

소아 기면증 1예*

A CASE OF NARCOLEPSY IN A 11 YEAR-OLD BOY*

최 보 문**

Bomoon Choi, M.D.**

요 약 : 기면증의 초발연령은 비교적 균일하여 15세 이전, 보통 30세이후에 발병하는 것으로 알려져있다 저자는 기면증의 4대 증상인 주간의 과도한 졸리움, 탈력 발작, 수면마비 및 입면환각을 보이며 수면다원 검사에 의해 진단된 11세 남아를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 이를 보고하고자 한다

중심 단어 : 소아 기면증 · 수면다원검사

서 론

기면증은 주간의 과도한 졸리움과 REM 수면의 이상 즉, 탈력발작(cataplexy), 수면마비(sleep paralysis) 및 입면환각(hypnagogic hallucination)을 증상으로 하는 만성 수면질환으로 알려져 있다 그 원인으로는 유전적 요소(Rubin등 1988 ; Guilleminault등 1989 ; Younger등 1991), 신경해부학적 원인(Aldrich와 Naylor 1989), 신경생화학적 이상(Miller등 1990 ; Fruhstorfer등 1989) 및 면역학적 이상(Parkes등 1986 ; Fredrikson등 1990)이 제안되었으나 정확한 원인은 아직까지 밝혀져 있지 않다

1880년 Gelineau에 의해 narcolepsy라 명명된 이후로 임상증후의 정의가 정련되어 왔는데, 1957년 Yoss와 Daly가 기술한 4대 증상이 현재까지도 인정되고 있다 주 증상은 주간의 과도한 졸리움이며, 부수증상으로써 가장 많이 나타나는 것은 탈력발작으로 질병의 경과도중 약 79%~90%에서 나타난다고 한다 그외의 부수증상으로는 입면환각, 수면마비, 짧은 기간의 기억장애 및 자동증등이

있으며 이들은 모두 REM 수면의 이상에 기인되는 것이다(Guilleminault 1989)

빈도는 10,000명당 4명으로 추정되고 있으며, 기면증의 초발연령은 비교적 균일하여 사춘기 이후에 발병하며, 15세 이전 혹은 30세 이후에 발병하는 경우는 매우 드문 것으로 알려져 있다 수면다원검사에 의해 진단된 소아기면증은 전세계적으로도 몇례만이 보고되고 있을 뿐이다 외국에서 여태까지 보고된 소아기면증 예들에서 나타난 성인 기면증과의 차이점은, 탈력발작의 출현시기가 성인의 경우 주증상 출현이후 5~10년 사이인데 반하여 소아의 경우 비교적 짧은 기간안에 혹은 거의 동시에 출현하였다는 점이었다(Young등 1988 ; Kotagal등 1990) 또한 신경생리학적 이상을 보면, 수면다원검사상 성인에 비하여 수면시작 REM의 평균 총 횟수가 많았으며, 수면잠복기도 훨씬 짧았다(Young등 1988) 그외의 증상의 특징면에서는 차이가 없었으나, 소아의 경우 발달학적 측면에서 볼때 인지적, 사회적 능력이 성장하는 중요시기에 증상에 의한 기능저하가 초래된다는 점에서 이차적

*본 논문은 가톨릭 중앙의료원 연구조성비로 이루어졌음

**가톨릭 의과대학 신경정신과학교실 Department of Neuropsychiatry, Catholic University Medical College, Seoul

후유증이 더 심각하게 나타날 수 있다고 하였다 (Guilleminault 1989)

저자는 수면 다원검사에 의해 진단된 11세 남아의 기면증을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 이를 보고하고자 한다

