

두센 근육디스트로피 진료 요약

2014 년 4 월 의료인 지침

Diagnosis • 발달 지연 또는 간효소치 상승이 있을 경우 혈청 크레아틴 키나아제(CK)를 측정하십시오 (www.childmuscleweakness.org) • 혈청 CK 치가 높으면(CK>800) 두센 근육디스트로피의 유전자 검사를 시행하십시오 • 어머니의 보인자 진단, 이후의 가족계획, 다른 가족들의 검사에 대해 상담하십시오.

Use Support • 신뢰성 있는 인터넷 자료를 소개하고 환우회와도 연락하도록 제안해 주십시오 (ParentProjectMD.org, TREAT-NMD.eu, UPPMD.org, 한국근육장애인협회 www.kmda.or.kr) • 두센 근육디스트로피 진료의 경험이 많은 의료진이 있는 종합 근육병 클리닉을 안내하십시오.

Corticosteroids • 스테로이드 치료는 일찍 시작하십시오! 3 살 이전 또는 가장 이른 시기에 스테로이드 치료의 효과와 발생가능한 부작용에 대해 상담하십시오 • 근육병 클리닉 진료 때마다 스테로이드의 효능을 평가하고 부작용에 대처하십시오 • 스테로이드 장기 치료의 근거에 대해 상담하십시오.

Heart • 심장 전문진료를 통해, 진단 시 또는 6 살 이전에 심장영상평가(심초음파 또는 심장 MRI)를 시행하고, 10 살까지는 2 년마다 (또는 필요에 따라), 이후로는 매년 (필요하면 더 자주) 재평가 하십시오 • 심장 MRI 에서 섬유화가 보이거나, 심기능저하 또는 심부전이 보이면 (SF <28%, EF <55%) 이에 대한 투약을 의논하십시오.

Every visit • 진료 때마다 몸무게를 재고, 식이 평가/상담을 하십시오 (바람직한 식단, 칼슘, 비타민 D) • 삼킴 기능에 개입이 필요한지 평가하십시오 • 필요하면 역류성 식도염이나 변비를 치료하십시오.

Never forget Physical and Occupational therapy, physical medicine and rehabilitation • 물리치료 및 작업치료 그리고 재활의학과 진료를 잊지 마시고, 4~6 개월마다 전문적인 평가를 받도록 하십시오 • 관절구축 예방(보조기, 스트레칭), 적절한 운동, 보조기구(유모차, 전동스쿠터, 휠체어) 및 다른 보조장비(침대, 팔보조기, 이동보조기 등) 사용에 대해 상담하십시오.

Nor Bone density • 스테로이드를 복용한다면, 치료를 시작하기 전과 이후 매년 25-OH 비타민 D 수치를 측정하십시오 • 필요하다면 비타민 D 를 보충하십시오 • 충분한 칼슘과 비타민 D 섭취에 대해 영양상담을 하십시오 • 골밀도 측정과 비스포스포네이트 제제 사용에 대해 상담하십시오 • 보행가능기간 동안 척추 측만 징후가 있으면 이에 대해 평가하십시오.

Evaluate breathing • 보행가능기간 안에 최소 한 번 폐기능검사를 시행하고, 보행기능 소실 이후 매년 반복하십시오 • 기침 최대 유속이 270 L/min 미만이거나 기침이 약해진다면 기침 보조기 사용 여부를 의논하십시오 (보행이 가능하다면 호흡기 질환 시에, 보행이 불가능하다면 매일 필요에 따라 사용) • 강제폐활량(FVC)이 30% 미만이거나 필요 시에는 수면시 비침습적 호흡기(Bi-PAP) 사용을 의논하십시오 • 시기 적절한 예방접종을 시행하십시오 (폐렴과 독감) • 호흡기 감염은 즉각 적극적으로 치료하십시오.

Mental health • 외래 진료시 환아와 가족의 적응, 대처, 행동 및 감정 이상, 사회적 고립에 대해 평가하십시오 • 학습장애, 발음 및 언어장애, 주의력결핍, 주의력결핍과다행동장애(ADHD), 자폐증, 강박증에 대해 선별검사 하십시오 • 진단 시 그리고 입학 전에 신경인지평가를 시행하고 필요에 따라 관리하십시오 • 개별/특수교육의 필요 여부에 대해 상담하십시오.

Do patients/parents carry a copy of their last visit note/summary • 환자와 부모가 최근의 병력기록/요약(처방내역과 근육병 클리닉 연락처 포함) 및 두센 응급카드를 항상 소지하도록 하십시오 • 모든 종류의 마취에 주의하십시오 • 석시닐콜린 사용을 피하십시오.

Korean translation:

Jin-Hong Shin, Department of Neurology, Pusan National University Yangsan Hospital

Yong-Beom Shin, Department of Rehabilitation Medicine, Pusan National University



번역: 양산부산대학교병원 신경과 신진홍, 부산대학교병원 재활의학과 신용범

Korean muscular dystrophy association



한국 근육장애인협회 www.kmda.or.kr