

근긴장성 디스트로피 1형 호흡장애의 임상적 접근: 수면호흡장애 평가와 비침습적 환기 기반 호흡재활 전략

최 원 아

연세대학교 의과대학 재활의학교실 및 연세대학교 희귀난치성 신경근육병 재활연구소

Clinical Approach to Respiratory Dysfunction in Myotonic Dystrophy Type 1: Evaluation of Sleep-Disordered Breathing and Noninvasive Ventilation-Based Pulmonary Rehabilitation Strategies

Won Ah Choi, M.D., Ph.D.

Department of Rehabilitation Medicine, Gangnam Severance Hospital, and Rehabilitation Institute of Neuromuscular Disease, Yonsei University College of Medicine, Seoul 06273, Korea

Abstract

Myotonic dystrophy (DM) type 1 is a progressive multisystem disorder with significant respiratory complications accounting for up to 70% of mortality. Sleep-disordered breathing affects 50-80% of DM type 1 patients, profoundly impacting quality of life and prognosis. This review comprehensively addresses pathophysiology of respiratory dysfunction, diagnostic approaches including pulmonary function testing and polysomnography, and contemporary management strategies. Key interventions include positive airway pressure therapy for sleep apnea, noninvasive ventilatory support for nocturnal hypoventilation, airway clearance techniques, and pharmacological/non-pharmacological management of excessive daytime sleepiness. Recent evidence highlights the complexity of excessive daytime sleepiness, involving both sleep-disordered breathing and central nervous system dysfunction, necessitating a multifaceted therapeutic approach. Early detection through regular monitoring of forced vital capacity, maximal inspiratory pressure, and nocturnal gas exchange, combined with proactive intervention before respiratory failure develops, are essential for improving outcomes. Individualized treatment plans, patient education on disease progression and self-management optimize long-term prognosis in this challenging population.

Key Words

Myotonic dystrophy type 1, Pulmonary rehabilitation, Sleep apnea, Sleep disordered breathing, Noninvasive ventilation, pulmonary function, Excessive daytime sleepiness

Received : December 23, 2025 | Accepted : December 30, 2025

<https://doi.org/10.53476/acpr.2025.5.2.59>

Corresponding author : Won Ah Choi, M.D., Ph.D.

Department of Rehabilitation Medicine, Gangnam Severance Hospital, Yonsei University College of Medicine, 211, Eonju-ro, Gangnam-gu, Seoul 06273, Korea

Tel : +82-2-2019-3698, Fax : +82-2-2019-4857, E-mail : reedlove37@yuhs.ac

서 론

근긴장성 디스트로피(myotonic dystrophy, DM) 1형은 상염색체 우성 유전 질환으로, 근력 약화와 근긴장(myotonia) 외에도 심장, 호흡기, 중추신경계, 내분비계 등 다기관을 침범하는 진행성 질환이다[1]. 특히 호흡기 합병증은 DM 1형 환자 사망의 최대 70%를 차지하는 주요 원인이며, 수면무호흡은 50-80%의 환자에서 동반되어 삶의 질과 예후에 중대한 영향을 미친다[1,2].

DM은 크게 두 가지 유형으로 분류된다. DM 1형(DM1)은 DMPK 유전자의 CTG 반복 확장에 의해 발생하며, 호흡기 합병증이 더욱 심각한 경향을 보인다. DM 2형(DM2)은 CNBP 유전자의 CCTG 반복 확장으로 발생하며 호흡부전은 상대적으로 드물다[1]. CTG 반복 수가 많을수록 호흡기 증상이 더 빨리 진행되고 심해지는 경향이 있다[2].

최근 연구들은 DM 1형 환자의 관리에 있어 단순한 수면무호흡 치료를 넘어 중추성 과수면증과 피로를 포함한 포괄적 접근의 중요성을 강조하고 있다[3,4]. 효과적인 호흡재활과 수면무호흡 관리는 DM 1형 환자의 생존율 향상과 삶의 질 개선에 결정적이다. 본 종설은 DM 1형 환자의 수면호흡기능장애의 병태생리, 진단 방법, 수면무호흡 및 주간 졸림의 최신 관리 지견, 그리고 호흡재활 전략을 종합적으로 검토한다.

본 론

1) 병태생리

DM 1형에서의 호흡기능장애는 중추성 환기조절 장애와 호흡근 약화 및 경직 등 호흡근 병변의 복합적 상호작용에서 비롯된다[1].

(1) 중추신경계 조절 장애

DM 1형에서 뇌간 호흡중추의 신경세포 소실과 RNA 스플라이싱(splicing) 오류로 인한 신경전달물질 수용체 변화가 호흡조절을 방해한다[2]. 이로 인해 저산소증과 고탄산혈증에 대한 중추신경 반응이 감소하여 야간 저환기가 악화되며, 이는 단순 근육 약화만으로는 설명할 수 없는 독립적인 현상이다[2].