증 례

환아는 11세 남아로써 국민학교 6학년에 재학 중이었다 부모의 보고에 의한 현 병력상, 7세인 국민학교 1학년 2학기때 포경수술을 한 이후부터 잠이 많아지기 시작하였다고 한다 환아는 항상 얼굴 표정이 즐린듯 멍했고, 집에 들어오면 식사 시간 빼놓고는 거의 자는 편이라고 하였으며 때로는 학교에서 오자마자 신발도 벗지않고 현관에서 쓰러져 자는 일도 있다고 하였다 학교에서는 수업 시간에 자주 졸며, 졸다가 의자에서 굴러 떨어진 적도 많다고 환아는 기술하였다 낮잠은 깨우지 않으면 보통 2~3시간씩 자며, 자는동안 깨우면 곧 일어나 나갈때도 있으나 어느때 강제적으로 깨우면 술에 취한 듯이 비틀거리며 이해할 수 없는 행동과 말을 한다고 하였다 야간의 수면은 자주 중단되며, 일상적인 생활을 나타내는 꿈이 많고 모친의 보고에 의하면 심하게 뒤척이고 잠자는 모습이 편치않아 보인다고 하였다

내원 수개월 전부터는 TV 코미디 프로를 보면서 큰 소리로 웃다가 갑자기 뒤로 넘어가면서 잠시 축 늘어져 있는 일이 가끔 있었으며, 환아의 표현에 의하면 ‘막 웃으면 기운이 빠지고, 눈을 못 뜨겠더라’고 하였다 자다가 가위 눌린 적이 몇차례 있었으며 ‘자는건지 꿈꾸는 건지 묘한때’가 가끔 있다고 하였고, 환아는 이를 ‘자려고 눈감으면 눈앞에 동그란 것, 네모난 것 보이는 것 같은 것’이라고 표현하였다

내원 당시에 시행한 신체 및 신경학적 검사상 이상 소견은 없었으며, 신장 133cm, 체중 49kg으로써 약간 통통한 체격이었다 부모의 보고에 의하면 잠이 많아지기 시작하면서 식욕이 늘고 살찌기 시작하였다고 한다 정신상태검사상 뚜렷한 감정, 사고, 지각, 지능 및 의식장애는 없었다 환아는 멍한 얼굴 표정이었으나 면담 도중 모친의 눈초리를 살피면서 ‘너무 자는것이 걱정거리’이고, ‘왜 나만

이렇게 잠이 많은지’ 의문이라 하였고, 기분은 ‘항상 지루한 것 같고’, ‘공부도 못하고 맨날 지각하고 엄마한테 매일 잔다고 혼나는’등 자신의 비효율성에 대하여 자신없는 작은 목소리로 얘기하였다 학교에서의 별명은 “잠동이”이라고 하였다. 발달력상 지체는 없었으나 국민학교 1학년까지 너무 먹지않고, 마르고 허약하여 여러가지 보약을 많이 먹었고, 모친이 “늘 끼고 들었다”고 하였다 과거력상 기왕력은 없었고, 가족력에서도 수면장애를 포함한 특이한 사항은 발견되지 않았다.

기질적인 문제를 평가하기 위한 감상선기능검사를 포함한 통상적인 이학적검사, 뇌파검사 및 전산화뇌단층촬영영상 이상소견은 나타나지 않았다 심리적 요인과의 감별과 지적기능을 알기위해 시행한 심리검사상 전체 지능 107(언어성 110, 동작성 102)로써 보통 수준이었으며, 문장완성 검사, draw a person test, 로르샤 검사등에서 뚜렷한 정신병적 혹은 신경증적 소견은 보이지 않았으나 정서적 위축, 자신감의 결여 및 의욕 부족등을 나타내고 있었다

