

THE DIAGNOSIS AND MANAGEMENT OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY A GUIDE FOR FAMILIES

두센형 근디스트로피의 진단과 관리

가정용 지침서




PNUH Rare
Disease
Center

편집:

희귀질환경남권역센터
국민건강증진기금 지원

목 차

제1장	서론.....	4
제2장	DMD 지침서의 사용방법.....	6
	의료진과 함께 하기	
	DMD를 단계적으로 알아보기	
제3장	진단에서 주의할 점.....	21
	DMD를 의심하는 경우	
제4장	DMD 진단.....	25
제5장	신경근육계 관리.....	29
	신체의 힘과 기능 유지	
제6장	스테로이드 관리.....	31
	용법, 용량, 부작용	
제7장	내분비 관리.....	38
	성장, 사춘기, 부신 기능 모니터	
제8장	뼈건강(골다공증) 관리.....	41
	취약한 뼈의 관리 및 치료	
제9장	정형외과 관리.....	43
	척주측만증 및 골절의 관찰	
제10장	재활관리.....	45
	물리치료 및 작업치료	

CONTENTS

제11장	호흡 관리	49
	호흡근 관찰	
제12장	심장 관리	52
	심장기능 관찰	
제13장	위장관 관리	54
	영양, 삼키는 기능, 기타 소화기 문제	
제14장	심리사회적 관리	58
	행동, 학습, DMD 생활의 적응	
제15장	수술에 대한 고려 사항	62
제16장	응급 처치 고려 사항	64
제17장	이행기 가료	67
제18장	결론	71
	참고문헌	71

고지사항

본 책자에 담긴 정보 및 권장 사항은 의료전문가 (의사, 간호사, 임상간호사, 등)의 서비스 및 의사-환자 관계 구성을 대체하기 위해 만들어진 것이 아닙니다. 본 권장사항은 의사의 진료 소견과 함께 고려해야 하고 건강과 관련한 모든 문제, 특히 진단이나 의학적 치료가 필요한 증상에 관련된 모든 문제는 의사와 상담해야 합니다. 본 책자에서 제공하는 정보에 대해 귀하가 취하는 모든 행동은 본인의 판단에 따라 결정해야 합니다. 본 책자가 담고 있는 정보의 정확성 및 완전성을 위해 모든 노력을 기울였지만, 정확성을 담보할 수는 없으며, 각 상황에 맞추어 개별적으로 판단해야만 합니다.

제1장 | 서론

두센형 근디스트로피 (DMD 또는 두센 병)은 이해하기도 관리하기도 어려운 복잡한 질환입니다. 의료진들도 환자를 돌보기 어려운 질환입니다. 근디스트로피 협회 (MDA), 근디스트로피 부모 프로젝트 (PPMD), TREAT-NMD 및 세계 DMD 기구 (UPPMD)는 모두 이 질환을 가진 아이를 가진 부모들이 느끼는 괴로움과 고뇌, 그리고 이 병으로 진단을 받은 후 어떠한 지원이 필요한지 이해하고 있습니다. 이 병으로 진단받고 살아가는 과정에서, 귀하와 귀하의 아이가 최선의 치료, 지원 및 도움을 받는 것은 우리 모두에게 중요한 사안입니다. 이러한 이유로 저희는 본 2018 DMD 가정용 지침서를 개발하기 위해 함께 작업했습니다.

DMD는 “디스트로핀병” 라고 알려진 근육 질환의 한 종류입니다.

디스트로핀병은 근육 단백질인 “디스트로핀”이 없어서 발생하며, 그 범위는 심한 임상증상을 보이는 두센형 근디스트로피에서부터 더 경미하고 다양한 임상증상을 갖는 베커형 근디스트로피까지 다양합니다. 편의 상 저희는 본 가정용 지침서 전체에서 주로 DMD를 다룰 것입니다. 그리고 이 글에서는 두센근이영양증, 두센형근디스트로피 등으로 한국어로 불리고 있는 병들에 대하여 편의상 DMD라고 명명하겠습니다.

저희는 진단 및 초기 보행단계에 있는 환자의 부모들과 DMD와 함께 살아가는 사람들을 위해 본 가정용 지침서를 작성하였습니다. 이 책자에서 “귀하”란 ‘DMD를 가진 사람’을 지칭합니다.

DMD “치료시 고려사항”의 배경

미국 질병통제예방센터 (CDC)가 발간한 DMD에 관한 지침은 “치료 시 고려사항”이라는 명칭으로 알려져 있습니다. 치료 시 고려사항의 원본과 수정본 모두 광범위한 범위의 전공분야로부터 선발된 DMD 진단 및 치료의 국제 전문가들이 수행한 심층연구에 기반한 것입니다. 각각의 치료 방법들이 DMD 진행 과정의 여러 다른 단계에서 얼마나 “필수적,” “적절,” 또는 “부적절”한지 독립적으로 “등급이 매겨져” 있습니다. 전문가들은 총 70,000가지의 다양한 시나리오를 고려하였습니다. 이로 인

“본 지침서는 DMD의 ‘의학적’ 측면에 대한 것이지만 의학적 측면이 전부는 아니라는 것을 항상 명심하시길 바랍니다. 의학적인 문제를 최소화함으로써 아이가 생활을 잘 해나갈 수 있고, 귀하도 그 가족으로서 함께 살아갈 수 있을 것입니다. 대부분의 DMD 아동들은 행복한 아이들이고, 대부분의 가정들은 진단의 초기 충격 이후에는 매우 잘 지낸다는 것을 기억하는 것이 좋습니다.

엘리자베스 브룸, 세계 DMD기구 (UPPMD).

해 DMD 치료를 위한 “최적의 방법”들을 대표한다고 대다수가 동의하는 지침을 만들 수 있었습니다. 수정본 지침도 동일한 과정을 사용하여 개발되었습니다.

2018 DMD 가정용 지침서는 DMD의 의학적 치료에 관해 업데이트된 결과를 요약하고 있습니다. 원본과 수정본 모두 환자 지원단체 및 TREAT-NMD 네트워크와의 협조 하에 질병통제예방센터가 후원하였습니다. 해당 내용은 Lancet Neurology에 게재되었고 PPMD, MDA, UPPMD, TREAT-NMD 및 CDC의 웹사이트에서 받을 수 있습니다. 또한, TREAT-NMD 및 UPPMD의 도움으로 인해 다양한 번역본이 TREAT-NMD를 통해 배포되고 있습니다.

추가적으로, 각 세부전공 분야에서는 특정 치료분야를 더 심도있게 다루기 위해 내용을 분리하여 개발하였습니다. 이 논문들은 미국 소아과학회 공식 저널인 Pediatrics 저널에 2018년 별책으로 발간되었고 아래 나열한 웹사이트에서도 배포되었습니다.

주요 문서에 대한 참고문헌 :

지원단체 웹사이트

www.mda.org
www.parentprojectmd.org
www.treat-nmd.eu
<https://world Duchenne.org/>

발간된 치료지침

DMD의 진단 및 관리, 업데이트 1: 진단, 신경근육, 재활, 내분비, 소화기 및 영양 관리
 DMD의 진단 및 관리, 업데이트 2: 호흡기, 심장, 뼈건강, 정형외과적 관리
 DMD의 진단 및 관리, 업데이트 3: 일차의료, 응급 관리, 심리사회적 관리, 평생관리로의 전환

연결 웹페이지

미국 질병통제예방센터 (CDC): <https://www.cdc.gov/ncbddd/musculardystrophy/care-considerations.html>
 근디스트로피 부모 프로젝트 (PPMD): <https://www.parentprojectmd.org/care/care-guidelines/>
 근디스트로피협회 (MDA): www.mda.org
 세계 DMD 기구: www.world Duchenne.org
 TREAT-NMD:
<http://www.treat-nmd.eu/resources/care-overview/dmd-care/diagnosis-management-dmd/>

제2장 | DMD 지침서의 사용방법

귀하는 본 지침서를 두 가지 다른 방식으로 사용할 수 있습니다:

1. DMD의 특정 단계에 집중하여
2. DMD 치료의 특정 분야에 집중하여

표 1을 포함한 제2장에서는 개인별로 다른 단계별 DMD의 진행을 보여줍니다. 본 지침서는 귀하가 어떤 치료가 필요할지를 예상할 수 있도록 개략적으로 설명하고자 작성되었습니다.

또한, 귀하의 현재 상황과 연관이 있을 수 있는 특정 치료-관리에 관해 읽기를 원하신다면 목차에서 쉽게 찾아볼 수 있습니다.

의료진과 함께 하기

DMD를 최선으로 관리하기 위해서는 종합적인 진료를 제공할 수 있도록 많은 다양한 분야의 전문가들이 참여하는 다학제적 접근이 필요합니다. 신경근육질환 전문의사 (이후 신경근육전문의)는 의료진의 리더가 되어서 일생 동안 귀하의 전체적인 진료의 책임을 지게 될 것입니다. 귀하가 소아과에서 성인 진료로 넘어감에 따라, 이 전문의는 소아 신경근육전문의에서 성인 신경근육전문의로 변경될 수 있기는 하지만 의료진 내에서 계속적으로 책임 진료의 역할을 할 것입니다. 진료 코디네이터는 의료진의 중요한 구성원으로서, 의료진 구성원 내, 귀하와 의료진 사이, 의료진과 귀하의 지역/일차의료 제공자(소아과 의사, 가정 주치의 등) 사이에서 의사소통과 진료가 잘 조정되도록 도와주는 역할을 합니다. 귀하의 신경근 의료진 내에 진료 코디네이터가 없다면, 병원 방문 약속과 약속 사이에 질문, 우려 혹은 응급 상황이 발생할 때 누구에게 연락해야 하는지를 반드시 질문을 하셔야 합니다.

본 가정용 지침서는 귀하가 종합적 진료 과정에 효과적으로 참여하도록 해주는 기본적인 정보를 제공해 줄 것입니다. 귀하의 신경근육전문의는 DMD 내의 모든 잠재적 문제를 알고 있어야 하고 적절한 진료의 기반인 의료적 중재기관에 접근할 수 있어야 하고 필수적인 세부전공 분야로부터의 의견들을 들을 수 있어야 합니다. 귀하가 나이가 들어가면서, 진료 과정에서 어떤 점에 중점을 두어야 하는지와 어떤 세부전문의들을 포함시켜야 하는지는 변화하게 될 것입니다. 본 가정용 지침서는 귀하에게 여러 다른 DMD 진료 분야들을 소개합니다 (그림 1). 모든 연령이나 모든 단계에서 이들 세부전문의들 모두를 필요로 하는 것은 아니지만, 필요할 때 귀하가 이들 전문의들에게 접근할 수 있고 진료 코디네이터가 이

모든 분야를 지원할 수 있는 능력을 갖추고 있다는 것은 중요한 사항입니다.

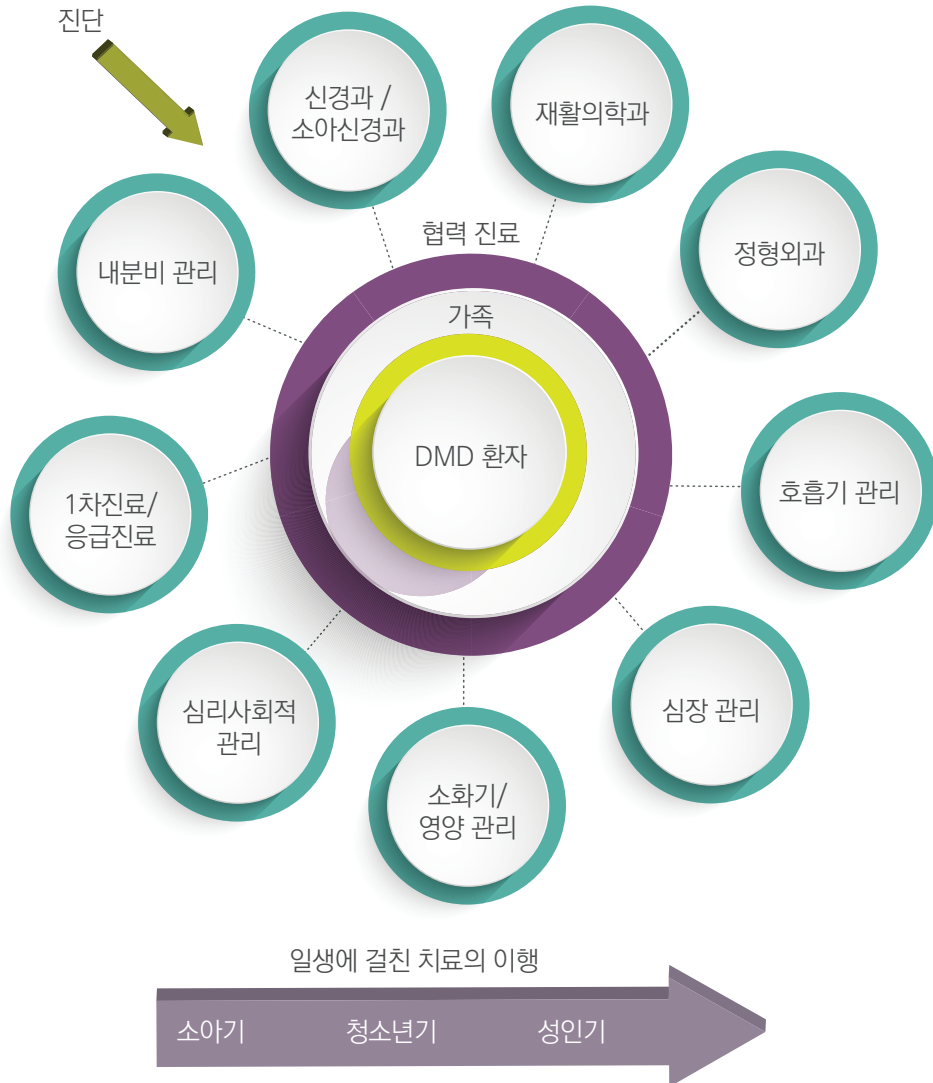


그림 1.

환자분과 환자의 가족구성원은 의료진의 중심에서 의료전문가와 적극적으로 의사소통을 하는 것은 중요한 사항입니다(그림 1).

DMD를 단계적으로 알아가기 (표 1)

DMD의 상태는 오랜 시간에 걸쳐 매우 느리게 변합니다. 저희는 귀하가 진료 권장 사항에 대해서

표 1. DMD의 각 단계에 걸쳐 권장되는 분야별 관리

	1단계: 진단시기	2단계: 보행 초기	3단계: 보행 후기	4단계: 비보행 초기	5단계: 비보행 후기
신경교육 관리	다학제 클리닉 진료 안내; 새로운 치료방법 정보 제공; 환자 및 가족에 대한 지원, 교육, 유전상담 제공	예방접종 완료	최소 6개월마다 병의 진행 단계를 정하기 위한 운동기능, 근력, 운동범위 평가	스테로이드 사용에 대한 상담	스테로이드 시작 및 유지
재활 물리치료	관절 구축, 변형, 근육의 과한 사용이나 낙상 등을 예방; 에너지를 아끼고 적절한 운동과 활동을 권장; 적절한 보조기 및 기구의 제공 및 사용법 교육	이전에 시행하던 평가방법을 지속; 움직임, 앉는 자세, 서는 자세를 유지하는 다양한 도구 및 보조 기술을 제공; 통증과 골절의 예방 및 치료 제공; 재정적 지원 및 환자 단체 참여를 돕고 성인이 되면서 자존감을 유지하도록 지지함			
내분비 관리	6개월마다 서있을 때의 키를 측정	6개월마다 서있지 않을 때의 성장을 측정	만 9세부터 6개월마다 사춘기 변화를 평가	스테로이드를 사용하는 경우 가족 교육 및 스트레스 용량 처방을 제공	
소화기 영양 관리	6개월마다 영양사를 통한 영양 평가; 비만 예방 및 관리를 시작; 특히 생애주기 이환기에 과체중 또는 저체중에 대한 지속적인 모니터링을 시행	매년 혈청 비타민 D와 칼슘 평가	삼킴 기능 장애, 변비, 위식도 역류, 소화장애 등을 6개월마다 평가	매년 위루술의 필요성에 대해 검토	
호흡기 관리	필요하다면 폐활량계 사용법에 대한 교육과 수면검사를 제공함(문제 발생 위험을 낮춤)	최소 6개월마다 호흡기능에 대한 평가를 시행	예방접종 관련 업데이트를 항상 확인: 폐렴구균백신과 매년 인플루엔자 백신 접종을 권장	폐용적 유지 훈련을 시작	기침 보조장치와 야간호흡 보조장치를 시작
심장 관리	심장 전문의 협진; 심전도와 심장초음파검사 또는 심장MRI를 시행	매년 심장기능 평가; 10세 전후로 안지오텐신전환효소억제제(ACEi) 혹은 안지오텐신수용체억제제(ARB)의 사용을 시작	최소 1년마다 심장기능을 평가하고, 심장과 관련된 증상이 있거나 검사상 이상이 있을 경우 더 자주 평가; 부정맥에 대한 모니터링도 필요	심장기능이 떨어지면 심부전 표준치료를 시행	주간호흡 보조장치 사용
뼈 건강 관리		척추 측방 x선사진을 시행함(스테로이드 사용환자는 1-2년마다; 스테로이드 사용하지 않는 경우 2-3년마다)	골절의 초기징후가 보인다면 정형외과전문의 진료고려 (Genant 1등급 이상의 척추압박골절이나 첫번째 장관골절)		
정형외과적 관리	최소 6개월마다 운동 범위를 평가	매년 척추측만증 여부 확인	6개월마다 척추측만증 여부 확인	필요시 정형외과 수술 고려 (드물게 필요함)	일부에서 걸음걸이의 호전을 위해서 발과 아킬레스건에 대한 수술을 고려
심리사회적 관리	매번 진료시마다 환자와 가족의 정신 건강을 평가하고 심리적 지지를 함	신경심리 평가를 시행하고 학습, 감정, 행동문제에 대한 적절한 도움을 제공	교육에 필요한 사항을 확인하고 적절한 도움과 프로그램을 제공; 성인의 경우 직업을 위해 필요함 도움을 평가	나이에 맞게 자립과 사회적 활동을 하도록 도움	
생애주기 이행	미래와 성인으로서의 삶에 대해서 긍정적인 대화에 참여	성인기 삶의 목표와 미래에 대한 준비를 도움; 생애주기 이행에 대한 준비를 평가(12세부터)	건강관리, 교육, 취업, 성인으로서의 삶에 대해 준비를 시작 (13~14세부터); 최소 1년마다 이러한 준비를 평가; 코디네이터나 사회복지사의 지원을 요청	삶의 이행에 대한 도움을 주고 건강상태에 대해 예상되는 변화를 알려줌	



알도록 돕기 위해 DMD의 핵심 단계들을 분류하였습니다. 핵심 단계의 구분이 다소 모호할 수 있다고 볼 수 있지만, 환자 각각의 특정 시점에서 권장되는 관리와 증재의 종류와 의료진을 포함한 치료팀에 기대해야하는 사항을 이해하기 위해 저희가 제시한 단계를 사용하는 것이 유용할 것입니다.

1. 진단 (영아기/아동기)

현재, DMD를 가진 대부분의 아동들은, 이 질병에 대한 가족력이 있는 경우나 다른 이유로 인해 혈액 검사를 받는 경우를 제외하면, 증상 발현 전 단계 (아동들에게 증상이 있다고 해도 거의 보이지 않을 때) 동안에는 진단받지 못하고 있습니다. 걷기, 기기 또는 말하기가 늦어지는 증상들이 있지만, 보통 감지하기 힘들며 이 단계에서는 종종 인식조차 하지 못합니다.

부모들은 종종 자신의 아이가 발달 지연을 보인다는 것을 먼저 발견하여, 질문하고, 발달 지연의 이유가 무엇인지를 알기 위해 추가적인 검사를 요구하게 됩니다. 미국소아과학회는 부모가 자녀 발달을 평가하고, 지연되는지를 알아보고, 일차의료 제공자들과 그들이 우려하는 것을 해결하는데 도움을 주기 위해 한 가지 도구를 개발하였습니다. 이 도구는 다음 웹사이트에서 찾아볼 수 있습니다: motordelay.aap.org.

새롭게 DMD로 확정 진단되었을 때, 심리사회적 지원과 정서적 지원은 매우 중요합니다. DMD 진단명을 받아들이는 것은 매우 힘든 일입니다. 답을 얻을 수 없는 질문들이 아주 많고, 가족들은 종종 외

롭거나 그 생각에 휩싸이게 되고, 의지할 만한 곳도 극히 드뭅니다. 일차의료 제공자들과 신경근육전문 의들은 이 시기에 특히 도움이 될 수 있습니다. 이들은 적절한 진료를 받도록 연결해 주고, 부모가 자신과 가족을 돕는데 필요한 자원, 정보 및 지원을 제공해 줄 수 있는 지원단체들과도 연결하는데 도움을 줄 수 있습니다. 미국의 경우 PPMD는 새롭게 진단받은 후 처음 3개월 동안 부모가 도움받기 위해 이용할 수 있는 자원들을 담고 있는 특별한 웹페이지를 개발하였습니다 (ParentProjectMD.org/for-newly-diagnosed). 또한, PPMD와 MDA는 DMD 진단에 대하여 아동들, 형제자매 및 친척과 이야기하는데 도움이 될 만한 자원들을 갖고 있습니다. 지역 지원단체들과 연결되면 어떠한 자원이 가용한지를 아는데 도움을 받을 수 있습니다.

2. 초기 보행기 (아동기)

초기보행기 즉 걷기 단계에서는 아동들이 DMD의 “전통적인” 징후로 여겨지는 전형적인 증상이나 징후들을 보일 것입니다. 이들은 매우 약할 수도 있고 다음과 같은 것을 포함할 수 있습니다.

- 머리카락 목을 들기 어려움
- 15개월까지 걷지 못함
- 걷기, 뛰기 또는 계단 오르기가 어려움
- 자주 걸려 넘어지고 주저 앓음
- 가볍게 뛰거나 점프하는 데 어려움
- 비슷한 연령의 다른 아동들만큼 말하지 못함
- 바닥에서 일어나는데 도움이 필요하거나 또는 일어나기 위해 손을 다리 쪽으로 교대로 짚어 한 쪽씩 건듯이 올라가게 한 후 바닥을 밀어 올림 (가우어즈 징후, 그림 2 참조)
- 종아리가 정상보다 커 보임 (가성비대)
- 다리를 벌린 상태로 걷기
- 발끝으로 뒤통뒤통 걷기
- 가슴을 앞으로 쪽 내밀고 걷기 (또는 뒤로 굽히거나, 안장 위에 올라 앉은 듯한 어정쩡한 자세, 또는 뒤로 젖힌 자세로)
- 크레아틴 키나아제 농도 증가 (“CK”나 “CPK”라고도 함. 근육 손상이 근육에서 방출하는 효소. CK 농도는 혈액을 통해 측정합니다. CK 수치가 200을 넘으면, DMD가 있는지 추가 검사를 고려해야 합니다)
- 간효소 수치 증가 (AST 또는 ALT. AST나 ALT농도의 증가는 DMD가 있는지에 관해 더 검사해야 하는 징후가 될 수 있습니다. DMD 검사가 완료될 때까지는 추가적인 검사를 보류해야 합니다)

DMD의 진단:

DMD가 의심될 때, 첫 번째 검사는 보통 혈청 CK농도가 증가했는지를 알아보기 위한 를 하게 됩니다. DMD를 가진 사람들은 대부분 CK농도가 정상 수치보다 10-100배 높습니다. 이러한 경우, DMD를 유발하는 DNA의 변화(유전적 변이라고 부름)를 발견하기 위해 특별한 검사가 권고될 것입니다. 이러한 유전자 검사 결과를 해석하고 그 결과가 귀하의 자녀와 어쩌면 다른 가족에게 어떠한 영향을 미치는지를 논의하기 위해 유전 상담가들의 의견이 필요할 수도 있습니다. 진단은 종종 초기 보행단계에 실시됩니다.

