

## 급성 뇌경색과 뇌전증을 동반한 Duchenne 근디스트로피

<sup>1</sup>연세대학교 의과대학 신경과학교실, <sup>2</sup>고려대학교 의과대학 신경과학교실, <sup>3</sup>연세대학교 의과대학 혈관대사연구소  
이유진<sup>1</sup>, 조방훈<sup>2</sup>, 이경열<sup>1,3</sup>

### Acute Cerebral Infarction and Epilepsy in Duchenne Muscular Dystrophy

Grace Yoojin Lee, MD<sup>1</sup>, Bang-Hoon Cho, MD<sup>2</sup>, Kyung-Yul Lee, MD, PhD<sup>1,3</sup>

<sup>1</sup>Department of Neurology, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

<sup>2</sup>Department of Neurology, Korea University College of Medicine, Seoul, Korea

<sup>3</sup>Severance Institute for Vascular and Metabolic Research, Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

#### KEYWORDS

Muscular dystrophy,  
Duchenne, Cerebral  
infarction, Seizures

Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a progressive form of muscular dystrophy caused by mutations in the dystrophin gene. Patients with DMD are more likely to have cerebral infarction than normal populations, possibly due to low ejection fraction and cardiomyopathy, and also higher epilepsy prevalence. Careful history taking and neurological examination are needed for differentiating new symptoms from preexisting weakness in DMD. Here, we present a young male with DMD and acute ischemic stroke followed by recurrent seizures.

Duchenne 근디스트로피는 X연관열성질환으로 Xp21-2 유전자 자리의 돌연변이에 의한 비정상적인 디스트로핀 단백질 생성에 의해 발생한다. Duchenne 근디스트로피 환자들은 처음에는 독립보행을 할 수 있지만 13세가 되면 보행 능력을 잃게 되며, 근력저하 뿐만 아니라 심장혈관기능, 호흡기능 저하도 오게 된다.<sup>1,2</sup> 54명의 Duchenne 근디스트로피 환자들을 대상으로 한 후향적 종적 연구에 의하면 100명의 환자에서 연간 1명의 뇌경색증 환자가 발생하는 것으로 알려져 있어, 이는 정상 소아에서의 뇌경색 발병률보다 높다.<sup>3</sup> 또한 뇌전증 유병률도 Duchenne 근디스트로피 환자에서 더 높다고 보고되어 있다.<sup>4</sup> 이에 저자들은 급성 뇌경색과 뇌전증을 동반한 젊은 Duchenne 근디스트로피 환자에 대해 보고하고자 한다.

#### 증 례

5세에 Duchenne 근디스트로피를 진단받은 20세 남자가 내원 7시간 전부터 시작된 경미한 구음장애와 내원 4시간 전부터 시작된 안구의 상방 편위, 입을 꼭 다문 채로 우측 입꼬리가 썰룩거리는 증상으로 응급실에 내원하였다. 만성적인 양측 상하지 근위부 위약감으로 환자는 독립 보행이 불가능한 상태로 주로 휠체어로 거동하였으며, 수저질이나 타자 치기와 같은 간단한 손동작은 가능하였다.

응급실에서 시행한 신경학적 진찰상 Duchenne 근디스트로피로 인해 기존에 있었던 양측 상하지 위약감 외에 구음장애와 좌측 손의 근력저하 소견이 관찰되었다. 내원 당시 신체활력징후는 경미한 빈맥 외에는 정상이었다. 뇌자기공명영상검사서 우측 중간대뇌동맥 부위로 급성 뇌경색 소

Received: May 28, 2019 / Revised: November 26, 2019 / Accepted: May 20, 2020

Address for correspondence: Kyung-Yul Lee, MD, PhD

Department of Neurology, Gangnam Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, 211 Eonju-ro, Gangnam-gu, Seoul 06273, Korea  
Tel: +82-2-2019-3325, Fax: +82-2-3462-5904, E-mail: kylee@yuhs.ac

견이 보였으며, 우측 중간대뇌동맥 위쪽 분지가 폐색되어 있었다(Fig. 1). 말초혈액 검사 상 D-이중체(D-dimer) 수치가 0.87  $\mu\text{g/mL}$  (정상 범위 0-0.65)로 조금 상승된 것 외에는 모두 정상이었다.

