

소아에서의 기면병

Narcolepsy in Children

서 완 석
Wan Seok Seo

■ ABSTRACT

Childhood narcolepsy is one of the underdiagnosed diseases even the first symptoms often appear in childhood. Making diagnosis through history taking is not always easy because the symptoms of childhood narcolepsy are different from those of adulthood. Diagnostic laboratory tests such as sleep studies, tests for human leukocyte antigens, cerebrospinal fluid hypocretin measurement should be considered when the child has excessive daytime sleepiness without cataplexy. Treatment approach should be start as early as possible to avoid secondary academic, emotional difficulties. Both pharmacological and non-pharmacological management, and close cooperation between parents and school teachers should be maintained. In the near future, childhood narcolepsy can be a key to understand the pathogenesis of narcolepsy. **Sleep Medicine and Psychophysiology 2011 ; 18(1) : 17-22**

Key words: Narcolepsy · Cataplexy · Children · Toddler.

서 론

기면병은 과도한 주간 졸음, 탈력발작, 수면마비, 입면시 환각을 주 증상으로 하는 수면질환으로 수면-각성주기의 이상, 급속안구운동(rapid eye movement : REM)수면의 증가가 특징이다. 기면병은 전 인구의 0.05%에서 발병하는 것으로 알려져 있다. 하지만 유병률에는 지역별, 인종별 차이가 있다. 유럽과 북미에서는 전 인구의 약 0.05% 정도에서 발생하지만, 한국에서는 2001년 소아기면병의 사례보고가 있었으며, 이후 연구에서 청소년 유병률이 0.015%인 것으로 보고되었다(Hong 등 2001 ; Ohayon 등 2002 ; Shin 등 2008 ; Silber 등 2002).

소아에서 기면병은 흔한 것으로 알려져 있다. 전체 기면병

환자의 절반은 15세 이전에 발생하며, 5세 이전에 발병하는 경우도 약 10%가 되는 것으로 알려져 있다(Yoss와 Daly 1960). 후향적 연구에서도 기면병이 있는 성인의 절반 정도가 소아에서부터 증상이 있었다고 하며, 97명의 소아 기면병 사례 분석에서도 기면병의 평균 발병연령은 9세이며, 8%에서는 5세 미만에서부터 증상이 시작되었다고 보고되었다(Challamel 등 1994 ; McKenna와 McNicholas 2006). 하지만 소아기의 기면병에 대한 인식이 낮기 때문에 일찍 진단되는 경우는 드물다. 기면병이 있는 성인들이 사춘기 이전에 진단을 받는 경우는 전체의 5%에 불과하다(Guillemineault와 Pelayo 1998). 비록 최근에는 기면병의 소아기 발병에 대한 인식이 증가되면서 증상의 발생과 진단 사이의 기간은 짧아지고 있으나 아직도 증상 발생 후 진단을 받기까지는 평균 10년 이상이 걸리는 것으로 알려져 있다(Morrish 등 2004).

저자는 소아기에 흔히 발병하지만 진단적인 고려의 미비로 인해 진단과 치료가 늦어질 수 있는 소아의 기면병의 특성을 살펴봄으로써 이에 대한 이해를 돕고자 한다.

임 상 증 상

소아 기면병의 증상은 성인과 마찬가지로 과도한 주간 졸음, 탈력발작, 수면마비, 입면시 환각과 같은 4대 주 증상

Received: May 17, 2011 / Revised: June 7, 2011

Accepted: June 14, 2011

¹영남대학교 의과대학 정신과학교실

Department of Neuropsychiatry, Yeungnam University, Daegu, Korea

Corresponding author: Wan Seok Seo, Department of Neuropsychiatry, Yeungnam University, Daemyung 7-dong, Daegu 705-717, Korea

Tel: 053) 620-3344, Fax: 053) 629-0256

E-mail: sws3901@yu.ac.kr

이 있다. 위의 증상들은 동시에 나타나기보다는 순차적인데, 일반적으로 과도한 주간의 졸음이 가장 먼저 나타나며 탈력발작이나 REM수면 관련 증상들은 후에 나타난다. 소아 기면병에서 졸음은 두드러지게 나타나는데, 다중입면잠복기 검사(multiple sleep latency test ; MSLT)를 할 경우 입면 잠복기가 더 짧다. 이런 특성은 연령에 따라 변화되는데, 연령이 증가될수록 15분 이내의 REM수면(sleep onset REM period ; SOREMP)의 회수가 줄어들고 MSLT에서 평균 입면 잠복기가 증가된다(Dauvilliers 등 2004) 이는 기면병으로 진단 받은 후 수 년 또는 수십 년이 지나면서 점차적으로 증상이 완화되는 “완만한 소진”이라는 병태생리학적 기전과 연관되어 있는 것으로 추정된다.

