



김 희 진

건국대학교 의학전문대학원 신경과학교실, 건국대학교병원 신경과

Dystonia: clinical approach

Hee Jin Kim, MD

Department of Neurology, Konkuk University College of Medicine, Konkuk University Medical Center, Seoul, Korea

근긴장이상증은 지속적 또는 간헐적인 근수축으로 인해 비정상적인 움직임이나 자세를 나타내는 것을 특징으로 하는 이상운동질환이다. 근긴장이상증의 움직임은 전형적으로 특정한 패턴을 보이고, 꼬이는 듯한 형태를 보이며, 떨림이 동반될 수 있다. 흔히 자발적인 움직임에 의해 유발되거나 악화되며, 넘침 (overflow) 현상 및 감각 계교 (sensory trick) 와 연관이 있다. 근긴장이상증은 병력 및 임상적인 특징을 파악하는 것이 무엇보다 중요하며, 일단 근긴장이상증으로 생각되면, 추가적인 검사 및 치료전략을 세우기 위해 분류를 해야 한다. 근긴장이상증은 2개의 축으로 나누어 분류하는데, 제1축은 임상적인 특징을 중심으로 분류한 것이며 제2축은 원인에 따른 분류이다. 이러한 분류는 궁극적으로 발병원인에 따른 진단을 통해 치료 및 예후를 판정하기 위함이다. 이 종설에서는 근긴장이상증의 정의와 현상학, 분류 체계를 알아보고자 한다.

Key Words: Dystonia, Classification

서론

근긴장이상증(dystonia) 이라는 용어는 1911년 Oppenheim 이 근긴장이상증에서의 근육 긴장도 변화와 자발적인 움직임에 의해 유발되는 특징을 강조하며 “변형근긴장이상증 (dystonia musculorum deformans)” 이라고 명명하면서 처음 사용되었다.¹ 반면, 같은 해 Flatau 와 Sterling 은 “progressive torsion spasm” 이라는 용어를 사용하여 근육 긴장도의 변화보다는 꼬임의 특성을 강조하였다.²

본론

1. 정의

근긴장이상증은 하나의 증상이나 징후 또는 질환으로 혼용되어 사용되어 왔으며, 2013년 업데이트된 consensus에

서는 근긴장이상증을 ‘지속적 또는 간헐적인 근수축으로 인해 비정상적인(주로 반복적인) 움직임이나 자세를 나타내는 것을 특징으로 하는 이상운동질환’으로 정의하였다.³ 근긴장이상증의 움직임은 전형적으로 특정한 패턴을 보이며, 꼬이는 듯한 형태를 보이고, 떨림(tremor)이 동반될 수 있다. 흔히 자발적인 움직임에 의해 유발되거나 악화되며, 넘침 (overflow) 현상 및 감각 계교(sensory trick) 와 연관이 있다.

2. 현상학(Phenomenology)

근긴장이상증의 다른 이상운동질환과 구분되는 임상적인 특징은 다음과 같다.⁴ 첫째, 근육 수축의 지속시간이 비교적 길다. 이것은 간대성경련(myoclonus)이나 무도증(chorea) 과 구별되는 특성이 된다. 둘째, 작용근(agonist)과 길항근(antagonist)이 동시수축(cocontraction)을 일으킨다. 셋째, 특정 신체 부위가 꼬이는 현상을 일으킬 수 있다. 넷째, 같은 근육들이 반복적으로 지속적인 수축을 일으킴으로써 지속적인 자세 이상을 보이기도 하며, 특정한 형태의 움직임(patterned movements)이 나타난다. 근긴장이상증에서 꼬이는 자세나 비정상적인 움직임은 일정한 방향성을 갖는다. 이와 같은 근긴장이상증의 현상학적 특성은 불규칙적

Hee Jin Kim, MD

Department of Neurology, Konkuk University College of Medicine, Seoul, South Korea

Tel: +82-2-2030-7547 Fax: +82-2-2030-5169

E-mail: 20100178@kuh.ac.kr

이며 예측되지 않는 형태로 나타나는 무도증과의 감별에 도움이 된다. 한편 근육의 비대 현상이 있는 경우에는 그 근육에 근긴장이상증이 있음을 알 수 있다.