입원 당시 시행한 24시간 심전도 검사는 정상이었으나 가슴 경유 초음파검사상 좌심실에서 심한 전벽의 수축력 감소와 박출계수 19%로 심장 기능의 저하를 보여 심장성 색전증에 의한 뇌경색증으로 판단하였고 항응고 치료를 시작하였다. 내원 전 관찰되었던 안구 편위, 입을 씹룩거렸던 증상에 대해 경련의 가능성을 배제할 수 없어 levetiracetam 1,000 mg/day를 투여하다가 입원 기간 중 재발이 없어 퇴원 당시에는 약제를 중단하였다. 그러나 퇴원 후 4개월에 안구의 상방 편위와 30초 간의 의식 소실, 6개월에 안구의 상방 편위와 우측 얼굴 씹룩거림, 8개월에 안구의 상방 편위와 혀를 깨물고 입을 딱 다문 채로 불려도 반응하지 않는 증상으로 응급실에 재내원 하였으며, 이전 경련의 과거력이 없던 환자로 뇌졸중 후 뇌전증 진단 하 항경련제를 다시 투약 하였다.

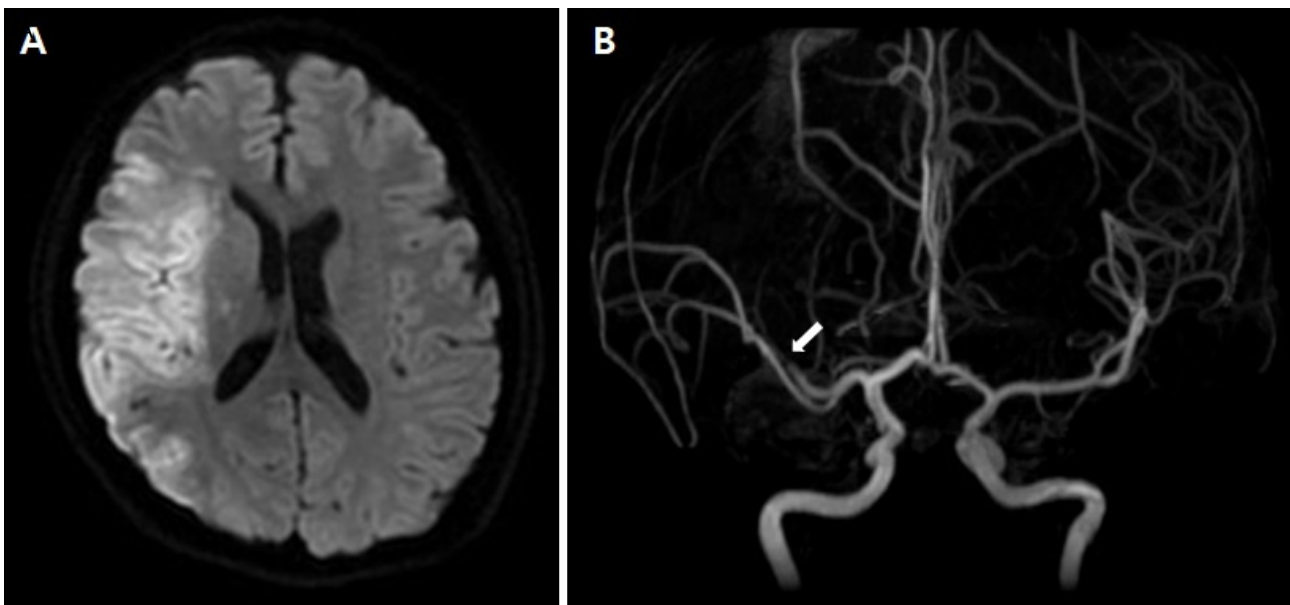
## 고 찰

동일한 연령층에 비해 Duchenne 근디스트로피 환자에서의 급성 뇌경색 유병률은 더 높다고 알려져 있다.<sup>3</sup> 328명의

Duchenne 근디스트로피 환자들을 대상으로 한 종적 연구에 의하면 14세가 되기 전에 30%, 14-18세에 50%, 18세가 되었을 때는 95% 이상의 환자들이 확장성 또는 비후성 심근병증을 앓게 된다.<sup>5</sup> 또한 다양한 증례 보고에 따르면 Duchenne 근디스트로피 환자에서 심근병증 또는 심박출계수 저하가 허혈성 뇌졸중의 주요 원인으로 알려져 있으며, 본 환자에서도 확장성 심근병증과 이에 의한 심박출계수 감소가 급성 뇌경색을 유발하였을 것으로 생각된다.<sup>3</sup>