수면발작은 영아에서도 나타난다. 일반적으로 영유아들은 나이가 들면서 생리적인 낮잠을 자는 비율이 줄어들지만 기면병이 있는 경우 낮잠이나 수면발작이 더 오랫동안 지속된다. 유치원, 학교 수업 중, 귀가 후 몇 시간 동안 낮잠을 자는 경우가 많다. 수면 발작과 과도한 주간의 졸음은 학교에서 2차적인 곤란을 초래한다. 졸음이 많은 소아들은 과잉행동이 나타나는 경우가 잦으며, 수업 중의 졸음으로 인한 집중력 부족은 학업능력의 저하, 또래관계의 어려움을 초래할 수 있다. 지속적 수면 발작은 숙제나 또래와의 놀이 시간부족을 초래할 수 있다(Wise 1998).

소아에서 나타나는 기면병에는 탈력발작이 동반되는 경우가 성인에 비해 더 많다(Dauvilliers 등 2004). 탈력발작은 강렬한 정서적 경험이나 흥분에 의해 유발되는데 일반적으로 짧은 기간 동안 급작스럽게, 양쪽 근육 모두에서 나타난다. 탈력발작은 전체 기면병 환자의 80.5%에서 나타나며 소아에서도 흔히 나타난다(Challamel 등 1994).

입면 환각과 수면 마비 같은 REM 수면관련 증상들은 소아의 30~50%정도에서 나타난다(Challamel 등 1994 ; Wise 1998). 소아들은 이런 증상들에 대해 공포스러워하기 때문에 질문하지 않을 경우 이야기하지 않을 수 있다. 정신과 의사들은 이런 증상들에 대해 분명하게 물어본 후 설명해 주어야 한다. 기면병이 있는 소아들은 수면취기(sleep drunkenness)를 성인보다 더 흔히 경험한다. 부모들은 아침 등교시간에 아이들을 깨울 때 힘들어 할 수 있고 이를 단순히 게으르다거나 아침잠이 많은 것으로 판단하는 경우가 많다(Wise 1998). 그 외 소아들의 기면병에서 자동적 행동이 간헐적으로 나타날 수 있으며 부분발작간질과 구분해야 한다. REM 수면행동장애는 소아에서 아주 드물지만, 기면병이 있는 소아에서는 흔히 동반되며, 기면병보다 먼저 나타나기도 한다(Nevsimalova 등 2007 ; Nightingale 등 2005 ; Stores 2006).

소아에서의 기면병

몇몇 신체적, 정신적 증상들이 소아들의 기면병과 함께 나타나는데 대표적으로 인격 및 행동의 변화, 비만, 성조숙증을 들 수 있다. 기면병이 있는 소아들은 내향적, 열등감, 슬픔, 정동의 불안정성, 자극과민성, 공격성과 같은 증상들을 흔히 보인다. 또한 가정이나 학교에서 대인관계의 갈등, 집중력 저하로 인한 학업능력의 저하로 비난을 받기도 하며, 이는 주의력결핍 과잉행동장애로 진단받기도 한다. 기면병이 있는 42명의 소아를 대상으로 한 연구에서는 주간의 졸음이 있는 소아들은 대조군에 비해 행동적인 문제와 우울증이 대조군에 비해 유의하게 높게 높았다(Stores 등 2006). 기면병이 있는 소아들에서 편도의 이상이 최근에 보고되었다(Khatami 등 2007). 즉, 감정의 조절과 관련되는 변연계가 기면병에서 나타나는 탈력발작과 연관되어 있다는 것이다. 이는 소아들의 기면병에서 특이적인 인격의 변화를 설명해 주기도 한다.

