CASE REPORT

청소년기에 발생한 원발성 기립성 진전

김성수

순천향대학교 의과대학 구미병원 소아청소년과

Primary Orthostatic Tremor in Adolescence

Sung Soo Kim

Department of Pediatrics, Soonchunhyang University Gumi Hospital, Gumi, Korea

Tremor is an involuntary rhythmic muscle contraction, which causes a regular oscillation of a part of the body. Orthostatic tremor is a rare neurological movement disorder characterized by unsteadiness while standing that is relieved when sitting, walking, or lying down. Neurological examination of primary orthostatic tremor is reported to be normal. The pathophysiological mechanism of this condition is not entirely unknown. Symptoms usually start in the sixth decade. Clonazepam is widely used as a first-line medication in the treatment. A 14-year-old girl patient was admitted due to tremor activated on standing, absent while seated or lying, and improved by walking or leaning. Her brain magnetic resonance imaging and laboratory workup were normal. Tremor completely disappeared with clonazepam in 10 days. I report a case of primary orthostatic tremor in adolescence.

Keywords: Orthostatic tremor; Adolescence; Clonazepam

서론

원발성 기립성 진전증은 환자가 눕거나, 앉거나 또는 보행 시에는 나타나지 않으나 기립 시에 하지에 국한되어 나타나는 진전을 특징으로 하는 질환이다. 저자는 진전의 가족력이 없고 신경학적 검사에서 이상소견을 보이지 않고 뇌자기공명영상검사와 혈액학적 검사에서 정상소견을 보이며 clonazepam 투여 후 증상이 호전된 청소년기에 발생한 원발성 기립성 진전을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증례

14세 여자 환아가 내원 2일 전부터 발생한 하지의 진전을 주소로 내원하였다. 진전의 양상은 서 있으면 하지가 심하게 떨리는 증상을 보였고, 비교적 빠르고 불규칙적인 형태를 띠며 보행에 상당한 불편감을 호소할 정도로 진전이 심하였다. 하지만 증세는 환자가 앉

거나 누워 있으면 완전히 사라지는 증상을 보였다. 얼굴, 손, 상지, 몸통 등에서는 진전이 관찰되지 않았다. 환아는 현재 다른 약제의 복용력은 없었고, 내원 당시에 두부 외상을 당한 병력도 없었으며 수면 중에 진전이 더 심해지는 소견을 보이지 않았다. 가족력에서 상기 증상 및 본태성 진전을 보인 병력은 없었다. 내원 후에 실시한 신경학적 검사에서도 이상소견을 보이지 않았다. 기립 시에 양쪽 하지 근육에서 심한 떨림이 촉진되었으나 앉거나 누워 있으면 떨림이 촉진되지 않았다. 신체 계측에서 키 153 cm (10-25 백분위수), 체중 42 kg (10-25 백분위수)이었고, 검사실 소견에서는 일반혈액 검사에서 hemoglobin 13.6 g/dL이었으며, 생화학검사에서 Fe (iron) 91 µg/dL, total iron-binding capacity 346 µg/dL, magnesium 2.08 mg/dL, creatine kinase 86 U/L, lactate dehydrogenase 153 U/L, T3 1.50 ng/mL, free T4 0.91 ng/mL, thyroid stimulating hormone 1.308 mU/mL 등 정상소견을 보였다. 뇌자기공명영상검사에서 중뇌와 뇌교의 병변은 없었으며 대뇌와 소뇌의 피질위축 등의 소견을 보이지 않는 정상소견이었다. Clonazepam 투여 후 외래에서 경과

Correspondence to: Sung Soo Kim

Department of Pediatrics, Soonchunhyang University Gumi Hospital, 179 1(il)gongdan-ro, Gumi 39371, Korea

Tel: +82-54-468-9232, Fax: +82-54-468-7504, E-mail: schroot@schmc.ac.kr

Received: Nov. 10, 2021 / Accepted after revision: Dec. 27, 2021

© 2021 Soonchunhyang Medical Research Institute

This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/>).

를 관찰하였고, 약물 투여 5일 후에 하지의 진전은 이전 외래 방문보다 호전된 양상을 보였으며 보행에 약간의 불편감을 호소하였다. 약물 투여 10일 후에는 하지의 진전은 사라졌으며 보행에도 전혀 불편감을 호소하지 않았다. 그 이후 1개월 동안 외래에서 약물 투여 없이 추적 관찰하였으며 외래 방문 이후 1년 동안 증상 발생 없이 건강하게 잘 지내고 있다.

이 증례연구의 출판을 위해 환자 보호자로부터 의학적정보의 연구자료 이용 동의를 얻었다.

고 찰

진전은 신체의 일부분이 자신의 의지와는 상관없이 규칙적으로 움직여지는 증상으로 이상운동증 중에서 가장 흔한 증상이다.

기립성 진전증(orthostatic tremor)은 환자가 눕거나, 앉거나 또는 보행 시에는 나타나지 않으나 기립 시에 하지에 국한되어 나타나는 진전을 특징으로 하며 Shaky leg syndrome으로도 불렸다.

1984년 Heilman [1]에 의해 63세에서 78세의 노령에서 3명의 환자가 처음 보고되었다. 이들은 본태성 진전증의 가족력이 없었고 환자들은 빠르고 불규칙하며 비대칭적인 하지의 진전을 보였으며 환자가 기립하고 수초 후에 증상이 시작되었고 앉거나 물건에 기대거나 걸어서 다니면 증상이 소실되는 임상증상을 보였다. 이 질환의 기전과 원인은 정확히 알려진 바가 없으며 중추신경계 기원이라고 추측만 되고 있다.

