

# 실마리 찾기 – 신경근육질환의 징후



신 진 홍

양산부산대학교병원 신경과

## Find a clue – signs in neuromuscular disorders

Shin, Jin-Hong

Pusan National University Yangsan Hospital

Diagnostic flow in the neuromuscular disorders begins with the meticulous examination of the patient based on history taking. It is crucial in setting up the initial direction of evaluation as well as the final genotype-phenotype correlation. Assessments of shape and function, from face to toes, are familiar to the neurologists, while some signs may be subtle to notice without special attentions. Some signs, like hatchet face with grip myotonia, are so characteristic that are almost diagnostic. Facial asymmetry may help identify carriers of muscular dystrophy without obvious limb weakness. Axial weakness may herald respiratory weakness before the patients complain. Neurophysiology, pathology and genetic testing add a great deal of information. However, the physical examination still lies critical in the final clinical correlation as well as in the follow-up of the patients.

**Key Words:** Neuromuscular manifestations, Physical examination, Muscle weakness

골격근의 위약 및 위축은 말초신경-근육질환의 가장 기본적인 증상이다. 근육질환은 근위부 위약, 말초신경질환은 원위부 위약으로 구분하는 것은 원위형 근육병 또는 운동신경원질환의 근위부 위축 등을 고려하지 않은 일반화이므로 적용에 있어 주의가 필요하다. 심부건반사 또한 원인과 무관하게 근위축이 진행되면 저하되므로 근육병과 신경병을 감별하는 기준이 되지 못한다. 감각 이상이 단독으로 또는 위약과 함께 있을 경우에는 말초신경병을 시사한다.

형태학적 및 기능적 진찰은 신경과 의사에게 있어 익숙한 부분이나, 일부 징후들은 주의를 기울이지 않으면 놓칠 수 있다. 신체 각 부분에서 진찰할 수 있는 주요 임상 소견들을 아래에 나열하였다.

### 얼굴

얼굴은 사람을 대할 때 가장 먼저 보는 부분이며, 가장 직관적인 진찰이 가능한 부분이기도 하다. 근긴장성 근디스트로피 환자는 대칭적인 눈꺼풀 처짐이 있고, 턱근육이 약하여 입을 벌리고 있는 경우가 많다. 눈 운동에 장애가 있는 경우가 있으나 매우 천천히 진행하므로 복시를 일으키지는 않는다. 측두근의 약화로 인해 얼굴은 가름해 지며, 동반되는 전두부 탈모로 인해 얼굴이 더욱 길어 보이게 된다. 이러한 손도끼 얼굴(hatchet face)은 매우 특징적이어서, 근긴장 소견과 함께 근긴장성 근디스트로피의 진단에 가장 유용한 소견이다. 한편 세대를 내려갈수록 증상이 심해지는 경향이 있어 부모 중 환자는 외형상 알아보기는 힘들 수도 있다.<sup>1</sup>

선천성 근육병의 경우에도 얼굴이 가름하고 턱이 약하여 입을 열고 다니는 경우가 많다.<sup>2</sup> 높은 입천장(high-arched palate; Fig. 1)은 여러 선천성 근육병 및 선천성 근무력 증후군에서 볼 수 있는 유용한 소견이다. 안면근의 근력 약화가 동반되는 경우는 다소 무표정하게 보이며, 눈 세계 감기나 입 모양 움직임을 통해 위약을 확인할 수 있다. 비대칭 안면 위약은 안면건갑윗팔 근디스트로피(facioscapulohumeral dys-

Neurology, Pusan National University Yangsan Hospital  
20 Geumoro Yangsan, Gyeongsangnamdo 50612, Korea  
Tel: +82-55-360-2122  
e-mail: shinzh@gmail.com



Figure 1. High-arched palate.

trophy; FSHD; Fig. 2)를 시사하며, 얼굴의 움직임을 진찰하지 않으면 놓칠 수도 있다. 사립체 근육병, 근무력증, 선천성 근육병 등의 경우에서 대칭적 또는 비대칭적인 안검하수가 흔히 발견되며, 안구운동 장애를 동반하기도 하나 복시가 없는 경우 진찰을 통해 확인할 필요가 있다. 폼페병에서는 비대칭 안검하수가 자주 보고된다.

