



환자와 그 가족을 위한 근거에 기반한 지침서

## 선천성 근디스트로피 (CONGENITAL MUSCULAR DYSTROPHY)

이 자료는 선천성 근디스트로피(CMD)를 진단하고 치료하기 위한 최신의 근거들을 이해하기 쉽게 제공합니다.

미국 신경학회 (American Academy of Neurology; AAN)는 세계에서 가장 큰 규모의 신경과 의사와 신경과학 전문가들이 모인 협회입니다. 신경과 의사들은 신경근육 질환을 포함한 뇌와 신경계의 질환을 진단하고 치료하는 의사들입니다. 미국 신경근육 전기진단학회 (American Association of Neuromuscular & Electrodiagnostic Medicine; AANEM)는 신경과 의사, 물리치료 및 재활 (physical medicine and rehabilitation, PMR) 의사들을 비롯한 건강관리 전문가들의 협회입니다. PMR 의사들은 재활 치료를 전문적으로 합니다. AAN은 최고 수준으로 환자중심의 신경과 치료를 발전시키는 일에 전념합니다. AANEM은 근육과 신경에 질환이 있는 환자의 치료를 향상시키는 일에 전념합니다.

AAN 과 AANEM의 전문가들은 CMD를 진단하고 관리하는 것과 관련된 최신 과학적 연구 결과들을 신중히 검토하였습니다. 이 기술되는 정보는 그 연구들 및 기타 핵심정보들로부터의 근거에 기반한 것입니다. 이 내용들은 2015 AAN 과 AANEM 의 CMD 관련 지침의 주요 결과를 요약합니다.

2015년도 지침 전체를 보시려면 [AAN.com/guidelines](http://AAN.com/guidelines) 를 방문하십시오.

CMD는 여러 가지 아형(질환)이 모인 것입니다. 정확한 진단을 하면 불필요한 검사나 치료를 피할 수 있습니다. 가능한 최상의 관리를 받기 위해서는 특정 아형을 아는 것이 중요합니다. 아형 안에서 일관성 있게 관리하면 CMD를 앓는 아이들이 적절히 진단될 수 있고 가능한 최상의 건강상태를 유지하는 데 도움이 됩니다. 진단과 치료를 개선하기 위해 CMD에 대한 지속적인 연구를 수행하는 것이 중요합니다.

### 선천성 근디스트로피(CMD)란 무엇인가요?

CMD는 근디스트로피(Muscular dystrophy; MD) 중의 하나입니다. MD는 여러 가지 다른 유전성 질환이 모인 그룹입니다. 근육이 손상되고 약해집니다. 팔다리의 근육에 영향을 줍니다. 어떤 경우에는 얼굴의 근육과 숨쉬고 삼키는 것과 관련된 근육에 영향을 줄 수도 있습니다.

근육은 점차적으로 약해집니다. 즉 근육 손상이 점점 악화되고 시간이 지나면서 다른 근육까지도 확산된다는 것을 의미합니다. 근육이 약해지면 몸을 움직이거나 물건을 들어 올리는 것이 어려울 수 있습니다. 자세를 유지하는 것과 똑바로 서 있을 수 있는 능력에도 영향을 미칩니다.

근육 손상이 진행되는 속도는 각 개인과 아형에 따라 다릅니다. 어떤 아형은 기대 수명을 줄일 수도 있습니다. 하지만 많은 종류의 아형에서는 질환이 천천히 진행합니다.

CMD에서는 생후 2년 안에 증상이 나타납니다. 보통은 출생 시부터 증상이 있습니다. CMD가 있는 아기들은 근육이 약해 기운이 없을 수 있습니다. 또한 특정 관절이 경직되었을 수도 있습니다. 어떤 경우에는 팔이나 다리를 똑바로 펼 수 없습니다. 이런 문제들은 근육의 힘이 약하고 근육 긴장도가 낮아서 일어납니다. 힘이란 근육을 수축하고 팽팽하게 할 수 있는 능력입니다. 긴장도는 근육의 장력 또는 저항입니다. 긴장도는 안정 시에 혹은 스트레칭 시에 측정할 수 있습니다. 건강한 상태에서의 긴장도라면 몸을 굽히고 움직이거나 같은 자세로 있는 것 등을 할 수 있습니다. 긴장도가 낮은 아기들은 머리를 들거나 움직이기가 어렵습니다. 정상적으로 보여야 하는 영아기 반사도 잘 나타나지 않습니다. 성장하면서 몸을 뒤집거나, 일어나 앉거나 걸음마를 배우기가 어렵습니다. 어떤 아기들은 이런 움직임은 전혀 못할 수도 있습니다. CMD가 있는 많은 아이들이 걷지 못하거나 걷는 데 어려움이 있습니다. CMD에서 근력 약화는 시간이 지나면서 종종 악화됩니다.

