

수지의 불수의 운동을 동반한 근파동-근육경련 증후군 1예

포천중문외과대학교 신경과학교실

김현조 · 김현숙 · 김경근 · 김원찬 · 김옥준

- Abstract -

A Case of Myokymia-Cramp Syndrome with Involuntary Hand Movements

Hyun-Jo Kim, M.D., Hyun Sook Kim, M.D., Kyung-Kun Kim, M.D.,
Won-Chan Kim, M.D., Ok-Jun Kim, M.D., Ph.D

Department of Neurology, College of Medicine Pochon CHA University

Many terms those have been used to refer to the syndrome of idiopathic generalized myokymia used. However, peripheral nerve hyperexcitability (PNH) is recently proposed as the generic term. Myokymia-cramp syndrome is a rare and benign disease consisting of muscular cramps in the limbs and generalized myokymia. We report a case of myokymia-cramp syndrome with involuntary hand movements and it is a form of PNH. The patient had undulating muscle movements, abnormal hand posturing and minipolymyoclonic finger movements. The needle electromyography showed myokymic discharges at rest in all four limbs.

Key Words: Generalized myokymia, hand dystonia, minipolymyoclonus

서 론

근파동은 근육 표면을 따라 물결 치거나, 벌레가 기어가는 듯한, 파동 치는 임상적 현상을 특징으로 한다.^{1,2} 근파동은 말초운동신경축삭의 과흥분에 의한 다양한 질환에서 국소적 혹은 전신적으로 나타날 수 있다.³ 국소적 근파동은 다발성 경화증, Guillain-Barre syndrome, 뇌교 신경교종(pontine glioma)과 방사선 치료 후 발생할 수 있고, 전신적 근파동은 timber rattlesnake bites, 근파동을 동반한 일과성 실조증(episodic ataxia with myokymia)과 만성 염증성 탈수초성 다발성 신경병증(chronic inflammatory demyelinating polyneuropathy)에서 보고되었다.^{1,3} 특발성 전신적 근파동은 여러 근육들에서 지속적으로 운동단위 흥분 또는 근파동과 같은 자발적 전기활동이

보이면서도 뚜렷한 원인이 없는 것을 말한다. 이는 강직(stiffness), 근경련, 근력약화, 연축(twitching), 주기성 실조증 등 다양한 임상 징후나 증상을 동반할 수 있다.³ 근파동-근육경련 증후군은 사지에 근육경련과 전신성 근파동을 가지는 드문 질환으로 특발성 전신적 근파동의 일종으로 생각된다.⁴ 저자들은 수지의 불수의 운동과 이긴장증을 동반한 전신적 근파동을 보여 근파동-근육경련 증후군으로 사료되는 1예를 보고하는 바이다.

증 례

20세 여자 환자가 내원 하루 전에 컵을 잡으려다가 발견된 오른손의 불수의적 진전과 근육경련으로 본원에 내원하였다. 가족력에서 특이 병력은 없었다. 과거력에

Address reprint requests to **Hyun Sook Kim, M.D.**
Department of Neurology, College of Medicine, Pochon CHA University,
351 Yatap-dong, Bundang-gu, Seongnam-si, Gyunggi-do, Korea
TEL : 82-31-780-5483, FAX : 82-31-780-6201, E-mail : hskim626@cha.ac.kr

서 특이 병력은 없었으나 1년에 1~2회의 근육경련이 있었고 내원 한 달 전부터는 하루 2회의 빈도로 야간에만 발생하는 족부 근육경련이 있었다. 환자는 근력약화, 강직, 땀 분비의 변화 또는 근긴장증(myotonia)은 호소하지 않았다. 환자의 불수의적 수부 진전은 수면 중에도 지속되었다. 진찰 소견상 양측 무지구근(thenar muscles)에 뚜렷한 파동성 근육운동이 보였으며 우측 손에는 이긴장증(dystonia)과 양손에 미세한 근간대 운동(minipolymyoclonus)이 관찰되었다(Fig. 1). 신경학적 검사상 고파질 기능, 뇌신경 기능 그리고 감각 기능은 정상이었다. 근력과 소뇌 기능도 정상이었다. 심부 건반사는 정상이었고, 병적 반사는 없었다. 칼슘을 포함한 혈청 전해질, 갑상선 기능 검사 그리고 혈청 creatine kinase는 정상이었다. 납농도는 정상기준치 이하였다. 단순 흉부 촬영에서 종격동 확장이나 비정상적인 결절은 관찰되지 않았다. 신경전도 검사상 정상 속도와 진폭을 보였고 F-wave와 H-wave의 잠복기는 정상범위였다. 근전도상 양측 견갑근, 상완이두근, 상완삼두근, 요측수근굴근, 척측수근굴근, 단무지 신근, 외측광근 그리고 전경골근에서 휴식 시 근파동성 전위(쌍, 세 쌍, 다발성 운동단위전위)가 보였다(Fig. 2). 이 전위들은 6.3~100 Hz의 빈도와 0.4~1.8 mV의 진폭을 보였다. 휴식기에서 섬유세동