두센 근디스트로피(Duchenne muscular dystrophy; DMD), 당원축적병, 아밀로이드증 등에서 큰혀증(macroglossia)을 보일 수 있다. 혀위축은 거리 의존성의 말초신경병에는 흔치 않은 소견이나, 척수근위축이나 근위축성 측삭경화증과 같은 운동신경원질환, 또는 뇌신경병의 경우에도 동반될 수 있다.

## 피부 병변

눈 주변의 연보라발진(heliotrope rash)은 피부근염의 가장 특징적인 소견이며 눈주위 부종을 동반하기도 한다. Gottron 구진은 손등쪽 손가락 관절에 생기는 보라색 병변이다. 손가락 끝 측면에 보이는 과각질성 병변은 기계공 손(mechanic's hand)이라고 부르며, anti-synthase 중후군을 시사하는 소견이다. 점상출혈 또는 홍반이 손톱주름, 눈꺼풀, 잇몸 등에 발생할 수 있다. 피하 석회증(calcosinosis)은 소아피부근염에 잘 관찰된다. 피부근염 환자는 햇빛에 노출되는 부분에 홍반이 발생하곤 하는데, 목 주변 등쪽으로 생긴 것을 숄 징후(shawl sign), 목 앞쪽 윗 가슴팍에 생긴 것을 V 징후라고 한다.<sup>3,5</sup>

소신경병에 해당하는 파브리병(Fabry disease)는 말단이상



Figure 2. Facial asymmetry in FSHD.

감각(acroparesthesia)과 함께 자율신경이상을 동반하여 땀 분비 저하를 만든다. 특징적인 혈관각화종은 손바닥 또는 입술, 등과 배를 포함한 신체 여러 부분에서 관찰된다. 파브리병 환자들은 얼굴 선이 굵은 경향이 있으며, 각막에 회오리 모양(cornea verticillata)이 보일 수 있다.<sup>6</sup>

## 걸음걸이

걸을 때 짚는 발의 골반이 밖으로 밀리는 뒤뚱 걸음(waddling gait)은 근위부 위약이 뚜렷한 근육병 환자에게서 볼 수 있으며, 일어설 때 무릎을 짚어 올라와 허리를 펴는 Gower 징후가 동반되기도 한다. 한편 발목힘이 약한 환자들은 내딛는 발을 높게 들고 짚는 쪽 고관절에 힘을 신는 발차짐 걸음(steppage gait)을 보이게 된다. 봉입체근염(inclusion body myositis)에서는 대퇴사두근의 위약이 가장 심하여 보행시에 갑자기 무릎이 굽혀져 넘어지는 좌굴요절(buckling)을 보일 수 있다.<sup>7,8</sup>

Gower 징후는 DMD의 아이들에서 잘 알려진 현상이며, 근위부 위약 환자에서 공통적으로 관찰된다.<sup>9</sup> Gower 징후는 협조가 원활하지 않은 환자에서 근위약을 시사하는 중요한 소견이며, 청소년이나 어른에서는 손을 짚지 않고 쪼그려 앉고 일어설 수 있는 정도를 시험해 보는 것이 편리하다. 근위부 위약이 중력을 저항하지 못할 정도로 심한 환자의 경우에도

잘 적응한 경우에는 평지에서 원활히 걸을 수 있지만, 쪼그려 앉기는 매우 어렵다.

## 사지 골격근

근육영양이 널리 이용되면서 근위축의 세부양상 자료가 축적되고 있다. DMD, 베커 근 디스트로피(Becker muscular dystrophy; BMD)나 팔다리이음 근 디스트로피(limb-girdle muscular dystrophy; LGMD) 등에서는 팔다리의 근위부 근육에서부터 위약과 위축이 진행하는데, 의외로 엉덩허리근은 잘 보존되어 있다.