CMD는 많은 증상을 야기할 수 있고 증상은 아형에 따라 다를 수 있습니다. 거의 모든 아형에서 근력 약화와 낮은 근육 긴장도를 보입니다. 가장 흔한 아형에서의 일반적인 증상은 다음과 같습니다.

- 근력 약화 및 낮은 근육 긴장도
- 관절이 너무 험겁고 탈구 (특히 손, 발에서)
- 완전히 똑바로 펼 수 없는 팔다리
- 척추 기형 (비정상적으로 경직되거나 완전히 똑바로 펴지지 않는 척추)

CMD는 근육과 뼈가 아닌 다른 신체 기관에도 영향을 줄 수 있습니다. 이것은 합병증을 일으키고, 어떤 합병증은 생명에 위협을 줄 수도 있습니다. 다음과 같은 결과가 나타납니다:

- 호흡/폐 문제
- 심장 문제
- 섭식 곤란
- 삼킴 곤란(숨이 막히거나 음식이나 액체가 폐로 들어가는 것을 포함)
- 뇌와 눈의 형성에 문제
- 사고 (인식) 및 학습 문제
- 발작

뇌와 눈에 관련된 아형은 중증인 경향이 있습니다. 이들 아형에서, 아이들은 발작을 일으킬 수 있고 생각하는 능력 및 의사소통에도 문제가 있을 수 있습니다.

## CMD의 원인은 무엇인가요?

CMD는 유전적 질환군입니다. 이 질환들은 한 개인의 유전자에서 변화 또는 오류가 있어 생깁니다. 유전자들은 신체 세포의 일부입니다. 모든 사람이 부모 양측으로부터 각각 한 세트의 유전자를 받고 태어납니다. 이 유전자에는 각 세포들에게 무엇을 해야 할지 알려주는 프로그램이 들어 있습니다.

유전자의 변화 또는 오류는 돌연변이(mutation)라고 합니다. 돌연변이가 생기면 근육이 발달하고 제대로 기능하는 것을 도와주는 역할을 하고 있는 단백질을 만드는 세포의 능력이 지장을 받습니다. 여러 돌연변이들은 서로 다른 단백질에 영향을 줍니다. CMD 환자는 장애를 유발하는 돌연변이를 하나 혹은 그 이상 갖고 있습니다. 종종, 부모 중 한 사람 또는 부모 모두 돌연변이를 후손에게 유전합니다. 하지만 때로는 부모 모두 유전자 이상의 원인이 아닐 수도 있습니다. 이런 경우에는 개인의 유전 코드에서 유전자 돌연변이가 예상치 못하게 발생합니다. 이러한 병들을 발생시키는 수십 가지 이상의 유전자들이 알려져 있습니다. 각 CMD 아형은 이러한 유전자 하나 혹은 그 이상의 돌연변이에 의해 발생합니다. 연구자들은 계속 CMD와 관련된 새로운 돌연변이와 유전자를 발견하고 있습니다. 그에 따라 새로운 아형도 계속 발견되고 있습니다.

현재까지 CMD와 관련된 수십 가지의 원인 유전자가 알려져 있습니다. 이들이 나중에 발현하는 CMD 아형을 결정하는 데 도움이 됩니다. 각 아형은 다양한 임상적 문제를 일으킬 수 있습니다. 그러므로 아형에 따라 어떤 아이들은:

- 다른 아이들보다 더 심한 영향을 받을 수 있고
- 다른 아이들보다 더 많은 합병증이 있을 수 있습니다.
- 다른 아이들보다 더 어린 나이에 증상을 보일 수 있고

## CMD는 어떻게 진단합니까?

CMD는 다음과 같은 이유로 인해 진단이 어려울 수 있습니다:

- 희귀한 병이기 때문입니다 - 대부분의 건강관리 제공자들은 이런 병을 가진 사람들을 진단하고 치료한 경험이 거의 없습니다.
- 다른 신경근육 질환과 혼동될 수 있고 잘못된 진단이 내려질 수 있습니다.
- 몇몇 아형은 서로 비슷해 보이고 비슷한 근육 군에 영향을 주고 유사한 증상을 야기합니다- 따라서 아형을 구분하는 것이 어려울 수 있습니다.
- 어떤 유전자들은 다른 표현형 (증상군)을 야기할 수 있습니다.
- 아직은 모든 아형이 알려져 있지 않습니다 - 환자들이 확실한 유전적 진단을 받지 못할 수 있습니다