비만은 기면병이 있는 소아들의 1/4에서 비만이 동반되는 것으로 알려져 있다(Dahl 등 1994 ; Wise 1998). 기면병 발병 초기에 체중이 증가되는 데 이는 하이포크레틴(hypocretin), 렙틴(leptin) 대사와 관련되어 있는 것으로 추정된다(Nishino 등 2001). 그 외 기면병이 있는 소아들의 낮은 기초대사량과 식사 습관의 변화로 인해 체중이 증가된다는 주장도 있다(Chabas 등 2007).

흔하지는 않지만 기면병이 있는 소아들은 성조숙증이 나타나기도 한다. 기면병의 원인으로 추정되는 하이포크레틴 시스템은 수면이나 대사와 같은 자율기능뿐 아니라, 시상하부-뇌하수체-생식선(hypothalamo-pituitary-gonadal)을 조절하는 기능도 하는데, 이 시스템의 이상이 성조숙증을 초래하는 것으로 추정되고 있다(Jaszberenyi 등 2000).

원 인

현재까지 기면병은 하이포크레틴/오렉신(orexin)을 포함하는 70,000여개의 시상하부의 신경세포의 자가면역적 기전으로 인한 파괴로 인해 발생하는 것으로 추정하고 있다(Mignot 2004 ; Peyron 등 2000). 1984년 기면병이 human leukocyte antigen(HLA) 시스템과 관련되어 있는 것으로 보고된 이후 HLA 시스템과 기면병의 관련성에 대한 연구들은 꾸준히 지속되어 왔다(Juji 등 1984). 단발성 기면병 서양인의 90% 이상에서 HLA DR2/15의 특이 유전자인 DQB1*0602가 포함되어 있으며, 최근의 연구에서는 DQA1*0102와 DQB1*0602가 기면병의 일차 병소라고 알려져 있다(Kadotani 등 2007). 한국인을 대상으로 한 연구에서도 DQB1*0602를 포함한 HLA 시스템의 이상과 기면

병과의 관련성이 보고되어서 이 시스템은 인종과 관련없이 병소일 가능성이 높다(Hong 등 2007). 동물실험에서는 기면병의 중증도와 Hcrt-1과의 관련성에 대한 가능성을 제시해 주고 있다(Mignot 2005).

반면 다른 염증성 과정이나 자가면역이상이 기면병과 관련되어 있지는 않다. 림프구, 적혈구 침강 속도, complement 수준, C-reactive 단백질과 같은 면역 체계에 대한 구조적 평가에서도 특징적인 이상은 발견되지 않았다. 또한 항핵항체와 다른 자가면역이상에 대한 평가에서도 특징적 소견은 없었다(Kadotani 등 2007). 비슷하게 뇌척수액 분석이나 뇌조직검사에서 자가면역질환에 대한 근거는 없었다.

소아기에 발병하는 기면병에서는 가족력과 관련되어 있는 경우가 많다. 기면병 환자의 1차 가족은 대략 20~40배의 위험성을 가지고 있는데, 가족력이 있는 경우 발병 연령도 이른 것으로 보고되었다(Dauvilliers 등 2001 ; Ohayon 등 2005).

뇌손상으로 인한 이차성 기면병-탈력발작은 소아환자의 1/3을 차지한다(Challamel 등 1994). 이차성은 발생연령이 평균 6세로 더 어리고, 탈력발작이 주된 증상이다. 이차성 기면병의 1/4에서는 지속성 탈력발작(status catalepticus)의 병력이 보고되었다(Challamel 등 1994). 이차성 기면병의 원인은 선천성 질환과 뇌종양이 가장 흔하고, 그 외에도 외상, 뇌염 등이 있을 수 있다. 선천성 질병으로는 Coffin-Lowry 증후군, Norrie병, C형 Niemann-Pick병, Prader-Willi 증후군 등이 있으며, 드물게 뇌성마비, 다발성 경화증 등이 있다(Challamel 등 1994).

