

저칼륨성 가족성 주기성 마비증 1 예

이화여자대학교 의과대학 내과학교실

김계남 · 노재경 · 김영채 · 이순남 · 경난호 · 박이갑

= ABSTRACT =

A Case of Hypokalemic Familial Periodic Paralysis

Kye Nam Kim, M.D., Jae Kyung Noh, M.D., Young Chai Kim, M.D.,
Soon Nam Lee, M.D., Nan Ho Kyung, M.D., Lee Gap Park, M.D.

Department of Internal Medicine, College of Medicine, Ewha Womans University

A case of hypokalemic familial periodic paralysis is presented and the litures are reviewed. A 15-year-old boy was admitted to Ewha Womans University Hospital with chief complaints of paralysis of both extremities and trunk on awaking in the morning. He had a history of quadriplegia, 8 months ago.

Laboratory study revealed a hypokalemia (1.6mEq/L) and biopsy specimen taken from the gastrocnemius muscle showed mild vacuolization. After treatment with potassium chloride, paralysis was completely recovered.

서 론

가족성 주기성 마비증은 성염색체 우성으로 유전되는 질환으로 사지의 주기성 이완성 마비와 심부건반사의 소실이 특징이며 혈청 칼륨 농도에 따라 저칼륨성, 고칼륨성 및 정상칼륨성의 3형으로 대별한다. 이 질환은 대부분 사지의 주기적 마비의 발작과 병력만으로 진단은 용이하나 발생기전에 대해서는 미해결점이 남아 있다.

이 질환은 우리나라에서는 비교적 희귀한 질환으로 최근에는 1970년 신등¹⁾의 2예, 1977년 노등²⁾의 3예, 채등³⁾의 1예, 1981년 김등⁴⁾에 의해 보고된바 있

다.

저자는 최근 저칼륨성 주기성 마비증 1예를 치험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 례

환 자 : 김○○, 15세, 남학생.

주소 및 현병력 : 아침 기상시 전신쇠약감이 있고 상하지를 전혀 움직일 수 없어 내원하였으며 기왕력으로는 8개월전 사지 마비 경험이 있었으나 그 당시는 10시간후저절로 소실되었다 한다.

가족력 : 환자의 어머니가 국민학교 시절부터 같은 발작이 수차례 있었으며, 그외의 다른 가족력은 없다.

이학적 소견 : 신체발달 및 영양상태는 양호하며, 맥박 76회/분, 체온 36.5°C, 호흡 24회/분, 혈압은 110/60mmHg였다. 폐심장 및 복부는 모두 이상소견이 없었다. 상하지는 이완성 마비를 보였고, 심부전반사는 모두 소실되었으며, 감각 둔화 현상은 보이지 않았으며 사지의 근위축도 없었다.

검사소견 : 혈색소 12.8gm/dl, Hematocrit 38.2% 적혈구 452만/mm³이며 뇨검사도 정상이었다. 공복시 혈당은 100mg/dl였고, 간기능 검사, 갑상선 기능검사 성적도 정상이었다. 입원당시 혈청 전해질은 Na가 140mEq/L, K 1.6mEq/L, calcium 9.4mq/dl였다. 흉부 X-선 소견은 정상이었고 심전도 소견은 PR간격 연장 과거의 전유도에서 U파의 출현이 있었다(Fig. 1). 근전도는 정상소견이었다.

입원 경과 : 환자는 입원 후 KCl 40mEq를 포도당액에 섞어 4시간 주입하면서 KCl 3gm을 경구 투여하여 8시간 후 심부전반사가 나타났으며 13시간 후 마비 증상이 완전히 소실되고 심부전반사가 정상으로 돌아왔으며 혈청 K치는 4.7mEq/L로 증가하였다. 이때의 심전도 정상으로 돌아왔다 (Fig. 2).

입원 3일째 발작 유발시험으로 100gm의 glucose를 1시간 이내에 정맥 주입하고 동시에 regular insulin

20 단위를 피하 주사한즉 2시간 후 혈청 K치는 2.7mEq/L로 떨어지고 경한 상하지 근무력감을 호소하였으나 마비 증상은 없었다.