정확한 진단을 위해, 의사들이 핵심적인 정보를 얻는 것이 중요합니다. 즉:

- 어느 부위의 근육이 약한가 등 증상에 대한 자세한 내용
- 개인과 그 가족의 병력에 관한 자세한 내용
- 인종배경과 지리적/지역적 위치에 관한 정보
- 자세한 신체검진으로 얻는 정보:
  - 심장문제의 징후
  - 호흡문제의 징후 (호흡 곤란)
  - 척추측만 (구부러진 척추) 또는 등 경직의 징후
  - 다른 부위의 경직된 관절의 징후
  - 뇌 혹은 눈 침범 또는 발작의 징후
  - 근육량, 근육 긴장도 및 근력

도움될 수 있는 진단적 검사에는 다음과 같은 것들이 포함될 수 있습니다:

- 폐 기능에 대한 호흡검사 결과—폐로 들어가고 나오는 공기의 양이 줄어들었는지 검사.
- 크레아틴 키나아제 혈액검사 결과—손상된 근육에서 누출되는 효소로서 이 병에 걸린 사람들 중 일부에서 높은 수치를 나타냄.
- MRI와 초음파 등 근육 영상—간혹 어떤 특정 패턴의 손상형태가 특정 아형을 가리킬 수 있음.
- MRI를 이용한 뇌 영상—특정 아형에서 발견되는 뇌 손상 병변 혹은 다른 징후를 발견할 수 있음.
- 근육 조직검사 소견—근육 조직을 연구를 위해 일부 절제하는 과정을 포함하는 절차
- 심장초음파 소견—심장의 초음파 영상을 확인하는 절차
- 유전자 검사 - 이러한 질환과 증상을 야기하는 유전자의 변화나 오류를 확인하는 혈액 검사

## 유전자 검사

때로는 환자가 CMD 진단을 받았지만 정확한 아형은 모르는 때가 있습니다. 많은 경우 유전자 검사를 하면 다음과 같은 면에서 도움이 됩니다:

- CMD 진단 확인
- 특정 아형 식별

유전자 검사를 제대로 하면 다른 질환을 배제할 수 있습니다. 또한 구체적인 아형을 식별하는 데 도움이 될 수도 있습니다. 그 환자에 대한 구체적인 정보를 알면 어떤 검사를 시행해야 할 것인지 알 수 있다는 중등도 수준의 증거\*가 있습니다. 즉;

- 개인과 그 가족 병력에 대한 자세한 내용
- (어떤 아형들에 있어) 인종배경과 지리적/지역적 위치 정보
- 신체검진의 구체적 소견
- (특정 CMD 아형들에 있어서) 근육 조직검사와 영상 검사 결과

하지만 때로는 이러한 정보가 충분하지 않을 수도 있습니다. 낮은 수준의 근거\* 에 의하면, 이런 경우에 특화된 유전자 검사를 하면 아형을 진단하는 데 도움이 될 수 있습니다. 유전자 검사는 비용이 많이 들어가고 때로는 검사가 이용 가능하지 않은 경우도 있습니다. 유전자 검사를 하는 것이 환자 본인 혹은 그 자녀에게 유익할 수 있을지는 담당 의사에게 문의하시기 바랍니다. 유전 상담을 하면 검사를 할 것인지 결정하는데 도움이 될 수 있습니다.

유전 상담과 검사에 대해 더 알고자 하시면 의사와 상담하십시오. 정확한 진단을 내리려면 종종 다음과 같은 사항이 필요합니다:

- 질환의 징후 및 증상 등을 포함하는 정확한 건강 정보
- 개인의 상황에 맞는 적절한 유전자 검사

## CMD는 어떻게 치료하고 관리합니까?

현재 CMD의 완치 방법은 없습니다. 그러나 합병증에 도움이 되는 치료법들이 있습니다. 즉:

- 아이가 자라고 발달하도록 돕고
- 기능과 삶의 질을 개선하고
- 관련 합병증 및 조기 사망의 위험성을 줄여 주는 것입니다.