근긴장이상증은 대개 수의적인 움직임에 의해서 악화되는 특징을 보이는데, 수의적인 움직임에 동반되어 근긴장이상증이 나타나는 것을 활동근긴장이상(action dystonia)이라고 한다.⁵ 반대로 말을 하거나 움직일 때 근긴장이상증이 완화되는 것을 모순 근긴장이상증(paradoxical dystonia)이라고 하며, 안검연축(blepharospasm)을 포함한 두개근긴장이상증(cranial dystonia)에서 주로 관찰된다.

일차성 근긴장이상증의 경우 안정시에는 근긴장이상증이 없다가 특정한 작업(task)에 의해서만 근긴장이상증이 유발되는 것으로 시작되는 경우가 많다. 이런 근긴장이상증을 ‘작업특이 근긴장이상증(task specific dystonia)’이라고 하며, 글씨를 쓸 때에만 근긴장이상증이 확연하게 나타나는 서경(writer’s cramp)이 대표적인 예이다. 직업과 연관되어서도 나타날 수 있는데, 악기 연주시에 나타나는 음악가 근긴장이상증(musician’s dystonia)이 그 중 하나로 피아노 연주자는 손, 프렘뻬트와 같은 관악기 연주자는 혀나 입술에서 근긴장이상증을 보일 수 있다.⁶

근긴장이상증이 진행하면 특정 행동이 아닌 다른 행동에 의해서도 근긴장이상증이 유발되며, 더욱 진행된 경우에는 다른 신체 부분의 움직임이 근긴장이상증을 유발하기도 하는데 이런 현상을 ‘넘침현상’이라고 한다.⁵ 한편, 한쪽 신체 부위를 움직이면 반대편 신체부위에서 동일하거나 비슷한 양상의 근긴장이상증이 발생하는 것을 거울상 근긴장이상증(mirror dystonia)이라고 한다.⁷

경부 근긴장이상증(cervical dystonia) 이외의 근긴장이상증에서는 통증이 흔하지 않지만, 경부 근긴장이상증의 경우에는 약 75%의 환자에서 통증이 동반된다.⁸ 또한 손이나 목에 근긴장이상증이 발생하는 경우에는 떨림이 동반되는 경우가 흔하다. 근긴장이상에 동반된 근긴장이상증성 떨림(dytonic tremor)은 본태성 떨림과 구분이 쉽지 않을 수 있으나 몇 가지 임상적 특징이 있다.^{5,9} 첫째는, 특정 자세나 동작에서 꼬임이 나타나면서 떨림이 나타난다는 것이다. 둘째는, 손이나 목의 떨림이 자세나 위치에 따라 악화되거나 호전되는 특성을 보이는 것이다. 즉, 떨림이 불규칙적이 되고 심해지는 자세나 위치(bursting point)가 있고, 떨림이 호전되거나 소실되는 자세나 위치(null point)가 있을 때 근긴장이상증성 떨림의 가능성이 높다.

또 다른 주요한 특징 중 하나는 ‘감각 계교’이다.¹⁰ 이는

근긴장이상증이 나타나는 신체 부위나 혹은 그 주변 부위에 감각자극 또는 고유수용성(proprioceptive) 자극을 줄 경우, 근긴장이상증이 일시적으로 호전되는 현상으로 근긴장이상증의 진단에 도움이 된다.⁵ 경부 근긴장이상증 환자가 볼이나 얼굴 한편에 손을 대면 근육의 수축이 감소하는 것이나, 입술혀 근긴장이상증(oringual dystonia) 환자가 입술을 살짝 깨물거나 작은 물체를 입에 물면 증상이 호전되는 것이 그 예이다.

3. 분류

근긴장이상증의 분류는 궁극적으로 발병원인에 따른 진단을 통해 예후를 판정하고 치료 계획을 수립하기 위함이다. 2개의 축으로 나누어 분류하는데 제1축은 임상적인 특징을 중심으로 분류한 것이며, 제2축은 원인에 따른 분류이다.³

1) 제1축: 임상 특징

제 1축은 특정 패턴의 근긴장이상증을 1) 발병 연령, 2) 증상이 발생한 신체 부위, 3) 시간적인 변화 패턴, 4) 동반된 이상운동질환, 그리고 5) 동반된 다른 신경학적 이상의 5가지 임상 특징에 따라 기술하는 것이다. 제1축에 의한 분류는 임상적인 특징을 기술하고, 이를 바탕으로 진단 및 치료를 용이하게 하고자 만들어졌으며, 제 1 축에 따라 분류가 되면 근긴장이상증의 특징과 동반 증상으로 근긴장이상증 증후군을 한정할 수 있다.