수면장애를 검사하기 위하여 sleep analysing computer(SAC, Microtonics, USA, 1990)를 이용한 수면다원검사를 이를 밤에 검쳐 연속적으로 시행하였다 첫날 불가항력적 수면발작이 있던 당시 오후 7시 16분부터 밤 9시 10분까지 시행하였고, 그후 이를 밤에 걸쳐 환아의 정상 수면기간인 밤 10시부터 아침 6시 50분까지 시행하였다 검사결과는 표 1과 같다. 오후에 수면발작시 수면 시작까지 걸린 시간은 30분, 수면 시작부터 REM 시작까지는 00분으로써 수면 즉시 REM 수면이 출현하였다 이 기간의 수면동안 수면효율성(sleep efficiency)은 94.8%으로써 야간수면과 유사한 형태를 보이고 있었다 첫날 밤의 평소 시간표에 따른 수면시에도 수면 시작과 동시에 REM 수면이 출현하였으며, 둘째날 밤의 수면시에는 35분만에 REM 수면이 나타나서 수면 시작 REM(sleep onset REM)을 특징적으로 보이고 있었다 전체 수면에 대한 REM의 비율은 정상적인 범주였다. 야간 수면시 3단계 및 4단계 수면인 delta 수면이 차지하는 비율은 46.9%, 50.4%로써 약간 높은 편이며, 수면의 전반적인 시간에 불규칙적으로 나타나고 있었다. 상대적으로 2단계 수면이 차지하는 비율은 아주 낮은

편에 속하였다 수면 유지시의 수면 효율성(TST/TOT)은 첫날 79.2%, 둘째날 91.1%로써 첫날 적 용하는데 다소 어려움은 없었던 것으로 추측되나, 야간 수면동안 수면 단계의 변화나 각성 횟수의

변화가 없었던 것으로 보아 수면다원검사중의 수 면이 정상시의 수면을 충분히 반영한 것으로 추 측되었다 야간수면의 양상을 나타낸 도표는 Fig 1과 같다 다중 수면잠복 검사상, 낮잠을 시도한지

Table 1 Nocturnal polysomnographic features

Polysomnographic feature	1st night	2nd night	Irresistible sleep
TOT(mins)	479.0	520.0	114.0
TST(mins)	379.5	473.5	91.0
Sleep latency(mins)	3.5	1.0	3.0
Sleep onset latency to REM(mins)	0.0	3.5	0.0
Sleep efficiency TST/SPT(%)	80.1	91.8	94.8
TST/TOT(%)	79.2	91.1	79.8
Sleep stage 1(%)	18.1	21.1	16.5
stage 2	22.5	12.7	16.5
stage 3	22.7	14.5	57.2
stage 4	24.2	35.9	
Stage REM(as a % of TST)	12.5	15.8	9.9
Intermittent awake(mins)	94.0	42.5	
% awake time(%)	20.2	8.8	
Number of arousal	71.0	60.0	

Abbreviations : TOT, total recording time ; TST, total sleep time ; REM, rapid eye movement.