진 단

모든 수면질환의 진단과 마찬가지로 소아에서 기면병을 진단하기 위해서는 증상에 기초한 자세한 병력청취가 가장 기본이며 가장 중요하다고 할 수 있다. 소아에서의 기면병을 진단할 때 소아의 증상의 특성과 발달적 특성을 포함한 몇 가지를 항상 고려해야 한다. 기면병의 4대 증상 중 과도한 주간 졸음을 제외한 탈력발작, 수면마비, 입면시 환각과 같은 증상은 발견이 어려울 수 있다. 예를 들어 짧은 시간 나타나는 탈력발작은 정상적인 상태로 간주하기 쉽고, 반면 간질 발작으로 잘못 볼 수도 있다. 과도한 주간 졸음 역시 부모들이나 유치원 교사들이 단순히 졸린다, 낮잠이 많다고 생각해서 놓치는 경우도 많다(Guilleminault와 Pelayo 1998). 과도한 수면 시간, 아침에 깨기 어려움, 깨기 직전의 공격성과 같은 특성이 흔히 보이지만 다른 정서적 문제(자극과민성, 공격성, 사회적 철수 등)에 가려져 기면병으로 인

식하기 어려울 수 있다(Guilleminault와 Pelayo 2000). 나아가 든 소아들도 학습장애나 집중력 장애가 있는 아이, 게으른 아이로 잘못 인식할 수 있다. 소아들의 행동문제를 평가할 때 기면병의 가능성을 항상 염두에 둔 평가가 필요하다.

영유아기에서 기면병은 진단이 아주 어려운데, 현재까지의 보고 중 생후 2주부터 근육긴장저하가 발생하였고, 영유아기 때 과도한 주간 졸음이 지속된 사례가 가장 어린 나이에 발병한 보고이다(Hood와 Harbord 2000). 이 아이는 간헐적인 근육긴장저하와 함께 일시적 반불완전마비가 몇 시간 동안 지속되었고, 정신운동발달의 지연, 전신성 간근대성 발작 등이 포함된 비특이적인 증상들이 있었다. 발작성 근육긴장저하는 5년 동안 추적 관찰되었는데, 일주일에 3회 정도 나타났으며, 웃음이나 울음과 같은 강한 정서적 유발요인에 의해 시작되었다. 생후 15개월에 정신자극제를 사용했을 때 호전이 관찰되지 않았으나, 5세 때 dexamphetamine 10 mg을 하루 두 번 사용했을 때 주간졸음의 호전이 관찰되었다. DQB1*0602 양성이었으나, 수면검사는 모순된 결과가 나타났다. 전형적인 영아 기면병의 사례도 보고되었는데, 과도한 주간 졸음이 있는 12개월 된 남아 사례가 보고되었다(Sharp와 D'Cruz 2001). 갑자기 넘어지고 때로 갑자기 걸기를 거부하는 다루기 어려운 소아들 중 일부가 탈력발작과 관련이 있었다(Witmans와 Kirk 2002). 일반적으로 영유아기의 기면병 증상은 비특이적인 경우가 많고, 이들은 자신의 증상이나 감정을 말로 표현하지 못하고, 이들 연령에 적합한 검사상의 진단기준이 부족하기 때문에 진단은 어렵다. 진단에 유용한 평가 도구들은 아래와 같다.

1. 수면일기와 활동기록기(Actigraphy)

부모 또는 소아 자신에 의해 기술된 수면일기는 주·야간 수면의 양, 수면 위생의 문제로 인한 부적절하고 불규칙적인 수면 여부를 확인하는 데 유용하다. 수면위상지연(또는 전진)증후군과 같이 과도한 주간졸음을 유발하는 수면질환은 활동기록기를 이용하여 진단할 수 있다. 반복적으로 낮잠을 자는 소아들의 일차 진단으로도 활동기록기는 유용하다.

2. 수면다원검사

유아기와 입학전 소아에서 MSLT 검사 대신 이동용 모니터 검사(ambulatory monitoring technique)는 유용한 대안이 될 수 있다. 이 검사에서는 뇌파, 안전도, 턱근전도 등 최소 3가지의 생리적 매개변수는 있어야 한다. 장기간의 모니터는 SOREMP, 간질 등을 평가하는 데 유용하다. 2차성 기면병을 진단하는 데는 추가적으로 뇌파검사, 뇌영상 검사를

시행하는 것이 도움이 된다. 야간수면다원검사는 수면호흡 장애, 주기성 사지운동증과 같이 주간의 졸음을 일으킬 수 있는 다른 수면질환을 확인하는 데도 유용하다. 이런 수면 질환은 기면병과 같이 나타날 수 있기 때문에 이런 질환의 존재가 기면병을 배제할 수 있는 것은 아니다(Kotagal 등 1990). 또 수면분절을 야기할 수 있는 REM 수면행동장애와 같은 사건수면을 평가하는 데도 유용하다(Nevsimalova 등 2007).