근긴장성 근디스트로피에서는 손의 위약이 먼저 발생하여, 단추를 잠그거나 병을 따는 동작에 불편을 겪는 경우가 많다. 미요시 근육병은 종아리, GNE 근육병은 정강이부터 위약 및 위축이 진행되는 것이 전형적이나 근위부 위약으로부터 시작하는 경우도 있음을 유의하여야 한다. 봉입체근염은 대퇴사두근과 전완부 굴근의 위약 및 위축이 특징적인 증상이나, 비슷한 근병리를 보이는 GNE 근육병은 대퇴사두근이 보존되는 것이 특징이다.<sup>10-13</sup>

FSHD는 얼굴에서부터 상지, 몸통, 하지로 진행하는데, 상지에서는 상완 이두근과 삼두근, 승모근이 심하게 위축된 반면, 삼각근과 전완부는 비교적 침범되지 않아 상지 외곽선이 울퉁불퉁해지며, 이를 뽀빠이 팔(Popeye's arm) 또는 poly-hill 징후라고 부른다(Fig. 3).<sup>14,15</sup> FSHD는 심한 비대칭적인 근위축으로 잘 알려져 있으며, 심한 척추 측만을 동반하기도 한다. 한편 FSHD 외에도 현성 두센 보인자나 BMD, McArdle병에서 비대칭적인 근위축을 일으킬 수 있다.

DMD/BMD에서 종아리가 굵고 딱딱해지는 현상을 가성비대라 부른다. 대퇴의 근위축이 한참 진행된 뒤에도 종아리 가성비대는 없어지지 않으며, 아킬레스건 구축의 원인이 된다. 한편 비슷한 현상이 척수근위축(spinal muscular atrophy; SMA) 또는 FSHD에서도 발생할 수 있음을 유의해야 한다. 대표적인 원위형 근육병인 미요시 근병증의 초기에도 근위약 진행 전에 종아리의 비대가 보일 수 있으며, 일부 LGMD에서도 종아리 가성비대가 보고되고 있다. 엄지발가락의 배굴장애는 MYH7 변이에 의한 원위형 근육병에서 볼 수 있다.

## 체간

목과 체간부위 위약은 많은 근육병에서 동반되나 자주 무시되는 증상이다. 정상인에서 목 굽힘은 체중을 지탱할 수 있

을 정도의 근력을 가진다. 목 굽힘 약화는 염증성 근육병의 대표적인 증상이며, 일부 선천성 근육병에서도 동반된다.

날개 어깨뼈(winged scapula)는 FSHD에서 비대칭적으로 발생하는 것이 특징적이며, 다양한 LGMD에서 동반될 수 있지만 특히 calpain병증(LGMD2A)에서 흔히 볼 수 있다. 앞쪽 겨드랑이 주름(axillary fold)은 대흉근의 위축에 의해 발생하며, FSHD에서 비대칭적으로 관찰된다(Fig. 3).

척추 근육의 위약이 오는 경우에는 측만 또는 전만이 생기는데, 정도가 경하고 옷으로 가려져 있는 경우에는 알아보기 힘든 경우가 있으므로, 만져서 확인해 보아야 한다. 요추부 전만 또는 복벽근 약화에 의해 배가 나오는 경우는 단순 복부 비만과 구별할 필요가 있다. 측성 근위약이 심한 경우에는 누웠다가 바로 일어나지 못하며, 몸을 돌려 손으로 땅을 짚어 일어나게 된다. 사지 근위약에 비해 측성 근위약이 심한 경우 폼페병을 고려해야 한다.

상복부근이 보존된 상태에서 하복부 위약이 있는 경우 누워서 상체를 일으키면 배꼽이 위로 끌려 올라가는 것을 Beevor 징후라고 부른다. 척수 손상 환자에서 처음 기술된 증상이나, 근위축성 측삭경화증이나 FSHD에서도 관찰된다.

## 근긴장 이상

꼭 쥐기 근긴장증(grip myotonia)과 타진 근긴장증(percussion myotonia)는 특징적인 얼굴 모양과 함께 근긴장성 근디스트로피의 진단에 가장 유용한 소견이다. 근긴장성 근디스트로피 환자들은 자신의 근긴장증을 대수롭게 여기지 않는 경우가 많으므로 진찰을 통해 확인해야 한다.

근위축 없이 근긴장증만 있는 경우, 반복 꼭 쥐기를 통해 근긴장이 완화되면(warm-up), 염소통로 이상에 의한 선천성 근긴장증(myotonia congenita), 온도 저하에 의해 유발 또는 악화되면 선천이상근긴장증(paramyotonia congenita)를 시사한다. 중심핵근육병(centronuclear myopathy), 폼페병, EMG 병 등에서는 근전도에서 근긴장파가 보일 수도 있으나 임상적 근긴장이상은 보이지 않아 가성근긴장(pseudomyotonia)으로 간주한다.

