification) 방법이 도입되어 유전자의 결손 뿐 아니라 미세결손, 중복 등을 찾아내는 것이 가능해져서 유전자 진단율이 향상되었을 뿐 아니라 보인자 진단도 가능하게 되었다. 그러나 전체 DMD/BMD환자 중 약 30-40%의 환자는 상기 유전자 검사에서 진단이 되지 않는 경우가 있어, DNA 분석 결과 음성인 환자, 특히 가족력이 없는 환자의 경우엔 근생검을 시행하여 dystrophin을 정량 분석하는 Western blot analysis 또는 dystrophin 면역 조직 화학 염색(immunohistochemical staining)을 통한 형태학적, 면역화학적 진단이 필요하다.

DMD/BMD의 치료에 있어서는 아직 획기적인 치료방법이 확립되어 있지 않지만 steroid 요법(일반적으로 deflazacort 0.9 mg/kg/day, everyday or every other day)을 통해 병의 진행 경과를 늦추고 병의 말기에 동반되는 심근병증, 호흡부전, 척추측만증과 같은 합병증의 빈도가 의미 있게 줄어든다는 임상보고가 지속되고 있다. 20년 전 Dystrophin 유전자가 발견된 이후 유전자 치료와 관련된 연구는 지금까지 끊임없이 지속되고 있으나 디스트로핀 유전자의 크기가 크고 전 근육 뿐 아니라 뇌에서도 발현되는 것이, 효과적인 치료의 걸림돌이 되어왔다. 그러나 최근 수년 동안 이러한 장애를 극복하기 위한 다양한 분자 유전학적 방법의 연구가 속도를 더하고 있다. 그 중 antisense oligomer를 이용하여 dystrophin의 mRNA splicing을 변화시킴으로써 out-frame deletion에 의한 DMD를 in-frame deletion형태의 비교적 진행경과가 양호한 BMD의 임상형으로 바꾸려는 임상 시도가 극소수의 환자를 대상으로 현재 진행 중이며, nonsense 돌연변이로 끝나는 일부 유전형에서 특정물질(PTC124)을 이용하여 stop codon을 인지하지 않고 계속 전사하게 함으로써 기능 단백을 형성하게 하는 시도가 동물모델에서 성공하였고, 현재 일부 연구자들이 일부 환자를 대상으로 임상 시도 중에 있으나 아직 임상적으로 의미 있는 근육 호전과 같은 결과는 보고되지 않고 있다.

2) Limb-girdle type muscular dystrophy (LGMD)

LGMD는 아주 다양한 유전적 임상적 특징을 보이는 근절환군으로 일반적으로 염색체상 우성 유전형의 LGMD는 LGMD1 또는 AD-LGMD, 염색체상 열성 유전을 보이는 경우는 AR-LGMD 또는 LGMD2라고 크게 분류하며 관련 유전자 및 단백질 형성의 이상에 따라 좀 더 세분화한다(Table 1). 그러나 최근 몇

년간의 가속화된 연구에도 불구하고 몇몇 유형의 LGMD 가족은 여전히 그 원인이 알려져 있지 않아 연구가 지속되고 있으며 그 분류 작업은 아직 진행형이다. 일반적으로 유소아기에 발병하는 LGMD의 경우 대부분 하지 근력약화로 시작하며 성인이 되어 어깨 및 골반근육을 침범하는 순서로 진행하고 안면근육의 침범은 경미한 경우가 많으며 심근침범의 정도는 아형에 따라 매우 다양하다. 혈청 CK 수치는 일반적으로 중등도로 상승되지만 일부 sarcoglyconopathy, calpainopathy, dysferlinopathy 등에서 아주 많이 상승하는 경우도 있다.

LGMD의 진단에 있어 기존의 임상 양상 및 고전적인 검사를 통해서도 그 세부 진단이 어려운 경우가 많다. 최근 들어 근육 MRI 등의 적용이 늘어나면서 침범된 근육의 pattern 및 정도를 분석하여 LGMD의 아형을 감별 진단하려는 시도 및 연구가 발전하고 있으나 LGMD의 진단에는 현재까지 근생검 및 관련 단백질의 면역화학염색이 가장 효과적인 방법이다. 일부 환자의 경우 면역학적방법을 통한 근막단백의 결핍이 간혹 2차적인 원인으로 나타나는 경우도 있으므로 확진을 위해서 유전자 진단만이 유일한 방법인 경우도 있다.

