

Case Report

양측 전두엽, 측두-두정엽의 다초점성 백색질 변화를 보이는 1형 근육 긴장성 이영양증

인제대학교 의과대학 부산백병원 신경과학교실

임정철 · 조규노 · 김응규 · 배종석

Myotonic Dystrophy Type 1 (DM1) with Multifocal White Matter Changes in Both Frontotemporoparietal Lobes

Jeong Cheol Lim, M.D., Gu No Cho, M.D., Eung-Gyu Kim, M.D., Jong Seok Bae, M.D.

Department of Neurology, Inje University College of Medicine, Busan Paik Hospital, Busan, Korea

Received 26 August 2010; received in revised form 22 November 2010; accepted 14 January 2011.

Myotonic dystrophy type 1 (DM1) is an autosomal dominant multisystem disorder caused by the expansion of cytosine-thymine-guanine (CTG) repeats in the myotonic dystrophy protein kinase (*DMPK*) gene. Some literatures indicated that DM1 had incidental CNS lesions such as white matter lesions and diffuse gray matter atrophy. We report a patient with DM1 whose brain magnetic resonance image (MRI) showed multifocal hyperintense lesions and cystic lesion on both frontotemporoparietal lobes.

Key Words: Myotonic dystrophy, Magnetic resonance image

1형 근육 긴장성 이영양증(myotonic dystrophy, DM1)은 myotonic dystrophy protein kinase (*DMPK*) gene 내의 cytosine-thymine-guanine (CTG)의 비정상적 반복에 의해 발생하는 상염색체 우성 유전의 다기관 질환이다.¹ 근래에 DM1에서 중추 신경계 증상이 동반된다는 보고가 있으며 몇몇 연구에서는 뇌 MRI에서 양측 국소성 백색질 병변과 광범위한 회백질 위축을 보고한 바 있다.^{2,3}

국내에서는 아직 DM1과 동반된 뇌 MRI 이상에 대한 보고는 많지 않다. 저자들은 최근 뇌 MRI에서 다초점성의

양측 전측두엽 백색질의 병변을 동반한 DM1 환자를 경험 하였기에 이를 보고하는 바이다.

증 례

34세 남자가 한달 전부터 시작된 복통으로 응급실에 왔다. 환자는 담석증을 진단 받고 전신 마취 하에 담낭 절제술을 시행 받았다. 담낭 절제술 후 회복실로 옮겨졌으며 마취에서 바로 깨어나지 않고 약 2시간 후 의식이 회복되었다. 다음날 환자는 가족에 의해 의식이 저하된 상태로 발견 되었고 이후 혼미한 의식 상태(stuporous mentality)로 진행하였다. 당시 시행한 동맥 혈액 가스 분석에서 이산화탄소 분압이 상승 되어 기관 삽관을 하였고 중환자실에서 인공 호흡기 치료를 하였다. 의식 저하에 대한 원인 규명을 위해 신경과에 자문이 의뢰 되었다.

환자는 젊은 시절에는 유도 선수를 할 정도로 건강한 편이었고 어릴 때부터 공부를 잘하는 편은 아니었다. 현재

Address for correspondence;
Jong Seok Bae, M.D.
Department of Neurology, Inje University College of Medicine,
Busan Paik Hospital, 633-165 Gaegeum-dong, Busanjin-gu,
Busan 614-110, Korea
Tel: +82-51-890-6148 Fax: +82-51-895-6367
E-mail: neurobae@yahoo.co.kr

