

# Charcot-Marie-Tooth Disease 환자에 대한 한방치료 1례\*

김유리<sup>1</sup>, 김대훈<sup>1</sup>, 김건형<sup>2</sup>, 양기영<sup>2</sup>, 김재규<sup>2</sup>, 이병렬<sup>2,\*</sup>

<sup>1</sup>부산대학교 한방병원 침구의학과

<sup>2</sup>부산대학교 한의학전문대학원 임상의학부



## [Abstract]

### Clinical Study on the Case of Charcot-Marie-Tooth Disease Treated with Korean Medicine: A Case Report\*

Yu Ri Kim<sup>1</sup>, Dae Hun Kim<sup>1</sup>, Kun Hyung Kim<sup>2</sup>, Gi Young Yang<sup>2</sup>, Jae Kyu Kim<sup>2</sup> and Byung Ryul Lee<sup>2,\*</sup>

<sup>1</sup>Department of Acupuncture & Moxibustion Medicine, Pusan National University Korean Medicine Hospital

<sup>2</sup>Division of Clinical Medicine, School of Korean Medicine, Pusan National University

**Objectives** : The purpose of this study is to report the effect of Korean Medicine treatment on a patient with Charcot-Marie-Tooth disease.

**Methods** : A 60-year-old woman who was diagnosed as Charcot-Marie-Tooth disease was admitted with both lower and upper limbs weakness, difficulty in walking, palm pain and neck pain. The patient was treated with acupuncture, electroacupuncture, herbal medicine, cupping therapy and physical treatment from 2th September 2013 to 14th November 2013. Improvement of the patient's symptoms was evaluated by numeric rating scale(NRS), visual analog scale(VAS), SF-36 bodily pain and patient global assessment(PGA).

**Results** : After treatment, pain intensity evaluated by VAS was significantly decreased(from 7.2 to 2). Increased SF-36 bodily pain score(from 10 to 67.5) showed that patient's quality of life has been improved.

**Conclusions** : These results suggest that Korean medicine treatment may be effective in reducing the symptoms of Charcot-Marie-Tooth disease.

#### Key words :

Charcot-Marie-Tooth disease;  
 CMT disease;  
 CMT1A;  
 Acupuncture;  
 Korean Medicine

Received : 2014. 11. 07.

Revised : 2014. 11. 24.

Accepted : 2014. 11. 26.

On-line : 2014. 12. 20.

\* Corresponding author : Division of Clinical Medicine, School of Korean Medicine, Pusan National University, 20, Geumo-ro, Mulgeum-eup, Yangsan-si, Gyeongsangnam-do, 626-770, Republic of Korea

Tel : 82-55-360-5964 Email : lbr@pnu.kr

※ This work was supported by a 2-year research grant of Pusan National University

© This is an Open-Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution Non-Commercial License (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/3.0>) which permits unrestricted non-commercial use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

*The Acupuncture* is the Journal of Korean Acupuncture & Moxibustion Medicine Society. (<http://www.TheAcupuncture.org>)

Copyright © 2014 KAMMS, Korean Acupuncture & Moxibustion Medicine Society. All rights reserved.

## I. 서 론

Charcot-Marie-Tooth disease(이하 CMT 질환)는 유전성 말초 신경병의 대부분을 차지하는 유전성 운동감각신경병(hereditary motor and sensory neuropathy, HMSN)으로 1886년에 프랑스인 Charcot과 Marie, 영국인 Tooth에 의해 처음으로 기술되었다<sup>1)</sup>.

발병 빈도는 2,500명당 1명이며<sup>2)</sup>, 상염색체 우성유전과 열성유전, X염색체 관련 유전방식이 모두 존재한다<sup>3)</sup>.