CMD 합병증은 다음과 같은 많은 종류의 관리를 요합니다:

- 심장문제의 모니터링과 치료
- 질병 초기에 호흡장애 모니터링 및 치료
- 위장관 장애의 모니터링 및 치료 (위식도역류 및 변비)
- 발성 및 언어 요법 (발음 및 삼킴 곤란을 위해)
- 영양 공급 (삼킴 곤란으로 인해 발생하는 체중감소를 위해)
- 정형외과적 치료 또는 수술 (근육 문제와 약한 뼈를 위해)
- 가벼운 운동을 포함한 물리치료 및 작업 치료

치료는 다음 증상에 도움이 됩니다.

- 근육 증상 (예: 통증, 똑바로 펴 수 없는 사지, 움직임이 어려움)
- 호흡 장애
- 발성 장애
- 삼킴 장애 혹은 삼킴 시 통증
- 사고 및 학습 장애

현재까지는 이러한 치료가 CMD에 도움이 될 수 있는지를 알려주는 증거는 충분하지 않습니다. 도움이 될 수 있는지 알기 위해서는 더 많은 연구가 필요합니다.

여러 분야의 전문가가 함께 모여 진료하는 통합적인 진료시설에서 최고 수준의 치료를 할 수 있습니다. 환자 및 그 가족들은 근육질환이 있는 아이들을 평가하고 치료하는데 특별히 중점을 두고 있는 진료시설을 찾아야 합니다. 여러분이 있는 곳에서 가까운 진료시설에 대해서 소아과 전문의에게 문의하세요. 혹은 아래로 연락하세요:

- 큐어 선천성 근디스트로피 (Cure CMD): [CureCMD.org](http://CureCMD.org) 로 접속하세요.
- 근디스트로피 협회 (MDA): [MDAUSA.org](http://MDAUSA.org) 로 접속하세요.

아래의 표는 지침 권장사항입니다.

**표: CMD 권장사항**

구분, 권장사항		권장사항의 강도**
<b>일반</b>		
CMD가 있는 아이의 담당의사	진단과 치료를 위하여 근육 질환을 전문으로 하는 소아과 의사와 상담	중
CMD가 있는 환자들을 관리하는 근육질환 전문 소아과의사	관련 가족들이 여러 분야의 전문가 집단에 의한 치료에 접근할 수 있을 때 그러한 치료를 받도록 조정	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	가족들이 유전 상담 서비스를 받을 수 있도록 지원 (그 가족들이 서비스를 이용할 수 있는 상태인 경우)	중
<b>진단: 핵심적인 건강관련 정보 및 검사 결과</b>		
CMD가 있을 수 있는 아이의 담당의사	몇몇 CMD 유형의 진단에 지침이 될 수 있는 특정 핵심 건강정보 사용	중
CMD가 있을 수 있는 아이의 담당의사	(환자에게 안전하면서 또 적절한 상황인 경우에) 근육 조직검사를 하고 단백질 검사를 하여 진단을 확인	약
CMD가 있을 수 있는 아이의 담당의사	(조직검사 요청 시) 관련 경험이 많은 검사 기관에서 근육 조직검사가 시행될 수 있도록 함	중
특정 CMD 유형이 있을 수 있는 아이의 담당의사	(환자에게 안전하면서 또 적절한 상황인 경우에) 몇몇 CMD 유형의 진단을 돕기 위한 뇌MRI 요청	중
특정 CMD 유형이 있을 수 있는 아이의 담당의사	(환자에게 안전하면서 또 적절한 상황인 경우에) 하지의 특정한 근육에 대한 영상을 촬영	약
<b>진단: 유전자 검사</b>		
특정 CMD 유형이 있을 수 있는 아이의 담당의사	(검사가 가능하고 또 환자가 그 비용을 부담할 수 있는 경우에) 적절한 유전자 검사 시행	약
<b>관리: 합병증 및 치료</b>		
CMD가 있을 수 있는 아이의 담당의사	예후, 기대 수명, 삶의 질, 합병증 발생 가능성 등 확실치 않은 부분에 대해 가족에게 조언	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	환자와 가족에게 호흡 장애가 질병 초기에는 뚜렷하게 나타나지 않을 수 있음을 설명	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	깨어있을 때와 자는 도중에 환자의 호흡기능 모니터링	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	호흡과 삼킴 증상과 관련된 전문 의료진에 안내	중
CMD가 있는 아이를 담당하는 근육질환 전문의	환자의 영양과 성장을 상태를 추적하도록 일차 의료 담당 기관과 협조	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	삼킴 장애 치료사, 소화기계 전문의사 및 영상 전문 의료진에게 환자 상태에 대한 평가를 요청 (환자가 호흡 장애, 체중감소 또는 성장 지체를 보이는 경우)	중
CMD가 있는 아이를 담당하는 여러 분야의 전문가 x	영양공급을 위한 위장관 삽입을 권장 (환자에게 안전하고 또 적절한 상황인 경우이며, 그 가족들도 동의한 경우)	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	기본적인 심장 기능 평가를 의뢰	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	수술이나 마취로 인해 증가할 수 있는 위험 요인이 있으면 가족들에게 설명	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	수술이나 마취를 시행한 후 발생할 수 있는 합병증에 대해 다른 환자보다 더 오랜 기간 주의 깊게 모니터링	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	근육, 관절, 뼈의 합병증을 예방하거나 줄이기 위해 최상의 치료가 가능한 관련 전문의에게 의뢰	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	특정한 상황에서 특정 운동 실시, 신발 깔창 사용 혹은 발목 수술 등을 권장	중
CMD가 있는 아이의 담당의사	보툴리눔 독소 등 신경차단약물의 사용을 피함	약
CMD가 있는 아이의 담당의사	(환자에게 적절한 경우) 특별 교육 지지자와 교육 및 성장 전문가에게 의뢰	중