(1) 발병연령

발병연령에 따라 근긴장이상증의 원인이 달라지기 때문에, 진단검사를 계획하는데 있어서나 예후를 판정하는데 있어 발병연령에 따른 분류가 중요하다. 발병연령이 어릴수록 다리나 팔에서 시작되는 국소성 근긴장이상증(focal dystonia)으로 시작되어 전신으로 진행할 가능성이 높은 반면,¹¹ 발병연령이 늦을수록 경부나 두부의 국소성 근긴장이상증으로 발생하며 전신으로 퍼지는 경우는 드물다.¹² 발병연령에 따른 분류는 표 1과 같다.

(2) 증상발생 부위

근긴장이상증의 침범부위에 따른 분류는 증상의 경중을

표 1. 발병연령에 따른 근긴장이상증의 분류

Infancy (birth to 2 years)
Childhood (3-12 years)
Adolescence (13-20 years)
Early adulthood (21-40 years)
Late adulthood (>40 years)

표 2. 시간적 변화 패턴에 따른 분류

Disease course
• Static
• Progressive
Variability
• Persistent: Dystonia that persists to approximately the same extent throughout the day.
• Action-specific: Dystonia that occurs only during a particular activity or task.
• Diurnal fluctuations: Dystonia fluctuates during the day, with recognizable circadian variations in occurrence, severity and phenomenology.
• Paroxysmal: Sudden self-limited episodes of dystonia usually induced by a trigger with return to preexisting neurological state.

표 3. 동반 증상에 따른 분류

Associated features
Isolated dystonia or combined with another movement disorder
• Isolated dystonia: Dystonia is the only motor feature, with the exception of tremor.
• Combined dystonia: Dystonia is combined with other movement disorders (such as myoclonus, parkinsonism, etc.).
Occurrence of other neurological or systemic manifestations
• List of co-occurring neurological manifestations

결정하고, 치료계획을 세우는데 도움이 되는 분류방법이다. 국소성 근긴장이상증은 신체의 한 부분이 침범된 경우이고, 분절 근긴장이상증(segmental dystonia)은 두 부분 이상의 연속된 신체부위가 침범된 경우이다. 반면에 연속성이 없는 신체의 두 부분 이상이 침범된 경우는 다초점성 근긴장이상증(multifocal dystonia)이라고 한다. 신체의 한쪽만 침범된 경우는 반신 근긴장이상증(hemidystonia)이라고 하며, 증상 반대편 뇌의 구조적 병변에 의해 발생하는 경우가 흔하다. 전신성 근긴장이상증(generalized dystonia)은 몸통과 최소 두 부분 이상의 다른 신체 부위를 침범하는 것을 의미한다. 발생빈도는 국소성 근긴장이상증이 가장 흔히 관찰되며, 분절 근긴장이상증과 전신성 근긴장이상증의 순으로 호발하고, 침범 부위는 시간이 지나면서 변화될 수 있다.¹³

(3) 시간적 변화 패턴

근긴장이상증은 질병의 경과에 따라 변화할 수 있으며, 자발적인 움직임, 외부 유발인자, 보상현상(compensatory phenomena), 감각 계교, 심리상태 등에 따라라도 변동을 보일 수 있다. 시간적 변화 패턴은 근긴장이상증의 진단 및 치료 선택에 있어 중요하다. 시간적 변화 패턴은 표2에 기술한 바와 같이 1) 일정한 상태로 유지되는지 혹은 점차 악

표 4. 원인에 따른 분류

Nervous system pathology
• Evidence of degeneration
• Evidence of structural (often static) lesions
• No evidence of degeneration or structural lesion
Inherited or acquired
• Inherited
Autosomal dominant
Autosomal recessive
X-linked recessive
Mitochondrial
• Acquired
Perinatal brain injury
Infection
Drug
Toxic
Vascular
Neoplastic
Brain injury
Psychogenic
• Idiopathic
Sporadic
Familial

화되는지의 질병 진행 경과와 2) 특정한 요소에 의해 혹은 일주기에 따라 변화되는지의 변동성(variability) 두 가지 요소에 따라 분류한다.