치료는 일반적으로 증상에 따른 대증요법을 시행하지만 일부 심근병증 또는 부정맥이 병발하는 것으로 잘 알려진 LGMD1B, 1D, 2C-G, 2I의 경우 심장기능의 세심한 추적 관찰이 필요하다.

(1) LGMD 2A (Calpainopathy)

Calpainopathy는 calpain3 유전자 (CAPN3)의 결핍에 의해 발생하며 LGMD 중 가장 흔한 아형일 것으로 추측된다. LGMD 2A의 경우 발병 연령 및 임상 양상이 매우 다양하고, 그 원인 단백질인 Calpain 3의 경우 근막단백이 아닌 근세포질내의 효소단백으로 면역조직검사에서 단백질의 결핍을 정확히 알기가 어려울 뿐 아니라 유전자 이상의 hot spot이 존재하지 않아 진단하기가 쉽지 않다. 최근 근 MRI의 연구결과 대퇴부위의 adductors, semi-membranosus, vastus intermedius근은 조기에 심하게 침범하는 반면 상대적으로 vastus lateralis, sartorius, gracilis 등의 근육은 잘 보존되어 있어 이러한 소견이 감별진단에 도움이 된다고 알려져 있다.

(2) LGMD 2B (Dysferlinopathy)

Dysferlinopathy는 최근 임상보고가 증가하면서 과거의 myoshi 근병증 또는 distal anterior compartment myopathy로 알려진 고전적 임상증상 뿐 아니라 proximodistal form, late onset form 등 아주 다양한 임상 양상이 알려지고 있다. Dysferlin이 심근세포에도 발현되지만 특이하게 심근 침범은 흔하지 않다고 알려져 있다.

(3) LGMD 2C-F (Sarcoglycanopathy)

Sarcoglycanopathy는 4가지 유형의 단백질 구조적으로 sarcoglycan complex (SGC)를 구성하고 있어 이 중 한가지의 결함도 전체적인 SGC의 불안정성을 초래하게 된다. 임상적으로 그 유병률은 그리 높지 않지만 민족 및 인종에 따른 발병률 차이가 다양하다고 알려져 있다.

3) Congenital muscular dystrophy (CMDs)

선천성 근육퇴행위축(CMDs)은 대개 저긴장증, 호흡 부전, 관절 구축 등의 증상이 영유아 시기에 시작되며 연령이 증가할수록 척추 측만, 근위부 관절 구축 등이 진행하게 되지만 근위약의 진행속도는 그리 빠르지 않다고 알려져 있다.

일반적으로 근막 단백질 merosin의 결핍 유무에 따라 merosin 음성형 CMDs (MDCMDs)와 merosin 양성형 CMDs (MPCMDs)로 분류하며, MPCMDs는 뇌의 구조적 이상 및 정신지체의 동반 유무에 따라 분류하게 된다. 이 중 fukuyama muscular dystrophy로 대표되는 CMDs with brain structural anomaly의 경우, 그 원인이 alpha-dystroglycan의 glycosylation defects로 밝혀져 dystroglycanopathy라고 분류되며, 이전 Walker Warbourg 증후군, Muscle-eye-brain disease라고 알려져 있던 병들이 이 분류에 속하게 된다. 그 밖에 MPCMDs 중 정신지체를 동반하지 않는 유형으로, 근위부 관절의 구축과 함께 원위부관절의 과신전을 특징으로 하는 Collagen VI 결핍이 그 원인인 Ullrich 병 및 Bethlem 근병증, Integrin alpha 7 결핍에 의한 근병증 등이 이에 속한다.

CMDs의 경우 일반적으로 CK는 초기에 뚜렷하게 상승되며 2세 이후에는 점점 감소하는 경향이 있고, 이 중 MDCMD의 경우 신경 전도 속도가 감소하는 소견을 보여 감별진단에 도움이 된다. 여러 가지 유형의 감별진단을 위해서는 뇌자기 공명 영상이 도움이 되고 근생검 후 관련 단백질의 면역화학 염색을 통해 아형을 확진하게 된다.