(2) 호흡근 병변

근긴장으로 인한 호흡근 경직: 호흡근의 근긴장(myotonia)은 근육 이완의 지연을 야기하여 횡격막과 늑간근의 수축-이완 주기를 방해한다. 이로 인해 노력성 폐활량(forced vital capacity, FVC)이 정상임에도 불구하고 일회 호흡량(tidal volume)이 감소하고, 만성적인 고탄산혈증(hypercapnia)을 유발한다[1,2]. 특히 급속안구운동(rapid eye movement, REM) 수면 중에는 생리적 근육 무긴장 현상으로 인해 횡격막의 근긴장이 악화되어 저환기가 더욱 심해진다[2].

상기도 근육 침범: 인두와 후두의 근긴장은 상기도 저항을 증가시켜 폐쇄성 수면무호흡(obstructive sleep apnea, OSA)을 악화시킨다[1]. 신생아 DM 1형 환자의 31%에서 인두 연하장애(pharyngeal dysphagia)가 동반되며, 이는 OSA를 더욱 악화시킨다[2].

흉곽 변형과 제한성 폐질환: 호흡근의 점진적 약화는 척추측만증과 폐 순응도 저하로 이어지며, 제한성 폐질환(restrictive lung disease)을 초래한다. FVC 감소, 최대 흡기압(maximal inspiratory pressure, MIP)과 최대 호기압(maximal expiratory pressure, MEP)의 감소가 관찰된다[1].

즉, DM 1형 환자의 70% 이상에서 제한성 폐질환, 야간 저환기 및 저산소증이 관찰된다[2]. 경피 이산화탄소((transcutaneous PCO₂) > 50 mmHg, 산소포화도(SpO₂) ≤ 88%의 지속적 저산소증이 나타날 수 있으며, 이는 주간 피로, 두통, 주간 졸림 악화로 이어진다[1,2]. CTG 반복 수가 클수록 호흡기 증상이 더욱 심해진다[2].

2) 수면장애

(1) 수면무호흡의 특징

DM 1형 환자의 50-80%에서 수면무호흡이 동반된다[1,2,5]. OSA, 중추성 무호흡(central sleep apnea, CSA), 혼합형 무호흡이 모두 흔하며, 주요 임상 증상은 코골이, 목격된 무호흡, 아침 두통, 주간 졸림, 수면의 질 저하 등이다[1,5].

특히 DM 1형의 경우 근육 약화와 중추성 호흡조절 장애가 복합적으로 작용하여 단순 OSA 환자보다 더 심한 야간 저환기와 저산소증을 초래한다[2]. REM 수면 중에 무호흡이 악화되는 경향이 있다[2].

(2) 주간 과도한 졸림(excessive daytime sleepiness, EDS)

주간 과도한 졸림은 DM 1형 환자의 30~80%에서 나타나며, 근육 증상보다 먼저 발생할 수 있다[2]. 특징적으로 낮잠을 자도 해소되지 않는 '브레인 포그'와 인지적 흐릿함을 보인다[2]. 최근 연구에 따르면 EDS는 수면호흡장애와는 독립적인 중추성 기전에 의해 발생할 수 있음이 밝혀졌다[3]. EDS의 복합적 기전은 다음과 같다.

① 수면 구조의 변화: REM 수면 조절 이상으로 인한 수면 개시 REM 수면(sleep-onset REM period, SOREMP)의 출현[1]

② 중추성 과수면증: 뇌간 호흡중추 손상 및 신경전달물질 (도파민, 세로토닌, 오렉신 등) 경로의 이상[3]

③ 수면무호흡: 잦은 각성으로 인한 수면 분절[2]

따라서 EDS 평가 시 단순한 수면무호흡의 결과로만 간주해서는 안 되며, 다각적인 접근이 필수적이다. 주간졸림척도 (Daytime Sleepiness Scale, DSS)는 표준 앱워스 주간졸림척도 (Epworth Sleepiness Scale, ESS)보다 DM 1형 환자의 졸림을 더 민감하게 반영한다[2].

(3) 수면무호흡의 진단과 감별

수면무호흡 진단을 위해서는 자세한 수면력 청취, 설문지 (ESS, DSS), 이산화탄소 분압 모니터링을 포함한 야간 수면다원검사(polysomnography, PSG)가 필수적이다[2]. EDS가 심한 경우 수면무호흡뿐만 아니라 기면증과 유사한 중추성 과수면증 여부를 감별해야 한다[3].