## 호흡곤란·삼킴장애

진행된 근육 디스트로피에서는 호흡곤란이 동반되는 경우가 많은데, 폼페병과 같은 일부 근육병에서는 사지 위약의 정도에 비해 유난히 심하게 호흡곤란이 동반되기도 한다. 환자



**Figure 3.** Poly-hill sign (upper panel) and winged scapula (lower panel) in FSHD

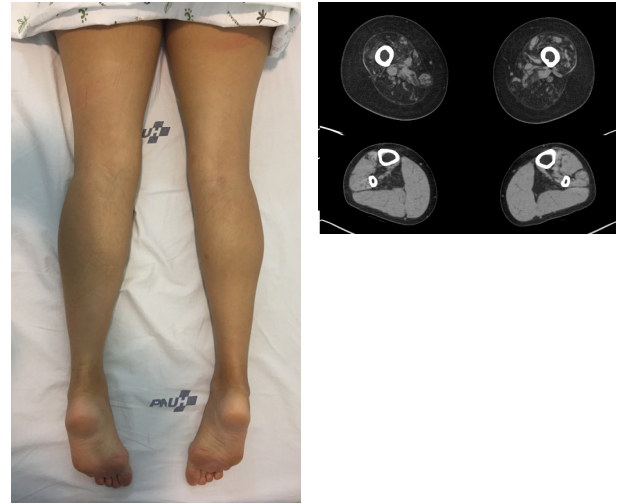
는 똑바로 눕는 것이 불편하여 상체를 세운 상태로 쉬는 기립성 호흡(orthopnea)을 선호하게 된다. 대화 중에 호흡 보조근을 사용하여 짧게 들이쉬게 되며, 진행하면 안정 시에도 그러한 모습을 볼 수 있다. 또한 긴 문장을 한숨에 말할 수 없어 대화 중 짧게 숨을 들이쉬게 되는데 이 때 그렇거림(stridor)가 들린다.

삼킴 장애가 있는 경우 자주 사래 들림을 호소하게 되는데, 오랜 기간에 걸쳐 천천히 삼킴장애가 진행되는 경우에는 환자가 스스로 턱당김(chin-tuck) 자세를 터득하기도 한다.

## 관절 구축

관절구축은 근위약과 별도로 환자의 삶의 질을 떨어뜨리는 큰 요소이며, 재활 또는 수술적 방법으로 예방하거나 호전시킬 수 있으므로 잘 관찰할 필요가 있다. 가장 흔히 발생하는 곳은 발목 관절이며 DMD에서 종아리 가성비대와 연계되어 또는 발목 처짐이 있는 신경-근육질환에서 발생한다. 오랫동안 진행되는 말초신경질환은 족저궁이 깊이 패인 흰발(pes cavus)를 만들게 되며, 망치발가락(hammer toe)을 동반하게 된다. 한편 일부 원위형 근육병에서 위축이 진행하면서 발 변형이 동반되기도 하나 말초신경병의 경우와 같은 전형적인 흰발보다는 경한 모습을 보인다.

신생아에서 손가락 관절 구축은 다양한 선천성 신경근육질



**Figure 4.** Calf pseudohypertrophy in spinal muscular atrophy (left), and muscle CT (right upper, thighs; right lower, lower legs) of the same patient.

환에서 관찰되며, 중증근무력증 임신부의 아이에서 태아 아세틸콜린 수용체 불활성 증후군(fetal acetylcholine receptor inactivation syndrome)에서도 볼 수 있다.<sup>16</sup> 여러 손가락 관절에서 군날개(pterygium)가 있는 경우는 Escobar 증후군이라고 부르는데 아세틸콜린 수용체 유전자의 결함에 의해 발생한다.