입원 4일째 근육 생검을 좌측 하지 비복근에서 시행하여 근육 섬유유의 경한 공포화 현상을 볼수 있었으나 그 모양과 크기에는 별 변화가 없었다 (Fig. 3).

고 찰

저칼륨성 가족성 주기성 마비증은 희귀한 질환으로 대부분 성염색체 우성으로 유전된다⁴⁾.

주기성 마비증은 1853년 Cavare, 1874년 Hartburg에 의해 처음 보고되었으며⁶⁾, 가족성 저칼륨성 주기성 마비, 갑상선 기능항진증을 동반한 저칼륨성 주기성 마비, 가족성 고칼륨성 주기성 마비, paramyotonia congenita of von Eulenberg, 정상 칼륨혈성 주기성 마비로 분류될 수 있다⁷⁾. 그 중 저칼륨성 주기성 마비의 빈도가 가장 높으며 50%에서 갑상선 기능항진증을 동반한다고 하나⁴⁾⁵⁾ 본 환자의 경우 갑상선 기능은 정상이었다.

초기 증상은 보통 7~21세 사이로⁷⁾ 소년기와 청장년기에 나타나며 발작은 일생에 한번 나타나는 경우도

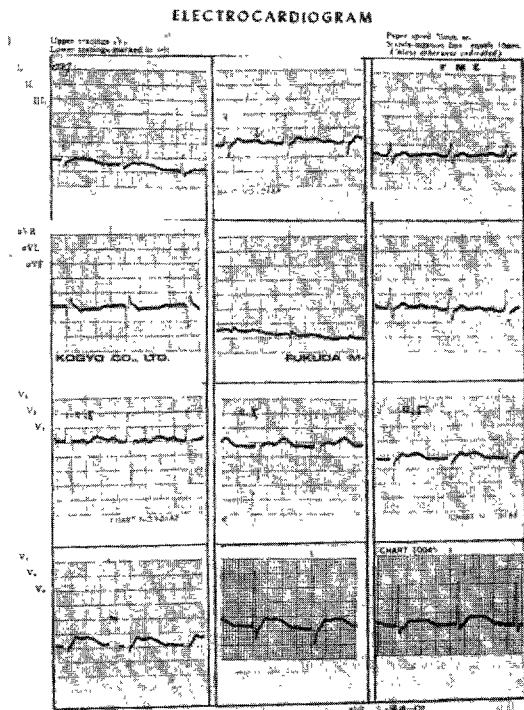


Fig. 1. Electrocardiogram on admission (K; 1.6mEq/l).

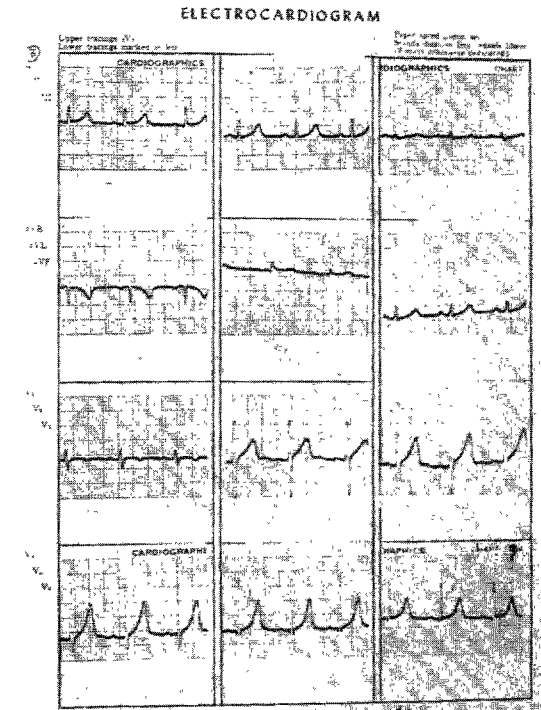


Fig. 2. Electrocardiogram after treatment (K; 4.7mEq/l).