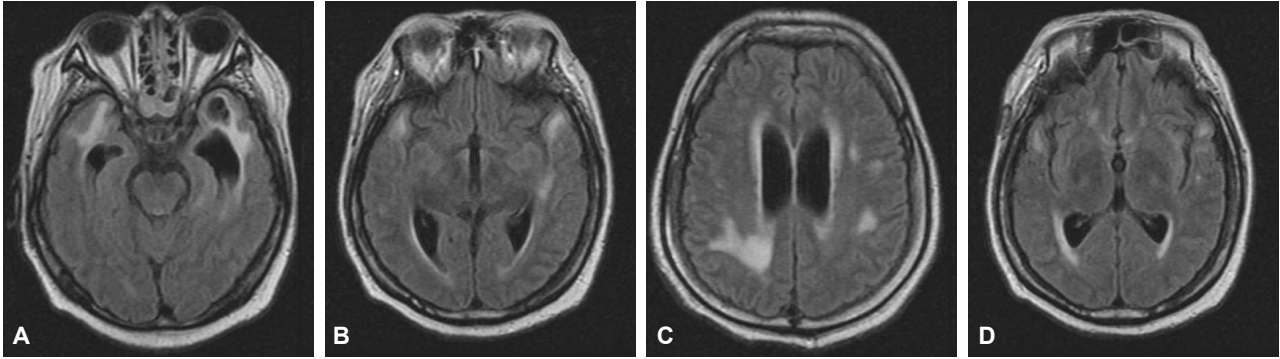


Figure 1. Brain MRI shows white matter lesions on bilateral temporal tip (A, B), right frontal and parietal lobe (C, D). Additionally, there is a solitary cystic lesion in the tip of left temporal lobe with widened temporal horn of lateral ventricle.

까지 특별한 질환을 앓은 적이 없으며 가족력에서 환자의 부모, 누나는 특이 소견이 없으나 남동생이 원인 모를 심장 마비로 20대에 사망하였다. 신체 진찰에서 환자의 앞이마는 대머리 소견을 보였고 첫 번째 등쪽 뼈 사이근(first dorsal interossei)의 현저한 위축 소견과 짧은 엄지 벌림근(abductor pollicis brevis)에서 타진 근육 긴장증(percussion myotonia)을 확인할 수 있었다. 환자의 의식이 혼미한(stuporous) 상태였기 때문에 파악 근육 긴장증(grip myotonia)은 확인할 수 없었으며 인지 기능의 저하 또한 확인할 수가 없었다.

침 근전도 검사를 통해서 근육 긴장성 방전(myotonic discharge)을 원위부 손 근육들에서 확인할 수 있었다. 또한 누나에서도 근육 긴장성 방전을 확인할 수 있었다.

환자는 당뇨병의 과거력은 없었으나 당화 혈색소(HbA1C)가 6.7%로 증가 되어 있었으며 임의혈장당시험에서 200 mg/dL 이상의 혈당치가 측정되어 당뇨병으로 진단하였고 혈당 강하제 투여를 시작 하였다. 의식 변화 후 3일째에 시행한 뇌 MRI 검사에서 양측 전두엽, 측두-두정엽의 다초점성 백색질 병변과 좌측 측두엽의 낭성 변화가 관찰 되었으며 양측 제3 뇌실의 확장 소견을 볼 수 있었다 (Figure 1).

환자의 유전자 검사 결과에서 *DMPK* gene의 삼핵산 CTG가 400 반복 횟수로 증폭 되어 있어 환자는 DM1으로 확진 되었다(정상 범위: 5~37 반복 횟수).

고 찰

DM1은 근육 긴장증, 근육의 위축, 내분비학적 이상, 심장 전도의 이상, 및 말초 신경병증과 중추 신경계의 이상을 특징적으로 하는 상염색체 우성 유전 질환이다.^{4,5} 근래에는 특히 DM1의 중추 신경계 침범에 대한 보고가 있었

