



강 석 윤

한림대학교 의과대학 동탄성심병원 신경과학교실

Dystonia

Suk Yun Kang

Department of Neurology, Dongtan Sacred Heart Hospital, Hallym University College of Medicine

Dystonia is characterized by sustained or intermittent muscle contraction causing abnormal, often repetitive movements, postures, or both. This article introduce how to recognize dystonia and to approach its etiology.

Key Words: Dystonia, Movement disorders

서 론

근이긴장증(dystonia)는 지속적인, 혹은 간헐적인 근육축으로 인해서 비정상적인 움직임이나 자세가 나타나는 경우를 말한다. 이러한 움직임은 종종 반복적으로 나타나기도 한다. 근이긴장증은 다른 이상운동질환과 마찬가지로 자세한 병력 및 임상적인 특징을 파악하는 것이 무엇보다 중요하다. 일단 근이긴장증으로 생각되면, 다음 단계는 추가적인 검사와 치료전략을 세우기 위한 분류를 해야 한다.

근이긴장증은 다른 이상운동질환과 마찬가지로, 현상학(phenomenology), 여러 원인을 포함하는 임상후군(clinical syndrome), 특정 한가지 원인에 의한 진단(specific etiological diagnosis), 이렇게 세 가지 상황에서 사용될 수 있다. 따라서, 어떠한 상황에서 용어가 쓰이고 있는지 유의할 필요가 있다.

Suk Yun Kang, MD, PhD

Department of Neurology, Dongtan Sacred Heart Hospital
Hallym University College of Medicine 7, Keunjaebong-gil,
Hwaseong, Gyeonggi-Do, 18450, Korea
Tel: +82-31-8086-2310 Fax: +82-31-8086-2317
E-mail: sukyunkang@hanmail.net

본 론

1. 현상학(phenomenology)

근이긴장증에서 보이는 움직임의 특징은 overflow, patterning, null point, sensory trick으로 요약할 수 있다. 근이긴장증은 자발적인 움직임에 의해 유발되거나 악화되는데, 자발적으로 움직일 때 활성화되는 근육에서 근이긴장증이 나타난다. 하지만, dystonic contraction은 움직이는 신체부위에서 동떨어져서 나타나기도 한다 예를 들면, 오른발로 반복적인 발구르기를 하면 가만히 있는 왼발에서 근이긴장증이 나타나는 경우가 있다 이러한 현상을 overflow라고 한다. 근이긴장증에서 꼬이는 자세나 비정상적인 움직임은 일정한 방향성을 갖는다(patterning). 근이긴장증이 나타나는 신체부위를 근육수축방향으로 최대한 자발적인 움직임을 취하면 근이긴장증 증세가 경감되는 경우가 있다. 이러한 위치를 null point라고 한다. 대표적인 경우가 좌측으로 사경을 보이는 환자가 고개를 우측으로 돌리면 근이긴장증이 심해지고, 좌측으로 돌리면 증상이 호전을 보일 수 있다. 이 밖에도 근이긴장증이 발생하는 신체에 tactile 혹은 proprioceptive 자극을 주면 증상이 경감되기도 한다(sensory trick).

일단 근이긴장증이 있다는 것이 확인되면 고립이긴장증(isolated dystonia)인지 혹은 다른 이상운동증이 같이 있는

복합이긴장증(combined dystonia)인지 파악해야 한다. 근이긴장증을 파악하기 어려운 점은 근긴장이상떨림(dystonic tremor)처럼 빈도가 빠른 고립이긴장증(isolated dystonia)이 있기도 하고 무도증(chorea)나 근간대경련(myoclonus)이 같이 나타나는 복합이긴장증(combined dystonia)이 있다.

2. 진단

임상 증후군을 파악하는 것을 원인감별을 위한 검사범위를 정하는데 중요하다. 이때, 복합이긴장증(combined dystonia)의 경우에는 근이긴장증과 다른 이상운동증상 중에서 어느 것이 더 두드러진 증상인지 결정하도록 해야 하고, 운동증상 외에 다른 동반된 증상(예를 들면, 안과문제, 인지기능저하 등)이 있는지 파악해야 한다.

근이긴장증후군에는 수많은 임상증상과 원인이 있기 때문에 모든 것을 감별하기 위한 간단한 알고리즘을 만들기 쉽지 않다. 대표적인 검사로는 뇌자기공명영상과 일반적인 혈액검사가 있다. 혈액검사에는 백혈구, 적혈구, 혈색소, 혈액도말검사외에도 간이나 콩팥기능검사 등이 포함된다. 한가지 언급할 점은 이긴장증을 보이는 모든 환자에서 윌슨병 감별을 고려해야 한다. 최근 연구에서 진단 연령은 7세에서 39세 사이였고, 임상증상은 60대에 나타나기도 하였고, 80대에 다른 임상증상 없이 카이저-플라이셔 고리(Kayser-Fleischer ring)만 나타나는 경우도 있었다.