4) Facioscapulohumoral muscular dystrophy (FSHD)

FSHD는 염색체상 우성유전을 하는 질환으로 염색체 4번의 D4Z4라고 불리는 3.3 kb 반복염기 서열내의 결실이 그 원인이다. 임상 증정도 및 발병 연령은 매우 다양하지만 전형적인 경우 10-20대에 안면근육의 약화로 시작하게 된다. 이두박근 및 삼두박근의 위축이 뚜렷한 반면 deltoid 근은 상대적으로 덜 침범하고 팔을 들었을 때 scapular wing이 뚜렷하다. 근력 약화가 느리게 진행되는 것이 일반적이지만 일부에서는 그 진행이 빨라 초기에 하지 및 전신근력의 약화가 나타나는 경우도 있고, 일부의 환자에서는 정신지체, 간질, 감각신경성 난청 등이 동반되는 경우도 있다. 완치를 위한 방법은 없지만 exudative telangiectasia의 가능성이 높으므로 안과 추적 관찰이 필요하며 일부 환자에서는 scapula를 고정시키는 수술이 상지 운동에 도움을 준다는 보고가 있다. 그 밖의 약물치료 등 검증된 효과적인 방법은 아직 보고된 바가 없다.

3. 치료

1) 대증요법 및 재활

현재까지 유전성 근질환에 있어서의 근본적인 치료 방법은 없는 것이 현실이다. 그러나 여러 가지 접근 방법을 통해 환자의 삶의 질을 향상시키고 수명을 연장시키는 것은 어느정도 가능하게 되었다.

환자 관리에 있어 가장 중요한 것은 지속적인 재활, 적절한 운

동 등을 통해 근력과 관절 가용 범위를 유지시키는 것이다. 수동적인 스트레치가 관절 구축 예방에 도움이 되며 경우에 따라서는 보조기 착용이 유용하기도 하다. 이러한 치료에 반응이 없을 경우 환자에 따라 수술적으로 관절 구축을 이완시키는 것이 도움이 되는 경우도 있다.

두 번째로 척추 측만의 진행을 막는 것이 중요하다. 척추 측만이 진행할 경우 통증을 초래하고 독립적인 움직임의 저하 및 보행, 앉기, 균형 잡기 등이 어려워질 뿐 아니라, 추후 흉곽 움직임을 제한함으로써 제한성 폐기능 장애로 인한 호흡 부전 등의 위험이 증가하게 된다. 고식적인 방법으로 척추 보조기 등을 착용하거나 척추를 고정시키는 수술을 하게 된다. 보조기의 경우 척추 측만의 진행을 적극적으로 막거나 측만을 교정하는 기능은 없지만, 앉은 자세를 안정되게 하므로 견지 못하는 환자의 경우 수술을 대신하여 도움이 된다. 척추 수술은 일반적으로 척추의 변형을 막고 앉아있는 자세를 안정되게 하여 환자를 편하게 하며 동반되는 폐기능 저하를 예방하는 효과는 있지만 경우에 따라 수술과 관련하여 운동 기능의 이상을 초래할 가능성이 있는 경우, 하지 않는 것이 좋다. 척추 수술에 있어 가장 중요한 것은 수술 시기를 적절히 선택하는 것으로 일반적으로 척추의 유연성 및 예측 폐기능이 30% 이상 남아 있는 시기가 적절하다고 알려져 있다.

근질환 환자의 추적 관찰 시엔 정기적으로 호흡 부전 상태를 평가하는 것이 중요하다. 따라서 수면 중 자주 깨거나 아침에 머리가 맑지 않거나 또는 낮 동안 졸음이 증가하는 등의 증상을 보이면 주의를 기울여야 한다. 수면 중 무호흡과 청색증이 나타나면 심각한 호흡근력 약화를 의미하며 이는 곧 심각한 호흡 부전으로 진행할 위험이 높으므로 이 경우 수면 시 양압 호흡기를 초기에 적용하면 폐용적의 감소를 지연시켜 낮 동안의 일상생활이 편안해지고 잦은 호흡기 감염을 예방하여 입원의 필요성도 감소시킬 수 있다.

또한 드물지 않게 섭식 장애, 구음 장애 등이 동반되고 특히 어린 영유아의 경우 잦은 기도 흡입, 기도 분비물 조절 곤란 등을 겪게 되므로 이에 대한 관리가 필요하고, 일부 영유아의 경우 비루관 또는 위루관 등을 통해 영양을 공급해야 하는 경우도 고려해야 하며 분비물 조절이 심하게 문제가 될 경우 anticholinergics 침샘의 botox 등의 사용을 고려해 볼 수도 있다.