전위(fibrillation)나 양성 예파(positive sharp wave)는 보이지 않았고 비정상적 삽입 전위도 보이지 않았다. 이 환자는 Carbamazepine 200 mg을 하루 2회 이틀간 복용은 근파동은 감소하였으나, 피부 발진이 있어 phenytoin 300 mg으로 교체하여 2달간 투여 후 근파동과 손의 이긴장증이 소실되었다.

고 찰

전신적 말초신경의 과흥분(peripheral nerve hyperexcitability)은 자발적이고 지속적인 근육의 과도한 활동을 유발한다. 이러한 운동 신경의 이상은 임상적으로 근파동, quantal squander, 아르마딜로 증후군(Armadillo syndrome), 신경근긴장증(neuromyotonia), Issacs 증후군, Mertens 증후군, Mertens-Issacs 증후군, 가성 또는 정상 칼슘성 강축증(tetany), neurotonia, 지속적 운동 신경 방전, 특발성 전신성 근파동(idiopathic generalized myokymia) 등 다양하게 표현된다.⁵ 그 중 중추신경계 증상이 동반되어 나타나는 경우를 Morvan 증후군이라고 하며, 근육경련이 뚜렷한 경우는 근육경련 섬유속성연축 증후군(cramp-fasciculation syndrome)이나 근파동-근육경련 증후군(myokymia-cramp syndrome)으로도 진단된다.⁶ 그러나 이들 임상적 진단명은 병태생리적 진단을 포함하지 못하는 한계가 있다.

근전도상에서 근파동의 유무가 말초신경의 과흥분을 보이는 질환들을 구분하는 기준이 되지는 않는다. 최근에는 말초신경 과흥분의 정도에 따라 근파동의 유무, 근파동-신경근긴장증 여부가 결정된다는 것이 밝혀지면서 임상병태생리적 관점을 중심으로 하는 분류가 새로이 제시되었다. 첫째, 자가면역질환이나 자가 항체에 의해 매개되어 지는 질환 (특발성 질환, Morvan 증후군, 방풍양성 질환, 특발성 말초 신경병이 동반된 질환, 기타 다른 자가면역질환과 관련된 질환), 둘째, 비면역성(non-immune) 질환 (제초제, 살충제, 툴루엔, 알코올 그리고 수목방울뱀독 같은 독소, 금, 특발성 말



Fig. 1. A patient with myokymia-cramp syndrome shows adduction of the right thumb and flexion of the metacarpophalangeal joint of right 2nd finger.

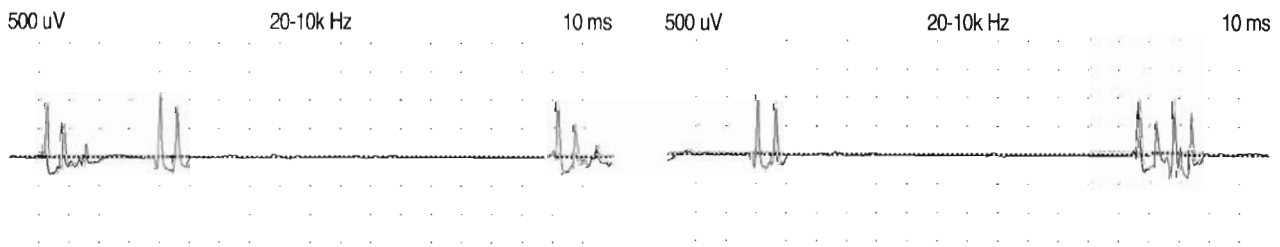


Fig. 2. Needle electromyographic studies from the right flexor carpi ulnaris muscle show myokymic discharges (A; doublet and triplet motor unit discharge, B; doublet and multiplet motor unit discharge).