심리사회적, 학습 및 행동:

DMD를 가진 사람들은 학습 및 행동 문제를 겪을 가능성이 높습니다. 일부 문제들 뇌조직에 디스

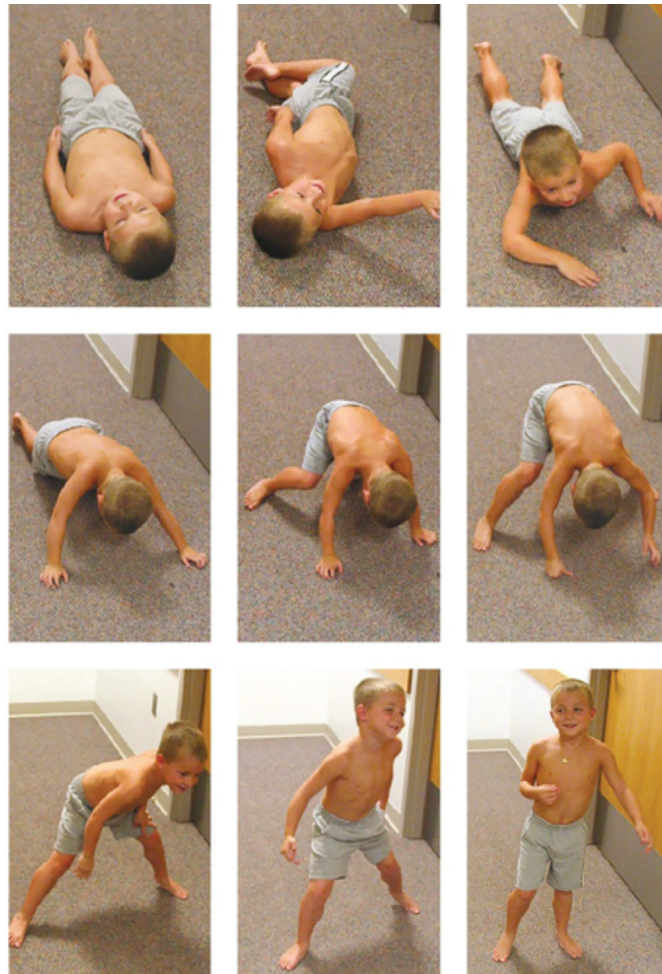


그림 2. 가우어즈 (Gowers) 징후

트로핀이 부족하기 때문입니다. 그리고 그 외에는 신체적 한계에 적응하는 과정에서 나타납니다. 종종 초기 또는 후기 보행단계에서 시작되는 스테로이드와 같은 일부 약물(아래 참조)도 원인이 될 수 있습니다. 스테로이드를 복용하는 일부 아동들은 충동조절, 분노, 분위기 변화, 집중 및 기억력의 어려움을 가질 수 있고, 또 어떤 아동들은 그러한 어려움을 겪지 않을 수도 있습니다. 발달 또는 학습의 지연이 발견되면 심리학자 또는 신경심리학자와의 상담을 통해 구체적인 문제들을 최소화하는데 도움을 줄 수 있고, 도달 가능한 기능을 최대한 발휘하도록 도움을 줄 수 있습니다. 정서적 문제와 행동상의 문제는 흔하게 발견되고 초기에 문제를 알게 되면 가장 잘 관리할 수 있습니다. 발달 소아과 전문의와 심리학자는 이 분야에서 매우 도움이 될 수 있습니다. 말과 언어도 평가해야 하고, 필요시 가능한 한 빨리 치료를 시작해야 합니다. 귀하의 가족이 필요한 자원에 접근하는데 어려움이 있다면, 사회복지사들이 필요한 곳을 연결해주는데 매우 도움이 될 수 있습니다. 가족 지원은 필수적이고, 특정한 심리사회적 문제, 학습문제 및 행동문제들을 해결하기 위해 전문의들의 처방이 필요할 수 있습니다 (제14장).

물리치료/물리요법:

이 초기단계에서 물리치료팀(제10장)을 만나면 운동/스트레칭 요법을 시작할 수 있도록 하여 근육을 유연하게 유지하고 관절의 굳음을 방지하거나 최소화할 수 있게 합니다. 재활팀은 놀이시간/휴식시간 중의 적절한 운동과 특수체육교육에 대하여 권장하여 귀하의 아이가 학교에 출석하도록 도우면서도 안전을 지켜줄 수도 있습니다. 물리치료 운동 프로그램은 관절을 강하게 하기보다는 스트레칭과 관절운동범위 유지에 중점을 둡니다. 야간부목(“단하지 보조기” 또는 “AFOs”라 불림)은 장기간의 스트레칭을 제공하고 발목 관절 운동범위의 소실을 방지하기 위해 권장할 수 있습니다. 물리치료사가 권장하는 가정 스트레칭 프로그램은 귀하의 매일 반복되는 일상의 한 부분이 되어야 합니다.

스테로이드:

부신피질 호르몬, 즉 “스테로이드”에 관해서는 진단 시에 상담 받는 것을 권하고 이 단계에서 시작할 수도 있습니다 (제6장). 스테로이드 사용에 대한 계획을 세울 때에는, 스테로이드의 이점을 논의하고 모든 예방접종이 완료되어 있는 상태여야 하고, 스테로이드 부작용의 위험인자들과 이들을 어떻게 예상되고 최소화할 수 있는지에 관해 상담하는 것이 중요합니다. 체중증가 및 뼈건강 변화와 같은 부작용을 피하는데 도움이 되도록 영양교육을 받는 것도 포함합니다.



뼈건강과 호르몬:

스테로이드를 섭취하면 뼈를 약하게 할 수 있고, 성장 호르몬과 테스토스테론(남성 성호르몬) 같은 여러 호르몬의 농도에 영향을 줄 수도 있습니다 (제7장). 영양은 뼈를 튼튼하게 유지하는 데 중요하고, 비타민 D와 칼슘이 들어간 식사를 권장해야 합니다 (제8장과 제13장). 병원 방문 시에 전문 영양사와 귀하의 영양 요구도에 관해 상담하는 것이 적절할 수도 있습니다. 신경근 관련 병원방문 시마다 키와 몸무게를 확인해야 하고, 이를 그래프로 그려서 장기간에 걸쳐 성장과 몸무게를 관찰해야 합니다 (제7장). 아래팔(“척골 길이”)이나 종아리(“경골 길이”)의 뼈의 길이 측정, 또는 위쪽 팔과 아래쪽 팔의 길이를 함께 합하여 계산하는 것(“분지 팔길이”)은 “키”를 정확히 기록하는 서로 다른 대체방법들이고 기준선 측정값에 대해서도 함께 계속 관찰해야 합니다. 스테로이드 시작 시 방사선 골밀도 측정기(“DEXA”)를 이용하여 기준 골밀도 농도를 측정하는 것을 권장합니다. (제8장 참조).

심장 및 호흡근:

전형적으로는, 이 단계에서 심장 및 호흡근의 문제는 없을 가능성이 높지만, 귀하의 정상수치를 측정하기 위해 진단 시 관찰을 시작해야 하고, 정기 관찰 방문시 계속 측정해야 합니다. 폐기능 검사를 어린 나이에 시작하면 그 이후 방문 시에도 접하게 될 장비와 “검사과정”에도 익숙해지는데 도움이 될 것

입니다. 심장검사(심전도 및 심장 MRI 또는 심초음파 검사)는 진단 시와 10세까지 매년 실시하길 권장하고, 필요에 따라 더 자주 실시할 수도 있습니다(제12장). 질병을 예방하기 위해 폐렴구균(폐렴) 백신과 매년 독감예방주사를 맞는 것 또한 중요합니다(제11장).

3. 보행 후기 (아동기 후기/청소년기/청년기)

보행 후기 단계에서는, 걷기가 점차적으로 더 어려워질 것이고, 계단을 오르거나 바닥에서 일어서는 것과 같은 활동을 하는 것이 더 힘들어질 것입니다.

심리사회적, 학습 및 행동:

학습 지연이나 특정학습장애에 대한 지속적인 평가가 이 단계에서 중요합니다. 심리학자와 신경심리학자는 교육 필요에 가장 잘 맞는 방법을 찾아내는데 도움을 줄 수 있습니다. 모든 학습 및 행동 문제에 대하여 전문가들로부터의 지속적인 도움을 받는 것이 필수적이고, 체력 및 기능의 소실을 다루기 위한 극복 전략을 위해서는 구체적인 중재가 필요할 수 있습니다 (제14장). 이 단계에서는, 미래에 대한 목표를 세워야 하는데, 학교와 함께 귀하와 가족이 이 목표를 달성하기 위해 필요한 교육과 훈련을 구성해 나갈 수 있습니다. 경우에 따라 신경심리학 평가를 실시하면 혹시 있을 수 있는 인지장애를 발견하여 가정과 학교환경에서 최선으로 기능을 하도록 돕기 위한 전략을 제공할 수 있습니다.

병간호를 하는 데에는 정서적 에너지와 육체적 에너지 모두가 필요합니다. 자신을 위한 시간을 개척하고 타인과의 관계를 만들어가려는 노력은 매우 중요합니다. 친척들 및 신뢰할 만한 커뮤니티 구성원들을 포함하는 지원 네트워크를 발전시키는 것은 병간호하는 사람들에게 휴식을 취하고 재충전할 시간을 주는데 매우 도움이 될 수 있습니다.

물리치료/물리요법:

재활 치료는 귀하의 독립성을 유지하기 위해 운동범위, 힘, 기능을 유지하는데 계속적으로 집중할 것입니다(제10장). 물리치료를 통해 관절의 뻣뻣함을 관리할 수 없는 경우에는 정형외과 전문의들의 평가와 처방이 필요할 수 있습니다. 의료진 내에서 물리치료사는 스트레칭 치료법 감독, 휠체어와 보행기와 같은 장비 추천 및 지속적인 웨이트 운동 및 서기 운동 촉진과 같은 많은 역할을 합니다(이는 뼈 건강 및 소화 모두를 위해 도움이 됩니다). 휠체어와 같은 이동 보조 기구는 신체교정, 바른 자세 및 편안함을 증진시키기 위한 보조 받침대(supportive seating)를 반드시 갖고 있어야 합니다. 매일매일 가

정에서 시행하는 스트레칭 프로그램은 계속 중요합니다.

스테로이드:

스테로이드 치료를 통한 지속적 관리는 이 단계에서 중요한데, 이 때 구체적인 요법 및 사용하는 용량에 대해 관심을 기울여야 하고(제6장), 또한 부작용 예방, 관찰 및 관리에도 관심을 쏟아야 합니다. 골격근의 힘과 기능을 관찰하기 위해 일년에 2번 실시하는 검진은 중요합니다. 체중조절에 대한 지속적 관심을 통해 저체중 또는 과체중의 경향이 있는지 관찰하고 이상이 나타날 경우에 적절한 관리가 필요할 수 있습니다(제13장).

뼈건강 및 호르몬:

스테로이드 사용 중 특히 운동성이 감소함에 따라 뼈건강 및 골절 위험에 대한 지속적 관찰은 중요합니다. 귀하의 신경근육전문의가 비타민 D 농도("25 OH 비타민 D")에 대한 혈액 검사와 DEXA스캔이나 척추 X선 검사와 같이 골밀도/뼈건강을 평가할 수 있는 영상검사법을 통해 골절의 위험을 관찰하는 것은 중요한 일입니다(제8장). 매번 병원 방문 시 적절한 양의 비타민 D 및 칼슘을 섭취하고 있는지를 확인하기 위해 식단도 평가 받아야 합니다. 성장 지연의 징후가 있는지를 확인하기 위해 키, 길이, 몸무게를 계속 관찰해야 합니다(제7장).

심장 및 호흡근:

심장 및 호흡근에 대한 지속적인 평가는 필수적입니다. 심전도, 심장 MRI 또는 심초음파 및 다른 종류의 검사가 진단 이후 최소한 매년 1회 그리고 10세 이후에는 필요에 따라 더 자주 실시되어야 합니다. 심장전문의는 심전도, 심장 MRI 또는 심초음파 상에서 어떠한 변화가 관찰되는 경우 의학적 중재를 추천할 것입니다 (제12장).

4. 비보행 초기 (아동기/청소년기/청년기)

비보행 초기단계에서는, 장거리 보행후 피곤함을 느끼기 시작할 수 있습니다. 이러한 경우, 스쿠터, 큰 보행보조기(맞는 경우), 또는 휠체어를 이용하면 이동에 도움이 될 수 있습니다(제10장).

심리사회적, 학습 및 행동:

청소년기에서 성인기로의 “과도기”에 대한 대화는 적어도 13세나 14세에 시작해야 합니다. 귀하의 소아과 및 성인 의료진, 사회복지사, 학교 전문가 및 여러 사람들이 순조로운 과도기 계획을 세우는데 도움을 줄 것이지만, 신경근육 전문의 1-2명이 귀하가 개인 과도기 계획을 세우는데 도움을 주어야 합니다. 귀하의 미래 목표에 관한 대화에는 교육목표뿐 아니라 귀하가 살고 싶고, 공부하고 싶고, 일하고 싶고 진료를 받고 싶은 장소에 대한 내용도 포함해야 합니다. 귀하가 성인이 되어 가면서, 독립성을 유지하여 가정, 학교, 친구들과의 활동을 계속 즐길 수 있도록 하는 것이 중요합니다. 이 단계에서 귀하가 친구들과의 관계를 형성하고 유지하는 것은 매우 중요합니다. DMD를 갖고 사는 일부 사람들은 심리사회적 문제가 없기도 하지만, 또 어떤 사람들은 그러한 문제를 갖습니다. 전문의를 방문할 때 불안감과 우울증에 대한 선별검사를 실시해야 합니다. 불안감이나 우울증이 확인되면, 조기에 적절하게 치료해야 합니다.

물리치료:

가정 스트레칭 프로그램에 추가하여, 귀하의 상지(어깨, 팔꿈치, 손목, 손가락)의 뻣뻣함에 대한 관심을 갖는 것이 중요하고, 또한 일어서기(필요시 받침대 사용)에 대한 관심도 가져야 합니다. 스테로이드 사용시에는 종종 척추 만곡(척주측만증)이 훨씬 덜 발견되지만, 보행하지 못하게 되면서 이에 대한 관찰을 하는 것은 매우 중요합니다. 어떤 경우, 척주측만증이 매우 빠르게 진행할 수 있고, 종종 수개월 내에 진행하기도 합니다(제9장). 또한 통증이나 불편함을 유발할 수 있고, 신발 선택이 제한되는 발 문제로 정형외과적 치료가 필요할 수 있습니다. 필요 시 발목과 발 관절 뻣뻣함을 돕기 위한 수술에 관해서 논의할 수 있습니다.

스테로이드:

이전에 시작하여 이 단계까지 계속 사용하든, 아니면 이 단계에서 시작했든 관계없이, 이 단계에서 스테로이드 치료 유지는 관리에 있어서 중요한 부분입니다.

뼈건강 및 호르몬:

뼈건강에 대하여 지속적으로 세밀하게 관찰해야 하고, 이 때 척추 압박 골절에 대한 징후에 특히 관심을 기울여야 합니다(제8장). 키, 길이, 몸무게에 대한 지속적인 관찰은 성장 상태 관찰을 위해 중요

합니다. 일어서기가 어려울 때에는 아래팔 (“척골 길이”), 종아리 (“경골 길이”), 위쪽 팔과 아래쪽 팔의 전체 길이 (“분지 팔길이”)와 같은 대체 방식의 키 측정값이 관찰될 것입니다. 9세즈음부터 사춘기가 시작되는지에 대한 여부를 확인하는 것이 중요합니다. 사춘기가 14세까지 시작되지 않았다면, 내분비전문의를 만나야 합니다. 테스토스테론 수치가 낮다면, 테스토스테론 치료가 필요할 수도 있습니다 (제7장).

심장 및 호흡근:

적어도 매년 실시하는 심장 기능검사는 필수적이고, 심장 근육의 기능변화나 섬유증 (심장 MRI에서만 관찰됨)은 신속하게 치료해야 합니다 (제12장). 호흡기 기능은 폐기능 검사를 통해 매 6주마다 관찰해야 합니다. 호흡기 기능이 떨어지기 시작하면, 호흡을 돕고 기침에 대한 보조를 하는 치료에 관해 논의하고 적절한 시점에 시작해야 합니다 (제11장).

완화치료:

완화치료 의료진은 귀하가 최선의 삶의 질을 누리도록 돕는데 집중하는 의료전문가를 포함하여 고통과 불편함을 경감시켜 주고, 귀하의 인생의 목표와 귀하의 선택한 치료법이 잘 맞도록 도와줍니다. 완화치료가 “말기” 환자 치료와 종종 혼동되기는 하지만, 완화치료 의료진은 귀하의 진단내용의 각 단계에서의 어려움을 귀하가 극복하도록 도울 것이고, 일생 동안 경험하는 여러 종류의 과도기에 귀하와 귀하의 가족에 대한 자원을 공급해줄 것입니다.

DMD가 있든 없든 모든 사람은 응급상황에서 자신의 몸에 대해 어떻게 할지, 또는 무엇을 하지 않기를 원하는지, 본인이 의료에 대한 결정을 내릴 수 없을 때 누가 자신의 대변인이 될지와 같은 응급상황에 대한 결정을 내려야 할 필요가 있습니다. 완화치료 의료진은 귀하의 응급치료 계획을 세우고 무엇을 포함하고 어디에 보관해야 할지를 결정하는 데 특히 도움이 됩니다.

5. 비보행 후기 (청년기/성인기)

비보행 후기단계에서는 중심부 힘과 상지의 힘이 약해져서 기능을 하고 좋은 자세를 유지하는 것이 점점 더 어려워질 수 있습니다.

물리치료:

어떤 종류의 스트레칭, 운동 및 장비가 본인이 원하는 독립성과 기능의 수준을 가장 지원할 수 있는지에 관해 귀하의 물리치료사와 상의하는 것은 중요한 일입니다. 재활팀의 작업치료사는 필요 시 먹기, 마시기, 화장실 사용하기, 침대로 이동하기 및 침대에서 돌아눕기와 같은 활동을 도울 수 있습니다. 보조기술 평가를 수행하여 독립성과 안전성을 확장시킬 수 있는 기회를 평가할 수도 있습니다.

스테로이드:

귀하는 신경근육 전문의와 함께 스테로이드 치료법, 영양, 사춘기 및 몸무게 관리에 관해 계속 상담할 수 있습니다. 현재로서는 호흡기와 상지의 힘과 기능을 유지하기 위해 스테로이드를 평생 사용하기를 권장하고 있습니다 (제6장).

뼈건강 및 호르몬:

뼈건강에 대한 면밀한 관찰을 평생 동안 지속해야 합니다. 뼈 문제는 고통으로 이어질 수 있으며 신경근 의료진과 상담을 해야 합니다 (제8장).

심장 및 호흡근:

심장 및 폐기능은 최소 6개월에 한번씩 검사하길 권장하고, 때때로 더 집중적인 검사 및 치료가 필요할 수도 있습니다 (제11장과 제12장).

완화치료:

이 단계에서 완화치료 의료진은 계속 중요합니다. 위에 언급한 바와 같이, 이 의료진은 귀하가 최선의 삶의 질을 누리도록 집중하여 고통과 불편함을 줄이고 귀하의 삶의 목표와 귀하가 선택한 치료법이 잘 맞도록 도와주는 의료전문가를 포함합니다. 때로는 완화치료가 “말기” 환자 치료와 종종 혼동되기는 하지만, 완화치료 의료진은 귀하의 진단내용의 각 단계에서의 어려움을 귀하가 극복하도록 도울 것이고, 일생 동안 경험하는 여러 종류의 과도기에 귀하와 귀하의 가족에 대한 지원을 지원해줄 것입니다. DMD이 있든 없든 모든 사람은 응급상황에서 자신의 몸에 대해 어떻게 할지, 또는 무엇을 하지 않기를 원하는지, 본인이 의료에 대한 결정을 내릴 수 없을 때 누가 자신의 대변인이 될지와 같은 응급상황에 대한 결정을 내려야 할 필요가 있습니다.

DMD를 가진 성인으로 살아가기:

DMD를 가진 상태에서 독립된 성인으로서 완전하고도 생산적인 삶을 살아가기 위해서는 계획이 필요합니다. 청소년기에서 성인기로 과도기 계획을 세우는 일은 적어도 13세나 14세에 시작해야 합니다. 귀하의 개인적인 과도기 계획은 귀하가 미래에 대해 가시화시켰던 기대나 목표에 기반을 두고 세워야 합니다. 과도기 계획에는 교육, 취업, 집, 교통 및 지역 내 이동성에 대한 고려가 수반되어야 하고, 소아과 의사에서 성인 의료진으로 전환도 계획에 포함되어야 합니다 (귀하의 의료전문가가 DMD를 가진 성인에 대한 진료를 계속할 수 있다면 이는 필요하지 않을 수도 있습니다). 귀하의 의료진/의사가 바뀌는 것과 무관하게, 아동기에서 성인기로 이동해가면서 귀하에 대한 지원과 도움이 영향을 받게 될 것입니다. 이 변화에 대해 계획을 세울 때 귀하 본인과 가족, 학교 및 의료진이 모두 참여해야 합니다. 이 과정 및 수반되는 모든 일들은 제17장에서 논의할 것입니다. DMD를 가진 성인으로 살아가는 것은 그렇지 않은 경우보다 더욱 비용이 많이 들어갑니다. 귀하는 귀하의 개인적 목표를 달성하기 위해 필요한 보조지원을 받을 수 있는 자원이 필요할 것입니다. 귀하의 신경근육 전문의는 어떤 자원이 가용한지, 그리고 귀하가 그것을 받을 자격이 있는지를 알아보는데 도움을 줄 것이고, 또한 주정부와 연



방정부의 지원 체계를 탐색해 가는 것도 도움을 줄 것입니다. 이 단계, 특히 귀하의 삶이 변화하기 시작해 가는 이 단계에서는 친구들과 계속 연락을 지속하기 위한 창조적인 방법을 찾는 것도 역시 중요합니다. 많은 사람들이 심리사회적 문제를 경험하는 것은 아니지만, DMD를 가진 일부 성인들은 치료에 대한 불안감이나 우울증을 경험할 수 있습니다. 신경근육전문의를 만날 때마다 불안감과 우울증에 대한 선별검사를 실시해야 합니다. 불안감이나 우울증의 문제가 있다면, 조기에 적절한 치료를 받아야 합니다.

제3장 | 진단에서 주의할 점

어떤 의학적 장애에 대한 구체적인 원인을 “진단명”이라고 부릅니다. DMD로 의심되는 경우 정확한 진단을 하는 것이 매우 중요합니다. 건강제도에 따라, 일차진료의사 (이후 일차진료의)는 아동의 근력 약화나 발달지연에 대한 문제를 처음으로 듣는 의료전문가일 수 있습니다. 일차진료의는 전통적으로 일반의, 전문간호사, 또는 소아과, 가정의학 또는 내과를 전공한 의사이고 “의학적인 가정”이 되어 줍니다.