Hassan 등[2]은 184명의 기립성 진전증을 가진 환자의 연구에서 13세에서 85세의 연령에서 환자가 관찰되었으며 평균 발병 연령은 59.3세 정도였고 여성에게 더 호발하며 원발성 기립성 진전증 환자에서 가족력은 4.9%로 보고하였다.

기립성 진전증은 원발성 기립성 진전증(primary orthostatic tremor)과 증후성 기립성 진전증(symptomatic orthostatic tremor)으로 분류되며 원발성 기립성 진전증은 기립 시에 하지에 국한되어 나타나는 임상적인 특징을 보이면서 그것을 유발하는 다른 질환이 없는 경우를 말하고, 증후성 기립성 진전증은 소뇌 피질 위축(cerebellar cortical atrophy), 뇌교의 병변, 중뇌의 병변, 재발성 다발신경증, 비종양성 수도관 협착, 두부외상, 그레이브스병(Graves' disease), 티아민결핍증(thiamine deficiency), 비타민 B12 결핍증(vitamin B12 deficiency) 등 다른 질환들이 선행되어 나타나는 경우를 말한다[3-5]. 원발성 기립성 진전증 중에 파킨슨병, 하지불안증후군, 치매, 소뇌실조 등 추가적인 신경계 징후를 가진 환자를 원발성 기립성 진전증 플러스(primary orthostatic tremor plus)로 분류하기도 한다[6]. 드물지만 유사한 임상증상을 가지면서 감별진단이 필요한 질환으로 노인에게서 광범위한 중추신경계 증상을 동반하고 천천히 진행하면서 결국은 보행장애를 일으키는 기립근간대경련증후군(orthostatic myoclonus syndrome)이 있다[7].

Britton 등[8]은 기립성 진전증의 진단기준을 다음과 같이 제시하였다. 임상적으로 기립 시에 양측의 하지에 진전이 나타나고 앉거나 누우면 이 진전은 사라지며 하지근육에서 잔 물결 양상의 움직임이 관찰되며 전기생리학적으로 진전의 빈도가 빠르며 16 Hz 정도의 진전이 양측 다리에 같은 근육에서 관찰되고 동시성의 근전도 패턴이 일정하게 관찰되며 약리학적으로 본태성 진전과는 달리 propranolol에는 반응을 보이지 않으나 clonazepam에 유일하게 진전이 감소되는 효과가 있다고 보고하였다. DeOrchis 등[9]은 떨림이 있는 하지의 종아리나 허벅지 근육에 청진기를 대고 청진을 해보거나 근전도검사를 해보면 멀리서 헬리콥터가 날고 있는 소리가 들린다고 하였고, 이를 헬리콥터 싸인(helicopter sign)이라고 하였다. 원발성 기립성 진전증은 환자는 증상을 호소하나 눈으로 보이지 않을 수도 있는데, 이러한 경우에는 촉진을 하여 손으로 하지근육을 만져서 떨림을 느낄 수 있다[2]. 본 증례에서는 정확한 진단을 위하여 electromyography 시행에 대하여 환자와 보호자에게 강력히 권유하였으나 보호자가 증상 완화를 위한 빠른 약물치료를 원하고 검사에 대한 환자의 심한 불안으로 시행하지 못했다.

본태성 진전증(essential tremor) 환자에서 알코올 섭취로 증상이 완화하는 경우를 경험하나 기립성 진전증 환자에서는 알코올 섭취로 증상 완화를 보이는 경우는 없었다. 원발성 기립성 진전증 치료 약물로는 본태성 진전증에서 효과를 보이는 propranolol보다는 clonazepam이 일차치료 약물로 사용되고 있으며 이차치료 약물로 gabapentin, primidone, propranolol, valproate 등이 사용되고 있다[6].

원발성 기립성 진전증은 노령에서 주로 발견되었지만, 청소년기에도 하지에 국한된 진전을 주증상으로 하는 사례가 있어 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

1. Heilman KM. Orthostatic tremor. Arch Neurol 1984;41:880-1.
2. Hassan A, Ahlskog JE, Matsumoto JY, Milner JM, Bower JH, Wilkinson JR. Orthostatic tremor: clinical, electrophysiologic, and treatment findings in 184 patients. Neurology 2016;86:458-64.
3. Benito-Leon J, Rodriguez J, Orti-Pareja M, Ayuso-Peralta L, Jimenez-Jimenez FJ, Molina JA. Symptomatic orthostatic tremor in pontine lesions. Neurology 1997;49:1439-41.
4. Manto MU, Setta F, Legros B, Jacquy J, Godaux E. Resetting of orthostatic tremor associated with cerebellar cortical atrophy by transcranial magnetic stimulation. Arch Neurol 1999;56:1497-500.
5. Mazzucchi S, Frosini D, Calabrese R, Bonuccelli U, Ceravolo R. Symptomatic orthostatic tremor associated with Graves' disease. Neurol Sci 2014;35:929-31.
6. Gerschlag W, Munchau A, Katzenschlager R, Brown P, Rothwell JC, Quinn N, et al. Natural history and syndromic associations of orthostatic tremor: a review of 41 patients. Mov Disord 2004;19:788-95.
7. Glass GA, Ahlskog JE, Matsumoto JY. Orthostatic myoclonus: a contributor to gait decline in selected elderly. Neurology 2007;68:1826-30.

8. Britton TC, Thompson PD, van der Kamp W, Rothwell JC, Day BL, Findley LJ, et al. Primary orthostatic tremor: further observations in six cases. *J Neurol* 1992;239:209-17.
9. DeOrchis VS, Geyer HL, Herskovitz S. Teaching video neuroimages: orthostatic tremor: the helicopter sign. *Neurology* 2013;80:e161.