(4) 동반 이상운동질환

근긴장이상증이 단독으로 있는지 아니면 다른 이상운동질환이 같이 있는지에 따라 분류한다. 근긴장이상증이 단독으로 있는 경우를 단독 근긴장이상증(isolated dystonia), 다른 이상운동질환이 같이 있는 경우를 복합 근긴장이상증(combined dystonia)으로 분류하며,¹⁴ 복합 근긴장이상증의 경우 근긴장이상증이 반드시 주된 증상일 필요는 없다. 표 3에는 동반 증상에 따른 분류를 기술하고 있다.

(5) 동반된 다른 신경학적 혹은 전신성 증상

다른 신경학적 혹은 전신성 증상의 동반 여부는 근긴장이상증 증후군을 구별하는데 매우 중요하다. 최근 비운동 증상이 다양한 원인의 근긴장이상증에서 보고되고 있으며,¹⁵ 퇴행성 또는 진행성 근긴장이상증 증후군에서 인지 기능 장애가 관찰되는 경우가 흔하다. 대표적인 예로, 윌슨병의 경우 다른 신경학적 또는 정신적 문제와 간질환이 동반된다는 것이 중요한 감별점이 된다.¹⁶

2) 제2축: 원인

제 2축은 원인에 따른 분류로, 해부학적 이상 유무와 유

전형태에 따라 구분한다(표 4). 해부학적 이상은 뇌 영상검사나 병리검사를 통해 진단하며, 유전형태에 따라 유전성(inherited), 후천성(acquired), 특발성(Idiopathic) 으로 세분한다.

결론

근긴장이상증은 다양한 임상증상과 원인을 갖는 증후군이다. 근긴장이상증의 특징적인 임상양상과 분류체계를 이해하는 것은 근긴장이상증 환자를 체계적으로 접근하고, 발병원인에 따른 진단과 치료 및 예후를 판정하는데 있어 중요하다.

References

1. Oppenheim H. About a rare spasm disease of childhood and young age (Dysbasia lordotica progressiva, dystonia musculorum deformans). *Neurologische Centralblatt* 1911;30:1090-1107.
2. Flatau E, Sterling W. Progressive torsion spasm in children. *Z gesNeurol Psychiat* 1911;7:586-612.
3. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, DeLong MR, Fahn S, Fung VS, Hallett M, Jankovic J, Jinnah HA, Klein C, Lang AE, Mink JW, Teller JK. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord* 2013 Jun 15; 28(7):863-73
4. Geyer HL, Bressman SB. The diagnosis of dystonia. *Lancet Neurol* 2006;5(9):780-90.
5. Albanese A. The clinical expression of primary dystonia. *J Neurol* 2003;250:1145-1151
6. Stahl CM, Frucht SJ. Focal task specific dystonia: a review and update. *J Neurol* 2017 Jul;264(7):1536-1541.
7. Sitburana O, Wu LJ, Sheffield JK, Davidson A, Jankovic J. Motor overflow and mirror dystonia. *Parkinsonism Relat Disord* 2009;15:758-761.
8. Marsden CD, Harrison MJ, Bunday S. Natural history of idiopathic torsion dystonia. *Adv Neurol* 1976;14:177-87.
9. Lalli S, Albanese A. The diagnostic challenge of primary dystonia: evidence from misdiagnosis. *Mov Disord* 2010;25:1619-1626.
10. Albanese A, Lalli S. Is this dystonia? *Mov Disord* 2009;24:1725-1731
11. Chan J, Brin MF, Fahn S. Idiopathic cervical dystonia: clinical characteristics. *Mov Disord* 1991;6:119-126.
12. Greene P, Kang UJ, Fahn S. Spread of symptoms in idiopathic torsion dystonia. *Mov Disord* 1995 Mar;10(2):143-52
13. Weiss EM, Hershey T, Karimi M, Racette B, Tabbal SD, Mink JW, et al. Relative risk of spread of symptoms among the focal onset primary dystonias. *Mov Disord* 2006;21:1175-1181.
14. Phukan J, Albanese A, Gasser T, Warner T. Primary dystonia and dystonia-plus syndromes: clinical characteristics, diagnosis, and pathogenesis. *Lancet Neurol* 2011;10:1074-1085.
15. Evatt ML, Freeman A, Factor S. Adult-onset dystonia. *Handb Clin Neurol* 2011;100:481-511.
16. Rosencrantz R, Schilsky M. Wilson disease: pathogenesis and clinical considerations in diagnosis and treatment. *Semin Liver Dis* 2011;31:245-259.