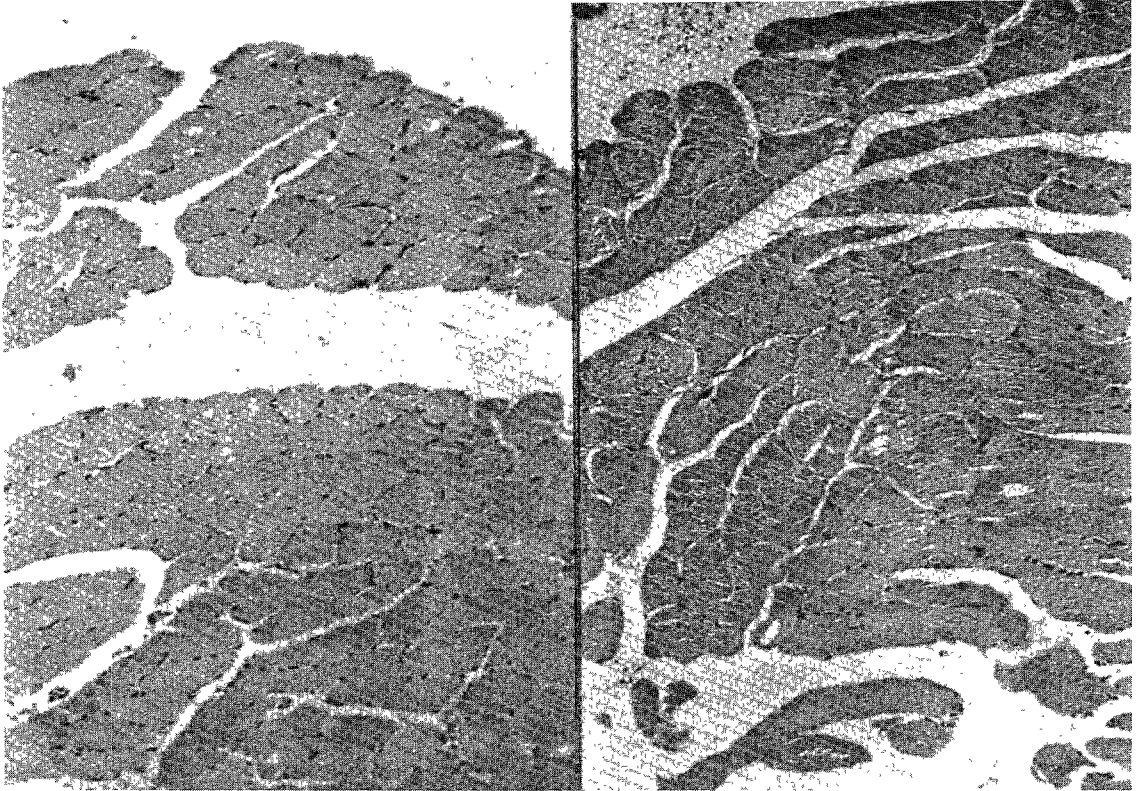


Fig. 3. Light microscopic findings of muscle biopsy of Gastrocnemius showing cytoplasmic vacuoles with intact size and shape of muscle fibers($\times 200$).

있으나 주마다 또는 매일 나타나는 경우도 있다⁵⁾. 마비 증상의 발현은 심한 운동 후 또는 과량의 탄수화물 섭취 후 장시간 비활동 상태에서 흔히 볼 수 있다⁵⁾. 정서장애, 추위, 음주, 감염, 월경, 수술, 외상등도 발작의 유발인자가 될 수 있다³⁾⁴⁾⁵⁾. 전구증상은 대부분 느끼지 못한다고 하나, 간혹 근육통, 피로감, 갈증등을 느끼는 경우도 있다고 한다⁴⁾⁸⁾.

마비의 진행은 하지에서 시작하여 상지로 이행하며 다음 체부 및 경부로 이행한다. 매우 심한 경우가 아니면 안근, 안면근 및 호흡에 관계되는 근육은 마비증을 나타내지 않으며 팔약근은 영향을 받지 않는다고 한다⁵⁾. 그러나 심한 경우에는 뇌신경지배 근육에도 마비가 오기도 한다⁸⁾.