이 시기 목표는 가능하면 빨리 정확한 진단명을 제공하는 것입니다. 신속한 진단을 하면 가족 모두가 DMD에 대하여 소식을 듣고, 유전적 상담에 대한 정보를 제공받고, 치료 계획에 대해 듣는데 도움이 될 것입니다. 적절한 관리, 지속적인 지원 및 교육은 이 단계에서 필수적입니다. 이상적으로는, 신경 근육전문의가 아동을 평가할 것이고, 각종 검사 및 유전자 검사를 시작하도록 돕고 결과를 바르게 해석하여 정확한 진단을 받도록 도울 수 있습니다 (제4장).

ChildMuscleWeakness.org는 전문가들이 환자의 발달지연을 평가하고 신경근육 질환 진단이 가능하도록 돕는 도구입니다. 미국소아과학회(AAP)는 부모가 가장 흔히 처음으로 아동의 발달지연을 알아차리는 사람이라는 것을 알고 있습니다. 미국소아과학회는 “운동 지연도구”를 개발하였습니다. 이 도구는 부모가 자녀의 발달을 관찰하고, 정상발달 대 지연발달을 평가하고, 언제 걱정해야 하는지를 판단하도록 돕습니다. 이 도구는 다음 웹사이트에서 찾아볼 수 있습니다: www.HealthyChildren.org/MotorDelay. 진단 시기에, 아동들이 DMD를 잘 아는 신경근육전문을 만나는 것이 매우 중요합니다. DMD 진료를 제공하는 센터는 아래 나열한 웹사이트에서 찾아볼 수 있습니다:

미국 내 MDA Care Center:

www.mda.org/services/vour-mda-care-center

미국 내 PPMD Certified Duchenne Care Centers in the US:

www.ParentProjectMD.org/CareCenters

TREAT-NMD:

<http://www.treat-nmd.eu/>

세계 DMD 기구 (UPPMD):

<http://world.Duchenne.org/>

또한 특별히 도움을 줄 수 있는 환자 지원단체와 접촉해야 할 때이기도 합니다. 환자 기구들의 목록은 www.treatnmd.eu/dmdpatientorganisations에 있습니다.

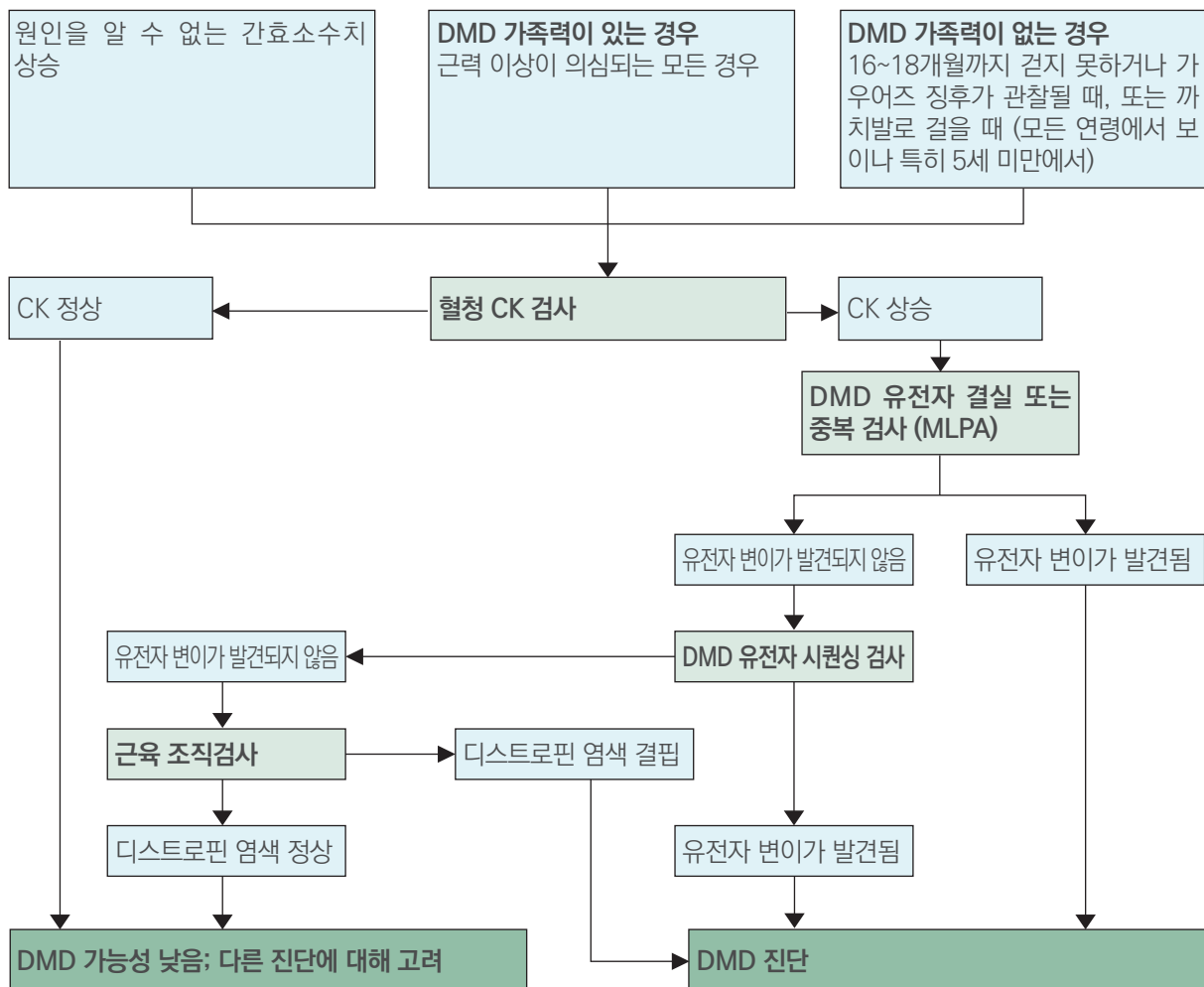
DMD로 의심해야 할 때 (그림 3)

다음 징후 중에 한가지라도 관찰된다면, DMD로 의심할 수 있습니다 (DMD의 가족력이 없을 때에라도):

- 발달 또는 언어 지연
- 근육 기능의 문제, DMD의 전통적인 징후인 가우어즈 징후 (그림 2)
- 비대한 종아리 근육 (“가성비대”라 부름)
- 혈액 검사에서 CK 농도 증가 또는 간효소 AST 및 ALT의 증가

다양한 방식으로 의심을 할 수 있지만, 아래 그림은 DMD의 진단 단계를 설명하는 데 도움을 줄 수 있습니다.

언제 DMD를 의심할까



DMD환자에서 가장 흔하게 관찰되는 초기 증상과 징후

운동 증상

- 보행 이상
- 종아리 가성비대
- 점프를 못함
- 운동 지구력 감소
- 끌어당겨 앉힐 때 고개를 못 가움
- 계단 오르기가 어려움
- 평발
- 자주 넘어지거나 걸음이 서투름
- 바닥에서 일어날 때 가우어즈 징후
- 대근육발달 지연
- 근긴장도 저하
- 또래와 어울리기 어려움
- 운동 기술의 상실
- 근육통 또는 근육경련
- 까치발 걷기
- 뛰거나 오르막길에 오르기가 어려움

운동 이외의 증상

- 행동장애
- 인지발달 지연
- 성장장애 또는 체중미달
- 학습장애 또는 주의력 결핍
- 언어발달 지연 또는 발음이상

그림 3.

의료진 내에서 일차진료의사의 역할

신경근육전문의가 진단명을 확정하면, DMD에 대한 정보와 자원은 귀하의 일차진료의에게 보내집니다. 일차진료의는 전통적으로 일반의, 전문간호사, 또는 소아과, 가정의학 또는 내과를 전공한 의사이고 “의학적인 가정”이 되어 줍니다. 귀하의 일차진료의와 지속적인 의료적 관계를 맺으면 안정성과 지원에 대한 지속적이고도 많은 필요한 자료를 제공해 줄 것입니다.

귀하의 일차진료의의 역할은 다음과 같습니다:

- 급성 및 만성 의료문제에 대한 1차 관리
- 모든 발달단계에 있어서 연령/발달적으로 적절한 진료
- 적절한 전문의들과의 진료 코디네이션
- 매년 청력과 시력검사
- 매년 기분장애, 약물남용 및 기타 정신 건강문제에 대한 검사
- 연례 독감주사를 포함한 모든 예방접종을 예정대로 맞도록 함 (생바이러스 비강백신보다는 독감예방주사를 맞아야 한다)
- 매년 고혈압과 고콜레스테롤혈증과 같은 심혈관 위험인자에 대한 검사



제4장 | DMD 진단

DMD의 원인은 무엇입니까?

DMD는 디스트로핀 유전자의 돌연변이나 변화에 의해 발생하는 유전질환입니다. 디스트로핀은 체내 모든 근섬유 내에 존재하는 단백질입니다. 디스트로핀은 근육이 손상되지 않으면서도 수축하거나 이완되게 하는 “충격흡수제”의 역할을 합니다. 디스트로핀이 없으면, 근육은 적절하게 기능을 못하거나 스스로 회복하지 못합니다. 또한, 근육막은 매일의 일상활동 중 쉽게 손상을 받고 세포막 내에 미세하게 찢어짐이 발생합니다. 디스트로핀이 없으면, 근육은 스스로 회복할 수 없습니다. 이 미세하게 찢어진 틈으로 칼슘이 세포 내로 들어오는데, 이 칼슘은 근육에 대한 독성물질입니다. 칼슘은 근육세포를 손상시키고 결국 죽게 하여 흉터조직이나 지방으로 대체되게 합니다. 근육세포의 소실은 시간이 가면서 힘과 기능을 잃는 결과를 가져옵니다.

DMD의 진단방법

DMD 진단은 유전검사로 확인해야 합니다. 이 검사는 보통 혈액검사로 진행하지만 다른 검사도 역시 수행할 수 있습니다.

1) 유전자 검사

유전검사는 항상 필수적이고 모든 환자에게 제공되어야 합니다. 유전적 변이라고 알려진 DNA의 변화에 대하여 서로 다른 종류의 유전검사들을 통해 구체적이고도 더 자세한 정보를 제공해 줄 수 있습니다. 진단에 대한 유전적 확인은 매우 중요하고, 유전자 변이형에 기반한 많은 임상시험에 대한 자격을 판단하는데 도움이 될 수 있습니다.

일단 정확한 유전적 변이를 알게 되면, 어머니들이 그 유전변이를 보유하고 있는 보인자인지를 확인하기 위한 유전자 검사를 받을 기회가 생깁니다. 이 정보는 어머니측 가족의 여자들(자매, 딸, 이모, 사촌)도 유전변이를 보유한 보인자인지를 이해하기 위해 중요합니다. 이 정보를 알게 되면 그 가족 내에 DMD를 가진 자녀를 갖게 될 위험도에 대한 지식을 얻는데 도움이 되고, 산전진단 및 임신에 관한 결정을 내리는데도 도움이 됩니다. 가족은 진단 후 유전상담을 제공받아야 합니다 (박스 2).

유전검사의 종류

다중결찰 표지증폭법(MLPA): MLPA는 유전자의 결실 및 중복을 검사하고 70%의 DMD 유전변이

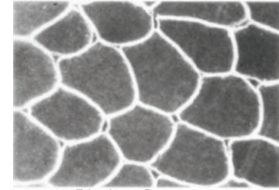
를 확인할 수 있습니다.

유전자 염기서열 분석 (시퀀싱): MLPA검사결과가 음성인 경우, 유전자 염기서열 분석을 통해 결실이나 중복 이외의 변이를 찾아낼 수 있습니다 (예, 점돌연변이[넨센스돌연변이나 미스센스 돌연변이] 및 작은 중복/삭입); 이 검사는 MLPA검사로 발견하지 못하는 그 이외 25-30%의 DMD 유전변이를 찾아낼 수 있습니다.

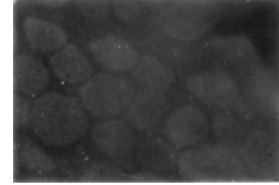
2) 근육 조직검사

귀하의 CK농도가 높고, DMD의 징후가 있지만 유전검사에서 유전적 변이가 없었다면, 근육 조직검사가 필요할 수도 있습니다. 근육 조직검사는 수술적으로 진단용 근육 샘플을 떼어내는 것입니다. DMD에서 유전적 변이는 몸이 디스트로핀 단백질을 생산할 수 없거나 충분한 양을 생산하지 못한다는 것을 의미합니다. 근육 조직검사는 근육 세포에 존재하는 디스트로핀 양에 대한 정보를 제

정상인근육.....



DMD환자근육



상자 1.

근육조직검사

위: 근섬유를 둘러싸고 하얗게 보이는 디스트로핀 단백질이 정상근육에서는 관찰됨.

아래: DMD환자의 근육으로 디스트로핀단백이 보이지 않는 근육의 이상이 동반되어 있음.



유전적 확인이 중요한 이유

유전적 상담 및 보인자 검사 :

- 때로는 DMD를 유발하는 유전적 변이가 우연히 발생하기도 합니다. 이는 “자연 돌연변이”라고 간주합니다. 이러한 경우, DMD의 가족력은 없습니다. DMD를 갖고 태어난 사람들의 30%는 가족으로부터 병을 물려받았기 보다는 디스트로핀 유전자의 자연 돌연변이를 갖고 있습니다.
- 어머니가 자녀에게 전달해주는 DNA상에 변이가 있다면, 그 어머니는 “보인자”라고 부릅니다. 보인자가 임신한 후 자신의 자녀들에게 그 해당 유전변이를 물려줄 확률은 50%입니다. 그 변이 유전자를 받은 남자아이들은 DMD를 갖게 될 것이고, 그 변이 유전자를 받은 여자아이들은 보인자가 될 것입니다. 어머니가 검사를 받고 해당 변이가 있다는 것을 알게 되면, 그 정보에 근거하여 미래 임신에 대한 결정을 내릴 수 있고, 자매나 여자 친척(이모, 딸)도 보인자인지 검사를 받을 수 있습니다.
- 보인자이면서 DMD의 징후(근육 쇠약, 피로, 통증 등)를 보이는 여성은 “증상이 있는 보인자(manifesting carrier)”라고 알려져 있습니다. 여성 보인자가 증상이 있는 보인자가 될지를 보여주는 검사법은 없습니다.
- 어떤 여성이 보인자가 아닐지라도, 미래 임신이 DMD의 영향을 받을 수도 있는 작은 위험성이 있습니다. DMD를 유발하는 유전변이가 신체 모든 세포가 아닌 난소나 난세포에서만 발생할 수도 있습니다. 이를 “생식세포 모자이크 현상(germline mosaicism)”이라고 부릅니다. 생식세포 모자이크 현상에 대한 혈액검사법은 없습니다.
- 보인자인 여성도 심장 및 골격근 약화와 장애가 발생할 위험성이 있습니다. 여성 보인자들은 검사결과가 정상이라면 3-5년마다 심장전문의를 통해 심장검사(심전도 및 심장 MRI 또는 심초음파)를 해야합니다(그렇지 않은 경우라면 심장전문의의 처방에 따라 더 자주). 보인자 상태를 아는 것은 적절한 권고 및 치료를 받기 위하여 그 위험도를 알게 되는데 도움이 됩니다.
- 유전 상담가는 이 모든 것을 자세히 설명해 줄 수 있습니다.

임상시험 참여 :

- DMD를 유발하는 특정한 유전변이를 타겟으로 하는 많은 임상시험들이 DMD 환자들을 대상으로 진행 중입니다. 유전자 검사는 이러한 임상시험에 귀하가 참가할 자격이 있는지를 알기 위해 중요합니다. 이러한 임상시험에 귀하가 자격이 되는 경우 임상시험 기관들이 귀하를 발견하도록 돕기 위해, 귀하 국가의 DMD 환자 레지스트리에 반드시 등록하시기 바랍니다. 그 목록은 다음 사이트에서 찾을 수 있습니다: <http://www.treat-nmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD/>
- 이전에 수행한 유전자 검사가 정확한 변이를 결정하는 현재의 표준과 맞지 않는다면, 추가/반복 검사가 필요할 수도 있습니다. 귀하는 이를 귀하의 신경근육 전문의 또는 유전상담사와 상의해야 합니다. 정확한 유전변이는 DMD 레지스트리에 등록하기 위해서도 필요합니다. 어떤 종류의 검사가 수행될 수 있는 지와 그리고 얼마나 효과적으로 본문 내의 변이를 발견할 수 있는지에 관해 자세한 내용을 알아볼 수 있습니다.
- 유전검사를 받은 적이 없는 성인들 또는 과거에 받았지만 더 최신 방법을 사용한 검사를 필요로 하는 성인(검사를 반복해야 하는지는 귀하의 유전상담사에게 문의하시길 바랍니다)들은 임상시험 참가자가 되기 위해 유전검사를 받을 것을 고려해야 합니다.

공해줄 수 있습니다 (상자 1 참조).

DMD를 가진 사람들의 대부분은 근육 조직검사가 필요하지 않습니다.

일반적으로 근육 조직검사시 수행하는 면역화학법과 웨스턴 블롯이라는 두 가지 종류의 검사가 있습니다. 이들 검사들은 근육내 디스트로핀 존재여부를 판단하기 위해 시행합니다. 면역조직화학법에서는 아주 작은 근육 조각을 슬라이드 위에 올려놓고 염색약을 뿌린후 디스트로핀이 있는지를 확인하기 위해 현미경으로 근육세포를 조사합니다. 웨스턴 블롯은 디스트로핀 단백질 존재하고 있는지를 화학적으로 검사하는 방법입니다.

3) 기타 검사법

과거에는 근전도 검사와 신경전도검사라고 알려진 검사법들이 신경근육 질환으로 의심될 때 수행하던 전통적인 평가법의 일부였습니다. 전문가들은 DMD 평가를 위해서는 근전도 검사와 신경전도검사가 적절하지 않고 또는 필수적이지도 않다는 점에 동의하고 있습니다.

제5장 | 신경근육계 관리

DMD 환자는 근육의 디스트로핀이 없으므로 골격근이 점차 약해집니다. 병을 진단받은 환자는 반드시 DMD에 익숙한 신경근육질환을 전문적으로 진료가 가능한 의사 (이후 신경근육질환전문의)에게 정기적인 검진을 받아야 합니다. 신경근육질환전문의는 근력 약화의 진행을 이해하고 당신과 가족이 치료의 다음 단계들을 준비하는 데 도움을 줄 것입니다. 신경근육질환전문의가 당신의 근육이 어떻게 작용하는지 알고 있는 것은 매우 중요합니다. 이것을 토대로 가능한 일찍 올바른 치료법을 시작할 수 있습니다.

신경근육기능평가

매 6개월마다 전문의사를 만나고, 물리치료사 또는 작업치료사를 만나서 약 4개월마다 평가를 받는 것을 권장합니다. 이것은 적절한 시기에 새로운 치료법의 적용이나 기존 사용하던 치료의 수정에 대한 결정을 위해 중요합니다. 또한 주기적인 진료를 통하여 환자나 가족에게 일어날 수 있는 최대 범위의 문제를 미리 예측하고 방지할 수 있게 됩니다.

질병 진행을 평가하는 데 사용되는 검사는 진료하는 의사나 병원마다 약간의 차이가 있을 수 있습니다. 검사의 세세한 방법의 차이는 있더라도 매번 동일한 검사를 통하여 정기적으로 평가하게 되면, 환자에게 나타나는 약간의 변화라도 알아차리기 용이합니다. 그리고 정기적인 평가를 통하여 질병의 진행상황을 모니터하고 그에 대해 이뤄지는 치료적 조치들이 적절한지 평가합니다. 그 평가들은 다음 내용을 포함해야 합니다.

근육의 세기

골격근의 근력은 각각의 움직임에 따라 그에 적절한 방법으로 측정하게 되며, 이는 매우 다양한 방법이 있을 수 있습니다.

관절 운동의 범위

관절 운동의 범위를 규칙적으로 확인하는 것은 관절구축 혹은 관절의 움직임의 제한이 생기고 있는지 확인하고 어떤 스트레칭 또는 중재안이 환자에게 도움이 될지 결정하기 위해 수행됩니다.

시간측정 검사

많은 클리닉에서는 환자의 기능적 상태를 판단할 때 일반적으로 바닥에서 일어나고, 일정 거리를 걷는 것이나, 계단을 오르는 것과 같은 활동을 할 때 걸리는 시간을 측정합니다. 이것은 근육이 어떻게 변화하고, 현재의 치료가 충분한지에 대한 중요한 정보를 제공합니다.

운동 기능 척도

여러 가지 다양한 종류의 운동의 기능을 볼 수 있는 척도가 있습니다. 가장 중요한 점은 클리닉에서 당신을 평가할 때 정기적으로 같은 척도를 사용하는 것입니다. 각각의 척도마다 관찰을 해야하는 시점의 차이가 있을 수 있습니다.

일상 생활 활동

일상 생활 활동을 반영하는 여러가지 척도 혹은 설문지가 있으며, 이에 대한 확인을 통해 환자를 담당하는 의료진은 일상생활에 있어 개개인의 자율성을 최대한 보장하기 위해 어떤 도움이 필요한지 검토하게 됩니다.

골격근을 위한 약물 치료

DMD의 새로운 치료방법에 대한 연구가 현재 여러 분야에서 이루어지고 있습니다. 앞으로 이 가이드라인에서는 치료시 고려할 부분에 대한 여러가지 정보들은 그에 대한 효과가 충분히 검증된 사항에 한해서 수정될 예정입니다. 새로운 치료법에 대한 새로운 의학적 근거가 나오게 되면, 현재 추천되는 여러가지 사항들은 당연히 바뀔 수 있습니다. 새로운 결과가 나오면, 저희 가이드라인에서 그에 대하여 여러분이 이해하실 수 있도록 수정될 예정입니다.

미래에는 더 광범위한 치료 옵션이 제공될 것으로 기대되지만, 현재로서는 아직 제한적입니다. 현재에는 스테로이드가 DMD의 근골격계 증상 치료제로 권장되는 유일한 약물입니다. 현장의 전문가들은 그것을 권고할 충분한 증거가 있다고 동의합니다. 스테로이드는 다음 장인 제6장에서 자세히 알려드리겠습니다. 예를 들면 심장문제 같은 질병의 다른 특정 증상에 대한 약물 치료는 추후에 논의됩니다.

제6장 | 스테로이드 관리

부신피질 호르몬 또는 스테로이드는 전 세계적으로 다양한 질환에서 사용됩니다. 스테로이드의 사용이 DMD환자들에게 이득을 줄 수 있다는 것은 의심의 여지가 없습니다. 하지만, 스테로이드를 장기간 사용할 경우 여러가지 부작용이 발생가능하므로 그에 대한 관리와 치료 사이의 적절한 균형을 이룰 때 그 효과가 더 크다고 볼 수 있습니다. DMD환자 관리에서 스테로이드의 사용은 매우 중요하며 신체 기능의 저하가 나타나기 전에 고려되어야 합니다.

기본

스테로이드는 DMD환자에게서 근육의 힘과 운동기능의 상실을 늦추는 것으로 알려져 있습니다. 부신피질 호르몬은 때때로 더 강해지고 싶은 운동선수에 의해 오용되는 근육 증강 스테로이드와는 다릅니다. DMD의 스테로이드 치료의 목표는 근육의 힘과 기능을 유지하고, 더 오래 걸을 수 있도록 돕고, 상지 및 호흡기능을 보존하고, 척추측만증(척추의 만곡)을 치료하기 위한 수술을 피하는 것입니다.