고립이긴장증(isolated dystonia)환자의 경우 발생연령, 신체분포, 그리고 가족력 여부에 따라 검사범위를 결정할 수 있다. 일반적으로 국소(focal) 혹은 구역근이긴장증(segmental dystonia)만 있는 경우에는 검사에서 이상소견이 발견되는 경우는 적다. 반신근긴장이상(hemidystonia)이나 전신근긴장이상(generalized dystonia)이 있는 경우에는 구조적인 병변이 있는 경우가 많아서 뇌영상검사가 유용하다. 가족력이 없고 청장년시기에 발생하는 고립이긴장증(sporadic adult-onset isolated dystonia)인 경우 유전자 이상이 원인인 경우는 1%-2%라고 알려져 있다. 반면에 젊은 연령에서의 고립이긴장증(isolated dystonia)이 원인이 있는 경우가 많다 뇌영상검사는 신체분포와 관계없이 반드시 시행되어야 하고, 유전자검사(특히, TOR1A gene, DYT1 dystonia; THAP1 gene, DYT6 dystonia)도 고려되어야 한다.

복합이긴장증(combined dystonia)의 경우, 뇌영상검사는 역시 반드시 시행되어야 하고, 그 밖에 발생연령이나 동반 증상에 따라 검사범위를 정한다. DYT1이나 DYT6 유전자 검사

는 일반적으로 유용하지 않다.

References

1. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord* 2013;28:863-873.
2. Albanese A, Sorbo FD. Dystonia and Tremor: The Clinical Syndromes with Isolated Tremor. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)* 2016;6:319.
3. Erro R, Rubio-Agusti I, Saifee TA, et al. Rest and other types of tremor in adult-onset primary dystonia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2014;85:965-968.
4. Frucht SJ. The definition of dystonia: current concepts and controversies. *Mov Disord* 2013;28:884-888.
5. Fung VS, Jinnah HA, Bhatia K, Vidailhet M. Assessment of patients with isolated or combined dystonia: an update on dystonia syndromes. *Mov Disord* 2013;28:889-898.
6. Furuya S, Hanakawa T. The curse of motor expertise: Use-dependent focal dystonia as a manifestation of maladaptive changes in body representation. *Neurosci Res* 2016;104:112-119.
7. Gigante AF, Berardelli A, Defazio G. Rest tremor in idiopathic adult-onset dystonia. *Eur J Neurol* 2016;23:935-939.
8. Jinnah HA, Factor SA. Diagnosis and treatment of dystonia. *Neurol Clin* 2015;33:77-100.
9. Jinnah HA, Teller JK, Galpern WR. Recent developments in dystonia. *Curr Opin Neurol* 2015;28:400-405.
10. Kang SY, Kim H, Ma HI, et al. Highly task-specific oromandibular dystonia in a telephone operator. *Eur J Neurol* 2011;18:e136.
11. Low K, Harding T, Jardine P. Dopa responsive dystonia. *BMJ* 2010;340:c668.
12. Peckham EL, Lopez G, Shamim EA, et al. Clinical features of patients with blepharospasm: a report of 240 patients. *Eur J Neurol* 2011;18:382-386.
13. Picillo M, Lozano AM, Kou N, Munhoz RP, Fasano A. Programming Deep Brain Stimulation for Tremor and Dystonia: The Toronto Western Hospital Algorithms. *Brain Stimul* 2016;9:438-452.
14. Shamim EA, Chu J, Scheider LH, Savitt J, Jinnah HA, Hallett M. Extreme task specificity in writer's cramp. *Mov Disord* 2011;26:2107-2109.
15. Shanker V, Bressman SB. Diagnosis and Management of Dystonia. *Continuum (Minneapolis)* 2016;22:1227-1245.
16. Shanker VL. Case Studies in Tremor. *Neurol Clin* 2016;34:651-665.
17. Valls-Sole J, Defazio G. Blepharospasm: Update on Epidemiology, Clinical Aspects, and Pathophysiology. *Front Neurol* 2016;7:45.
18. Wijemanne S, Jankovic J. Dopa-responsive dystonia--clinical and genetic heterogeneity. *Nat Rev Neurol* 2015;11:414-424.