

뒤시엔느형 근디스트로피 환자에서 발생한 완전방실차단

- 증례 보고 -

연세대학교 의과대학 재활의학교실 및 근육병 재활연구소, ¹울지대학교 의과대학 재활의학교실

백종훈 · 강성웅 · 박중현¹ · 최승호

Complete Atrioventricular Block in Duchenne Muscular Dystrophy

- A case report -

Jong Hoon Baek, M.D., Seong Woong Kang, M.D., Ph.D., Jung Hyun Park, M.D.¹ and Seung Ho Choi, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine and Rehabilitation Institute of Muscular Disease, Yonsei University College of Medicine, ¹Department of Rehabilitation Medicine, Eulji University College of Medicine

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a severe X-linked recessive disorder characterized by rapid progression of muscle wasting and weakness. The disorder is caused by a mutation in the dystrophin gene on chromosome Xp21.1. DMD may be accompanied by heart failure, but conduction abnormalities are uncommon. We report a case of a 28-year-

old male patient with DMD who presented with symptoms of bradycardia, chest discomfort and dyspnea. He was diagnosed as having complete atrioventricular block by electrocardiogram. Pacemaker was inserted, and subsequently symptoms and electrocardiogram findings showed improvement. (*J Korean Acad Rehab Med* 2009; 33: 483-485)

Key Words: Duchenne muscular dystrophy, Atrioventricular block, Pacemaker

서 론

뒤시엔느형 근디스트로피(Duchenne muscular dystrophy)는 성염색체 열성으로 유전되고 골격근, 평활근, 심장근의 퇴행과 위축을 초래하는 질환으로, 90%의 환자는 25세 이전에 만성 호흡부전과 이에 의한 호흡기계 합병증으로 사망하며 10~15%의 환자는 확장성 심근병증에 의한 심부전으로 사망하는 것으로 알려져 있다.¹ 인공호흡기 등의 사용으로 인해 호흡기계 합병증으로 인한 조기 사망이 줄어들면서 심혈관계 합병증의 유병률이 높아지고 있으나 이의 대부분은 확장성 심근병증 등에 의한 심부전이며 방실차단 등을 비롯한 부정맥의 합병증이 실제로 나타나는 것은 드문 것으로 보고되고 있다.²

이에 저자들은 뒤시엔느형 근디스트로피 환자에서 서맥, 흉부 불편감, 호흡 곤란 등의 증상을 동반한 완전방실차단을 심박동기 시술을 통하여 치료한 경우를 경험하였으나

이러한 증례는 아직 국내에 보고된 바가 없고 국외에서도 드물게 보고되었기에³ 문헌 고찰과 함께 보고하고자 한다.

증 례

뒤시엔느형 근디스트로피로 진단받은 28세의 남자 환자가 내원 3일전부터의 흉부 불편감, 호흡 곤란을 주소로 본원 응급실로 내원하였다. 상기 남환은 6세경부터 까치발 보행이 관찰되어 9세경 타병원에서 근육생검 및 근전도 검사 시행하여 뒤시엔느형 근디스트로피로 진단받았다. 과거력 상 당뇨병, 고혈압, 결핵은 없었으나 요추부 척추 측만증이 관찰되고 있었다. 상기 환자는 본원 재활의학과에서 호흡근 약화로 인한 만성 호흡 부전 진단하에 26세부터 가정용 호흡기(home ventilator)를 처방받아 사용하고 있었으며, 같은 시기에 심장 내과에서 좌심실 비대를 동반한 심부전 진단 후 이노제를 포함한 약물 치료를 시작하였다. 도수근력 검사로 측정된 양측 상하지의 근력은 Medical Research Council grade 2이었으며, 모든 일상생활동작은 완전히 의존적이었고 휠체어 보행만 가능하였다.

응급실에서 측정된 환자의 활력 징후는 혈압 95/70 mmHg, 체온 36.7°C, 맥박 30회/분, 호흡수 분당 26회로 서맥과 과호흡 소견을 보였다. 혈액 검사상 백혈구 13,350/ μ l (4,000~10,800/ μ l), 중성구 86.6%로 증가되었으나 C-반응

접수일: 2008년 12월 1일, 게재승인일: 2009년 3월 13일

교신저자: 강성웅, 서울시 강남구 언주로 712

☎ 135-720, 연세대학교 강남세브란스 재활의학과

Tel: 02-2019-3492, Fax: 02-3463-7585

E-mail: kswong@yuhs.ac

본 연구는 2008년 연세대학교 의과대학 근육병연구소 연구비 지원으로 이루어졌음.