- 스테로이드는 병의 진단시 논의되어야합니다. 스테로이드를 시작하는 최적의 시기는 상당한 신체적 쇠퇴가 있기 전, 보행 단계에서 사용하는 것이 좋습니다 (그림 4)
- 스테로이드를 복용하기 전에 권장 예방 접종을 마친 상태여야 하며, 특히 수두 예방접종은 반드시 완료되어야 합니다. 한국 예방접종 관련 사항은 다음의 홈페이지에서 확인가능합니다: <https://nip.cdc.go.kr/irgd/introduce.do?MnLv1=1&MnLv2=4> (미국 예방 접종 권장 사항: www.parentprojectmd.org/vaccinations).
- 스테로이드 부작용 예방 및 관리가 예방적으로 필요합니다 (표 1 참조)

다른 스테로이드 용량 조절 방법

신경근육질환전문의를들은 각자 스테로이드를 사용하는 방식의 차이가 있을 수 있습니다. 이 가이드 라인은 스테로이드의 기능 및 부작용에 대한 정기적인 평가 (그림 4 참조)를 바탕으로 효과적이고 안전하게 사용하는 확실한 방법을 확립하고자 노력해왔습니다.

- 프레드니손(Prednisone)과 데프라자코트(deflazacort)는 주로 Duchenne에서 주로 사용되는 스테로이드의 두 가지 유형입니다. 이들은 비슷하게 작용하는 것으로 생각됩니다. 이 약들로 현재 진행중인 임상 시험은 중요하며 더 나은 각각의 상대적인 이점을 이해하는 데 도움이 됩니다.
- 사용할 스테로이드의 선택은 당신/당신의 가족의 선호도, 전문가의 선호도, 해당 국가의 스테로이드 사용 가능 여부, 스테로이드 비용, 인식된 부작용을 고려해서 선택합니다. 프레드니손(prednisone)은 저렴하다는 장점이 있습니다.

데프라자코트(Deflazacort)는 프레드니손(prednisone)보다 체중 증가 및 행동 문제의 위험이 약간 낮은 측면에서 좀 더 선호될 수 있지만, 성장 지연 및 백내장 발병 빈도 증가의 위험 또한 있습니다.

스테로이드 복용량, 관리 및 부작용 (그림 4, 표 2)

- 스테로이드와 관련된 부작용을 주의깊게 관리하는 것이 중요합니다. 스테로이드 치료는 현재 DMD의 약물 요법의 주류이며, 스테로이드 약물요법은 절대 무심코 시작해서는 안되며, 적절한 전문 지식을 갖춘 신경근육전문의에 의해서만 감독되어야 합니다.
- 스테로이드 용량을 유지하거나 증가시키는 데 고려해야 할 요소는 다음과 같습니다: 치료의 반응, 체중, 성장, 사춘기, 뼈 건강, 행동, 백내장, 부작용이 있고 관리 가능한지 여부

부신기능부전과 부신급성발증

부신은 신장의 위에 위치한 내분비 기관으로 심한 질병이나 부상 같은 스트레스에 반응해 분비되는 호르몬 (코티졸)을 생성합니다. 당신이 매일 스테로이드를 복용하는 동안, 부신은 코티졸 생성을 멈추고 (“부신기능부전증”이라고 부름) 비활성화 됩니다. 만약 스테로이드가 중단되면 몸이 코티졸 생성을 시작하기까지 수주 또는 수개월이 걸릴 수 있습니다. 코티졸이 없으면 몸이 스트레스에 대처할 수 없으므로 생명을 위협할 수 있는 “부신급성발증”이 초래될 수 있습니다. 이런 이유로, 귀하는 절대 매일의 스테로이드 복용을 갑자기 (또는 의사의 도움없이) 멈춰서는 안되며, 또는 24 시간 이상 복용하는 것을 잊으면 안됩니다.

또한, 몸이 추가로 스트레스를 받고 있을 때 (예: 고열, 수술, 골절) 추가 용량의 스테로이드 또는 스트레스 용량이 필요할 수 있습니다. 용량에 대한 정보와 급성 부신기능부전의 인지/치료/예방에 관한 정보는 PJ Nicholoff Steroid Protocol (www.parentprojectmd.org/pj)에서 찾아볼 수 있습니다.

다른 약 및 식이보충제

스테로이드와 마찬가지로 DMD에서 사용이 승인된 다른 약물은 미국 식품의약국 (FDA)에 의해 승인된 EXONDYS 51 (eteplirsen) 과 유럽 의약품청 (European Medicines Agency, EMA)의 유럽 여러 국가에서 사용 승인을 받은(미국은 아님) Ataluren (Translarna)입니다. EXONDYS 51과 ataluren은 모두 디스트로핀 단백질의 돌연변이 중 특정 돌연변이를 가진 사람들을 위해 사용됩니다.

EXONDYS 51은 51번 엑손 (exon)을 빠뜨리는 방법으로 유전 돌연변이의 수정이 가능한 DMD환자들 (약 13%)에게 권고됩니다. 이 약제의 목표는 51번 엑손을 빠뜨리면서 부분적으로 기능하는 디스

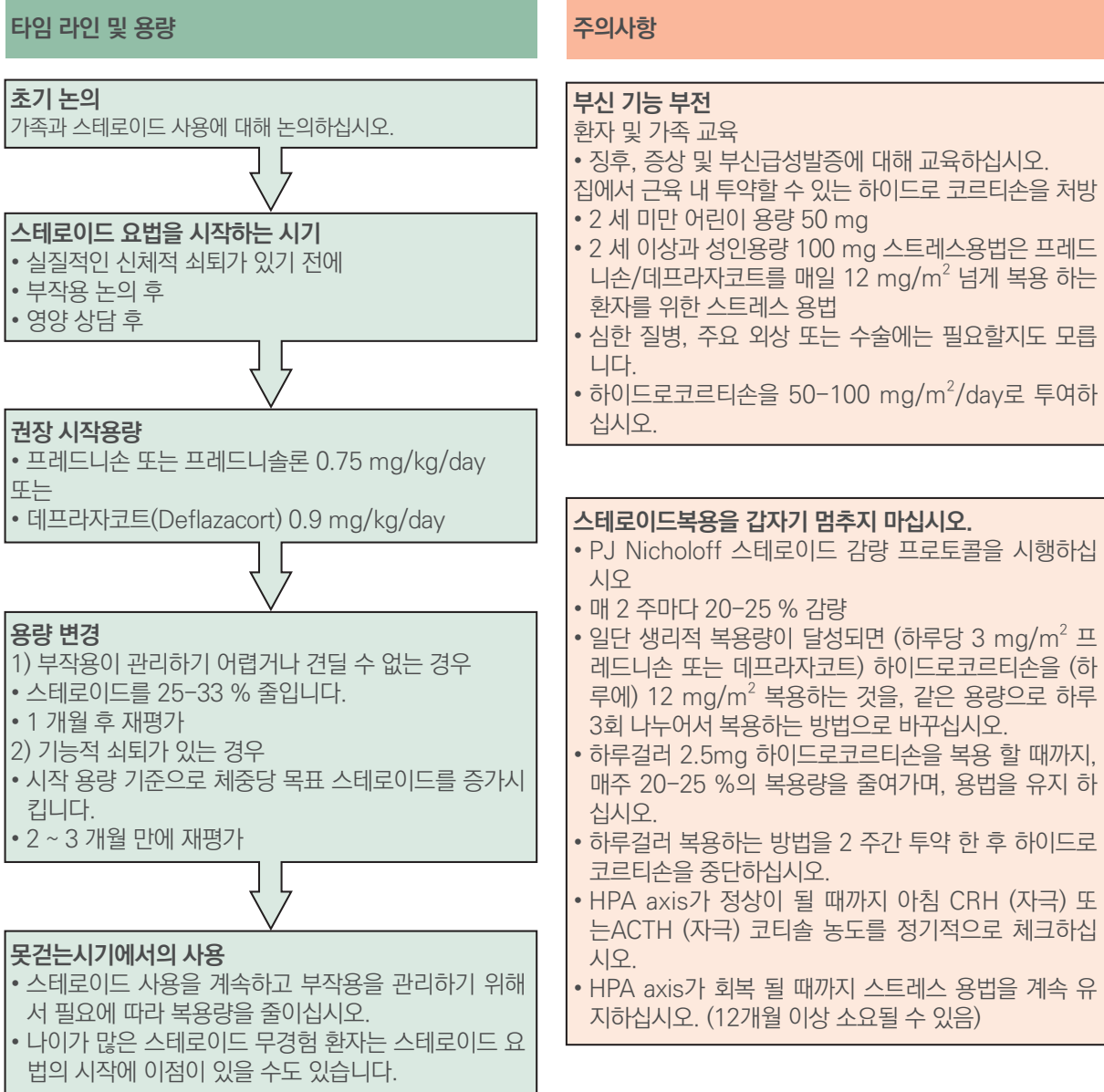


그림 4. 스테로이드 복용량 및 관리

트로핀을 생성하는 것입니다.

Ataluren은 무의미돌연변이 (nonsense mutation, 돌연변이로 인해 종결코돈이 생기면서 단백질이 비정상적으로 짧아지는 경우를 뜻하며, 대개 기능을 전혀 하지 못하는 단백질이 만들어짐)가 있는 (약 13 %경우) DMD환자들에게 권고됩니다. Ataluren의 메커니즘은 알려지지 않았지만, 세포내에서 단백질을 만들때 유전자 서열로 아미노산을 붙여 나가는 단백질이 무의미돌연변이로 생긴 종결코돈을 지나가도록 해주어 기능성 단백질을 생산하게 되어 치료를 하는 것으로 알려져 있습니다.

상자 3. DMD에서 사용 승인되지 않은 기타 약물 및 식이보충제

전문가들이 일부 DMD 환자들에게 치료로 사용된 적이 있는 다른 약물 및 보충제의 범위를 고민했습니다. 그들은 그러한 약물 혹은 보충제들이 추천할 만한 가능한 안전성과 효능에 대한 충분한 증거가 있는지 확인하기 위해서 논문으로 발표된 자료들을 검토했습니다. 전문가들은 다음과 같이 결론을 내렸습니다.

- 근육증강 스테로이드 인 옥산돌론 (oxandrolone)의 사용은 권장하지 않습니다.
- 보톡스의 사용은 권장하지 않습니다.
- 크레아틴의 전신 사용에 대한 근거는 없습니다. DMD환자에게서 크레아틴의 사용에 대한 무작위 통제 임상시험 결과 복용에 따른 명확한 이득이 없었습니다. 사람이 크레아틴을 복용하는 경우 신장 문제가 생길 수 있다는 증거가 있고, 반드시 중단해야 합니다.
- 현재 다른 보조 식품이나 다른 약에 대한 권장 사항을 만들 수 없습니다.
DMD 치료에 때때로 사용되는 약물들, 코엔자임Q10, 카르니틴, 아미노산 (글루타민, 아르기닌), 항염증제/항산화제 (생선 기름, 비타민 E, 녹차 추출물, 펜톡시필린), 허브, 식물 추출물들에 대해서 전문가들은 이것들의 사용을 뒷받침할 만한 충분한 문헌적 증거가 없다고 결론 지었습니다.
- 전문가들은 이 분야를 추가 연구가 필요한 분야라는 데 동의했습니다. 환자 레지스트리 및 임상 시험 같은 더 많은 지식을 개발하는 활동에 가족들의 활발한 참여를 장려합니다.

DMD을 치료하기위해 여러 가지 다양한 약의 임상 시험이 진행 중이며, 각 약들은 질병을 일으키는 특정한 돌연변이를 목표하고 있습니다. 유전 테스트는 당신이 이러한 시도에 참여할 자격이 될 수 있는지 알 수 있으므로 중요합니다. 임상 시험 사이트가 임상시험 참가 자격이 되는 환자를 발견하고 도울 수 있도록, 당신 국가의 DMD 환자 등록부에 반드시 등록하십시오. - 목록은 여기에서 찾을 수 있습니다: <http://www.treatnmd.eu/resources/patient-registries/list/DMD-BMD>.

위에 논의된 약물 외에도 DMD에서 사용할 수 있지만 FDA 또는 EMA의 승인을 받지 않은 다른 많은 보충제들이 있습니다. 상자 3에 언급된 일부 약품이 널리 사용되고 있지만, 이 보충제가 당신에게 도움이 되거나 유해할 수 있다는 증거가 충분하지 않습니다. 약물복용을 추가하거나, 중단하기 전에 신경근육전문의와 모든 약을 토의하는 것이 중요합니다.

스테로이드 이상반응: 권장되는 모니터링과 중재 (표 2)

장기 스테로이드 투여의 일반적인 부작용 중 일부가 여기에 나열되어 있습니다. 사람마다 스테로이드에 대해 매우 다른 반응을 보일 것이라는 점을 유의하는 것이 중요합니다. 성공적인 스테로이드 관리의 핵심은 부작용 가능성을 인식하고, 가능하면 그것들을 예방하거나 줄이기 위해 노력하는 것입니다. 스테로이드 용량의 감량은 부작용을 관리하기 어렵거나 견디기 어려운 경우에 필요합니다 (그림 4). 이것이 성공적이지 않은 경우, 치료법을 모두 그만두기 전에 다른 유형의 스테로이드 또는 투약 요법으로 변경해야 합니다. 이 과정들은 모두 신경근육전문의와 함께 수행되어야 합니다.

표 2. 스테로이드 부작용

스테로이드 부작용	추가정보	신경근육질환 전문의사와 논의
체중 증가 및 비만	스테로이드가 식욕을 증가시킬 수 있는 것을 환자에게 충고 해야합니다. 식이 조인은 스테로이드를 시작하기 전에 제공되어야 합니다.	온 가족이 과도한 체중증가를 방지하기 위해 현명하게 먹는 것이 중요합니다. 건강한 식이계획은 다음 사이트를 참고하십시오. https://www.choosemyplate.gov
쿠싱양상 특징 (보름달얼굴, moon face)	시간이 지남에 따라 현저하게 얼굴과 뺨이 붓고 커질 수도 있습니다.	신중하게 식이를 모니터링하고, 설탕과 소금을 최소로 사용하는 것이 체중증가와 쿠싱양상 특징을 최소화하는 데 도움이 될 것입니다.
과도한 털의 성장 (다모증)	스테로이드가 종종 원인으로 신체의 과도한 털 성장이 일어나기도 한다.	이것은 보통 약물치료를 변경할 정도로 심하지 않습니다.
여드름, 피부의 곰팡이 감염(백선), 사마귀	이것은 침대에서 더 눈에 도드라질 수 있습니다.	피부연고를 사용하는 것이 도움이 되며, 여드름으로 인한 감정적 스트레스가 심하지 않다면, 스테로이드 용법을 변화시키기 위해 서두르지 마십시오.
단신	일반적인 치료의 일부로 적어도 6 개월마다 키를 확인해야 합니다.	성장이 둔화되거나, 멈추거나, 또는 키증가가 <1.5인치 (4 cm)/년, 또는 키 <3백분위수 라면, 내분비전문의가의 진료를 보는 것이 필요할 수 있습니다.
사춘기 지연	사춘기에 대한 확인은 9살부터 매번 방문할 때마다 시행해야 합니다. 지연된 성적 성숙에 대한 어떠한 가족력이라도 신경근육전문의에게 말해야 합니다. 테스토스테론 대체 치료는 일반적으로 사춘기를 시작하지 않은 14세 소년에게 권장됩니다.	사춘기 발달에 대한 지연이 걱정되거나, 사춘기가 14세까지 시작하지 않았다면, 내분비 전문가의 진료를 보는 것이 필요할 수 있습니다.
부작용과 관련한 행동 변화들(행동에 관한 추가적인 정보는 제10장)	신경근육질환전문의에게 당신의 모든 기분과 기질 및 ADHD 문제에 대해서 말하십시오. 이러한 것들은 종종 스테로이드 치료를 시작한 처음 6주 정도 일시적으로 나빠질 수 있습니다.	기본적인 행동문제는 스테로이드 치료를 시작하기 전에 치료를 받아야합니다. 예: ADHD 상담 또는 처방 때로는 하루 중에 스테로이드를 복용하는 시간을 변경하는 것이 증상 조절에 도움이 될 수도 있습니다. 그리고 담당 신경근육질환전문의와 상의하여 행동질환관련센터로의 진료를 상의해볼수 있습니다.
면역 억제	스테로이드 복용은 면역력을 감소시킬 수 있습니다. 심각한 감염에 유의하고, 작은감염에도 즉각적으로 대처할 필요가 있습니다.	스테로이드 치료를 시작하기 전에 수두 예방접종은 완료하고, 만약 예방접종을 하지 못했다면, 수두에 노출되었을 경우 의학적인 권장 대처방법을 찾아야 합니다. 지역적인 문제로 결핵에 노출될 수 있다면, 이와 관련된 구체적인 감시가 필요할 수도 있습니다.

표 2. 스테로이드 부작용

스테로이드 부작용	추가정보	신경근육질환 전문의사와 논의
부신억제	스테로이드를 복용하고 있다고 모든 의료진에게 알리고, 스테로이드 복용 알람 카드를 들고 다니십시오. 스테로이드 복용을 잊지 않는 것이 매우 중요합니다. 24시간 이상 동안 스테로이드 복용을 잊는다면, 부신급성발증을 일으킬 수 있습니다. 부신급성발증을 예방하기 위해서 스트레스 용량의 스테로이드를 복용해야 하는 상황(심한 질병, 외상 또는 수술)을 알아 두십시오. 부신급성발증의 증상(복통, 구토, 혼수)과 신호를 알아 두십시오. 집에서 하이드로코르티손을 근육 주사로 투약할 수 있는 처방전을 가지고 있으십시오. (부신급성발증 같은 상황에 약물을 투여하는 방법을 알아두어야 할 필요가 있습니다.) 절대로 스테로이드 복용을 갑자기 중단하지 마십시오.	신경근육질환 전문의사에게 다음과 같은 상황에서의 스트레스 용량 스테로이드 투약계획에 대해서 문의하십시오: • (단식, 질병, 처방전의 비가용성)의 경우에 24시간 이상 스테로이드 투약을 잊었을 경우 어떻게 해야 하는지 • 스트레스 복용량을 투약해야 할 때, 얼마만큼의 스테로이드, 용량을, 어떤 형태로 (입, 근육 내 주사 또는 정맥주사): PJ Nicholoff 스테로이드 프로토콜을 찾아 보도록 합니다. 예시: www.parentprojectmd.org/pj • 만약 스테로이드 복용을 중단할 경우에는 신경근육질환 전문의사에게 스테로이드의 단계적 복용 감량 계획을 문의하십시오. 그들은 PPMD PJ Nicholoff 스테로이드 프로토콜을 참고할 수 있습니다. 예시: www.parentprojectMD.org/PJ
고혈압	매번 병원방문시 혈압을 점검해야 합니다.	만약 혈압이 올랐을 경우, 소금 섭취 및 몸무게 감량이 유용한 첫걸음입니다. 만약 효과가 없는 경우 당신의 기본 진료 제공자는 투약을 고려할 것입니다.
당불내성	클리닉 방문시 덱스틱 테스트 같은 포도당 (설탕) 함유를 확인하는 소변 검사를 받아야 합니다. 소변량이 늘어나거나, 갈증이 증가하는 경우 신경근육질환 전문의사에게 말하십시오. 1년에 한번 제2형 당뇨병과 스테로이드 사용으로 인한 체중증가에 따른 다른 부작용 등을 확인하기 위한 혈액검사를 시행해야 합니다.	만약 소변검사 또는 증상에서 포도당 양성 반응이 나온다면, 제2형 당뇨병을 확인하기 위한 추가 혈액형 검사가 필요할 수 있습니다.
위염/위식도역류	스테로이드는 역류 증상 (가슴이 타는 듯한 증상)을 일으킬 수 있습니다. 이런 증상이 생기면, 신경근육질환 전문의사에게 말하십시오.	비스테로이드염증제(NSAIDs)는 복용하지 마십시오. (예: 아스피린, 이부프로펜, 나프록센) 제산제는 증상 조절에 사용할 수 있습니다.
소화성 궤양	복부통증 (위내벽 손상의 신호일 수 있습니다) 등의 증상이 생길 경우 의료진에게 알려주십시오. 빈혈 또는 내장출혈이 의심된다면 대변, 혈액검사를 할 수 있습니다.	NSAIDs (아스피린, 이부프로펜, 나프록센)을 복용하지 마십시오. 처방 의약품과 제산제는 증상 조절에 사용할 수 있습니다. 자세한 상태평가와 치료를 위해 위장관 내과 의사의 진료를 봐야 할 필요가 있을 수 있습니다.

표 2. 스테로이드 부작용

스테로이드 부작용	추가정보	신경근육질환 전문의사와 논의
백내장	스테로이드가 양성 백내장을 유발할 수 있습니다. 연간 1회 정도의 눈 검사가 필요합니다.	만약 백내장이 심해져서 시력에 영향을 주는 경우, 데프라자코트를 프레드니손으로 바꾸는 것을 고려해야 합니다. 데프라자코트는 백내장 진행에 고위험 약물로 밝혀졌습니다) 백내장이 있는 경우, 안과 진료를 보는 것이 필요합니다. 백내장이 시력에 방해를 주는 경우에는 치료해야 합니다.
골다공증	신경근육질환전문의에게 골절과 허리 통증에 대해서 매 방문 시 말해야 합니다. 매 1-2년마다 척추 엑스레이 검사를 해서, 척추 압박골절을 모니터링해야 합니다. 골밀도 모니터를 위해서 매 2-3년마다 DEXA를 시행합니다. 25-OH 비타민 D 검사를 이용하여, 매년 혈액내 비타민 D 수치를 확인해야 합니다. (이상적으로 늦겨울에 확인하는 것이 좋습니다); 수치가 낮은 경우, 비타민 D 보충제와 비타민 D3의 복용이 필요할 수 있습니다. 먹는 것과 적당량의 칼슘을 마시고 있는지 확인하기 위해서, 당신의 식단을 매년 평가해야 합니다.	혈액내 비타민 D 수치에 따라서 비타민 D 보충제가 필요할 수 있습니다. 매년 25-OH 비타민 D 확인하고, 필요시 보충제를 복용합니다. 나이에 따라 권장되는 식이 칼슘섭취량을 충족하고 있는지 확인합니다. 식단에 적절한 양의 칼슘이 포함되어 있지 않은 경우, 칼슘 보충제의 복용이 필요할 수 있습니다. 체중 부하 활동 (서있기)은 뼈건강에 도움이 될 수 있습니다. 운동, 체중부하 프로그램을 시작하기 전에 신경근육전문의를, 물리치료사와 상의하십시오.
마이오글로빈뇨 (적갈색처럼 보이는 소변으로 부서진 근육단백질의 생 산물을 함유함, 병원 검사가 필요합니다.)	당신의 신경근육질환전문의에게 적갈색의 소변을 알립니다. 소변에서 미오글로빈 검사를 할 수 있습니다. 소변에서 감염관련 검사도 합니다.	언덕내리막 달리기 또는 트램폴린같은 격렬한 운동과 신장성 운동은 피합니다. 좋은 음료 섭취는 중요합니다. 만약 이것이 지속된다면 신장검사는 필요합니다.