콜라겐 변이에 의한 심한 형태인 Ullrich 선천성 근디스트로피 또는 경한 형태인 Bethlem 근육병은 원위부 관절의 과신전과 함께 근위부 관절의 구축을 동반한다.<sup>17</sup> 이 경우 척추 변형을 동반할 수 있으며, 기운목(torticollis)이 동반되기도 한다. 강직척추증후군(rigid spine syndrome)은 전형적으로 SEPNI 변이와 연관되어 있으며, 이외 다양한 선천성 근육병에서 동반된다.<sup>18</sup>

## 맺음말

신경전도 및 근전도 검사는 말초신경질환과 근육질환을 구별하고 분포 및 양상을 파악하는 중요한 도구이며, 근육질환의 경우 근생검이, 일부 말초신경질환에서는 신경생검이 결정적인 정보를 제공하기도 한다. 최근 수 년간 차세대유전자 분석이 도입되면서 신경-근육질환의 유전자 검사는 비약적으로 발전하였으며 유전성 질환의 세부진단에 있어 핵심 도구로 자리잡고 있다. 하지만, 모든 종류의 질환 변이를 포괄하여 검사할 수는 없으며, 개별 변이의 병인성이 불확실한 경우도 많다. 정확한 진찰을 통한 임상 양상의 파악은 여전히 진

단의 가장 중요한 과정으로, 초기 방향의 설정으로부터 최종 진단의 확인은 물론 추적 진료에까지 큰 영향을 미친다.

## References

1. Bird TD. Myotonic Dystrophy Type 1. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, et al. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington; 1993-2016.
2. Jungbluth H, Voermans NC. Congenital myopathies: not only a paediatric topic. *Curr Opin Neurol*. 2016;29(5):642-50.
3. Dimachkie MM, Barohn RJ, Amato AA. Idiopathic inflammatory myopathies. *Neurol Clin*. 2014;32(3):595-628.
4. Dugan EM, Huber AM, Miller FW, Rider LG; International Myositis Assessment and Clinical Studies Group. Photoessay of the cutaneous manifestations of the idiopathic inflammatory myopathies. *Dermatol Online J*. 2009;15(2):1.
5. Khan S, Christopher-Stine L. Polymyositis, dermatomyositis, and autoimmune necrotizing myopathy: clinical features. *Rheum Dis Clin North Am*. 2011;37(2):143-58.
6. Ranieri M, Bedini G, Parati EA, Bersano A. Fabry Disease: Recognition, Diagnosis, and Treatment of Neurological Features. *Curr Treat Options Neurol*. 2016 Jul;18(7):33.
7. Malik A, Hayat G, Kalia JS, Guzman MA. Idiopathic Inflammatory Myopathies: Clinical Approach and Management. *Front Neurol*. 2016;7:64.
8. Needham M, Mastaglia FL. Sporadic inclusion body myositis: A review of recent clinical advances and current approaches to diagnosis and treatment. *Clin Neurophysiol*. 2016 ;127(3):1764-73.
9. Brandsema JF, Darras BT. Dystrophinopathies. *Semin Neurol*. 2015;35(4):369-84.
10. Park YE, Kim HS, Choi ES, Shin JH, Kim SY, Son EH, Lee CH, Kim DS. Limb-girdle phenotype is frequent in patients with myopathy associated with GNE mutations. *J Neurol Sci*. 2012;321(1-2):77-81.
11. Aoki M. Dysferlinopathy. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, et al. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington; 1993-2016.
12. Dimachkie MM, Barohn RJ. Distal myopathies. *Neurol Clin*. 2014;32(3):817-42.
13. Barohn RJ, Dimachkie MM, Jackson CE. A pattern recognition approach to patients with a suspected myopathy. *Neurol Clin*. 2014;32(3):569-93.
14. Wang LH, Tawil R. Facioscapulohumeral Dystrophy. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2016;16(7):66.
15. Pradhan S. Poly-Hill sign in facioscapulohumeral dystrophy. *Muscle Nerve*. 2002 May;25(5):754-5.
16. Hacohen Y, Jacobson LW, Byrne S, Norwood F, Lall A, Robb S. Fetal acetylcholine receptor inactivation syndrome: A myopathy due to maternal antibodies. *Neurol Neuroimmunol Neuroinflamm*. 2014;2(1):e57.
17. Bushby KM, Collins J, Hicks D. Collagen type VI myopathies. *Adv Exp Med Biol*. 2014;802:185-99.
18. Eymard B, Ferreiro A, Ben Yaou R, Stojkovic T. Muscle diseases with prominent joint contractures: Main entities and diagnostic strategy. *Rev Neurol*. 2013;169(8-9):546-63.