Duchenne 근디스트로피 환자의 기대수명은 스테로이드 치료와 기계 환기의 보편화로 증가하였고, 최근 분자 단위의 표적 치료의 개발로 더욱 증가할 것으로 기대된다.<sup>6</sup> 이에 따라서 Duchenne 근디스트로피 환자에서의 심근병증 동반률이 높아지고 결과적으로 뇌경색 발생률도 늘어날 것으로 판단되나 본 증례와 같이 Duchenne 근디스트로피 환자들은 기존의 사지 근력 저하로 인해 뇌경색으로 발생한 근력 마비 등의 이상 증세를 발견하기가 쉽지 않다. 따라서 Duchenne 근디스트로피 환자에서는 자세한 병력 청취와 신경학적 진찰이 필요하다. 본 환자에서는 갑작스럽게 발생한 구음장애가 기존의 근력저하와 다른 증상으로 판단하였고 지속적으로 간병을 해 온 환자 어머니의 의견을 고려해서 급성 뇌경색을 의심할 수 있었다.

Duchenne 근디스트로피 환자에서 뇌경색을 예방하기 위해서는 새로운 신경학적 증상이 없더라도 주기적인 심장기



**Figure 1.** Brain magnetic resonance imaging. (A) Initial diffusion-weighted imaging shows acute cerebral infarction in the right middle cerebral artery territory. (B) Brain magnetic resonance angiography shows occlusion of superior division of the right middle cerebral artery (arrow).

능검사와 심장 관련 약제 복용이 중요한데, 무증상의 확장성 심근병증으로 진단된 경우에는 엔지오텐신전환효소 억제제, 이노제, 베타 차단제 복용이 권유된다.<sup>7</sup> 이러한 환자군에서 예방적인 항응고치료의 필요성에 대해서는 아직 논의 중이나 심박출계수가 30%보다 낮으면서 동시에 심방 세동, 혈전색전증의 과거력, 심장 내 혈전증이 있는 경우에는 항응고치료의 확실한 적응증이 되며 이 외의 경우에 대해서는 현재 충분한 증거가 없다.<sup>7</sup>

본 환자는 특이하게도 뇌경색으로 응급실 내원 당시 한 쪽으로의 안구 편위와 얼굴을 찡그러리는 증상을 호소하였는데, 이전 연구들에 의하면 Duchenne 근디스트로피 환자들의 7.9%가 소발작, 강직간대발작, 부분 발작을 보이는 뇌전증으로 진단되었으며, 이는 일반 소아 인구에서의 뇌전증 유병률인 0.5-1%보다 높은 수치이다.<sup>4,8</sup> 따라서 Duchenne 근디스트로피 환자들은 일반인에 비해 낮은 경련 역치를 가질 수 있어 뇌경색과 같이 경련을 유발할 만한 요인이 있는 경우에는 해당 증상이 동반되지는 않았는지 확인하고 필요 시에는 항경련제 투여를 고려해야 추가적인 경련을 예방할 수 있다.

## REFERENCES

1. Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophies. *Lancet* 2013;381:845-860.
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, Case LE, Clemens PR, Cripe L, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol* 2010;9:77-93.
3. Winterholler M, Holländer C, Kerling F, Weber I, Dittrich S, Türk M, et al. Stroke in Duchenne muscular dystrophy: a retrospective longitudinal study in 54 patients. *Stroke* 2016;47:2123-2126.
4. Hendriksen RGF, Vles JSH, Aalbers MW, Chin RFM, Hendriksen JGM. Brain-related comorbidities in boys and men with Duchenne muscular dystrophy: a descriptive study. *Eur J Paediatr Neurol* 2018;22:488-497.
5. Nigro G, Comi LI, Politano L, Bain RJ. The incidence and evolution of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Int J Cardiol* 1990;26:271-277.
6. Malik V, Rodino-Klapac LR, Mendell JR. Emerging drugs for Duchenne muscular dystrophy. *Expert Opin Emerg Drugs* 2012;17:261-277.
7. Gimenez-Muñoz A, Capablo JL, Alarcia R, Torné L, Errea JM. Intracardiac thrombus and cerebral infarction in a patient with Duchenne muscular dystrophy. *J Clin Neuromuscul Dis* 2009;11:79-80.
8. Cowan LD. The epidemiology of the epilepsies in children. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2002;8:171-181.