제7장 | 내분비 관리

수많은 호르몬이 DMD 치료에 사용되는 스테로이드에 의해 부정적인 영향을 받을 수 있습니다. 가장 일반적으로 성장 호르몬 (성장에 영향을 미치고, 키가 작아짐), 테스토스테론 (남성 호르몬, 사춘기가 늦어짐)에 영향을 미칠 수 있습니다. 신경근육질환전문의를 성장, 사춘기 또는 부신 억제에 대한 우려가 되는 경우 소아 내분비의를 만나도록 권장합니다.

성장과 사춘기

키가 작고 사춘기가 늦어 지는 것이 스트레스일 수 있지만, 이러한 주제를 편하게 신경근육질환 전문의와 논의해야 합니다. 작은 키가 다른 의료의 징후가 될 수 있고, 테스토스테론 결핍은 뼈 건강을 악화시킬 수 있으므로 당신의 신경근육 의료진은 성장과 사춘기 발달을 면밀히 관찰합니다 (그림 5).

성장 호르몬 요법

- 성장호르몬 결핍으로 밝혀지면 키가 작은 경우 성장 호르몬을 처방받을 수 있습니다.
- 성장 호르몬 결핍이 아닌 DMD환자들에게서의 성장 호르몬 치료의 안전성 또는 효능을 입증하는 증거 또는 문헌이 없습니다.
- 성장 호르몬 사용과 관련된 잠재적인 위험이 있을 수 있습니다.

두통, 특발성 두개 내 고혈압 (뇌 및 눈의 높은 압력), 대퇴골두 골단 분리증 (통증을 유발할 수 있는 엉덩이 장애, 수술을 통한 고정이 필요할 수 있음), 척추 측만증 악화, 당뇨병 발병 위험 증가

- 성장 호르몬 사용 여부를 결정하기 전에 내분비학과 치료의 잠재적인 위험 및 이점에 대해서 논의해야 합니다.

테스토스테론 치료

- 테스토스테론은 뼈 건강뿐만 아니라 정신 사회정서적인 발달에 매우 중요합니다.
- 테스토스테론 치료는 저용량으로 시작해야하며 정상적인 사춘기 수준까지 천천히 증량해야 합니다.
- 테스토스테론은 근육 주사, 젤 및 패치의 다양한 형태로 있습니다.
- 내분비과는 테스토스테론 치료 시작 전에 예상되는 반응을 논의해야 합니다: 신체 냄새, 얼굴 털, 여드름, 갑자기 성장하는 것, 성장판 닫기, 성적 호기심 증가 등이 있을 수 있으며, 잠재적 부작용으로는 주사 부위 감염, 알레르기 반응, 감정기복이 심한것, 적혈구 수 증가 등이 있을 수 있습니다.
- 테스토스테론을 복용하면서 치료에 대한 당신의 신체반응을 모니터하기 위해, 정기적으로 혈액검사를 시행해야

합니다.

부신급성발증

부신은 신장의 위에 위치한 내분비 기관으로 심한 질병이나 부상 같은 스트레스에 반응해 분비되는 호르몬 (코티졸)을 생성합니다. 당신이 매일 스테로이드를 복용하는 동안, 부신은 코티졸 생성을 멈추고 (“부신기능부전증”이라고 부름) 비활성화됩니다. 만약 스테로이드가 중단되면 몸이 코티졸 생성을 시작하기까지 수주 또는 수개월이 걸릴 수 있습니다. 코티졸이 없으면 몸이 스트레스에 대처할 수 없으므로 생명을 위협할 수 있는 “부신급성발증”이 초래될 수 있습니다.

부신억제와 부신급성발증은 장기적인 스테로이드복용 환자의 생명을 위협할 수 있는 부작용 중에 하나입니다 (그림 5 참고).

만약 당신이 질병이나 다른 이유로 스테로이드를 24시간 이상 복용하는 것을 잊게 되거나 갑자기 멈추게 될 경우, 부신급성발증의 위험이 있으며, 이에 대해서 알고 있어야 합니다.

장기적으로 스테로이드를 복용하는 모든 환자들은 심한 외상이나, 질병 때문에 스테로이드를 복용하지 못하는 동안이나, ‘스트레스 용량’의 스테로이드가 필요한 경우의 계획 및 대처법에 대해서 알고 있어야 합니다. 스테로이드의 ‘스트레스 용량’에 대한 정보와 급성 부신기능부전의 인지/치료/예방에 관한 정보는 PJ Nicholoff Steroid Protocol, www.parentprojectmd.org/pj에서 이용 가능합니다.

부신급성발증의 증상

부신급성발증의 증상과 징후에 대해서 알고 있어야 합니다.

- 심한 피로감
- 두통
- 오심/구토
- 저혈당
- 저혈압
- 기절

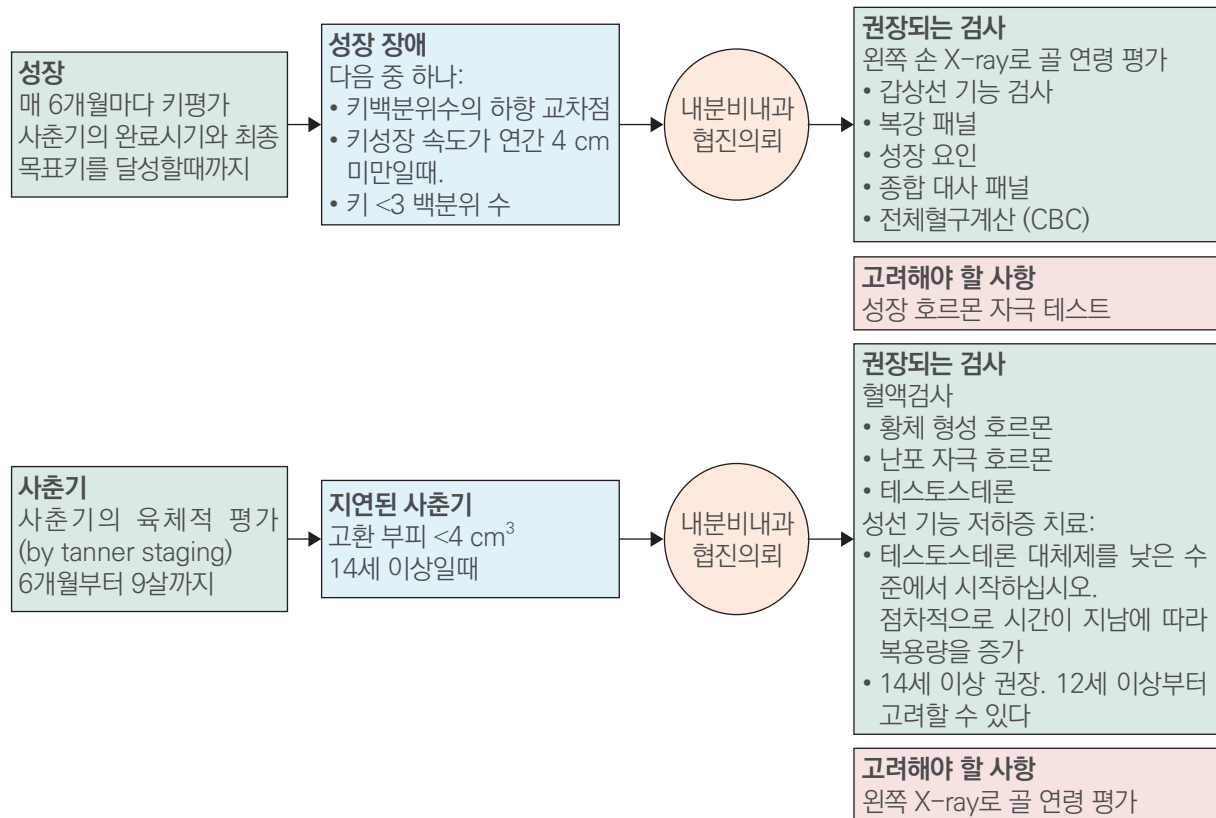


그림 5. 부신피질 호르몬 복용 중의 성장과 사춘기의 평가와 관리

제8장 | 뼈건강(골다공증) 관리

뼈의 건강은 DMD환자의 보행시기와 비보행시기 모두에서 중요합니다. DMD환자들은 모든 연령층에서 일반적으로 뼈가 약합니다. 특히 스테로이드를 복용하는 경우, 스테로이드는 뼈의 골밀도를 낮추어 골절(뼈가 부러짐)의 위험을 증가시킵니다. 근육 약화 및 운동성의 감소는 뼈를 약하게 하는 위험 요소이기도 합니다.

이중 에너지 X선 흡수 (DEXA, dual energy x-ray absorption)는 장골(다리 또는 팔)의 골밀도를 측정하는 비 침습적 검사입니다. 얇은 뼈일수록 약하고, 골절에 취약합니다. 골밀도를 측정하는 것은 전반적인 뼈 건강상태를 모니터링하기 위해서 중요하고, 적어도 2-3년마다 DEXA 검사를 받는 것이 좋습니다.

DMD환자들, 특히 스테로이드를 복용하는 사람들은 척추압박골절이 생길 위험이 높습니다. 척추 압박 골절은 척추골이 작은 골절을 견디며 서서히 정상이 아닌 상태로 되며, 붕괴되는 것입니다. 이러한 척추압박골절은 통증을 유발할 수 있습니다. 척추 압박 골절은 척추 엑스레이 (lateral side view spinal x-ray)에서 확인할 수 있으며, 어떠한 경우엔 통증이 없을 수도 있습니다. 척추 골절의 치료는 골다공증 치료제인 비스포스포네이트를 사용하며, 특히 통증이 있는 경우 매 1년에서 2년마다 측부 척추 엑스레이 촬영을 권장합니다.



뼈는 끊임없이 파괴되어 혈류에 재 흡수되어 재건됩니다. 스테로이드는 뼈 성장의 재건 단계를 느리게 만듭니다. 비스포스포네이트는 뼈 표면에 결합하여 분해 속도를 늦추고 재 흡수과정을 통해 뼈를 보다 효과적으로 구축할 수 있도록 도와주는 약물입니다. 이 과정은 뼈를 더 두껍게 유지하고, 건강하고 골절에도 덜 취약하게 합니다. 비스포스포네이트의 사용은 골밀도 감소의 징후가 있는 경우, 심각한 외상없이 장골의 골절이 발생하는 경우, 그리고/또는 척추 압박 골절이 있을 때 사용합니다 (그림 6 참조).

평가 및 교육 직업 치료사 또는 물리 치료사에 의한 평가 및 교육 • 걷는 표면, 지형 및 장애물 등을 포함하여 모든 환경에서의 낙상 위험을 최소화하십시오. • 휠체어 안전에 대해 환자 및 가족 교육을 받아야합니다: 휠체어에서 떨어지는 일이 부상의 흔한 원인임을 알아야합니다. • 가족에게 휠체어와 다양한 표면에서 안전하게 들어 올리고, 이동하는 교육을 제공해야합니다.	
일반적인 고려 사항 또는 가능한 수정사항	
가정 환경의 안전 • 카페트, 장난감, 코드, 잡동사니 등을 제거합니다.	휠체어 또는 이동수단으로 인한 낙상 방지 • 안전 벨트를 항상 착용하십시오 • 휠체어 용 고정장치사용
고르지 않거나 미끄러운 표면에서의 안전 • 표면이 고르지 않은 곳 일수 있으므로 야외 활동을 할 때 특히 주의해야 합니다. • 물 주위의 미끄러운 표면을 걸을 때 낙상 방지를 위해서 수영장 신발 착용 • 밤에 걷거나, 욕실에서 낙상 위험을 줄이려면 발목 다리 보조기를 착용하고, 미끄럼 방지용 디딤판을 사용하십시오.	휠체어로의 안전한 이동 • 적응 장비 및 환자 리프트 시스템을 모든 세팅에서 일찍이 사용할 수 있도록 제공하여, 안전을 뒷받침하고, 이동, 화장실 및 입욕 또는 샤워 중의 낙상 또는 부상 위험을 최소화해야 합니다.
고려해야하는 집구조 변경 • 샤워 또는 목욕시 미끄럼 방지 매트사용 • 샤워 또는 욕조 용 그랩바(손에 쥐고 일어날 수 있는 바) • 욕조 시트 또는 기타 목욕용 보조 장비 • 나무 계단에 미끄러지지 않는 디딤패드 • 계단 양쪽의 난간	

그림 6. 안전 및 낙상예방을 위한 고려사항

제9장 | 정형외과 관리 (그림 7)

정형 외과 진료의 주요 목적은 걷기를 기본으로 그 외의 운동 기능을 가능한 오래 유지하고, 관절구축을 최소화하는 것입니다. 걷거나 일어서는 능력은 당신의 뼈 건강을 촉진하고, 골은 척추를 유지하도록 도울 것입니다.

구축

근육이 약해지고 관절의 움직임이 더 어려워지면 관절은 한 위치에 고정될 위험이 있습니다. 구축이 바로 이런 것입니다. 바른 자세를 갖는 것은 걷는 동안 등, 발, 발목의 구축을 예방하는 데 도움이 됩니다. 앉아 있는 동안 자세가 좋은지, 몸양쪽에 체중이 적절히 분산되는지 확인하는 것이 중요합니다. 발과 다리는 좋은 자세와 적절한 지지로 올바르게 정렬되어야 합니다. 휠체어에 환자에 적합한 구조를 맞추어 사용하게 되면, 척추를 지지하고, 골반을 대칭과 척추의 신장(늘어남, 펴기)을 도와줄 수 있습니다. 수술적 치료가 도움이 되는 상황이라면, 다리와 발의 정렬을 유지하는데 수술적 치료도 당연히 하나의 옵션이 될 수 있습니다.

척추 측만증

DMD 환자 중 부신피질 호르몬으로 치료받지 않는 약 90%정도의 사람들은 진행성 척추 측만증(척추의 옆쪽으로 만곡이 발생, 시간이 지나면서 악화됨)이 될 가능성이 있습니다. 매일매일의 스테로이드 치료가 척추 측만증의 위험을 감소시키는 것으로 나타났고, 그 발병을 상당히 지연시킬 수 있습니다. 평소 자세에 주의를 기울이고, 척추 측만증 예방에 도움이 되는 자세를 갖도록 해야 합니다. 평생동안 척추의 지속적인 평가가 필수적입니다.

장골 골절

다리골절은 계속 걸을 수 있는 능력에 중대한 위협이 될 수 있습니다. 만약 당신의 다리가 골절되거나 부러졌다면, 수술적 치료를 고려해야 하는지 물어보십시오. DMD 환자들에게서 수술교정은 다리를 뒷받침하기 위해서 가능한 빨리 고려되기도 합니다. 골절을 경험했다면, 치료 결정이 내려지기 전에 신경근육팀에게 알려십시오. 신경근육팀이 가이드라인에 맞춰서, 골절 치료와, 골절치료 후 관리에 도움을 줄 것입니다.

지방 색전 증후군 (FES) 은 DMD환자에게서 위험성이 큰 의학적인 응급 상황입니다. 지방 색전증은 뼈가 부러 지거나 크게 부딪힌 후에 혈류에 작은 지방 조각이 방출되어 발생합니다. 이 지방 조각을

두센형 근디스트로피의 진단과 관리 가정용 지침서

(“색전”이라고 함) 피를 통해 폐로 이동할 수 있고, 이는 몸에 충분한 산소공급을 막습니다. 지방 색전 증의 증상으로는 정신혼미, 지남력상실, “본래의 자신같이 행동하지 않음”, 빠른 호흡 및 맥박수 및 또는 호흡 곤란입니다. 만약 당신이 세계 부딪히거나, 낙상하거나, 골절로 인해 지방 색전 증후군의 징후가 보이면, 가능한 한 빨리 응급실에 가야합니다. 직원에게 지방 색전 증후군이 의심된다고 알려십시오. 이것은 응급 상황입니다.

못 걷는 단계	초기 못 걷는 단계	후기 못 걷는 단계
평가		
최소한 6개월마다 운동 범위를 평가하십시오		
매년 척추를 육안으로 검사함	6개월마다 척추를 육안으로 검사함	
척추가 곡선으로 휘었거나, 육안검사가 어려울 경우 방사선 촬영 검사를 하십시오.	환자가 걷지 못하게 될 때 척추 방사선 촬영 검사를 하십시오. 척추가 곡선으로 휘었으면, 골격 성숙도에 따라서 방사선 사진 촬영은 6개월에서 1년마다 시행합니다. 커브 >20°이면, 정형 외과 의사 진료를 보도록 합니다.	진행성 척추 측만증 인 환자는 연간 전후 (anteroposterior upright spinal) 척추 방사선 검사를 합니다.
중재		
물리 치료 지침을 참고하여, 발목, 무릎 및 엉덩이에 초점을 맞춘 가정 스트레칭 프로그램을 시행하십시오.		
수동적인 발등굽힘이 (dorsiflexion) <10° 일 때, 맞춤형 야간 발목 -발 보조기를 중립자세에서 사용한다.	작업 치료 지침을 참고하고, 상지에 초점을 맞춘 것을 더한다	
	맞춤형 주간 발목 -다리 보조기를 사용하여 내반첨족(equinovarus)의 악화를 지연시킨다.	하지 보조기의 사용을 계속하십시오; 맞춤형 손목 및 손 부목 제작이 도움이 될 수도 있다.
	서있는 훈련을 하는 장치나 휠체어를 이용하여 서있는 프로그램 시작하기 (특별로 서있는 자세 포함)	서있는 프로그램을 사용시 조심하십시오.
만약 실질적인 발목구축이 있으면서 적절한 대퇴사두근 및 엉덩이 강근힘이 있다면 걸음걸이를 향상시키기 위해서 다리와 아킬레스 건에 수술을 의뢰하십시오.	만약 환자가 원한다면 발자세의 향상을 위해서 발과 발목 수술을 의뢰한다.	
척추 보조기 사용을 피하십시오		
가족에게 예상되는 골절 예방 지침 제공		
수술적 치료 전에 심장 및 호흡기 전문의와 상담하십시오		
수술 후 물리 치료를 시행한다.	스테로이드를 사용하지 않은 척추굴곡 > 20-30°인 사춘기 전 환자는 척추 시술 (posterior spinal instrumentation and fusion) 의뢰하십시오. ; 물리 치료를 통해 수술 전, 후 평가를 제공한다.	척추 굴곡이 점점 심해지는 경우 척추 시술 (posterior spinal instrumentation and fusion)을 의뢰하십시오
가족 및 의료 팀이 지방 색전 증후군을 인지하도록 하십시오.		

그림 7. 척추 및 관절의 평가와 관리

제10장 | 재활관리

신체적, 작업적 그리고 언어치료

DMD환자들은 그들의 삶 전반에 걸쳐 다양한 유형의 재활 관리에 접근해야 합니다. 재활팀은 의사, 물리 치료사, 작업 치료사, 언어치료사 (SLP), 정형외과 의사, 교정기전문가 및 내구성 의료 장비 공급자를 포함합니다.

DMD이 당신의 삶, 활동, 긍정적인 삶의 질에 미치는 영향을 최소화하고, 한결 같은 예방적인 돌봄을 제공하기 위해서 재활팀은 당신의 목표와 생활 방식을 고려해야 합니다. 재활 서비스는 외래환자 클리닉에서, 학교환경에서, 삶의 평생 동안 계속되어야 합니다. 당신은 재활전문가에게 적어도 4개월에서 6개월마다 관리되어야 합니다.

관절의 운동 범위, 운동, 스트레칭 (그림 8)

- DMD는 관절의 성향이 단단해지거나 구축되는데 영향을 미치는 많은 요소가 있습니다. 또한 근육을 제한되게 사용하고 관절 주변의 근육이 균형일 잃게 되어 탄력이 떨어지게 됩니다.
- 다른 관절들에서 좋은 운동 범위와 대칭을 유지하면 최선의 기능을 유지하고 구축의 진행을 방지하며, 피부의 지속적인 압력으로 인해 생길 수 있는 문제를 방지합니다.
- 에어로빅 운동이나 활동을 권장합니다. 수영은 안전한 운동의 좋은 예입니다. 일부 운동 (예: 트램펄린 또는 바쁜 집



Panel2: DMD 환자의 질병전단계에 걸친 재활평가와 중재

평가

종합적인 재활 평가는 매 6개월 마다 또는 필요에 따라서 (상태가 변화하거나, 상태가 걱정되거나) 더 빈번하게 이루어진다.

중재

직접적인 치료

직접적인 치료는 물리치료사, 작업치료사, 언어치료사에 의해서 이루어진다. 개인별 요구에 맞추어서, 질병의 단계, 치료의 반응, 순응도, 환자의 삶 전반에 걸쳐서 제공되어야 한다.

구축과 변형의 예방

- 매일 예방을 위한 홈스트레칭을 4-6회/주 시행; 발목, 무릎, 엉덩이의 규칙적인 스트레칭; 평가에 의해 필요하다고 생각되면, 손목, 손, 목의 스트레칭을 시행한다.
- 구축과 변형이 있다고 알려져있는 부위나, 환자에게서 생길 가능성이 높다고 평가된 부위에 스트레칭을 시행한다.
- 정형외과적 중재, 부목(splinting), 캐스트(casting), 제자리잡기(positioning) 그리고 용품(equipment);
 - 밤에 스트레칭을 위한 족관절-발보조기: 어린 나이에 예방적으로 시작할 경우 가장 순응도가 좋다.
 - 못 걷는 단계에 낮시간 동안에 스트레칭과 포지셔닝을 위해 족관절-발 보조기 사용.
 - 특히 걷지 못하는 단계에서 손목 또는 손 부목은 손목이나 손가락의 구축방지를 위해서 사용한다.
 - 걷는 단계 또는 걷지 못하는 단계에서 연속적인 캐스트
 - 수동/전동 장치가 되어있는 서있기 도구- 만약 구축이 선 자세를 유지하는 것을 방해할 정도로 심하지 않다면, 서있는 자세가 잘 유지되지 않을 때 사용할 수 있다.
 - 무릎-발목-발 보조기와 정상적인 신전(extension)을 할 수 없는 무릎관절(locked knee joints) - 후기

걷는 단계와 걷지 못하는 단계에서의 선택사항이다.

- 수제 맞춤 좌석과 전동 휠체어 (단단한 의자, 단단한 등받침, 엉덩이 부분, 옆쪽 몸통 보호, 내전근 그리고 머리 받침)
- 전동 휠체어의 부분들 (젓혀짐, 비스듬히 기대기, 다리부분 올리기, 서있는 자세 보조하기, 조절가능 한 좌석 높이)

운동과 활동

규칙적인 준최대운동, 필요시 도와주는 사람과 함께 유산소 활동 또는 운동 (예, 수영, 싸이클), 신장성 운동 (eccentric exercise)과 고저항운동, 무리한노력을 피하도록 모니터링, 휴식과 에너지 충전이 필요함을 존중, 임상적으로 기능이 괜찮다하더라도, 잠재적으로 근육 손상의 위험성만큼 심폐운동 능력이 감소될 수 있음을 고려해야 한다.

낙상과 골절 예방, 관리

- 모든 환경에서 낙상위험을 최소화함
- 물리치료사는 장골골절의 응급팀에서 정형외과적으로 돕고, 보행을 유지하고/또는 서있는 능력을 지지하기 위한 재활치료를 제공한다.

학습, 주의력, 감각과정의 차이 관리

관심과 평가를 바탕으로 팀과 협력하여 관리한다.

보조기술과 적응형 장비

계획과 교육을 평가, 처방, 훈련 그리고 자금제공을 지지

참여

삶을 지원하는 모든 단계의 모든 지역에 참여함

통증예방과 관리

통증예방과 포괄적인 관리는 필요하다면, 평생동안 관리해야 함

그림 8.