**\*\*권장 수준의 핵심:**

강한 권장 = 거의 모든 상황에서 거의 모든 환자들이 권장사항의 행동을 따르려고 한다.  
중 권장 = 대부분의 상황에서 대부분의 환자들이 권장사항을 따르려고 한다.  
약 권장 = 어떤 상황에서는 몇몇 환자들이 권장사항을 따르려고 한다.  
권장사항 없음 = 이득, 손해, 비용 사이의 균형이 알려져 있지 않다.

주: 전문가들은 권장사항을 사용할 때 다음 사항을 고려합니다:

- 근거
- 진단적 검사 혹은 치료의 잠재적 효과와 손해 사이의 균형
- 검사와 치료의 비용 및 이용 가능성
- 환자의 가치와 선호사항

Cure CMD와 MDA가 이 표의 내용을 검토하였습니다. 질환의 배경에 대한 몇가지 정보는Cure CMD ([CureCMD.org](http://CureCMD.org) 를 통해 접속 가능) 와 MDA([MDAUSA.org](http://MDAUSA.org) 를 통해 접속 가능) 에서 제공하였습니다.

**이 지침은 미국 소아과학회, 미국 작업치료협회, 소아신경협회, 전국 신생아 간호협회가 보증하였습니다.**

이 보고서는 미국 신경학회(AAN)와 미국 신경근육전기진단학회(AANEM)가 교육 서비스의 일환으로 제공하는 것입니다. 최신의 과학적 임상 정보의 평가에 기반합니다. 특정 신경학적 문제 또는 특정 절차의 사용을 선택하기 위해 타당한 범주의 가능하고 적절한 치료 방법을 전부 포함하려는 것은 아닙니다. 또 다른 합리적인 대안적 방법론을 배제하려는 것도 아닙니다. AAN과 AANEM은 관련된 모든 환경에 기반해서 구체적인 치료방법을 결정하는 것은 환자와 환자를 담당하는 의사의 특권임을 인지하고 있습니다.

**연구결과**  
본 출판물의 비용은 질병통제예방센터의DD10-1012 지원금으로 (일부) 충당했습니다. 본 보고서에 실린 연구내용과 결과는 각각의 저자의 것이며 질병통제예방센터의 공식적인 입장을 항상 대변하는 것은 아닙니다. 나머지 비용은 미국 신경학회가 지원하였습니다.  
\* 전문가들은 모든 출판된 연구를 검토한 후에, 각각의 권장사항을 뒷받침하는 증거의 강도를 기술합니다

강한 증명 = 향후 연구가 그 결론을 변경할 가능성이 매우 낮음  
중간 증명 = 향후 연구가 그 결론을 변경할 가능성이 낮음  
낮은 증명 = 향후 연구가 그 결론을 변경할 가능성이 높음.  
아주 낮은 증명 = 향후 연구가 그 결론을 변경할 가능성이 매우 높음

AAN은 이 안내 자료를 신경과 의사, 환자, 가족, 간병인, 및 일반 대중을 위한 교육도구로서 개발하였습니다. 개인적인 용도로 자료를 다운로드 하거나 보유하실 수 있습니다. 개인적 용도를 넘은 범위의 자료 공유를 원하시는 경우 [guidelines@aan.com](mailto:guidelines@aan.com) 에 연락하여 문의하시기 바랍니다.