단백과 적혈구 침강 속도는 4.2 mg/L (0.1~6.0 mg/L), 4 mm/hr (0~15 mm/hr)로 정상이었다. 심장 효소 검사에서 creatinine kinase (CK) 1,312 U/L (35~232 U/L), CK-MB 33.5 mcg/L (0~4.3 mcg/L)로 증가되었고, 심전도 검사에서 완전 방실차단 관찰되었으며(Fig. 1), 심장 초음파 검사상에서 심박출계수는 50%였으며, 좌심실의 전반적 운동감소(global hypokinesia) 소견을 나타내었다.

환자는 완전방실차단, 심부전, 저혈압, 횡문근융해증 등의 진단으로 심장 내과에 입원하여 체외 심장박동조율(external pacing)을 시행하였고 저혈압과 횡문근융해증 치료를 위해 dobutamine과 생리 식염수를 정맥 주사하였다. 체외 심장박동조율 유지 후에도 24시간 이상 완전방실차단 소견이 관찰되어 내원 3일째 심박동기 삽입술을 시행하였다.

심박동기 삽입 후, 심전도 검사상 방실차단 소견이 관찰되지 않고(Fig. 2) 흉부 불편감, 호흡 곤란, 서맥 등의 임상 증상은 호전되었으며 또한 기흉 등의 특이 합병증이 관찰되지 않아 입원 5일째 재활의학과로 전과되어 호흡 기능 평가 및 호흡 재활 등 포괄적 재활 치료 시행 후 퇴원하였다.

고 찰

뒤시엔느형 근디스트로피는 X 염색체 단완(Xp21)의 디스트로핀(dystrophin) 유전자의 변형에 의해 초래되는 질병으로 심근병증의 유병율은 96%로 보고되고 있으며, 심장조직이 결체 조직이나 지방질로 대체되어 심장근육의 약화, 판막의 이상, 심장근육 벽의 비후 및 부정맥 등의 합병증이 발생한다.⁴ 그러나 환자들이 서서히 진행되는 심근병증에 적응하고, 근력 약화가 진행됨에 따라 활동량도 감소하기 때문에 심장에 대한 부하가 감소하게 되어 심근병증의 임상적 증상은 증증으로 진행되어야 비로소 발현되는 경우가 많다.^{2,5}

근디스트로피 환자에서 심장 기능의 이상은 좌심실의 후벽에서 시작되어 점차 전체 심장의 기능 부전으로 이어진다.³ 심근과 골격근에 정상적으로 존재하는 디스트로핀 유전자의 결여로 인해 근막이 파괴되면서 근력 약화를 초래

하게 되고, 심근 세포와 심장전도체계(Purkinje system)가 결체 조직이나 지방으로 대체됨으로써 심장 기능의 변화가 생기고 전도 이상을 초래하게 된다.⁶ 특히 미주신경긴장(vagal tone)이 증가한 근디스트로피 환자에서 심장 자율신경계의 장애가 생긴다는 보고도 있다.⁷

심혈관계 합병증의 증상이 없는 뒤시엔느형 근디스트로피 환자들을 대상으로 심장 기능을 평가한 결과 69%에서 심전도 상에서 이상 소견을 보였으며, 49%에서 심초음파상 심박출계수가 비정상적으로 낮게 측정되는 것으로 나타났다.² 그러나 이러한 심장 기능의 이상에도 불구하고 10세 이전에서는 59%에서 심혈관계 합병증의 임상 증상이 없었으며 10세 이후에 빈도가 증가하는 것으로 보고되고 있다.⁸ 뒤시엔느형 근디스트로피 환자에서 나이가 증가함에 따라 신체 활동량이 감소하는 것을 고려할 때, 10세 이후에 심혈관계 합병증 빈도가 증가하는 것은 이미 심장 기능의 이상이 심각할 수 있다는 것을 의미하며 따라서 10세를 심장 기능 평가가 필요한 최소 연령으로 생각할 수 있다.²

일반적으로 심장 기능 평가를 위해 심전도 검사, 24시간 홀터 감시, 혈장 심방나트륨이노펩티드(atrial natriuretic peptide, ANP)와 노르에피네프린(norepinephrine) 측정, 심장 초음파 검사 등을 시행할 수 있다. 뒤시엔느형 근디스트로피 환자에서는 심장의 전도 체계 이상으로 인한 부정맥 등이 문제가 될 수 있으므로 정기적인 심전도 검사가 필요하나 대부분의 경우 심박출계수가 중등도 이하로 저하되어야 비로소 부정맥이 임상적으로 발현되는 경우가 많으므로 심초음파 검사를 통한 심박출계수의 정기적인 측정이 필요하다.⁹ 본 환자의 경우 심초음파상 심박출계수 저하로 인한 심근병증으로 약물 치료 시행중이었고 심전도 상에서 동성 빈맥(sinus tachycardia) 등의 비정상 소견을 보였으나 임상 증상은 없는 상태로 정기적으로 심장 내과 진료를 받고 있었다.