에서 뛰는 운동)은 근육에 해롭습니다. 따라서 모든 운동을 모니터하고 물리 치료사의 조언에 따라야 합니다.

- 스트레칭은 물리 치료사에 의해서 모니터링 되어야 하고, 일상생활의 일부가 되어야 합니다.
- 스트레칭과 보조기의 목표는 앞으로의 진단으로부터, 기능을 보존하고, 유연성과 편안함 유지하는 것입니다.

휠체어, 좌석 및 기타 적응형 장비 (그림 9)

- 걷는 동안 힘을 보존하기 위해서 긴 거리는 스쿠터, 유모차 또는 휠체어를 사용할 수 있습니다.
- 휠체어를 장기간 사용하기 시작하면, 올바른 자세로 자세를 유지하고, 몸의 모든 부분을 잘 지지하는 의자를 사용하는 것이 중요합니다.
- 보행 장애가 심할수록 가능한 초기에 전동 휠체어를 사용하는 것과 전원 대기 상태 기능은 가능한 경우 권장합니다.
- 물리 치료사와 작업 치료사는 당신의 독립성을 유지하고 안전을 도모할 수 있도록 도움을 줄 수 있는 장치를 추천하고, 도움을 줄 것입니다.
- 당신이 즐기고 계획하는 활동에 따라서 독립성과 참여를 지속적으로 지원할 수 있는 장비의 종류에 대해 앞서서 생각하는 것이 가장 좋습니다
- 위층에 올라가고, 이동하고, 먹고 마시고, 침대에서 몸을 돌리며, 화장실에 가고, 목욕하기 위한 활동을 돕기 위해 적응이 필요할 수도 있습니다.
- 위로 올라간 lap쟁반 그리고 및 적응형 팔대와 같은 단순 장치는 기능을 최적화할 수 있습니다.
- 로봇 공학, 블루투스 및 적외선 환경과 같은 첨단 기술 조절이 도움이 될 수 있습니다. Tecla와 같은 진보된 보조

상자 4. 통증관리

만약 통증이 문제가되면 적절하게 치료되었는지 신경근육질환전문의를에게 알리는 것이 중요합니다. 이것은 매번 의사에게 방문시 검토되어야 합니다. 불행히도, DMD의 통증에 대해서는 현재 거의 알려지지 않았습니다. 앞으로 더 많은 연구가 필요합니다. 당신이 통증이 있다면, 담당의사와 대화하고 이 문제에 대해서 설명할 필요가 있습니다.

- 효과적인 통증 관리를 위해서는 통증이 있는 이유를 알아내는 것이 중요합니다. 이에 따라 신경근 팀이 적절한 중재를 제공할 수 있습니다.
- 통증은 자세의 문제와 편안함의 어려움으로 인해 발생할 수 있습니다. 중재에는 적절하고 개별화된 보조기 (braces), 좌석, 침구 및 이동성뿐만 아니라 표준 약물 치료 접근법 (예: 근육 이완제, 항염증제). 다른 약물과의 상호 작용 (예: 스테로이드 및 비 스테로이드 성 항염증제 [NSAIDs])와 관련 부작용 효과, 특히 심장이나 호흡 기능에 영향을 줄 수 있는 효과, 등이 고려되어야 합니다.
- 드물게 정형 외과 개입은 다른 방법으로 조절되지 않는 통증에 적응증이 될 수 있습니다. 특히 스테로이드를 사용하는 사람들에게서 나타나는 허리 통증은 비스포스포네이트에 잘 반응하는 척추 압박 골절의 징후일 수 있습니다.
- 마약성 진통제는 특히 주의를 기울여 사용해야 합니다. 특히 폐 기능 장애가 있다면 큰 주의가 필요합니다. 마약은 보다 얕은 호흡을 유발하거나 호흡중단의 원인이 될 수 있습니다.

두센형 근디스트로피의 진단과 관리 가정용 지침서

컴퓨터 기술, 홈 오토메이션 장치 및 Dragon Naturally Speaking, 음성 인식 Google 홈 및 Amazon Echo와 같은 장치가 환경을 제어하는 데 도움이 되고, 일상적인 일을 도울 수 있습니다.

집안과 밖에서 안전한 상태를 유지하며 당신이 하는 모든 일이 중요합니다. 다음 그림에 사고와 잠재적인 골절을 피할 수 있는 방법들을 기술하였습니다.

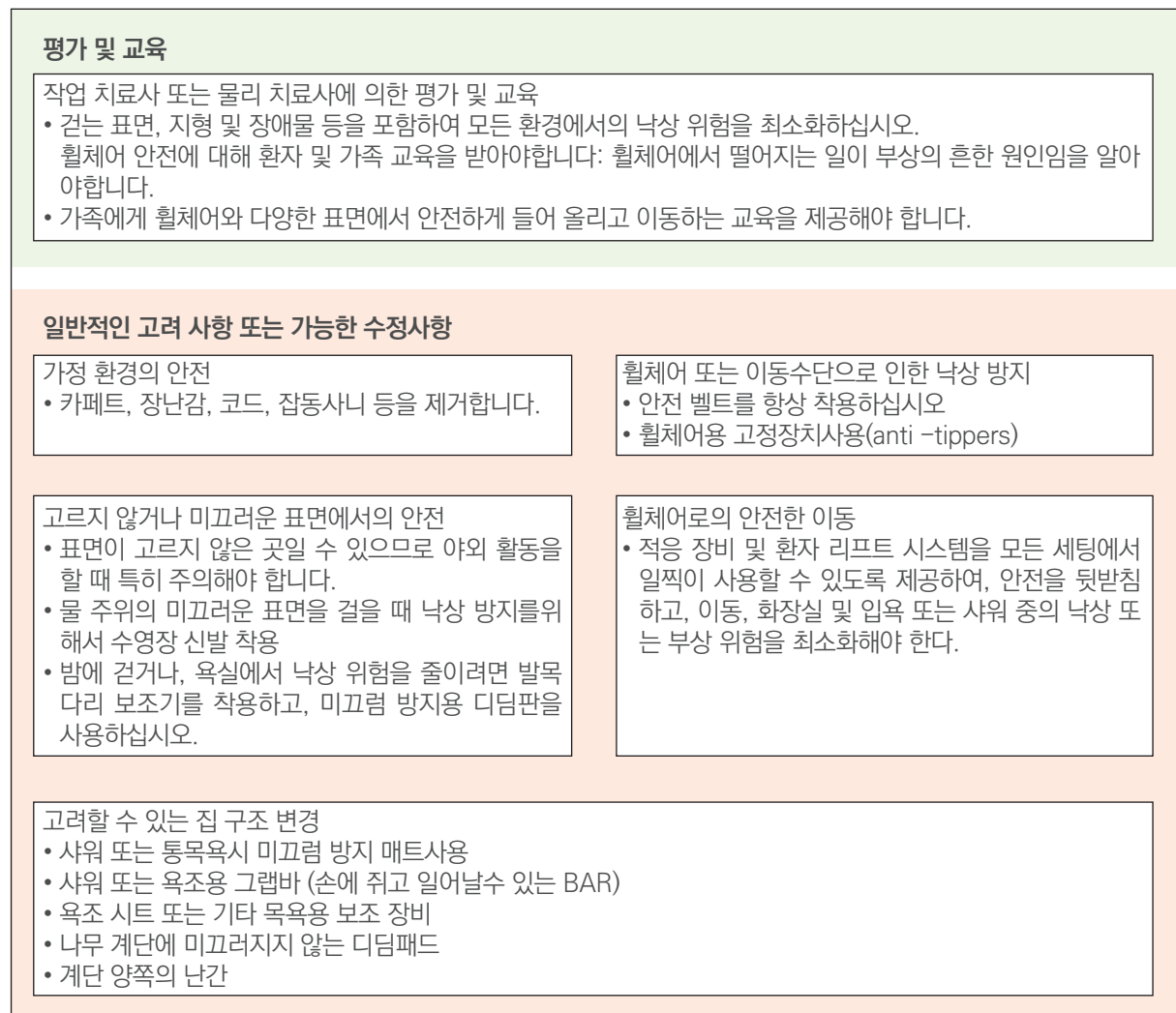


그림 9. 재활팀의 관리

제11장 | 호흡 관리

DMD환자는 걸을 수 있는 동안에는 대개 호흡이나 기침에 문제가 없습니다. 나이가 들어 기침 근육이 약해져서 힘있게 기침하지 못하게 되면 호흡기 감염이 발생할 위험이 커집니다. 이후에는 호흡보조근도 약해지면서 수면 중 호흡이 어려워질 수 있습니다. 아침에 두통이나 피로가 느껴지면 수면 중 호흡이 얕아졌을 수 있기 때문에 수면검사가 필요할 수 있으므로 의료진에게 꼭 알려주십시오.

기침이 약해지고 있다면 기침을 더 효율적으로 할 수 있게 도와주는 장비를 사용하는 것이 매우 중요하며, 질병에 걸렸다면 더욱 중요합니다. 수면 검사는 잠들어 있는 동안 호흡이 어떠한지를 평가합니다. 수면 중 산소 수치가 너무 낮거나 이산화탄소 수치가 증가되어 있다면, 비침습적 인공호흡기(non-invasive ventilator, NIV)를 사용하여 수면 중 호흡을 개선할 수 있습니다. 나이가 들면 낮에도 호흡보조가 필요할 수 있습니다.

호흡 관리는 계획적으로 미리 평가하고 관리해야 하며, 면밀한 관찰, 문제 예방, 그리고 필요하다면 조기 중재를 원칙으로 합니다. 호흡관리팀에는 DMD환자의 호흡평가 경험이 있는(호흡기 전문) 의사와 호흡치료사가 있어야 합니다. 호흡관리팀의 일반적인 목표는, 폐를 확장시키고 흉벽근을 탄력있게 유지하는 술기를 시행하고(폐용적 불리기), 효율적으로 기도 청소가 되도록 수기 및 장비를 이용하여 기침을 돕고, 비침습적 또는 침습적으로 주야간 호흡 보조를 제공하는 것입니다.

감시 및 예방 (그림 10)

- 매년 호흡전문의사를 만나야 하며, 진단되는 대로 바로 폐기능검사를 받으십시오. 폐기능검사에는 강제폐활량(forced vital capacity, FVC; 한 번에 최대로 불러낼 수 있는 호흡량) 측정이 포함되어 있어야 합니다. 폐기능검사를 일찍 시작하면 아이가 측정장비와 호흡관리팀에 익숙해지고, 초기 폐기능을 잘 수 있게 됩니다.
- 보조 없이 걸을 수 없는 정도가 되면 적어도 여섯 달마다 정기 폐기능 평가를 받으십시오. 이 때의 평가에는 FVC, 최대들숨압력(maximum inspiratory pressure, MIP; 얼마나 세게 들이쉴 수 있는지), 최대날숨압력(maximum expiratory pressure, MEP; 얼마나 세게 내쉴 수 있는지), 최대기침유량(peak cough flow, PCF; 기침의 세기)가 포함된 폐기능검사를 하게 됩니다. 호흡관리팀은 이 측정값들의 변화 추세를 추적합니다.
- 또한 이 평가에는 산소포화도 측정기(SpO_2 , 깨 있는 동안의 혈중 산소를 측정), 그리고 가능하다면 호기말 또는 경피 이산화탄소 수준($P_{et}CO_2/P_{tc}CO_2$, 깨 있는 동안의 혈중 이산화탄소 농도 측정)이 포함되어야 합니다.
- 밤새 뒤척임, 수면 후 두통, 또는 낮동안 심한 피로감이 있다면 수면검사가 필요할 수 있습니다. 이 검사는 잠든 동안의 호흡을 평가하고 혈중 산소와 이산화탄소 수준을 측정합니다.

두센형 근디스트로피의 진단과 관리 가정용 지침서

- 폐렴 구균 백신 (폐렴 예방)과 해마다 맞는 인플루엔자 백신 (독감 예방주사; 생바이러스 인플루엔자 비강 스프레이는 피할 것)은 독감과 폐렴의 예방에 도움이 됩니다,

다음과 같은 경우 신경근육 전문의나 호흡 전문의를 만나십시오.

- 경증 상부 호흡기 감염으로 오랫동안 지속될 때
- 낮 시간 동안 평소보다 피곤하거나 이유 없이 졸릴 때
- 숨이 차오르는 듯하게 또는 문장을 끝내지 못할 정도로 숨이 가쁠 때
- 거의 매일 아침 또는 언제나 두통이 있을 때
- 잠들기 어렵거나, 자주 깨거나, 잘 깨지 못하거나, 악몽을 꿀 때

걷는 시기	초기 못 걷는 시기	후기 못 걷는 시기
평가	연2회: FVC, FVC, MIP/MEP, PCF, SpO ₂ , p _{et} CO ₂ /p _{tc} CO ₂	
매년: FVC	폐쇄성 수면무호흡과 수면이상 호흡의 증상 및 증후를 보기 위한 이산화탄소 모니터링을 포함한 수면검사	
증재	폐렴구균 백신과 연례 불활성 인플루엔자 백신	
	FVC가 기대치의 60% 이하이면 폐용적 불리기 시행	
	FVC가 기대치의 50% 미만이거나, PCF 270 L/min 미만, 또는 MEP 60 cm H ₂ O 미만	
	다음과 같은 경우 중 하나에 해당하면 최저 호흡수 보장으로 야간 호흡보조 (비침습적 방법 선호): 수면 중 저호흡의 증상이나 증후, 수면이상 호흡, 수면검사 이상, FVC가 기대치의 50% 미만, MIP 60 cm H ₂ O 미만, 깨있을 때 기저 SpO ₂ 95% 미만이거나 pCO ₂ 45 mmHg 초과	
	야간 호흡보조를 하는데도 주간 SpO ₂ 95% 미만, pCO ₂ 45 mmHg 초과, 또는 깨있는 중 호흡곤란이 있으면 주간 호흡보조를 추가	

그림 10. 호흡관리팀의 감시, 평가 및 관리

- 잠이 깨면 숨을 골라야 하거나 가슴이 두근거릴 때
- 낮 시간 동안 집이나 학교에서 집중하기 어려울 때

중재 (그림 10)

폐 기능을 최선의 상태로 오래 유지시키는 방법

- 심호흡으로 호흡근을 스트레칭하면 허파로 들어가는 공기량을 늘리는 데 도움이 됩니다. (폐용적 불리기, 허파 부풀리기, 공기 누적운동)
- 기침이 약해지면 수기 또는 기계 보조 기침 (“기침 보조”)을 하여 기도를 깨끗이 하고 점액과 세균을 허파로부터 배출시키게 돕습니다. 이는 폐렴에 걸릴 위험을 줄여줍니다.
- 나이가 들어가면서 처음에는 밤 동안만, 나중에 감시 항목에 적힌 증상들이 생기게 되면 낮 동안에도 비침습적 호흡보조(NIV)가 필요하게 됩니다.
- 호흡보조에 익숙해지기는 쉽지 않습니다. 여러 종류의 착용장치 (마스크와 마우스피스)가 있으므로, 자신에게 맞는 것을 선택하는 것이 중요합니다. 가장 편안한 착용장치를 찾을 때까지 호흡관리 의료진은 여러 종류의 장치를 제공해 줄 것입니다.
- 경우에 따라 기관에 구멍을 내어 관을 넣고 (기관절개관) 호흡을 보조하기도 합니다. 이를 침습적 호흡보조라고 부릅니다. 언제 기관절개를 해야하는가는 정해진 지침이 없습니다. 대개 환자와 호흡전문의 사이의 개별적 결정으로 이루어집니다.
- 위의 중재 방법들은 환자가 더 쉽게 호흡을 유지하고 급성 호흡기 질환을 예방하는 데 도움이 됩니다.
- 일정에 맞추어 폐렴구균 백신, 매년 인플루엔자 백신을 포함한 백신 접종을 맞는 것은 중요합니다. DMD환자들은 반드시 코에 부리는 인플루엔자 생백신 말고 주사제 인플루엔자 백신을 선택해야 합니다
- 수술 계획이 있다면 그 전후 기간은 호흡 관리에 각별히 주의를 기울여야 합니다 (제15장 참조).
- 호흡기 감염이 생기면 수기 또는 기계 보조에 더하여 항생제 사용을 요청하십시오.
- 산소 사용이 필요한 경우라면 언제나 주의하십시오. 의료진이 비침습적 인공호흡기를 함께 사용할 줄 아는지, 이산화탄소 수치를 면밀히 관찰하는지 확인하십시오.

제12장 | 심장 관리 (그림 11)

심장도 근육이며 DMD의 영향을 받습니다. 심장의 근육 질환은 “심근병”이라고 합니다. 두센 심근병은 심장 근육의 디스트로핀이 결핍되어 생깁니다. 심근병은 나이가 먹어가면서 심장 기능의 저하 곧 심부전을 일으킵니다. 심부전에는 여러 단계가 있으며, 약물 치료와 정기적인 심장전문의 진료를 받으면 오랫동안 심부전을 관리하며 살아갈 수 있습니다. DMD에서 심장 관리 목표는 심장 근육의 변화를 일찍 찾아내고 치료하는 것입니다. 문제는, 심장 이상은 때때로 겉으로 드러나지 않으며 증상을 느끼지 못 할 수도 있는 것입니다. 그래서, 심장 전문의가 진단 초기부터 의료진의 일원으로 참여해야 합니다.

감시

- 진단 시점부터 적어도 일 년에 한 번, 필요하다면 더 자주 심장 전문의를 만나야 합니다.
- 심장 기능의 평가로는 심전도 (ECG - 심장의 전기적 활성을 평가하고 심장 박동수를 측정) 및 심 초음파 (“에코”, 심장 구조와 기능을 영상으로 보여줍니다) 또는 심장 MRI (심장 구조 및 기능의 정확한 영상, 그리고 섬유화 곧 흉터가 있는지도 보여줍니다) 등이 있습니다.
- 정상 심장기능의 여성 DMD 보인자도 3-5년에 한번씩은 (이상이 있다면 더 자주) 심장 기능 평가를 받아야 하는데, DMD환자와 같은 유형의 심장 문제가 있을 수 있기 때문입니다.

치료

- 심장 섬유증 (MRI에 보이는 심장 근육의 흉터)이나 심장 기능 저하 (MRI나 에코에서 재지는 심박출량의 저하)가 보이기 시작하거나, 또는 검사상 아무 이상이 없어도 10살부터는 심장 보호를 위해 심장 투약을 시작해야 합니다.
- 안지오텐신 전환 효소 억제제 (angiotensin converting enzyme inhibitor; ACEi; 리시노프릴, 캡토 프릴, 에날라프릴 등) 또는 안지오텐신 수용체 차단제 (angiotensin receptor blocker, ARB; 로살탄)이 1차 치료제로 고려됩니다. 이런 약제들은 심장으로부터 나오는 혈관을 열어주어 심장이 혈액을 짜내는 수고를 덜어 줍니다.
- 베타 차단제와 같은 다른 약제들은 심장 박동을 늦추어 심장에 혈액이 효율적으로 드나들 수 있게 도와줍니다. 심부전이 진행하면 이뇨제 (몸의 물을 배출, 혈액량을 줄여서, 심장이 너무 빠르고 힘들게 뛰지 않도록 함)가 처방되기도 합니다.
- 심전도에 비정상 박동이 보이면 즉각적으로 조사하고 치료해야 합니다. 초기 심전도의 사본을 들고 있으면 도움이 됩니다.

- 홀터 검사는 24시간 또는 48시간 동안 심박수와 리듬을 평가합니다. 이 검사는 심박수 이상 또는 부정맥이 의심되고 추가 평가가 필요한 경우 시행됩니다.
- 빈맥이나 심계항진(가끔 느껴지는 심장박동 이상)은 DMD 환자들에게 흔히 있으며 대개는 문제가 되지 않습니다. 그렇지만 이런 증상들이 심각한 심장 문제와 연관되어 있을 수도 있으므로 심장 전문의의 조사가 필요합니다.
- 심하게 지속적인 흉통이 있으면 심장 손상의 증후일 수 있으므로 즉시 응급실을 방문하여 평가 받아야 합니다.
- 스테로이드를 복용하면 고혈압과 고콜레스테롤혈증과 같은 잠재적인 심혈관계 부작용을 추적관찰해야 합니다. 스테로이드 용량 조절이 필요하거나 추가 치료가 필요할 수도 있습니다 (표 2 참조).

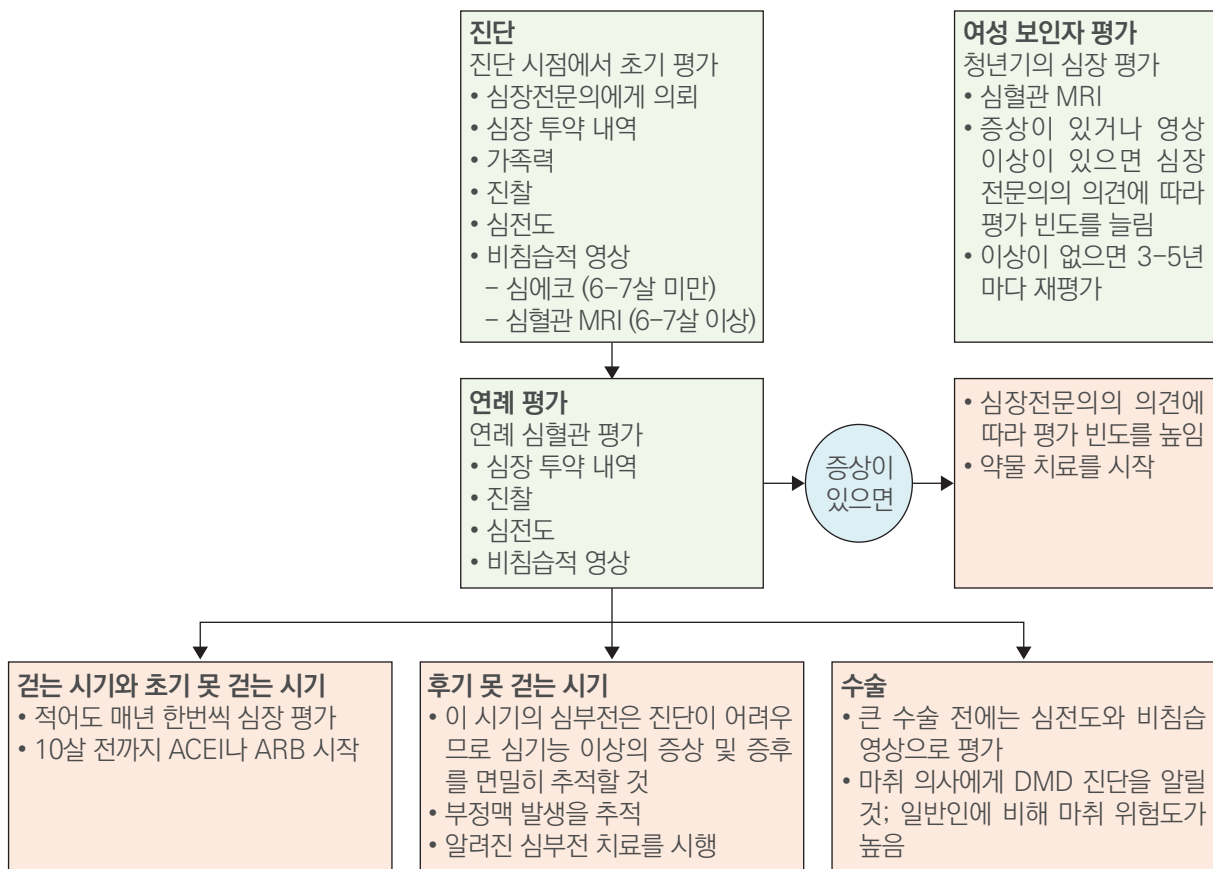


그림 11. 심장팀의 감시, 평가 및 관리

제13장 | 위장관 관리

영양, 삼킴장애 및 기타 위장관 문제

환자의 나이에 따라 임상영양사, 물리 치료사, 언어재활사¹⁾, 소화기 전문의와 같은 전문가들을 만날 필요가 있습니다. DMD환자에게는 과체중 또는 저체중, 만성 변비, 삼킴장애 등의 소화기계 문제가 생길 수 있습니다.