3. 주간다중입면잠복기검사

MSLT는 입학 전 소아들에서 사용할 수 있으며, 학령기 소아들에서는 더욱 명확한 결과를 얻을 수 있다. 하지만 성인과는 정상수치가 다르기 때문에 주의해야 한다. 전청소년기에서는 평균 수면잠복기가 10분 미만인 경우 비정상적으로 간주된다. 소아들은 MSLT 검사 중 불안 등으로 인해 잠을 제대로 못 잘 수 있고, 작은 자극에도 쉽게 깰 수 있기 때문에 MSLT의 진단적 가치가 떨어질 수 있다. 수면기사는 검사에서 더 많은 인내가 필요하고, 때로는 반복적인 MSLT가 필요할 수 있다(Wise 1998). 성인과 마찬가지로 소아에서 2회 이상의 SOREMP는 병적이다. 하지만 소아에서 탈력 발작이 없을 때는 비록 2회 이상 SOREMP가 있었다고 하더라도 진단에는 신중해야 한다(Huang 등 2006). 기면병이 있다 하더라도 발병 초기에는 성인 진단기준에 맞지 않을 가능성이 있기 때문에 이들이 만성적인 수면박탈 장애, 수면위상 지연 증후군으로 잘못 진단되는 경우가 흔하다.

4. Human leukocyte antigen typing

성인과 마찬가지로 소아에서 HLA typing은 진단에 유용하다. DQB1*0602 haplotype이 양성이라면 기면병의 가능성이 높지만, 음성이라도 기면병을 배제할 수는 없다. 가족력이 있고, 어린 나이에 발생했을 경우 비록 HLA 음성이라도 기면병을 배제해서는 안 된다. 소아에서 기면병의 정도와 예후를 측정하는 데도 유용하다.

5. 뇌척수액의 Hypocretin(Hcrt)평가

뇌척수액의 Hcrt-1의 농도는 영아기 이후 안정적인 수준을 유지하는 것을 알려져 있다. 이런 특성으로 인해 진단적 유용성은 있지만 소아에서 침습적인 방법을 시행하기는 쉽지 않다(Kanbayashi 등 2002). 반면 혈청 Hcrt-1의 농도를 측정하기는 수월하나 진단적 유용성은 뇌척수액에 비해 떨어진다. 이는 외측시상하부에서 Hcrt를 포함하는 신경세포의 소실과 밀접한 관계를 가지고 있으며, HLA와도 밀접한 관련이 있는 것으로 알려져 있다(Gerashchenko 등 2003). 뇌

소아에서의 기면병

척수액의 Hcrt-1의 농도저하는 수면다원검사에서의 이상보다 더 일찍 나타나기 때문에 기면병을 조기에 발견하는 데 유용할 수 있다(Kubota 등 2003).

그 외 기면병의 2차적 원인을 배제하기 위해 컴퓨터 단층촬영이나 뇌자기공명술과 같은 뇌영상검사를 해야 한다. 특이한 외모가 있는 소아에서는 Prader-Willi증후군과 같은 유전병을 확인하기 위해 유전학적 검사를 시행해야 한다. 신경학적 이상이 진행되거나, 지능저하와 함께 탈력발작, 주간 졸음이 있는 경우 Niemann-Pick C형과 같은 신경대사이상질환을 배제하기 위해 효소검사를 시행해야 한다.

감 별 진 단

어린 소아에서 과도한 주간의 졸음을 기면병의 증상으로 인식하여 발견하기는 어렵다. 입학 전 또는 초기 학령기에서 과도한 주간졸음이 있을 때 폐쇄성 수면무호흡증이나 상기도저항 증후군과 같은 수면관련 호흡장애 유무를 확인해야 한다. 심한 코골이가 있는지를 물어보고 필요하다면 야간수면다원검사를 시행할 수도 있다. 그 외 두부외상, 뇌염, 야간경련, 과도한 약물복용 등도 과도한 주간의 졸음과 관련될 수 있다. 청소년에서 과도한 주간의 졸음은 불량한 수면 위생이나 수면위상지연증후군과 관련될 수 있다.