3) 호흡기능 및 환기 상태 평가

DM 1형 환자에서 호흡기능 및 환기 상태의 포괄적 평가는 조기 발견과 적절한 관리를 위해 필수적이다[1].

(1) 노력성 폐활량(FVC)

FVC는 앉은 자세와 누운 자세 모두에서 측정해야 한다 [1,6]. 누운 자세에서 500 mL 이상 또는 20% 이상 감소하면 횡격막 약화를 시사하며[2,6], FVC < 50% 예측치는 비침습적 환기 보조의 적응증이다[1,6].

(2) 호흡근력 평가

최대 흡기압(MIP)과 최대 호기압(MEP)은 호흡근 강도의

간접적 평가로, FVC보다 호흡 근육 약화를 더 조기에 감지할 수 있다[1]. MIP < 60 cmH₂O는 중증 흡기근 약화를 의미한다 [2,6].

(3) 기침 능력 평가

최대 기침 유량(peak cough flow, PCF)이 160 L/min 미만으로 측정될 시 비효율적 기침을 나타내며 기침 보조가 필요하다[2,6]. 노력성 폐활량이 1500 mL 미만인 환자에서는 기침 능력 저하로 효율적인 가래 제거에 문제가 있을 수 있으므로, 기침 보조를 통한 최대 기침 유량의 측정이 반드시 필요하다[1].

(4) 야간 환기 모니터링과 수면다원검사

동맥혈 가스분석은 환기 평가의 표준이지만[1], 침습적이라 한계 때문에 지속적인 경과 관찰에는 부적합하다. 따라서 제한성 폐질환의 동반된 DM 환자의 수면 중 환기 상태와 그 변화를 장기적으로 추적하기 위해서는 비침습적 모니터링이 권장된다. 여기에는 맥박산소포화도 측정(pulse oximetry), 호기말 이산화탄소 분압(end-tidal CO₂, EtCO₂), 그리고 경피적 이산화탄소 분압(transcutaneous CO₂, TcCO₂) 등이 유용하게 사용된다[1,2,6]. 수면다원검사는 수면무호흡 진단의 표준이다[1]. 폐쇄성, 중추성, 혼합형 무호흡을 감별하고, 야간 저환기 여부를 평가하기 위해서는 이산화탄소 모니터링을 반드시 포함해야 한다[1,2].

4) 수면무호흡 및 주간 졸림 관리

(1) 양압기 치료

수면무호흡 진단 시 양압기(positive airway pressure, PAP) 적용이 치료의 기본이다[1]. 지속성 기도양압(continuous PAP, CPAP)은 야간 저환기 없이 OSA가 주된 증상일 경우 우선 고려될 수 있다[1]. CPAP 치료 이후 수면 환기 상태 추적 검사상 야간 저환기의 악화가 의심되는 경우에는 비침습적 환기 보조의 적용을 고려해야 한다.

야간 저환기나 혼합형 무호흡이 동반된 경우에는 이중 기도양압(bilevel PAP, BPAP)이 주로 사용된다[1]. 적응형 서보호흡(adaptive servo-ventilation, ASV)은 중추성 무호흡이 두드러진 경우에 고려할 수 있다[2].

(2) 주간 졸림 치료의 최신 지견

최근 가이드라인과 연구들은 EDS 관리를 위해 약물적, 비약

물적 접근을 병행할 것을 권고한다[3,4]. 모다피닐(modafinil)은 DM 환자의 주간 졸림 개선에 효과적인 것으로 입증되었다[6]. 메틸페니데이트(methylphenidate) 또한 사용될 수 있으나, 심장 전도 장애가 혼한 DM 1형 환자 특성상 심전도 모니터링과 함께 신중하게 투여해야 한다[2,3]. 최근 연구는 피톨리산트(pitolisant)와 같은 새로운 약물의 가능성도 제시하고 있다[4]. 인지행동치료(cognitive behavioral therapy, CBT)와 규칙적인 운동 프로그램이 피로도와 주간 졸림을 개선하는 데 효과적이 다[2,3]. 유산소 운동과 근력 운동의 병행은 근육 기능 유지뿐만 아니라 활력 증진에도 도움이 된다[3].

5) 호흡재활 전략

(1) 기도 객담 관리

호흡 근육 약화 환자에서 기도 내 객담 관리는 중요하다. 호흡근 약화가 있는 DM 1형 환자에서 기침 능력의 저하 시 공기 누적(air-stacking) 및 복부 도수 압박을 통한 기침 보조(manual assisted cough) 교육이 기본이다. 또한, 기계적 흡인-배출기(mechanical insufflation-exsufflation)는 호흡근 약화 환자에서 특히 유용하며, 기관절개 없이 구-비강 마스크를 통해 분비물을 배출할 수 있다[2].