CMT 질환은 크게 4가지 유형으로 구분되는데 상염색체 우성유전을 하며 탈수초성 병변을 가진 CMT 1형과 우성유전을 하며 축삭형 병변을 가진 CMT 2형, 상염색체 열성유전을 하는 CMT 4형, 그리고 X염색체 관련 유전을 하는 CMT X형이 있다<sup>4)</sup>. 이중 가장 흔한 형태는 CMT 1A형으로 전체 CMT 질환의 40~50%를 차지한다. 이는 수초 단백질을 만드는데 관여하는 peripheral myelin protein 22 (PMP22) 유전자의 중복(duplication)으로 인해 발생하며 구조적으로 불안정한 수초를 만들어 탈수초성 신경병증을 나타내게 된다<sup>5,6)</sup>. CMT 1A형은 근위축과 근력약화, 감각저하, 둔감, 이상감각 등의 증상을 나타내는데 하지에서 상지로 진행되는 양상을 보인다<sup>7)</sup>.

증상은 유년기 또는 사춘기에 나타나며 느리게 점차 진행되는 경과를 보인다<sup>8)</sup>. 장기적으로 질병이 진행되면서 요족(cavus foot), hammer toes와 같은 발 뼈의 변형 및 측만증과 같은 척추의 변형이 나타나고, 심부 건반사는 감소하거나 소실된다<sup>9)</sup>. 진단은 임상증상, 가족력, 신경전도검사, 유전자검사를 근거로 내려진다<sup>8)</sup>.

현재까지 CMT 질환에 뚜렷한 효과를 나타내는 약물은 없다. 주로 대증치료로 스트레칭 운동, 보조기 사용 등의 재활치료가 시행되며 골격의 변형이나 연부 조직의 이상이 심하면 정형외과적 수술도 고려된다<sup>10)</sup>. 뚜렷한 치료법이 없기 때문에 CMT 질환의 치료에는 다학제적 접근과 긴밀한 협력이 요구된다<sup>11)</sup>.

CMT 질환에 한방치료를 적용한 경우는 CMT 1B형 환자의 통증 치료를 위해 침치료를 적용한 1례가 최근 국외에서 보고되었으며<sup>12)</sup>, 국내에서는 현재까지 보고된 바가 없다.

저자는 CMT 1A형으로 진단받은 후 한방병원에 내원한 환자 1례에 대하여 침치료를 위주로 한 한방치료를 시행하여 양호한 치료효과를 얻었기에 이를 보고하는 바이다.

## II. 증 례

### 1) 환자정보

여성, 60세, 신장 142cm, 체중 59.7kg

### 2) 주소증

- ① 양 하지 위약감, 보행장애, 양 족하수
- ② 양 상지 위약감, 양 수장부 통증
- ③ 경항통

### 3) 발병일

내원 3년 전

### 4) 과거력

- ① Hysterectomy : 25년 전
- ② Diabetes mellitus(DM) : 18년 전, insulin-pump 사용 중, 5년 전부터 양손, 다리 저림 지속
- ③ Rheumatoid arthritis(RA) : 7년 전 진단 후 약물 복용 중
- ④ 경추, 요추 추간판탈출증 : 2년 전 진단 후 경추, 요추 편고정술 시행(2013년 7월 30일 경추 편고정술 재시행)

### 5) 가족력

6남매 중 본인 포함 5명 diabetes mellitus(DM)

### 6) 현 병력

본 증례의 환자는 3년 전 왼손으로 마늘을 잘 까지 못하는 증상이 나타나기 시작하여 점차 손과 손목 쪽에 힘이 없었고 이후 오른손으로 젓가락질을 하는 데 불편감을 느꼈다. 점차 팔을 들어 올리거나 움직이는데 평소보다 무거워졌고 허리통증이 동반되었으며 오랫동안 걸음을 걷기가 어려웠으나 다리를 움직이는 데 큰 지장은 없었다. 2년 전부터는 좌측 하지가 무거워졌으며 1년 전부터는 우측 하지도 무거워지면서 걸을 때 발목을 들어올리기가 어렵고 끝면서 걷는 증상이 나타났다. 수차례 넘어지면서 좌측 2·3족지 및 중족골 골절을 비롯하여 우측 중족골, 슬관절, 경골 골절 등 발생하여 cast 1년 이상 적용 이후 체중은 10 kg 증가하였으며 하지 근력 저하는 더욱 심해졌다. 내원 5개월 전부터 보행 장애가 더욱 심화되어 조그만 턱이 있어도 건너기