탈력발작 역시 간질로 오진될 가능성이 높지만, 의식소실이 없다는 점, 웃음이나 즐거움과 같은 긍정적인 정서적 경험에 의해 유발된다는 점으로 감별될 수 있다. 또 탈력발작은 간질과 달리 발작의 순간을 기억할 수 있다. 잦은 탈력발작이 있을 경우 2차성 기면병의 가능성을 고려해야 한다.

입면기환각은 정신분열병으로 오진될 수 있으며, 무감동이나 우울감이 있을 경우 기면병은 소아우울증으로 오진될 수 있다. 피로이나 신체화 증상으로 가짜 탈력발작이 있을 수 있지만 청소년에서는 아주 드문 것으로 보고되었다(Krahn 2005 ; Krahn 등 2001).

치 료

소아의 기면병의 치료에서 성인과는 차이가 별로 없으며, 치료적 접근에 대한 연구들은 성인에 비해 상대적으로 부족한 실정이다. 최근에 기면병 발병 초기에 면역글로불린을 정맥주사해서 좋은 결과를 보였다는 보고들이 있지만, 이들은 대부분 개방적 연구나 사례보고들이고 주관적 평가에 의존했다는 한계가 있으며 이들의 효과에 대해서는 좀 더 많은 연구가 필요하다(Dauvilliers 등 2004 ; Hecht 등 2003).

소아에서 가장 흔히 사용되는 약물은 modafinil, atom-

oxetine, methylphenidate 등이다. 탈력발작이 두드러질 경우 venlafaxine, clomipramine, fluoxetine 등을 사용할 수 있다. 소아에서는 체중을 고려해서 약물의 용량을 결정해야 하고, 초기 용량은 최저치료용량에서 시작해야 한다. 유아기나 초기 소아기에는 정신자극제의 대사과정이 충분히 성숙되지 않았기 때문에 가급적 사용하지 않는 것이 좋다.

최근 연구에서 청소년 기면병의 치료에 sodium oxybate를 사용했을 경우 성인과 동등한 효과가 있었던 반면 부작용은 심하지 않았던 것으로 보고되었다(Murali와 Kotagal 2006). Sodium oxybate는 탈력발작과 과도한 주간의 졸음을 개선시킬 뿐 아니라 야간의 수면분절을 개선시켜주기 때문에 증상이 심한 소아들에서 사용을 고려해 볼 수 있다. 하지만 소아에서 sodium oxybate의 사용에 대해서는 더 많은 연구들이 필요하다. 또한 스테로이드를 복용하는 것은 치료에 별다른 이득이 없는 것으로 보고되었다(Hecht 등 2003).

학교에 다니게 되면 기면병으로 인한 2차적 학습장애로 어려움을 겪을 가능성이 높기 때문에 가능한 빨리 치료를 시작하는 것이 좋다. 약물치료에서는 항상 부작용을 염두에 두어야 하며, 내성과 효과 사이의 균형을 고려해야 한다.

기면병의 치료에서는 비약물적 치료도 중요하다. 수면-각성 주기를 일정하게 하는 것, 정해진 시간에 낮잠을 자는 것은 전체적인 치료 경과를 향상시키는 데 유익하다. 하루 1~2회 (점심시간, 오후 4~5시 사이) 낮잠을 자는 것은 낮 동안의 각성을 유지하거나, 수행을 향상시키는 것 또는 피로감을 극복하는 데 유용하다. 운동 역시 정신자극제와 같은 역할을 할 수 있다. 소아들이 방과 후 활동이나 운동활동에 참여하는 것은 기면병의 증상 조절에도 유익하다. 자신과 타인의 안전에 위협을 주는 행동을 하지 않도록 교육하는 것도 필요하다. 외국의 경우 기면병이 있는 청소년들에게는 운전을 하지 말도록 권고하고 있다. 음주나 위험을 수반하는 활동을 하지 않도록 권고하는 것도 필요하다. 기면병이 있는 청소년들의 정서적 어려움, 우울증을 관리하기 위해 교사와 부모 사이에 긴밀한 정보교환, 청소년들을 대상으로 하는 직업상담도 필요하다.