으며, DM1의 중추 신경계 이상의 임상 양상으로는 인지 기능의 장애, 과다 수면, 인격 변화, 기분 장애 등이 있다.^{4,6} 중추 신경계 침범을 동반한 DM1의 뇌 MRI 소견들은 뇌 백질 고신호 강도, 앞쪽 측두엽의 백질 병변, 대뇌 위축 등이 알려져 있다.^{2,3,7} 특히 뇌 백질 병변은 일반적으로 양측성이나, 대칭적으로 분포하지는 않으며 뇌 백질의 활꼴 섬유(arcuate fiber)는 침범하지 않으나 측두엽 앞쪽 끝(pole)의 활꼴섬유(arcuate fiber)를 침범하는 것으로 알려져 있다. 소뇌(cerebellum), 뇌줄기(brainstem), 내포(internal capsule), 바닥핵(basal ganglia), 뇌량(corpus callosum)에서는 일반적으로 병변이 관찰되지 않는다.³ 대뇌의 위축은 광범위하게 나타날 수 있으나 주로 뒤쪽이나 회백질 아래쪽으로 나타나며 외포(external capsule)가 주로 침범된다.³ 또한 앞쪽 측두엽의 백질 병변의 경우에는 DM2 보다 DM1에서 더 흔한 것으로 알려져 있다.⁷ 본 증례 환자의 경우 뇌 MRI에서 광범위한 뇌위축, 외포의 침범 등은 관찰되지 않으나 측두엽 앞쪽의 백질 병변을 보여 이전에 보고된 DM1의 뇌 MRI 소견과 유사하다 할 수 있다.

DM1에서 특징적으로 보일 수 있는 이러한 뇌 백질 병변, 앞쪽 측두엽 병변은 cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy (CADASIL)에서도 관찰 될 수가 있다. CADASIL에서는 뇌 MRI에서 뇌백질, 외포, 내포를 비롯해 측두엽 앞쪽 끝의 T2 고신호 강도 병변을 관찰 할 수 있다는 보고가 있다.⁸ 하지만 CADASIL에서 특징적으로 보이는 소뇌, 뇌줄기, 내포, 바닥핵, 뇌량의 병변은 DM1에서는 관찰 되지 않으므로 이러한 병변의 부재가 뇌 MRI 소견을 통한 두 질환의 감별 진단에 도움이 될 수가 있다.

지금까지 DM1에 대한 많은 연구가 이루어져 왔지만 DM1에서 백질 병변의 병인 및 병태 생리에 대한 것은 아직 명확히 알려져 있지 않다.³ 현재까지 이에 대한 많은 보

고가 있으나 좀 더 많은 연구를 통한 원인 규명이 필요하다 하겠다.

REFERENCES

1. Ropper AH, Samuels MA. *Adams and Victor's principles of neurology*. 9th ed. Mcgraw-Hill, 2009;1375-1378.
2. Miaux Y, Chiras J, Eymard B, Lauriot-Prevost MC, Radvanyi H, Martin-Duverneuil N, et al. Cranial MRI findings in myotonic dystrophy. *Neuroradiology* 1997;39:166-170.
3. Di Costanzo A, Di Salle F, Santoro L, Tessitore A, Bonavita V, Tedeschi G. Pattern and significance of white matter abnormalities in myotonic dystrophy type 1: an MRI study. *J Neurol* 2002;249:1175-1182.
4. Kuo HC, Hsieh YC, Wang HM, Chuang WL, Huang CC. Correlation among subcortical white matter lesions, intelligence and CTG repeat expansion in classic myotonic dystrophy type 1. *Acta Neurol Scand* 2008;117:101-107.
5. Miller TM. Differential diagnosis of myotonic disorder. *Muscle Nerve* 2008;37:293-299.
6. Delaporte C. Personality patterns in patients with myotonic dystrophy. *Arch Neurol* 1998;55:635-640.
7. Kornblum C, Reul J, Kress W, Grothe C, Amanatidis N, Klockgether T, et al. Cranial magnetic resonance imaging in genetically proven myotonic dystrophy type 1 and 2. *J Neurol* 2004;251:710-714.
8. Yamamoto Y, Ihara M, Tham C, Low RW, Slade JY, Moss T, et al. Neuropathological correlates of temporal pole white matter hyperintensities in CADASIL. *Stroke* 2009;40:2004-2011.