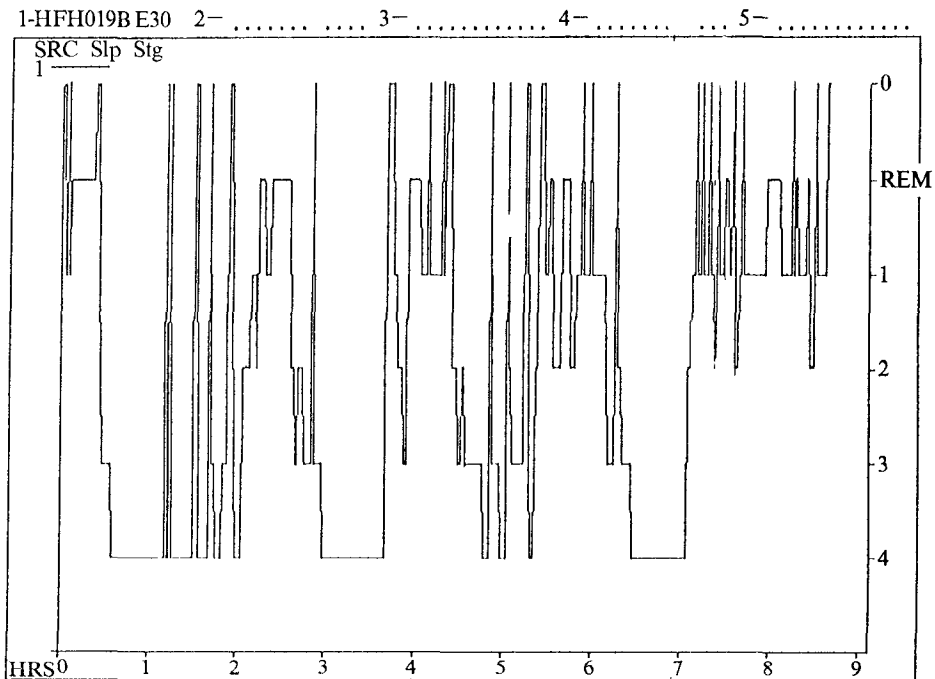


Fig 1 The sleep histogram of the second overnight sleep. Total time recorded ; 520.0 mins, Sleep period time ; 516.0 mins, Total sleep time ; 473.5 mins, Sleep latency ; 1.0 mins, Sleep onset latency to REM ; 3.5 mins, REM percentage(as a percent of TST) ; 15.8 mins

들은, 야간 수면시에 3.5분, 1.0분의 수면잠복기 (sleep latency)와 0.0분, 3.5분만에 나타난 수면시작 REM이었으며, 1회의 낮잠시에 수면 즉시 나타난 REM시작(REM onset)을 들 수 있다 또한 야간수면의 특징으로 1단계 수면이 상대적으로 길며 각성기간이 길어 결과적으로 수면효율성이 79.2%, 91.1%로서 저하되어있음을 관찰할 수 있었다 진단기준중의 하나인 다중수면 잠복검사상 5회이상의 낮잠동안 2회이상의 수면시작 REM 및 5분이내의 수면잠복기가 관찰되어야 하는데, 본 예에서는 3회의 낮잠기간 동안 2회의 수면시작 REM이 출현하였다(Table 2) Young등(1988)에 의하면 소아기면증예에서 성인에 비해 야간수면동안의 주기적 다리운동이 2배이상 많이 나타난다고 하였는데 본 예에서는 이를 구별할 수 없었다 갑상선기능검사를 포함한 이학적 검사와 신경학적 검사 및 뇌촬영에서 이상소견이 없었던 점으로 보아 기질적 이상에 따른 이차적 기면증의 가능성은 배제되었었다

기면증의 유전적 요인을 밝히기 위한 연구의 결과를 보면, 주요면역 적합항원(major histocompatibility antigen)인 인간 백혈구 항원(human leukocyte antigen, HLA) class II중 DR2 대립형과 기면증의 연관성이 지적되고 있다 Kuwata(1992)등의 보고에 의하면 기면증, 특히 동양인의 기면증의 경우 대부분이 HLA class II 항원중 DRB1 1501/DRB5 0101/DQA1 0102/DQB1 0602을 지니고 있으며, caucasian의 경우 96%에서 나타난다고 하였다 본 예의 HLA class II항원에서는 Kuwata(1992)가 보고한 allele은 나타나지 않았었다

본 예에서 관찰되는 자신감의 결여, 의욕상실, 지속적인 우울감과 사회생활의 장애 및 학업성적의 저하등은 가족을 포함한 주위사람들에게 게으른 것, 혹은 성격상의 결함으로 간주되어 기면증의 증상으로 인한 기능장애를 더욱 악화시키는 역할을 했는바, 자세한 문진을 통한 정확한 임상진단과 수면다원검사에 의한 확진이 소아의 경우 더욱 절실히 필요한 것으로 사료된다

References

Aldrich MS, Naylor MW(1989) Narcolepsy associated with lesions of the diencephalon *Neurology* 39 : 1505-1508