영양 관리 (그림 12)

임상영양사는 키, 나이 및 활동 수준을 바탕으로 휴식대사량(resting energy expenditure, REE)을 계산하여 하루에 필요한 칼로리를 산출하게 도와줄 수 있습니다.

- 좋은 영양 상태를 유지하면 영양 부족이나 과체중을 예방하는 데 도움이 됩니다. 이것은 진단으로부터 삶의 전주기 동안 필수적입니다.
- 연령에 대한 체중 또는 체질량지수 (body mass index, BMI)가 국가 백분위수 도표에서 10-85 백분위수 사이에 유지시키는 것이 중요합니다.
- 건강한 몸을 유지하려면 다양한 종류의 음식으로 건강하고 균형 잡힌 식단을 구성해야 합니다. 온 가족을 위한 균형 잡힌 식단에 대한 정보는 미국인을 위한 식이 지침 (Dietary Guidelines for Americans, www.choosemyplate.gov/Dietary-Guidelines)나 각 나라의 국가표준정보에서 찾을 수 있습니다.
- 첫 진단 때, 스테로이드를 먹기 시작할 때, 보행 소실 때, 그리고 삼킴 장애가 발생했을 때 식이 조절에 더욱 주의를 기울여 주십시오.
- 매년 열량, 단백질, 수분, 칼슘, 비타민 D 및 기타 영양소에 대한 매년 식단 평가를 받으십시오.
- 탈수증, 변비 및 신장 (콩팥) 문제를 예방하기 위해서는 적절한 수분 섭취가 필요합니다.
- 체중 증가가 너무 심하면 열량 섭취를 줄이고 안전한 신체 활동을 늘리도록 해보십시오.
- 나이가 들면서 위 마비 또는 위 비움 지연이 생겨, 식후 복통, 구역, 구토, 식욕 부진, 빠른 포만감을 일으킬 수 있습니다.
- 예기치 못한 체중 감소가 있는 경우 다른 장기 (예를 들어 심장 또는 호흡기)의 문제로부터 합병된 것이 아닌지 고려해 보아야 합니다.

삼킴장애도 체중 감소를 일으킬 수 있습니다. 영양사는 언어재활사와 긴밀하게 협조하여 체중을 유

1) 국내에서는 작업치료사가 연하장애 환자의 재활치료를 주로 담당하고 있습니다.

지하거나 체중을 늘릴 수 있도록 식사 계획을 세우고, 식사 시간에 도움을 줄 수 있는 변형된 식단을 개발하고, 삼킴기능의 평가가 필요한 시기를 결정할 수 있어야 합니다.

삼킴 관리 (그림 12)

얼굴, 턱, 목 근육이 약해지면 삼킴장애 (연하장애)로 이어질 수 있으며 영양 문제를 가중시킬 수 있습니다. 삼킴과 관련된 근육들의 움직임이 좋지 못하여 삼킴장애가 생기면 흡인 (음식이나 물이 허파로 흘러들어감)으로 인한 폐렴에 걸릴 위험이 높아집니다. 삼킴장애는 대개 천천히 진행하기 때문에, 발견하기가 어렵습니다. 그래서, 진료 때마다 삼킴장애 증상이 있는지 검토해야 합니다.

삼킴장애 증상

- 음식이 목안에 붙어 있다는 느낌이 남
- 의도치 않게 10% 이상 체중이 줄거나, 성장기 인데도 체중 증가가 충분하지 못함.
- 식사 시간이 길어지고 (30분 이상 걸림), 식사와 연관하여 피로, 침흘림, 기침 또는 질식을 동반.
- 원인 불명의 폐기능 저하나 발열은 액체가 허파로 흘러들어가 생기는 흡인성 폐렴의 증후일 수 있음.

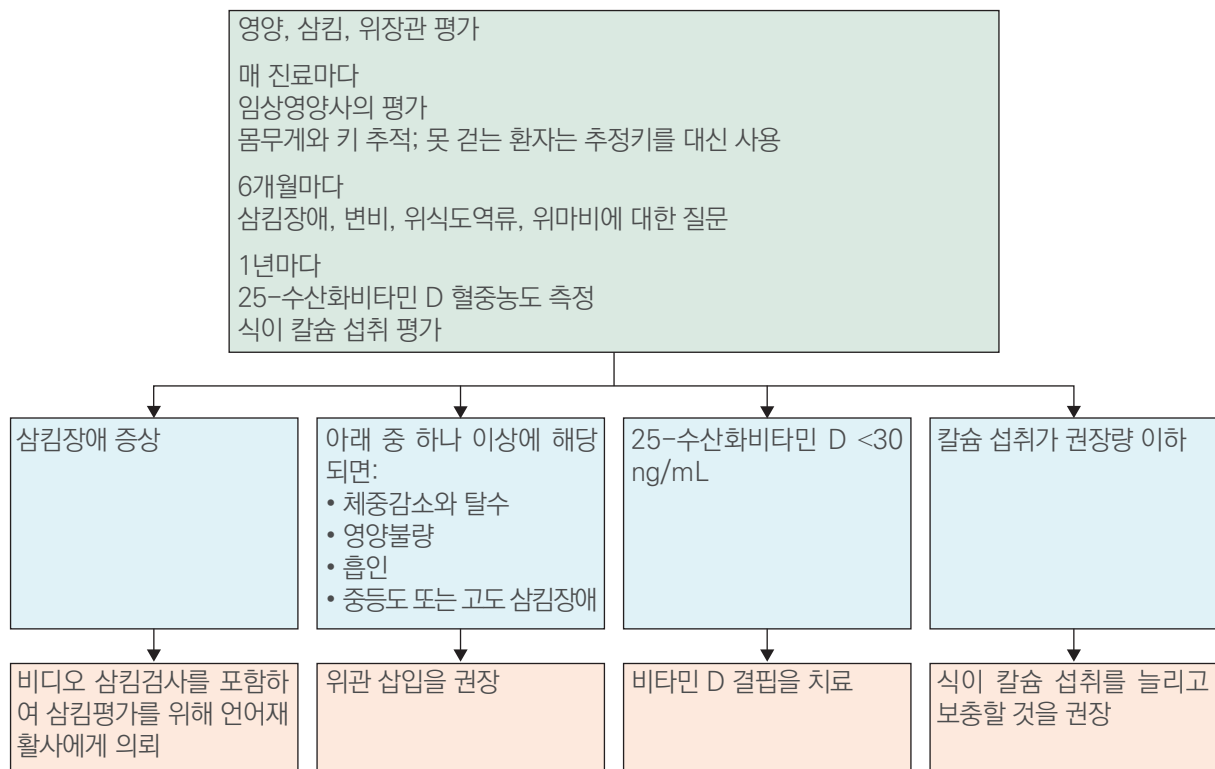


그림 12. 영양, 삼킴 및 위장관 평가와 관리

삼킴장애의 종재:

- 이러한 증상이 나타날 때 임상적 및 방사선적 삼킴평가가 필요합니다.
- 삼킴 문제가 있으면, 언어재활사가 개입하여 삼킴기능을 잘 보존시킬 수 있도록 개별화된 치료계획을 세워야 합니다.
- 입으로 먹어서는 체중 유지와 수분 섭취가 불충분하다면 위관 삽입을 고려할 수 있습니다.
 - 위관 삽입으로 인한 잠재적 위험과 이점에 대해 자세히 상담하십시오.
 - 위루관 삽입에는 몇 가지 방법이 있습니다. 결정에 앞서 수술 및 마취 위험에 대해, 그리고 개인적으로 선호하는 방법에 대해 상의하십시오.
 - 적절한 시기에 위관을 삽입하면 열량을 유지하기 위해 음식을 먹어야 하는 부담을 덜어줍니다.
 - 삼키는 근육이 강하다면, 위관을 가지고 있는 것이 먹고 싶은 음식을 먹을 수 없게 된다는 뜻이 아닙니다! 위관을 통해 영양을 보충할 있으므로, 필요한 열량과 영양을 섭취해야하는 스트레스를 없애주는 것 일 뿐입니다.

변비 및 위식도 역류 (gastroesophageal reflux disease, GERD)

변비와 위식도 역류 (위산이 목까지 올라와 가슴통증을 일으킴)는 DMD 환자에게 있어 가장 흔한 두 가지 위장관 증상입니다. 흔히 변비를 겪고 있지만 대수롭지 않게 여기고 지나가는 경우가 많습니다. 의료진과 배변습관에 대해 상의하도록 하십시오. 변비를 관리하면 만성 변비로 인해 추후 장에 생길 수 있는 합병증을 피할 수 있습니다.

- 변비약과 다른 의약품이 유용할 수 있습니다. 주치의나 신경근육팀에 어떤 변비약이 가장 적합한지 얼마나 오래 복용해야 하는지를 물어보십시오. 모든 변비약이 다 같지는 않습니다.
- 매일 충분한 양의 물을 마시는 것이 중요합니다. 섬유질 섭취를 늘리면 증상이 더 나빠질 수도 있으며, 수분 섭취를 올리지 않았을 때 특히 그러합니다. 그러므로 특히 변비가 있을 때는 진료 때마다 영양사와 함께 식이와 수분 섭취에 대해 되짚어 보십시오.
- 위식도 역류는 일반적으로 위산을 억제하는 약으로 치료합니다. 스테로이드 요법이나 경구 비스포스포네이트를 드시는 분께는 흔히 함께 처방됩니다
- 구강 관리는 누구에게나 중요하지만, 뼈 약화로 비스포스포네이트를 드시는 분들에게는 더욱 그러합니다. 구강 관리에 대한 전문가 권고사항은 상자 5에 요약되어 있습니다.
- 턱이 약해지면 씹는 피로가 생겨 열량 섭취가 줄어들 수 있습니다.

상자 5. 구강 관리 권고사항

- DMD환자는 어려서부터 질환에 대해 풍부한 경험과 상세한 지식이 있는 치과의사를 만나야 합니다. 치과 의사가 할 일은 고품질 치료, 구강 건강 및 복지를 위해 노력하고 가정 및 지역사회의 자원으로 기능하는 것입니다. 이 치과 의사는 DMD환아의 치아 및 골격 발달의 구체적인 차이를 알고 있어야 하며 충분한 설명을 들은 경험이 많은 치과교정 전문의와 협력해야 합니다
- 구강 및 치아 관리는 구강 및 치아 위생을 유지하기 위한 예방 조치를 기본으로 합니다.
- 부모와 다른 간병인에게 다른 사람의 이빨을 닦는 방법을 가르치는 것이 중요합니다. 특히 DMD환자는 혀가 크고 입을 크게 벌리지 못할 때가 있어 더 어렵습니다.
- 개별 맞춤형 보조 장치와 구강 위생을 위한 보조기구는 손, 팔, 턱, 입, 목의 근력이 약해지거나 턱관절 구축이 있을 때 특히 중요합니다.

상자 6. 말하기 및 언어 관리 - 세부 사항:

- 언어 발달, 단기 언어 기억, 음운 처리 그리고 지능장애 및 특정 학습 장애에 대한 가능성을 포함하여 DMD환자의 언어 발달 이상에 대해서는 잘 기록된 양식이 있습니다.
- 이런 이상들이 모든 DMD환자들에게 생기지는 않지만, 평가에 고려되어야 하며 이상이 있다면 치료가 필요합니다.
- 말하기 및 언어 문제가 의심되는 경우 언어재활사에게 말하기 및 언어 평가 및 치료를 의뢰해야 합니다.
- 말하기와 언어에 어려움이 있는 어린이뿐 아니라 구강 근력이 약해지거나 발음을 알아듣기 힘든 고령에서도 발화와 발음에 관련된 근육 운동이 도움이 될 수 있습니다.
- 호흡 보조에 문제가 있어서 DMD환자와 의사소통이 어렵게 되면 보상 전략, 음성 운동 및 말하기 증폭을 적용할 수 있습니다.
- 음성 발화에 제한이있는 경우 어떤 연령대에서도 음성 출력 의사소통 보조도구 (VOCA) 평가가 필요할 수 있습니다.
- 언어 문제는 학교 생활에 어려움을 만들기도 하지만 적절한 평가와 개입을 통해 개선될 수 있습니다.

제14장 | 심리사회적 관리

DMD를 안고 살아가는 여정은 순탄치 않으며, DMD환자와 가족 모두 심리사회적 및 정서적 지지가 심각하게 필요합니다 (상자 7). 심리사회적인 문제는 언제든지 발생할 수 있습니다. 아래에 적힌 문제들 중 어떤 것이라도 해당된다면 신경근육 의료진에게 알려주십시오.

- 사회적 관계나 친구를 만들기 어려움 (곧, 사회적 미성숙, 사교성 부족, 심리적 위축, 또래들로부터 격리)
- 학습 문제
- 과도하거나 지속적인 불안/걱정
- 빈번한 논쟁과 행동 분출; 분노 또는 슬픔을 조절하는 데 어려움
- 자폐스펙트럼 장애, 주의력 결핍/과다 활동 장애(attention-deficit/hyperactivity disorder; ADHD) 및 강박 장애를 포함한 신경 행동 및 신경 발달 장애의 가능성
- 감정적 적응, 불안 또는 우울증과 같은 문제

심리사회 및 정서적 문제는 건강의 중요한 부분이므로 무시해서는 안됩니다. 진단 또는 다른 것에 대한 걱정, 우려 또는 질문이 있다면 답을 얻어야 합니다. 신경근육 외래 방문 때마다 공식적이건 비공식적이건 불안이나 우울에 대해 질문 받으시고, 필요하다면 가능한 빨리 평가와 치료를 의뢰받도록 하십시오.

평가 (그림 13)

연례 심리 평가는 인지 및 언어 발달, 정서적 적응, 행동 규제, 사회적 기술 및 기타 모든 분야를 다루어야 합니다. 모든 병원이 이런 모든 평가와 중재가 직접 가능하지는 않지만, 이러한 권고사항은 사회심리적 관리의 지침 역할을 할 것입니다.

돌봄 및 지지적 중재

- 신경근육 치료 코디네이터는 팀의 중요한 구성원이며 행동의학 진료의, 사회 복지사, 상담사 및 완화 치료 전문가를 추천해 줄 수 있습니다. 신경근육 의료진에 코디네이터가 없다면 진료 사이에 생긴 질문/우려사항/응급상황에 관해 누구에게 문의 할 지 확인해보십시오
- 교직원들이 DMD에 대해 이해하고 환자의 교육, 사회 참여 및 향후 교육과 취업에 필요한 모든 것에 쉽게 접근할 수

상자 7. 가족을 위한 정보

질문에 열린 태도로 기꺼이 답해주려는 부모에게는 아이들이 물어보기가 쉽습니다. 터놓고 대답해 주시되 나이에 맞게 설명해 주시고, 질문받은 내용에 대해서만 (구미 없이) 답해 주십시오. 매우 어려운 대화가 될 것을 알고 있습니다. 환우회나 의료진은 정보, 조언, 자료에 있어 도움이 될 수 있습니다. 신경근육 의료진은 아이들이 도움을 청하고 있고, 지원을 고마워할 것이라는 것을 알고 있을 것입니다. 그들은 이런 민감한 대화를 도와줄 가장 적절한 의료진을 가족과 연결해 줄 것입니다.

DMD를 앓고 있는 본인이 심리사회적 정서적 지원을 받는 것도 중요하지만, 이 진단은 온 가족에게도 영향을 끼칩니다. 부모와 형제 또한 사회적 격리와 우울을 겪을 가능성이 있습니다. 신경근육 의료진과 만날 때마다 가족들이 어떻게 지내고 있는지 말해 주시고, 상담을 받는 것이 도움이 되겠다고 생각되시면 의뢰를 보내 달라고 하십시오. 도움이 될만한 몇 가지 유명한 심리치료 방법들이 있습니다. 예를 들어 행동과 갈등에 대처하려는 부모를 위한 훈련, 개인 또는 가족 치료, 또는 행동 중재 같은 것들입니다. 응용 행동분석은 자폐증과 연관된 특정 행동에 도움이 될 수 있습니다.



있도록 도와줄 수 있게 하려면, 교직원들이 DMD에 대해 교육받을 수 있게 해야 합니다.

- 동반될 수 있는 잠재적인 학습장애, 그리고 근육에 해롭거나 (예를 들어 체육), 활력을 떨어뜨리거나 피로를 가중시키고(예를 들어 점심을 위해 먼 거리를 걷기), 안전에 위해가 되거나, 접근성 문제를 만들 수 있는 활동을 조율하기 위해 맞춤형 특수교육이 개발되어야 합니다.
- 자조, 독립, 의사결정에 참여 (특히 치료방침에 관련된 결정)을 늘리고, (부모 이외의 사람으로부터) 돌봄에 필요한 보조에 익숙해질 필요가 있으며, 이는 자율성을 늘리기 위해 매우 중요합니다 (제17장 참조).
- 사회성 및 학습 기술을 높이면 일자리를 구하는데 도움이 되며, 성인으로서의 일상에 기여하게 됩니다.
- 완화 의료 팀은 통증 관리 (상자 4) 외에도 정서적 및 영적 지원을 제공하고, 필요할 경우 위탁가료를 신청하고, 어려운 의학적 결정을 내릴 때의 치료 목표를 명확히 하며, 의료진과의 의사 소통을 원활하게 하고, 또한 슬픔, 사별, 애도와 관련된 문제를 대처할 수 있게 도와줍니다.

심리 치료 및 약물 중재

불안이나 우울과 관련된 문제가 있다면 항우울제 처방이 도움이 될 수 있습니다. 이런 약들은 문제가 구체적으로 진단되었을 때 적절히 처방 및 감시될 수 있습니다.

	걸을 수 있는 시기 또는 어린이 때	못 걷게 된 초기, 청소년기 또는 청년기	못 걷게 된 후기 또는 성년기
평가	- 진단 첫 해 동안 기초평가를 고려 - 사회성이나 감정 문제가 있는지, 인지발달지연이 있으면 발달평가 (4살 미만) 또는 신경심리평가 (5살 초과)를 제공 말하거나 언어 발달지연이 의심되는 아이들에게는 언어치료 전문의의 평가를 제공 진단서와 필요시 사회사업 평가를 제공	- 학업능력에 대한 우려가 있을 때 인지문제나 학습장애를 확인하기 위해 신경심리검사를 제공 - 성인으로 이행기에 정부 지원이 필요한 자를 평가하기 위해 신경심리검사를 제공 환자와 가족의 필요에 대해 사회사업 평가를 제공	일상생활 영위를 위한 기능이나 능력에 변화가 있을 우려가 있을 때 신경심리검사를 제공 기능적인 대화능력의 소실 또는 장애, 씹기 이상, 또는 삼킴장애가 있는 환자에게는 언어치료 전문의의 평가를 제공
개입	환자나 가족에게 정신건강이상이 발견될 경우 심리치료, 정신약물치료 또는 둘 다를 의뢰 학교에 건강, 안전, 접근성을 위한 정식 절차를 밟음; 건강 관련 결석에 대한 계획을 세움 향후의 교육과 직업을 위한 목표를 설정 선생님, 교내 심리사 및 교원들의 교육자료를 부모에게 제공 또래를 위한 DMD 교육자료를 부모와 환자에게 제공 필요에 따라 심리사에게 사회성 교육을 의뢰 환자와 가족들이 계속해서 적극적 참여적일 수 있게 격려 환자에게 자조와 자립을 권유	평생교육과 직업교육을 제공. 22살까지는 맞춤형교육 프로그램으로 하여 연장 이행기 교육을 제공 직업 요구사항을 만족하기 위한 조정을 제공 현상황에서 충분한 가료가 제공되지 못해 건강에 우려가 있다면 재택 의료서비스를 예약 환자와 가족에게 완화치료에 대해 설명 보호자가 위탁가료를 예약할 수 있게 도움	임종간호를 받을 수 있게 함

그림 13. 심리사회적 평가 및 관리

제15장 | 수술에 대한 고려 사항

DMD와 관련되거나 (예를 들어, 근육 생검, 관절 구축 수술, 척추 수술, 또는 위루술) 또는 DMD와 관련되지 않은 이유로 (예를 들어, 급히 수술이 필요한 상황) 수술 또는 전신마취가 필요한 다양한 상황이 있을 수 있습니다. 수술을 받게 된다면 안전을 위해 고려해야 하는 여러 가지의 조건특이적인 문제들이 있습니다.

수술은 수술 및 술후관리에 관련된 의료진이 DMD에 익숙하며, 모든 것이 원활하게 진행되도록 함께 힘쓰는 병원에서 이루어져야 합니다. **스테로이드의 스트레스 투약을 고려해야 합니다.** 스트레스 투약에 대한 지침은 PJ Nicholoff Steroid Protocol (www.parentprojectmd.org/PJ)에서 찾을 수 있습니다.

DMD를 가진 모든 사람은 횡문근융해증의 위험이 있습니다. 횡문근 융해증은 엄청난 양의 근육 파괴가 있을 때 생깁니다. 이 근육 파괴는 마이오글로빈과 칼륨을 혈류로 방출합니다. 마이오글로빈은 콩팥에 위험하며 신기능 부전을 일으킬 수 있습니다. 칼륨은 심장에 위험 할 수 있습니다. 횡문근 융해증의 위험 때문에 DMD환자에서의 마취는 주의사항이 있습니다.

- 숙시닐콜린은 횡문근융해증을 일으키므로 절대로 사용해서는 안됩니다.
- 흡입 마취를 피하십시오. 흡입 마취 시에 횡문근 융해증의 위험이 높아집니다.
- 정맥마취제는 대개 안전합니다.
- DMD 환자에게는 어떤 마취제를 사용하건 주의하십시오.
- 안전하다고 또는 그렇지 않다고 알려진 마취제들의 목록은 PPMD 웹사이트 (www.parentprojectmd.org/Surgery)에 나와 있습니다.
- 의료진에게 산소를 쓸 때는 주의해야 한다고 상기시켜 주십시오 (제11장 참조).
- 마약성진통제나 다른 진정제 또는 근육이완제를 사용할 때는 주의가 필요합니다. 호흡의 횟수와 깊이에 영향을 주어 호흡을 알고 느리게 만들 수 있습니다

심장 관리

모든 수술적 시술 전에 심장 전문의에게 의뢰되어야 합니다.
수술 중 심부전에 빠질 수 있는 DMD환자임을 마취의사가 알고 있어야 합니다.

큰 수술

- DMD환자는 큰 수술 중에 심부전에 빠질 위험이 특별히 높습니다.
- 예정된 수술에 앞서 심에코와 심전도가 시행되어야 합니다.

작은 수술

- 정상 심장기능환자라도 심장 평가 시행한지 1년이 넘었다면 다시 시행하는 것이 권장됩니다.