결론

소아들의 기면병은 아직 제대로 알려져 있지 않고 진단적인 고려도 미흡하다. 기면병이 있는 소아들은 수 년 동안 졸음만 보이는 반면 탈력발작은 후에 나타나는 경향이 있기 때문에 병력청취를 통한 진단은 쉽지 않다. 증상이 전형적이지 않더라도 소아들이 과도한 주간의 졸음을 호소할 경우 수면다원검사, HLA검사와 같은 진단적 검사를 적극적으로

으로 고려해야 한다. 진단이 늦어질 경우 소아들은 학업의 어려움, 정서적 어려움 등이 동반될 수 있다. 빠른 치료가 도움이 될 수 있으며 치료에는 약물치료뿐 아니라 비 약물 치료, 부모-교사와의 협력 등이 같이 수행되어야 한다. 소아 기면병은 기면병의 병태 생리를 이해하고 원인을 밝히는 데 중요한 역할을 할 수 있을 것으로 사료된다.

중심 단어 : 기면병 · 탈력발작 · 소아 · 영아.

REFERENCES

Chabas D, Foulon C, Gonzalez J, Nasr M, Lyon-Caen O, Willer JC, et al. Eating disorder and metabolism in narcoleptic patients. *Sleep* 2007;30:1267-1273

Challamel MJ, Mazzola ME, Nevsimalova S, Cannard C, Louis J, Revol M. Narcolepsy in children. *Sleep* 1994;17:S17-S20

Dahl RE, Holttum J, Trubnick L.A clinical picture of child and adolescent narcolepsy. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994; 33:834-841

Dauvilliers Y, Carlander B, Rivier F, Touchon J, Tafti M. Successful management of cataplexy with intravenous immunoglobulins at narcolepsy onset. *Ann Neurol* 2004;56:905-908

Dauvilliers Y, Gosselin A, Paquet J, Touchon J, Billiard M, Montplaisir J. Effect of age on MSLT results in patients with narcolepsy-cataplexy. *Neurology* 2004;62:46-50

Dauvilliers Y, Montplaisir J, Molinari N, Carlander B, Ondze B, Besset A, et al. Age at onset of narcolepsy in two large populations of patients in France and Quebec. *Neurology* 2001;57:2029-2033

Gerashchenko D, Murillo-Rodriguez E, Lin L, Xu M, Hallett L, Nishino S, et al. Relationship between CSF hypocretin levels and hypocretin neuronal loss. *Exp Neurol* 2003;184:1010-1016

Guilleminault C, Pelayo R. Narcolepsy in prepubertal children. *Ann Neurol* 1998;43:135-142

Guilleminault C, Pelayo R. Narcolepsy in children: a practical guide to its diagnosis, treatment and follow-up. *Paediatr Drugs* 2000; 2:1-9

Hecht M, Lin L, Kushida CA, Umetsu DT, Taheri S, Einen M, et al. Report of a case of immunosuppression with prednisone in an 8-year-old boy with an acute onset of hypocretin-deficiency narcolepsy. *Sleep* 2003;26:809-810

Hong S-C, Park S-A, Choi B-M. Two Cases of Childhood Narcolepsy. *Korea J Sleep Medicine* 2001;3:113-116

Hong SC, Lin L, Lo B, Jeong JH, Shin YK, Kim SY, et al. DQB1*0301 and DQB1*0601 modulate narcolepsy susceptibility in Koreans. *Hum Immunol* 2007;68:59-68

Hood BM, Harbord MG. Paediatric narcolepsy: complexities of diagnosis. *J Paediatr Child Health* 2000;38:618-621

Huang YS, Tafti M, Guilleminault C. Daytime sleepiness with and without cataplexy in Chinese-Taiwanese patients. *Sleep Med* 2006;7:454-457

Jaszberenyi M, Bujdoso E, Pataki I, Telegdy G. Effects of orexins on the hypothalamic-pituitary-adrenal system. *J Neuroendocrinol* 2000;12:1174-1178

Juji T, Satake M, Honda Y, Doi Y. HLA antigens in Japanese patients with narcolepsy. All the patients were DR2 positive. *Tissue Antigens* 1984;24:316-319

Kadotani H, Faraco J, Mignot E. Genetic studies in the sleep disorder narcolepsy. *Genome Res* 2007;8:427-434