마비의 지속기간은 대부분 수분~수시간 진행되고 심한 경우에는 2~3일 지속되기도 한다. 마비가 회복되려면 K치가 반드시 정상치로 회복되어야 하는 것은 아니고⁶⁾, 또한 혈청 K치가 정상으로 회복된 후에도 마비가 지속되는 경우도 있는데 그 이유는 근세포막의 전위가 회복되려면 CI의 재균형(reequilibrium)이 이루어져야 할 것인데 이것이 이루어지려면 어느 정도의 시

간을 요하며 특히 근세포막의 CI에 대한 투과성이 저하되어 있을 때는 더욱 많은 시간을 요하기 때문일 것이라고 한다⁹⁾. 회복은 가장 늦게 마비된 근육부터 시작된다.

본 질환의 발작 기전에 대해 많은 연구가 시행되었는데 Robert 등⁶⁾은 다량의 dextrose의 주입, epinephrine이나 ephedrine의 주입등으로 발작을 유발시켰으며 이는 신체에서의 K소실이 아니라 필요한 조직 내로의 혈중 K의 이동이라고 설명하였고, Vastela 등¹⁰⁾도 혈청 및 근세포내액의 수분의 증가와 근세포의 K절대함량의 현저한 증가가 다른 조직으로부터 근세포 내로의 K의 이동이라고 하였다. Poskanzer 등¹¹⁾은 주기성 마비증이 탄수화물 섭취, insulin, adrenalin 주사, 2-methyl-9-alpha-fluorohydrocortisone 같은 Na retaining, K-excreting hormone 투여등으로 일어날 수 있다고 하였다. 간뇌(Diencephalon) 부위의 신경 기능 통합의 소실등으로 설명하기도 한다⁴⁾. 한편, Conn 등¹²⁾은 마비의 원인으로 Na의 근육내 축적을 제시하였으며 사지의 주기적 마비의 발작 전에 aldosterone 분비가 증가하고 발작 소실 후에 감소함을 관찰하였다.

Poskanzer 등¹³⁾은 spironolactone 치료에 반응을 보였던 마비증 환자를 보고하였다. NaCl의 축적은 심근부전증의 산물이라고도 하나 염분제한이 치료면에서 유익하다는 보고도 있다¹⁴⁾.

발작시 나타나는 심전도의 변화는 저칼륨성에서 가장 현저히 나타나는데, 혈청 K치의 변화에 따른 S-T절 및 T파의 변화와 U파의 발현 이외에 일시적인 서맥, 부정맥 등이 나타나며⁶⁾ 이것은 발작시 심근의 이상에 의한 것으로 생각된다고 한다⁶⁾. 본 환자에서도 저칼륨혈증시의 전형적인 심전도 소견을 보여주었다.

주기성 마비의 일차적인 결함은 신경이나 motor end-plate 보다는 근육 자체의 결함이라는게 공통된 견해이며 이때 말초신경 전도검사는 정상이다. 본 환자에서도 정상이었다. 마비시 직접 자극에서 근육이 수축할 수 없는 것은 마비의 일시적인 원인이 세포막 흥분도의 결함 때문이라고 한다⁹⁾

McDonald 등¹⁵⁾은 myofibrillar degeneration이 먼저 생기고 이 degeneration을 일으킨 부위가 파괴되어 재흡수됨으로써 이차적으로 생기는 것이 공포화(vacuole)라고 한다. Engle 등¹⁶⁾은 발작시 운동 종말단(motor end-plate)의 팽대를 보고하고 이러한 변화는 모든 형의 주기성 마비에서 나타나는 소견이나, 저칼륨성 주기성 마비에서 가장 두드러진다. 본 환자에서는 단지 근육의 공포화만을 관찰할 수 있었고 위축이나 비대의 소견은 없었다. 전자현미경 상에서는 longitudinal sarcoplasmic reticulum이 매우 커졌다고 하며⁷⁾ 이것은 흥분 수축 연쇄 현상의 정지를 뜻하며 근활동기 전압이 소실되었기 때문에 생긴 것으로 설명하였다. 근육 이외의 다른 장기에 침범된 소견은 없으며 심근은 보통 병리학적으로는 정상이라고 한다¹⁷⁾.

주기성 마비와 감별해야 할 질환으로는 hysteria, 진행성 근이양증, myotonic dystrophy, myotonia congenita, 중증 근무력증, 소아마비, Guillain-Barre 증후군 등이 있어⁶⁾ 주기성 마비를 의심하는 경우에는 유발 시험을 시행해야 한다.