호흡 관리

기침보조술기를 수술 전 연습하여 수술 후에 사용

- 초기 최대기침유속 270 L/min 미만이거나 초기 최대날숨압력 60 cmH₂O* 미만인 경우 기침술기가 필요합니다.

비침습호흡기를 수술 전 연습하여 수술 후에 사용

- 초기 FVC가 예상값의 30% 미만이면 비침습 호흡기가 필요합니다.
- 초기 FVC가 예상값의 50% 미만이라도 비침습 호흡기가 강력히 권장됩니다.

삽관 제거 이후 비침습호흡기 없이 산소 공급만 하는 것은 피해야 합니다.

유발폐활량측정은 호흡근 위약이 있는 환자에게는 효과적이지 못하며 대체 가능하기 때문에 필요하지 않습니다.

마취

전체 정맥마취가 강력히 권장됩니다.

숙시닐콜린과 같은 탈분극 근이완제는 치명적일 수 있으므로 절대 금기입니다.

홍문근용해증과 과칼륨혈증의 위험

- DMD환자는 흡입마취제 사용이나 숙시닐콜린 투여로 홍문근용해증이 발생할 위험이 있습니다.
- 홍문근용해증의 합병증은 악성고체온증으로 오인될 수 있습니다.

실혈

혈액 손실을 최소화 하기 위한 저혈압성 마취제는 두센 심근병증과 연관된 혈액학적 위험성이 있으므로 권장되지 않습니다.

Aminocaproic acid나 tranexamic acid 사용과 함께 자가혈구회수기가 술중 실혈 관리를 위해 위해 고려될 수 있습니다.

헤파린이나 아스피린을 이용한 술후 항응고치료는 DMD환자에서 적절하지 못합니다.

심부정맥혈전증을 예방하기 위해 압박스타킹이나 연속압박장치 (sequential compression device, SCD)가 필요할 수 있습니다.

그림 14. DMD 환자에서 외과적 고려사항

제16장 | 응급 처치 고려 사항

응급 상황으로 병원에 가야 할 필요가 있는 경우, 고려해야 할 다양한 요소가 있습니다.

- 응급실에 도착하기 전에 일차진료의 또는 신경근육 전문의가 진료받을 응급실과 연락하게 하십시오. 이를 통해 응급 의료진이 정보를 전달 받고 적절한 치료를 수행할 수 있습니다.
- 이미 응급실에 있다면 신경근육 전문의나 신경근육 의료진에게 연락하십시오.
- DMD 진단 사실, 현재의 투약, 호흡기 및 심장 합병증, 주요 의료진에 대한 정보가 입원할 병원에 명확하게 전달되어야 합니다.
- 많은 의료 전문가들이 DMD에 적용 가능한 관리 전략에 대해 잘 모르고 있으므로, 요즘의 기대 수명과 기대되는 양질의 삶에 대해 설명해야 합니다

응급 정보

바람직하게는 항상 응급 카드를 소지해야 하며, 신경근육 전문의가 제공하는 다음과 같은 정보에 접근할 수 있어야 합니다.

- 진단
- 투약 목록
- 최근의 심폐 기능 검사결과를 포함한 기초 건강 정보
- 재발하는 의학적 문제 (예를 들어, 폐렴, 심부전, 신장 결석, 위 마비 [지연된 위 배출]의 과거력
- 초기 평가 및 관리에 대한 간략한 설명

응급 시에 어떻게 해야 하는지에 대한 정보는 PPMD 모바일앱 (www.parentprojectmd.org/App)도 있으며, 각국 환우회에서도 구할 수 있습니다.

스테로이드

장기 매일 스테로이드 복용 사실을 응급의료진에게 명확하게 전달해야 합니다. 얼마나 오래 매일 스테로이드를 먹어 왔는지, 정기 투약을 놓쳤는지 응급의료진에게 알려주십시오. 과거에 스테로이드를

상자 8. 응급 처치 시 주요 사항

1. 의사, 간호사, 그리고 원무과와 얘기할 때 사용할 응급 정보 카드를 들고 있거나, PPMD 앱 (www.parentprojectmd.org/App) 또는 각국에서 구할 수 있는 앱을 다운로드해 두십시오.
2. 초기 평가 후 신경근육질환전문의에게 연락하여 치료방침에 대해 의논하십시오.
3. 스테로이드 복용 중이라면 응급의료진에게 알리십시오.
4. 할 수 있다면 FVC, ECG, LVEF와 같은 심폐기능검사의 가장 최근 결과 사본을 가져오십시오.
5. 기침보조장치나 호흡 장비(예를 들어, NIV)가 있는 경우 병원에 가져오십시오.
6. 산소 수치가 떨어질 때 의료진은 호흡보조장치 (인공 호흡기)없이 산소를 주는데 있어 매우 주의해야 합니다. 숨을 쉬고자 하는 느낌이 사라지는 상황이 발생할 수 있습니다 (상자 8 참조).
7. 뼈가 부러졌다면 신경근육질환전문의나 물리치료사와 이야기하라고 하십시오. 지방색전증 후군의 증후와 증상을 관찰하십시오 (제9장).

복용했으나 지금은 먹고 있지 않다해도 의료진에게 알려주십시오.

이것이 중요한 이유는 다음과 같습니다.

- 스테로이드는 스트레스에 대한 신체 반응을 감소시킬 수 있어서, 응급실에서 추가 스트레스 용량 스테로이드 투여가 필요할 수 있습니다
- 스테로이드는 위궤양의 위험을 높일 수 있으므로 응급의료진이 고려해야 합니다.
- 드물게 다른 스테로이드 관련 합병증이 급성으로 나타날 수도 있음을 응급의료진이 고려해야 합니다.

심장 기능

- 심장 기능에 대한 최근 검사 결과가 도움이 될 수 있으니 (예를 들어, 심전도, 심에코 또는 MRI 결과), 가능하다면 가져오십시오.
- DMD 환자의 경우 대개 심전도가 모든 연령대에서 비정상임을 응급의료진에게 알려주십시오. 가능한 경우 심전도 사본을 가져오십시오.
- 급성기에는 심장 박동수나 리듬에 문제가 없는지 확인하기 위해 지속적인 심장 감시가 필요할 수 있습니다.

호흡 기능

- 호흡 기능에 대한 최근 검사결과 (예를 들어 FVC)가 도움이 될 수 있습니다. 가능하다면 가져오십시오.
- 호흡보조를 위해 사용하던 장비 (기침 보조, NIV 등)가 병원에 없다면 자기 것을 병원에 가져오십시오. 치료를 돕기 위해 가져온 장비를 이용해 달라고 응급의료진에게 요구하십시오.
- 집에서 인공호흡기를 사용하고 있었다면 병원의 호흡의료진이 가능한 빨리 참여해야 합니다
- 마약성진통제, 다른 진정제, 그리고 근육 이완제 사용시 주의가 필요합니다. - 호흡수와 깊이에 영향을 미쳐 호흡을 얇고 느리게 만듭니다 (제15장 참조).
- 마취가 필요한 경우 정맥 마취를 사용해야하며 흡입 마취는 피해야 합니다. 숙시닐콜린은 DMD에서 절대 금기이며 투여되어서는 안됩니다 (제15장 참조).

호흡 및 기침 근육이 아플 때 더욱 약해지고 이로 인한 합병증의 위험이 현저히 증가합니다. 따라서, 호흡근이 많이 약하다면:

- 흉부 감염에 대한 항생제가 필요할 수 있습니다.
- 비침습적 호흡보조의 도움이 필요하거나 평소보가 길어질 수 있습니다.
- 산소가 필요하면 주의하십시오 (상자 9 참조).

상자 9. 산소 — 주의!

- 우리 모두는 산소 (O_2)를 들이쉬고, 이산화탄소 (CO_2)를 내뿜습니다.
- 폐기능이 저하되어 있을 때 산소를 공급하는 것은 숨쉬고자 하는 느낌을 떨어뜨리며 이산화탄소 수치가 올라갈 수 있습니다 (“ CO_2 저류” 또는 “호흡성 산증”). 이는 위험하며, 생명을 위협할 수도 있습니다. 산소 공급은 매우 조심해야 하며, 이산화탄소를 추적해야 합니다.
- 혈중 산소포화도 (손가락 박동으로 측정)가 95% 미만으로 떨어지면, 혈중 이산화탄소 수치를 검사해야 합니다. 혈중 이산화탄소가 올라갔다면, 수동 및 기계 보조 기침과 비침습 호흡 보조가 필요합니다.
- 산소가 필요한 경우 비침습적 호흡보조 (NIV) 및 면밀한 혈중 CO_2 추적과 함께 사용하십시오.

- 깨어있는 동안에도 비침습적 호흡보조를 계속 사용하고 자주 기침보조를 위해 중단하는 것은 응급실에서 호흡기 질환에 대한 표준 치료입니다.

골절

DMD 환자들은 뼈가 잘 부러집니다. 다리 뼈가 부러지면, 특히 이미 걸음이 점점 힘들어지고 있었다면, 다시 걷기가 어려울 수도 있습니다. 신경근육 의료진, 특히 물리 치료사에게 골절을 알리고, 필요하다면 외과의와 상의하게 하십시오.

- 아직 걸을 수 있다면 골절 형태에 적합한 외과적 고정기 캐스트보다 좋은 선택일 수 있습니다. (캐스트보다 외과적 고정이 더 빨리 체중을 실을 수 있습니다.)
- 최대한 빨리 일어설 수 있게 되기 위해서는 물리 치료사의 의견이 중요합니다.
- 부러진 뼈가 척추 (등뼈) 중 하나이고 허리에 통증이 있는 경우 올바른 치료를 위해 내분비전문의의 의견이 필요할 수도 있습니다 (제9장 참조).

지방색전증후군(fat embolism syndrome; FES)은 DMD에서 발생할 수 있는 위험이며, 응급 상황입니다 (제9장 참조). **지방색전증이 의심되는 경우 즉시 응급의료진에게 알려십시오.** 지방색전증의 증상은 다음과 같습니다.

- 혼동 또는 지남력 상실
- “평소와 달리 행동”
- 빠른 호흡수 및 심박수
- 호흡 곤란

제17장 | 이행기 가료

더 높은 수준의 자립을 위해서는 건강과 가료에 필요한 사항들을 고려해야 합니다. 대개, 원하는 수준의 독립성을 얻기 위해서는 세심하고 지속적인 계획이 필요합니다.

이행기 계획의 시점

이른 유아기부터 의료진, 교육자 및 부모는 건강 관리와 미래 계획에 있어 환아를 포함시켜야 합니다. 많은 경우, 어른이 되어 가면서 일부 또는 전체 의료진을 바꾸어야 할 수도 있습니다. 환아와 가족은 12살 전까지 (소아에서 성인 신경근육 가료로) 의료진 전환에 대한 계획을 세워야 하며, 최소 13-14살 전까지는 전환에 대한 상담을 시작해야 합니다.

- 제공받을 의료서비스, 제공할 사람, 그리고 이를 위한 자금 조달 방법이 포함되어야 합니다.
- 이행 계획은 환자와 가족이 중요하다고 여기는 필요, 요구, 가치에 근거해야 합니다.
- 계획은 네 가지 영역에서 환자가 중요하다고 느끼는 결과를 포함해야 합니다: 취업/교육 (무엇을 하고 싶은 지), 독립적인 생활 (어디에서 누구와 살고 싶은 지), 건강 (개인적인 우선 순위에 따라), 사교 활동 (친구 관계와 지역 사회에서 어떻게 활동하고 싶은 지)
- 재무 계획에는 장기 재정 계획이 포함되어야 합니다.
- 18살 이후를 위한 법적 계획도 있어야 합니다. 국가마다 다를 수 있지만 미국에서는 법적인 후견인이나 보호자 (다른 누군가가 후견인이나 보호자로서 법적인 결정을 대신 내림) 및 의료 대리인지정 (본인이 의료 관련 결정을 내리지 못하는 상황에서 대신 결정을 내릴 권한을 양도)과 같은 것들입니다.

돌봄 조율 (그림 15)

돌봄 조율담당자 및 사회복지사는 DMD과 관련된 건강관리 및 돌봄제공에 대한 집중창구 역할을 합니다. 돌봄 조율담당자는 신경근육 의료진, 일차의료진, 가족 그리고 지역사회 사이에서 소통을 돕고, 환자의 건강상 필요를 예측하여 그 필요를 충족시켜 줄 의료자원에 연결해 줍니다. 또한 복지혜택을 찾고 장비와 자원을 획득하는 데 도움을 줄 때도 있습니다. 돌봄 조율담당자와 사회복지사 없이는 돌봄이 단편화되고 권고 사항은 무시되며, 필요가 충족되지 못할 수 있습니다.

건강 관리

이행기 계획에는 성인 진료가 확립될 때까지 소아과 의료진과 지속적인 진료 계획이 포함되어야 합니다. 이행기 조율담당자는 건강 가료의 자가 관리를 돕고, 적절한 성인 의료기관에 의뢰를 도우며, 의무기록이 이전되도록 확인해 줍니다.

- 어릴 때부터 자신의 건강에 관한 상담에 참여하도록 권유 받아야 하며 결국 (약 14살)에는 의료진과 혼자 만날 수 있어야 합니다.
- 자기 자신의 돌봄과 필요에 대해 표현할 수 있는 관심과 능력을 보이기 시작해야 비로소 가족 중심의 소아진료에서 환자 중심의 성인 진료로 옮겨갈 준비가 된 것입니다.
- 불편, 불안, 적응, 상실 등과 같은 민감한 주제는 청소년기와 청년기에 더 흔하게 발생하며, 전문인이 평가하고 해결해야 합니다. 이런 주제에 대해 신경근육 의료진과 함께 터놓고 토론하면 도움이 될 추가적인 의료 또는 지원 서비스를 찾을 수 있도록 협력해 줄 것입니다.
- 건강에 대한 개인적인 가치와 선호에 대해 신경근육 의료진과 의견을 교환하십시오. 성인으로서의 생활에 중요한 의료 선택들을 고민하기 시작할 때 부모와 의료진이 먼저 의료 계획을 세워 둘 수 있게 도움이 될 것입니다.

교육, 취업 및 경력

고등학교 이후의 교육과 직업 계획을 위해서는 세심한 주의를 기울여야 합니다. 교직원, 직업상담 서비스, 공식 이행 클리닉 등에서 추가적인 안내를 제공해 줄 수도 있습니다. 모든 사람이 고등학교 이후 추가 교육을 받으려하지는 않습니다. 의미있고 보람찬 일상 활동 프로그램을 만들어가기 위해서는 본인의 장점과 재능을 잘 파악하여야 합니다.

- 교육 계획 회의는 13살 경부터 연 1회 이상 열려야 하며, 자신의 필요와 목표에 초점을 두어 개인적인 장점과 관심사에 대한 평가도 시행해야 합니다.
- 의학적 필요 및 휴식 시간에 대하여 학교 출석 및 학업 성취/업무 요구량 등의 현실적인 사안의 균형을 맞추는 것이 중요합니다.
- 필요한 장비와 기술 및 운송 수단을 얻을 수 있는 자원을 확인하는 것도 중요합니다.
- 능력이 닿는 데까지, 생산적이고 보람차며 의미있는 삶을 계발해 나가는 것이 핵심입니다.

거주 및 일상생활 보조

청소년기에서 청년기로 넘어가면서, 어느 정도의 독립 생활을 추구할 것인지, 최선의 독립 생활을

해내기 위해 필요한 자원과 지원을 어떻게 얻을 것인지 찾아내야 합니다. 어릴 때는 일생의 생활을 가족이 도와주지만, 성인이 되면 가족이 아닌 간병인을 구하는 것이 더 일반적입니다. 고용된 간병사나 특수교육교사가 위생, 식사, 이동, 보건증재를 도와줄 수 있습니다. 자택요양 대행사는 조금 더 복잡한 보건필요에 대해 허가받은 서비스를 제공하기도 합니다.

장애인 혜택 체계는 복잡하고 때로 파편화되어 있어, 장애가 없는 사람에게 필요한 이상으로 재정상 담과 공부가 필요할 수 있습니다. 사보험, 지역 프로그램, 국가 사회지원체계 등에 대해서는 신경근육 의료진, 특히 사회복지사로부터 교육을 받으십시오.

독립 생활을 생각하고 있다면, 고려할 수 있는 몇 가지 선택지가 있습니다.

- 주거 환경은 가족이 있는 본가, 학업 기간 중에는 캠퍼스 생활, 집단 주거 또는 시설, 룸메이트가 있거나 없는 가정집 또는 아파트 생활을 포함합니다.
- 접근성을 위해 집을 개조하거나 조정할 필요가 있을 수 있습니다 (전문가와 상담, 법률 및 권리에 대한 이해, 자원, 보조 기술 옵션).
- 개인 건강관리와 일상 활동에 대해 도움이 필요할 수도 있습니다 (고용된 간병인 또는 가족 간병인, 간병인 이용가능 여부, 자원, 간병인의 관리와 교육).

교통

교통 문제는 자율성과 독립, 취업과 교육의 기회, 그리고 사회 활동 참여에 영향을 줍니다. 안전한 교통을 위해 신경근육 의료진과 다음의 선택지를 의논하십시오:

- 차량을 개조하여 독립 운전
- 가족 소유 차량의 개조
- 대중 교통

개인적인 관계

- 건강, 복지 및 삶의 질을 확보하기 위해 사회적 관계는 결정적입니다.
- 개인적 접촉과 사회 참여의 기회는 자연스럽게 일어나지 못 할 수 있으며, 개인적 접촉과 사회적 연결을 만들고 발전 시키기 위해서는 다소 의도적인 노력이 필요하기도 합니다. DMD를 가진 십대나 성인을 위한 많은 사회 단체가 있으며, 환우회를 통해 찾을 수 있습니다. 관심이 갈 만한 사회단체의 목록을 사회복지사로부터 얻을 수도 있습니다.

두센형 근디스트로피의 진단과 관리 가정용 지침서

- 어떤 분들에게는 연애, 사적인 관계, 성생활에 대한 주제가 높은 우선 순위를 가집니다. 관계, 연애, 성적 취향, 결혼과 같은 내용에 대한 토론을 믿을 수 있는 친구나 가족과 시작하십시오. 인간관계를 발전시키고 사교모임에 참여하는데 있어서 장벽을 해결하는데 도움이 되는 얘기를 들을 수 있을 수도 있습니다. 신경근육 의료진의 누군가와 얘기하는 것도 도움이 될 것입니다.
- 일상적인 일차진료와 전문의 진료 때에, 자위행위, 성관계, 자녀 양육 또는 다른 내밀한 주제들에 대해 편하게 얘기할 수 있는 누군가가 있어야 합니다. 가능하다면 결혼 또는 관계 치료사로부터 배우자와 함께 조언을 받는 것이 도움이 될 수 있습니다.

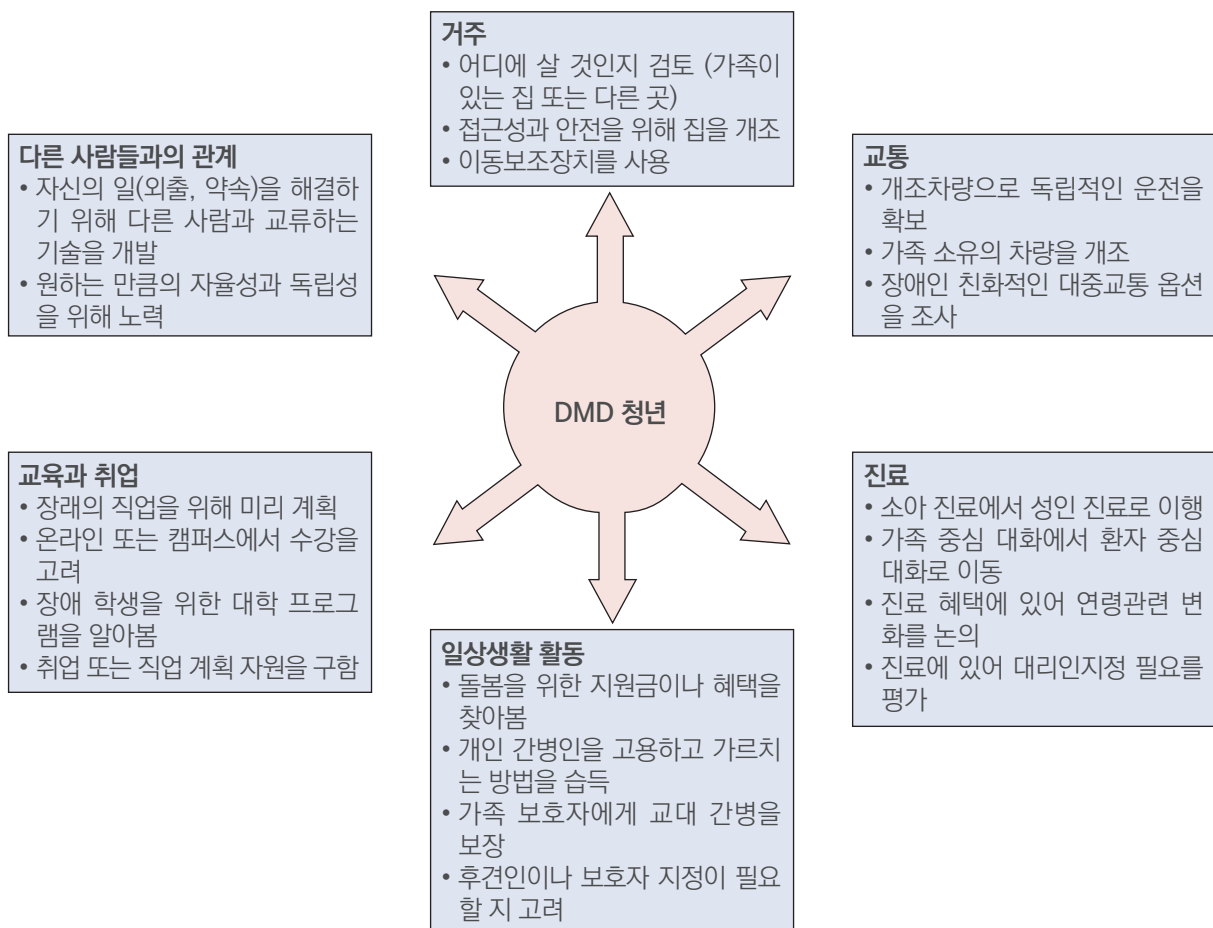


그림 15. 성인 DMD 환자의 고려 사항

제18장 | 결론

DMD를 안고 살아가는 여정 동안에 이 책자가 도움이 되기를 바랍니다. 어려운 순간마다 여러분을 도우려 하는 환우회, 신경근육병 센터와 팀, 가족, 그리고 친구들이 있다는 것을 기억하십시오. 손을 내미는 것은 언제나 힘들지만, 그것이 첫 단계입니다. 이 여정에서 당신은 혼자가 아닙니다.

www.mda.org

www.parentprojectmd.org

www.treat-nmd.eu

www.worlddduchenne.org

참고문헌

1. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251-267. doi:10.1016/S1474-4422(18)30024-3
2. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: Respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347-361. doi:10.1016/S1474-4422(18)30025-5
3. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 3: primary care, emergency management, psychosocial care, and transitions of care across the lifespan. *Lancet Neurol.* February 2018. doi:10.1016/S1474-4422(18)30026-7

두센형 근디스트로피의 진단과 관리

가정용 지침서

번역 신진홍, 이정환, 조안나

감수 이윤정, 최영철, 이지훈, 채종희

편집지원



희귀질환경남권역센터

※ 본 책자는 국민건강증진기금의 지원을 받아 제작되었습니다.