- Kanbayashi T, Yano T, Ishiguro H, Kawanishi K, Chiba S, Aizawa R, et al. Hypocretin-1 (orexin-A) levels in human lumbar CSF in different age groups: infants to elderly persons. *Sleep* 2002; 25:337-339
- Khatami R, Birkmann S, Bassetti CL. Amygdala dysfunction in narcolepsy-cataplexy. *J Sleep Res* 2007;16:226-229
- Kotagal S, Hartse KM, Walsh JK. Characteristics of narcolepsy in preteenaged children. *Pediatrics* 1990;85:205-209
- Krahn LE. Reevaluating spells initially identified as cataplexy. *Sleep Med* 2005;6:537-542
- Krahn LE, Hansen MR, Shepard JW. Pseudocataplexy. *Psychosomatics* 2001;42:356-358
- Kubota H, Kanbayashi T, Tanabe Y, Ito M, Takanashi J, Kohno Y, et al. Decreased cerebrospinal fluid hypocretin-1 levels near the onset of narcolepsy in 2 prepubertal children. *Sleep* 2003;26:555-557
- McKenna L, McNicholas F. Childhood onset narcolepsy--a case report. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2006;12:43-47
- Mignot E. Sleep, sleep disorders and hypocretin (orexin). *Sleep Med* 2004;5Suppl 1:S2-S8
- Mignot E. Narcolepsy: Pharmacology, Pathophysiology and Genetics. 4th ed. Philadelphia: Elsevier Saunders;2005.
- Morrish E, King MA, Smith IE, Shneerson JM. Factors associated with a delay in the diagnosis of narcolepsy. *Sleep Med* 2004;5:37-41
- Murali H, Kotagal S. Off-label treatment of severe childhood narcolepsy-cataplexy with sodium oxybate. *Sleep* 2006;29:1025-1029
- Nevsimalova S, Prihodova I, Kemlink D, Lin L, Mignot E. REM behavior disorder (RBD) can be one of the first symptoms of childhood narcolepsy. *Sleep Med* 2007;8:784-786
- Nightingale S, Orgill JC, Ebrahim IO, de Lacy SF, Agrawal S, Williams AJ. The association between narcolepsy and REM behavior disorder (RBD). *Sleep Med* 2005;6:253-258
- Nishino S, Ripley B, Overeem S, Nevsimalova S, Lammers GJ, Vankova J, et al. Low cerebrospinal fluid hypocretin (Orexin) and altered energy homeostasis in human narcolepsy. *Ann Neurol* 2001;50:381-388
- Ohayon MM, Ferini-Strambi L, Plazzi G, Smirne S, Castronovo V. Frequency of narcolepsy symptoms and other sleep disorders in narcoleptic patients and their first-degree relatives. *J Sleep Res* 2005;14:437-445
- Ohayon MM, Priest RG, Zulley J, Smirne S, Paiva T. Prevalence of narcolepsy symptomatology and diagnosis in the European general population. *Neurology* 2002;58:1826-1833
- Peyron C, Faraco J, Rogers W, Ripley B, Overeem S, Charnay Y, et al. A mutation in a case of early onset narcolepsy and a generalized absence of hypocretin peptides in human narcoleptic brains. *Nat Med* 2000;6:991-997
- Sharp SJ, D'Cruz OF. Narcolepsy in a 12-month-old-boy. *J Child Neurol* 2001;16:145-146
- Shin YK, Yoon IY, Han EK, No YM, Hong MC, Yun YD, et al. Prevalence of narcolepsy-cataplexy in Korean adolescents. *Acta Neurol Scand* 2008;117:273-278
- Silber MH, Krahn LE, Olson EJ, Pankratz VS. The epidemiology of narcolepsy in Olmsted County, Minnesota: a population-based study. *Sleep* 2002;25:197-202
- Stores G. The protean manifestations of childhood narcolepsy and their misinterpretation. *Dev Med Child Neurol* 2006;48:307-310
- Stores G, Montgomery P, Wiggs L. The psychosocial problems of children with narcolepsy and those with excessive daytime sleepiness of uncertain origin. *Pediatrics* 2006;118:e1116-e1123
- Wise MS. Childhood narcolepsy. *Neurology* 1998;50:S37-S42
- Witmans MB, Kirk VG. Infancy onset of symptoms of narcolepsy in a child. *Clin Pediatr (Phila)* 2002;41:609-612
- Yoss RE, Daly DD. Narcolepsy in children. *Pediatrics* 1960;25:1025-1033