초 신경병, 전각세포 퇴행(anterior horn cell degeneration), 셋째, 확인된 유전자 변이가 있는 질환(전위작동 칼륨통로(voltage-gated potassium channel) 이상(KCNA1), 말초 수초단백(peripheral myelin protein) 이상(PMP22)), 넷째, 다른 유전질환이 동반된 경우(척수근위축증, Schwartz-Jampel 증후군, 기타 유전성 신경병증)이다. 이런 분류는 진단 및 치료에 도움이 될 것으로 생각되지만 추가적인 연구가 필요하다.⁶

운동신경 말단이나 근육내의 신경수지상부(arborization)에 위치하는 전위작동 칼륨통로(voltage-gated potassium channels, 이하 VGKC)은 혈관-신경장벽이나 신경수초에 의해 방호되지 않기 때문에 항체 관련 자가면역 침범에 더 쉽게 노출되어 대개의 환자들에서 자발적인 근육 활동을 유발시키는 위치로 추정된다.⁷ 즉, VGKC 자가항체가 칼륨 통로에 결합하거나, 12번 염색체의 유전자 돌연변이로 인하여 말초신경의 칼륨통로 이상이 초래되면, 기능적인 칼륨 통로가 감소함으로써 말초신경의 과도한 흥분을 일으켜 증상이 나타난다.^{8,9}

1965년 Mertens와 Zschocke이 신경근긴장증을 처음으로 기술하면서 근육 수축에 의해 손의 갈퀴 변형, 족저굴곡, 척추 만곡, 팔꿈치, 손목, 둔부, 무릎에 굴곡이 동반된 것을 보고하였다. 최근에 근긴장이상증과 유사한 손목 굴곡과 족저 굴곡-내전을 동반하는 특발성 전신적 근파동 환자 1 예가 보고되었다.¹⁰ 저자들의 문헌 고찰에 따르면 손의 이긴장증과 미세한 근간대 운동(minipolymyoclonus)이 동반된 전신적 근파동 환자는 아직 국내에 보고된 바가 없다. 본 환자에서는 이번 삽화 전에 관찰된 평균 근경련의 빈도가 한 달에 2회로 과거에 보고된 근파동-근경련 증후군에서 흔히 보이는 빈도(하루에 8~9회)에 비해 현저히 적었고, 수지의 불수의 운동이 동반된 것이 특징적인 소견이었다. VGKC에 대한 유전자 검사는 가족력이 없어 시행하지 않았으나, 본 환자에서 VGKC에 대한 자가항체 검사를 시행하지 못한 것은 임상병태생리적 분류에 제한점으로 생각된다.

근파동의 치료는 VGKC의 기능을 억제하는 pheny-

toin이나 carbamazepine이 일차적으로 사용되며, 이에 반응하지 않는 경우 gabapentin이 효과적이라는 보고가 있다.⁴ 본 환자에서도 phenytoin과 carbamazepine 양쪽에 잘 반응하여 근파동과 불수의적 운동이 소실되었으며 근육경련의 빈도는 향후 추적 관찰할 점으로 생각된다.

참고문헌

1. Guttman L: Myokymia and neuromyotonia. *J Neurol* 2004;251:138-142
2. Oh SJ, Alapati A, Claussen GC, Vernino S: Myokymia, neuromyotonia, dermatomyositis, and voltage-gated K⁺ channel antibodies. *Muscle Nerve* 2003;27:757-760
3. Jamieson PW, Katirji MB: Idiopathic generalized myokymia. *Muscle Nerve* 1994;17:42-51
4. Serrato M, Cardinali P, Rossi P, Parisi L, Tramutoli R, Pierelli F: A case of myokymia-cramp syndrome successfully treated with gabapentin. *Acta Neurol Scand* 1998;98:458-60
5. Hart I, Vincent A, Willison H: Neuromyotonia and anti-ganglioside-associated neuropathies. In: Engel AG, editor, *Myasthenia gravis and myasthenic disorders*, New York: Oxford university Press, 1999, pp229-250
6. Hart IK, Maddison P, Newsom-Davis J, Vincent A, Mills KR: Phenotypic variants of autoimmune peripheral nerve hyperexcitability. *Brain* 2002;125:1887-1895
7. Issac H: A syndrome of continuous muscle-fiber activity. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1961;24:319-325
8. 홍준기, 최낙척, 전성철, 박준혁, 이연효, 박기중, 권오영 등: 폐소세포암에 동반된 Isaacs 증후군 1예. *대한신경과학회지* 2000;18:499-502
9. Gutmann L, Libell D, Gutmann L: When is myokymia neuromyotonia? *Muscle Nerve* 2001;24:151-153
10. Tuite PJ, Navarette C, Bril V, Lang AE: Idiopathic generalized Myokymia(Isaacs' syndrome) with hand posturing resembling dystonia. *Mov Disord* 1996;11:448-449