치료는 칼륨을 경구, 정맥내 투여하여 증상을 완화 또는 소실시킬 수 있으며 나트륨 섭취 및 심한 운동, 탄수화물의 과량 섭취를 제한해야 한다고 하였고⁵⁾ spironolactone도 발작 조절에 효과적이라고 하였다¹³⁾. 대사성 산혈증을 초래하는 Carbonic anhydrase inhibitor인 acetazolamide에 의한 예방법이 매우 효과적이라는 보고가 있으나¹⁸⁾ 그 기전은 확실치 않으며 고칼륨성 주기성 마비의 예방에도 효과적이라 한다¹⁷⁾¹⁸⁾. 1981년 Torres 등¹⁹⁾은 저칼륨성 주기성 마비 일가족 3명에게서 acetazolamide 사용으로 마비의 발작이 있었고, Triamterene 사용으로 예방할 수 있었음을 보고하

여 acetazolamide가 저칼륨성 가족성 주기성 마비의 모든 환자에서 유용한 것은 아니라 하였다.

결 론

저자들은 최근 저칼륨성 가족성 주기성 마비증 환자를 치렀던 바그에 관한 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

- 1) 신용우·김정환·김석희·박진영·정명희: 가족성 주기성 마비 2예. 대한내과학회지, 1970, 13-51.
- 2) 노원식·문영명·임용의: 주기성 마비 3예. 대한내과학회지 1977, 제4권 제7호 471.
- 3) 채한기·이광진·윤승호: 저칼륨성 가족성 주기성 마비증. 대한정형외과학회잡지 1977, 제12권 제2호.
- 4) 김기환·정재복·조효근·선우일남·조필자: 주기성 마비 35예의 임상적 고찰. 대한의학협회지 1981, 제24권 제10호 903.
- 5) Baker AB, Baker LH: Clinical Neurology. Harper and Row, Publisher. 1975, 3: 33-36.
- 6) Pudenz RH, McIntosh JH: The role of potassium in familial periodic paralysis. JAMA 1938, 111: 2253.
- 7) Raymond DA: Harison's principle of internal medicine. Int Stud Ed 10th ed 1983, 2197-2198.
- 8) Weissman L: Periodic paralysis associated with thyrotoxicosis. A case report. J Clin Endocrinol 1952, 12: 1223.
- 9) Gordon AM, Green JR Lagunoff D: Studies on a patient with hypokalemic familial periodic paralysis. Am J Med 1970, 48: 185.
- 10) Vastola EF, Bertrand CA: Intracellular water and potassium in periodic paralysis. Neurology 1956, 6: 523.
- 11) Poskanzer DC, Kerr DNS: A third type of periodic paralysis with normokalemia and favourable response to sodium chloride. Am J Med 1961, 31: 328.
- 12) Conn JW, Fajan SS, Louis LH, Streetin DHP, Jhonson RD: Dependence of attacks on retention of sodium and failure to induce attacks by restriction of dietary sodium. Lancet 1957, 272: 802.
- 13) Poskanzer DC, Kerr DNS: Periodic paralysis

- with response to spironlactone. *Lancet* 1961, 2 : 511.
- 14) De Graeff J, Lameijer LDF : The periodic paralysis. *Am J Med* 1965, 39 : 70.
- 15) McDonald RD, Rewcastle NB, Hamphery JG : Myopathy of hypokalemic periodic paralysis ; An electron microscopic study. *Archives of Neurol* 1969, 20 : 565.
- 16) Engle AG, Lambert EH, Rosevear JW, Tauxe WN : Clinical and electromyographic studies in a patient with primary hypokalemic periodic paralysis. *Am J Med* 1965, 38 : 626.
- 17) Fred Plum : *Cecil, Textbook of Medicine*. 6th ed WB Saunders company 1982, 2176–2177.
- 18) Griggs RC, Engel WK, Resnick JS : Acetazolamide treatment of hypokalemic periodic paralysis. *Ann Intern Med* 1970, 73 : 39–48.
- 19) Torres CF, Griggs RC, Moxley RT, Bender AN : Hypokalemic periodic paralysis exacerbated by acetazolamide *Neurology* 1981, 31 : 1423.
-