(2) 비침습적 환기 보조(noninvasive ventilatory support, NVS)

피로, 호흡곤란, 아침 두통과 같은 저환기 증상이 있거나, 각성 시 동맥혈 이산화탄소 분압(PaCO₂)이 45 mmHg 이상인 경우는 NVS를 적용을 고려해야 한다. 또한, 야간 산소포화도(SpO₂)가 88% 이하로 5분 이상 지속되거나, 호흡기능 검사상 노력성 폐활량(FVC)이 예측치의 50% 미만으로 감소된 경우에도 수면 환기 상태 검사 후 NVS 적용을 고려해야 한다[1,2,7]. 환기 모드의 설정은 환자의 호흡 패턴과 임상적 필요에 따라 개별화되어야 하며, 용적 제한형(volume-limited), 압력 제한형(pressure-limited), 또는 적응형 서보호흡(ASV) 중에서 적절한 방식을 선택한다. 아울러 치료의 성공 여부는 환자의 순응도에 크게 좌우되므로, 안면 구조와 선호도를 고려하여 다양한 마스크 인터페이스를 적용하여 최적의 인터페이스를 선택하는 것이 무엇보다 중요하다[2].

(3) 모니터링 및 추적 관리

기본 평가 후 안정된 환자는 매 3-6개월마다 호흡기능 검사

와 야간 가스교환 상태를 추적하는 것이 필요하다[2]. 환자의 증상이 진행되거나 비침습적 환기 보조를 시작한 경우에는 3개월마다 NVS 순응도를 포함하여 호흡기능 및 환기 상태의 추적 관리가 필요하다. DM 1형 환자는 수면 중 심한 저환기로 인한 고탄산혈증이 있음에도 불구하고 다른 신경근육질환 환자군과는 달리 여전히 걸을 수 있는 경우가 많고 질환의 특성상 무관심(apathy)과 인지기능 저하, 근긴장으로 인한 환기 보조의 효과를 크게 체감하지 못하는 경우 등의 이유로 많은 환자들이 NVS를 충분히 사용하지 않는 경우가 빈번하므로 적극적인 관리가 필요하다[1,7].

결 론

근긴장성 디스트로피 1형 환자의 관리는 단순한 생존 연장을 넘어 삶의 질 향상을 목표로 해야 한다. 호흡재활과 수면무호흡 관리는 이를 위한 핵심 요소이다. 최신 문헌들은 조기 호흡기능 평가 및 환기 상태의 정기적인 추적을 통한 정확한 진단, 환자의 환기 상태에 따른 선제적 양압기 혹은 비침습적 환기의 적용, 그리고 주간 졸림에 대한 다각적 접근(약물 및 비약물 치료)의 중요성을 강조한다. 의료진의 환자 및 보호자에 대한 지속적인 교육과 모니터링을 포함한 추적 관리가 성공적인 치료의 핵심이다.

REFERENCES

1. Bach JR, Chiarello G, Gonapa S. Respiratory management of myotonic dystrophy. Arch Pulmonol Respir Care 2020;6:46-51.
2. Lizio A, Rao F, Sannicolò G, Carraro C, Roma E, Chieppa S, et al. Development of prediction models based on respiratory assessments to determine the need for non-invasive ventilation in patients with myotonic dystrophy type 1. Neurol Sci 2023;44:2095-103.
3. Cornelius JR, St Louis EK, McCarter SJ, Boeve BF, Silber MH, Kotagal S, et al. Excessive daytime sleepiness in myotonic dystrophy: a narrative review. Front Neurol 2024;15:1389949.
4. Johnson N, Aldana E, Aranda-Holtz R, Bennett S,

- Crawford A, Edwards J, et al. Treatments and therapies for symptoms and clinical manifestations of adult type 1 myotonic dystrophy: A scoping review. *J Neurol Sci* 2025;469:123333.
5. Subramony SH, Kizer R, Jaffe MS, Shwenk L, Deeb W, Tan A, et al. Sleep disorders in myotonic dystrophies. *Muscle Nerve* 2020;62:15-22.
 6. Myotonic Dystrophy Foundation. Consensus-based care recommendations for pulmonologists treating adults with myotonic dystrophy type 1 [Internet]. San Francisco (CA): Myotonic Dystrophy Foundation; c2019 [cited 2024 Jan 15]. Available from: Myotonic Dystrophy Toolkits, Publications & Resources | Myotonic Dystrophy Foundation (<https://www.myotonic.org/toolkits-publications>)
 7. Rautemaa V, Bentley A, Little S, Turner C, Hilman N, Sivasothy P, et al. The role of noninvasive ventilation in the management of type II respiratory failure in patients with myotonic dystrophy. *ERJ Open Res* 2021;7:00057-2021.