심전도에서 방실 차단 등의 부정맥 소견이 관찰되나 임상 증상을 보이지 않는 근디스트로피 환자에서 예방적 심박동기 시술에 대해서는 논란의 여지가 있다. 대부분의 근디스트로피 환자들이 폐호흡량이 감소되어 있어 시술 후

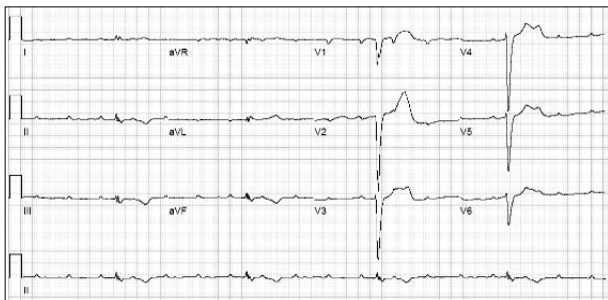


Fig. 1. Complete atrioventricular block on admission. Calibration: 10 mm/mV, Paper speed: 25 mm/s.

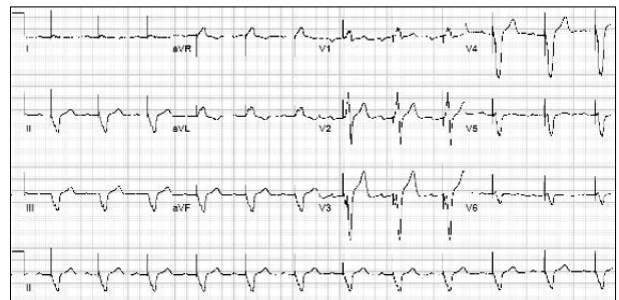


Fig. 2. Electrocardiogram following insertion of electronic ventricular pacemaker. Calibration: 10 mm/mV, Paper speed: 25 mm/s.

생기는 작은 기흉이라도 심각한 호흡 부진을 야기할 수 있기 때문이다.³

본 증례는 국내에서 뒤시엔느형 근디스트로피 환자에게 발생한 부정맥으로 인해 심박동기 삽입을 시행한 첫 번째 증례보고이다. 대부분의 뒤시엔느형 근디스트로피 환자는 심장 기능에 심각한 장애가 나타나기 이전에 호흡 마비로 사망하는 경우가 많았으나 호흡 기계 관리 기술이 발달하고 환자의 수명이 연장됨에 따라 심혈관계 합병증의 관리에 대한 필요성이 증가하게 되었다. 더욱이 부정맥 등의 심혈관계 합병증은 급작스런 사망으로 이어질 수 있어 임상 증상이 생기기 전부터라도 정기적인 검사를 통하여 적절한 치료가 이뤄져야 할 것으로 생각한다.

참 고 문 헌

- 1) Bach JR, O'Brien J, Krotenberg R, Alba AS. Management of end stage respiratory failure in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve* 1987; 10: 177-182
- 2) Kang SW, Im SH, Moon JH, Park SY, Hue HS. The evaluation of cardiac function in Duchenne muscular dystrophy. *J Korean Acad Rehab Med* 2004; 28: 559-564
- 3) Fayssoil A, Orlikowski D, Nardi O, Annane D. Complete atrioventricular block in Duchenne muscular dystrophy. *Europace* 2008; 10: 1351-1352
- 4) Bach JR. Update and perspectives on noninvasive respiratory muscle aids: Part 1- The inspiratory muscle aids. *Chest* 1994; 105: 1230-1240
- 5) Backman E, Nylander E. The heart in Duchenne muscular dystrophy: a non-invasive longitudinal study. *Eur Heart J* 1992; 13: 1239-1244
- 6) Bies RD, Friedman D, Roberts R, Perryman MB, Caskey CT. Expression and localization of the dystrophin in human cardiac Purkinje fibers. *Circulation* 1992; 86: 147-153
- 7) Vita G, Di Leo R, De Gregorio C, Papalia A, Rodolico C, Coglitore S, Messina C. Cardiovascular autonomic control in Becker muscular dystrophy. *J Neurol Sci* 2001; 186: 45-49
- 8) Nicholls DP, Onuoha GN, McDowell G, Elborn JS, Riley MS, Nugent AM, Steele IC, Shaw C, Buchanan KD. Neuroendocrine changes in chronic cardiac failure. *Basic Res Cardiol* 1996; 91 Suppl 1: 13-20
- 9) Ishikawa Y, Bach JR, Ishikawa Y, Minami R. A management trial for Duchenne cardiomyopathy. *Am J Phys Med Rehabil* 1995; 74: 345-350