- Frederikson S, Carlander B, Billard M, Link H(1990) : CSF immune variables in patients with narcolepsy *Acta Neurol Scand* 81 : 253-254
- Fruhstorfer B, Mignot E, Bowersox S, Nishino S, Dement WC, Guilleminault C(1989) : Canine narcolepsy is associated with an elevated number of $\alpha 2$ -receptors in the locus coeruleus *Brain Res* 500 : 20-214
- Gelinaud J(1880) : De la narcolepsie *Gaz Hop*(paris) 53 : 626-628, quoted from Guilleminault C(1989)
- Guilleminault C, Mignot E, Grumet FC(1989) : Familial patterns of narcolepsy *Lancet* 9 : 1376-1379
- Guilleminault C(1989) : Narcolepsy syndrome. In principles and practice of sleep medicine, edited by Kryger MH, Roth T, Dement WC W.B Saunders com pp338-346
- Kotagal S, Hartse K, Walsh JK(1990) : Characteristics of narcolepsy in preteenaged children *Pediatrics* 85 : 205-209
- Kuwata S, Fuji T, Sasaki T, Honda Y, Wong KH, Merivart HM, Haddad AP, Acton RT, Cross RA, Bing AJ, mignot E, Grumet CF(1992) : The first international collaborative study on narcolepsy *Proc 11th international histocompatibility workshop & conference Vol 1, Oxford university press* pp730-734
- Miller JD, Faulk KF, Bowersox SS, Dement WC(1990) : CNS monoamines and their metabolites in canine narcolepsy : a replication study *Brain Res* 509 : 169-171
- Parkes JD, Langdon N, Lock C(1986) : Narcolepsy and immunity *Br Med J* 292 : 359-360
- Richardson JW, Fredrickson PA, Lin S(1990) . Narcolepsy update *Mayo Clin Proc* 65 : 991-997
- Rosenthal LD, Merlotti L, Young DK, Zorick FJ, Wittig RM, Roehrs TA, Roth T(1990) : Subjective and polysomnographic characteristics of patients diagnosed with narcolepsy *Gen Hosp Psychiatry* 12 : 191-197
- Rosenthal LD, Zorick FJ, Merlotti L, Wittig RM, Roehrs TA, Roth T(1990) : Signs and symptoms associated with cataplexy in narcolepsy patient *Biol Psychiatry* 27 : 1057-1060
- Rubin RL, Hajdukovich RM, Mitler MM(1988) : HLA-DR2 association with excessive somnolence in narcolepsy does not generalize to sleep apnea and is not accompanied by systemic autoimmune abnormalities *Cl Immun Immunopathol* 49 : 149-158

Yoss RE, Daly DD(1957) · Criteria for the diagnosis of the narcoleptic syndrome Proc Staff Meet Mayo Clin 32 : 320-328, quoted from Guilleminault(1989)

Yoss RE, Daly DD(1960) : Narcolepsy in children Pediatrics 25 : 1025-1033

Young D, Zorick F, Wittig R, Roehrs T, Roth T(1988) : Narcolepsy in pediatric population AJDC 142 : 210-213

Younger DS, Pedley TA, Thorpy MJ(1991) : Multiple sclerosis and narcolepsy : possible genetic susceptibility Neurology 41 : 447-448

ABSTRACT

Korean J Child & Adol Psychiatr 4 173~178, 1993

A CASE OF NARCOLEPSY IN A 11 YESR-OLD BOY

Bomoon Choi, M.D.

Departement of Neuropsychiatry, Catholic Unversity Medical of College, Seoul

Narcolepsy's age at onset is reported to be relatively homogeneous, occurring usually after the onset of puberty, although most cases are diagnosed when the patients are in their late teens to late 20s. It is very unusual for a patient to develop narcolepsy before 15 years of age or after 30 years of age. A 11-year old boy who has developed excessive daytime sleepiness since age of 7 and has all the four major features of narcolepsy by the time of evaluation is presented. On polysomnographic examination, the patient showed two sleep onset REM periods in the three latency test of the multiple sleep latency test and the nocturnal polysomnogram. In addition, the findings of typing HLA class I and II of the patient's family are presented. Reports of pediatric narcolepsy previously reported are reviewed.

KEY WORD · Narcolepsy · Children