일부 근육병의 경우, 특히 LGMD1B, 1D, 2C-G, 2I, Emery-Dreifuss 근병증 등과 같이 증상성 심근병증 또는 심부정맥이 흔히 동반되는 경우 1년 마다 정기적인 심근기능의 평가로 심에코, 심전도, 24시간 심전도 등을 추적 관찰하는 것이 필요하며 진행된 DMD/BMD의 경우도 정기적인 심근 기능 평가를 해야 한다. 그 밖에 심한 호흡기능 부전으로 Cor pulmonale 등이 나타날 수 있으므로 이에 대한 주의도 필요하다.

2) 위험인자 관리

일부 근질환 -특히 central core disease, dystrophinopathy, multimimicore disease의 경우 마취 시에 halothane과 같은 흡

입 마취제, succinylcholine과 같은 근이완제를 사용할 경우 malignant hyperthermia의 위험을 증가시키므로 이에 관한 주의가 필요하며 가능하면 근질환 전문 센터 내의 경험 있는 마취과 의사가 있는 곳에서 수술하는 것이 좋다. 수술 후에 갑자기 움직이지 못하거나 운동을 못하게 되는 경우 근력 및 관절 가용 범위가 급격히 나빠질 수 있으므로 가능하면 수술 후 조기에 움직일 수 있도록 해야 하며, 마취상태에서 증상이 뚜렷하지 않은 호흡 부전을 간과할 수 있으므로 이에 대한 주의도 필요하다.

근질환이 의심되는 가계 또는 근질환이 처음 진단된 가계의 경우 자세한 가족력 청취가 중요하며, 이를 통해 경미한 정도로 침범한 환자를 찾아내는 수도 있다. 정확한 유전 상담 및 산전 검사는 일반적으로 질환 원인 유전자가 밝혀진 경우만 가능하므로 이에 관해 가족 및 보호자에게 정보를 제공하도록 해야 한다.

결 론

소아의 근질환은 성인에 비해 비특이적인 임상 양상으로 나타나는 경우가 많고 검사 소견의 해석에 있어서도 고려해야 할 사항이 많다. 최근 십 여년 간 분자 생물학 기술의 눈부신 발전으로 지금까지 임상소견 및 근전도 등을 통해 진단해 오던 많은 근질환들의 유전적, 생물학적 원인이 밝혀지게 됨으로써 분자 유전학적 방법들을 이용한 확진이 가능하게 되었다. 그러나 유전자 분석을 통해 확진이 안 된 경우, 빠른 전기 생리학적 진단이 요구되는 상황 또는 유전적, 생화학적, 면역 조직 화학 검사를 시행하는데 있어 그 범위를 좁혀서 경제적 효율성을 높여야 할 경우

엔 여전히 근전도 및 가족력, 임상 소견 등이 그 역할을 담당하므로 소홀히 할 수 없는 부분이라고 하겠다. 따라서 여러 가지 임상 소견을 바탕으로 적절하고 효율적인 최신 검사를 선택하여 단계적으로 접근하는 것이 진단에 있어 가장 중요하며 정확한 진단을 바탕으로 한 질병의 병태 생리를 이해함으로써 궁극적인 치료에 한 걸음 나아갈 수 있을 것으로 생각된다. 또한 여러 분야의 치료적 접근을 통해 근질환 환자의 근력 및 관절 가용 범위를 유지시키고, 근질환과 관련된 합병증을 정기적 추적 관찰을 통해 조기에 발견하여 적극적으로 관리함으로써 환자의 삶의 질을 높이고 수명을 연장시키는 노력을 지속해야 할 것으로 사료된다.

References

- 1) Guglieri M, Straub V, Bushby K and Lochmuller H. Limb-girdle muscular dystrophies. *Curr Op Neurol* 2008;21:576-84.
- 2) Jackson CE. A clinical approach to muscle diseases. *Semin Neurol* 2008;28:228-40.
- 3) Straub V and Bushby K. The Childhood limb-girdle muscular dystrophies. *Semin Pediatr Neurol* 2006;13:104-14.
- 4) Lo HP, Cooper ST, Evesson FJ, Seto JT, Chiotis M, Tay V, et al. Limb-girdle muscular dystrophy: diagnostic evaluation, frequency and clues to pathogenesis. *Neuromuscul Disord* 2008;18:34-44.
- 5) Cardamone M, Darras BT, Ryan M. Inherited myopathies and muscular dystrophies. *Semin Neurol* 2008;28:205-9.
- 6) Muntoni F and Wells D. Genetic treatments in muscular dystrophies. *Curr Opin Neurol* 2007;20:590-4.