가 어렵고 다리를 올리기가 어려워 2013년 6월 26일 양산 부산대학교병원 신경과에 내원하였으며 신경전도검사 및 유전자 검사 시행 후 2013년 8월 26일 CMT 1A 형으로 진단받았다. 상기증상과 관련하여 약물 복용 중이나 증상이 지속되어 양 상하지 위약감 및 경항통에 대한 한방치료를 위해 2013년 9월 2일 부산대학교 한방병원 침구의학과에 입원하였다.

## 7) 진단명

- ① Type i, Charcot-Marie-Tooth disease, hypertrophic
- ② Diabetic neuropathy

## 8) 치료기간

- ① 1차 입원 : 2013년 9월 2일 ~ 9월 27일
- ② 2차 입원 : 2013년 10월 2일 ~ 10월 14일
- ③ 3차 입원 : 2013년 10월 31일 ~ 11월 14일
- ④ 외래 치료 : 2013년 11월 22일 ~ 2014년 1월 29일 6회,  
2014년 4월 23일~4월 30일 4회, 2014년 9월 15일 ~  
10월 10일 9회

## 9) 복용 중인 약물

- (1) 1차 입원 : 2013년 9월 2일 ~ 9월 27일

- ① 통증 조절 관련 처방
  - 크리페낙 정 100 mg 1 T bid ac
  - 바클로펜 정 10 mg 1 T tid ac
  - 시프로플록사신 정 250 mg 2 T bid ac
  - 모티리움-엠 정 12.75 mg 1 T tid ac

- ② RA 관련 처방

- 트라시논 정 1 mg 1 T qd pc
- 쉐레브렉스 캡셀 200 mg 1 C qd pc
- 듀록 정 200 mg 1 T qd pc
- 류마킨 정 20 mg 1 T qd pc
- 칼디올 연질캡셀 20 mcg 1C qd pc
- 다이크로짓 정 25 mg 0.5T qd pc
- 심박 정 20 mg 1 T qd pc
- 파모티딘 정 20 mg 1 T qd pc

- ③ CMT관련 신경과 처방

- 심발타 캡셀 30 mg 1 C qd pc

- ④ 기타 처방

- 안젤릭 정 2 mg 1 T qd pc

- (2) 2차 입원 : 2013년 10월 2일 ~ 14일 ,
- 3차 입원 : 2013년 10월 31일 ~ 11월 14일

- ① RA 관련 처방

- 트라시논 정 1 mg 1 T qd pc
- 쉐레브렉스 캡셀 200 mg 1 C qd pc
- 듀록 정 200 mg 1 T qd pc
- 류마킨 정 20 mg 1 T qd pc
- 칼디올 연질캡셀 20 mcg 1 C qd pc
- 다이크로짓 정 25 mg 0.5 T qd pc
- 심박 정 20 mg 1 T qd pc
- 파모티딘 정 20 mg 1 T qd pc

- ② CMT 관련 신경과 처방

- 심발타 캡셀 30 mg 1 C qd pc

- ③ 기타 처방

- 안젤릭 정 2 mg 1 T qd pc

## 10) 초진소견

四診 : 睡眠良好 食慾低下 消化良好 氣力低下 大便良好 小便良好 舌淡紅 苔薄白 脈微弱

양측 하수상태로 독립기립 및 독립보행이 불가하였으며, walker에 지지하여 단거리 보행만 가능한 상태로 계상보행 양상을 보였다. 보행 지속 시 양 하지부 무력감 및 양 대퇴전면부 통증이 점차 심화되었다. 양발의 high arch 및 claw toes는 관찰되지 않았다. 양 수장부 刺痛과 함께 수지부 조작능력의 저하로 단추를 잠그고 젓가락질을 하는 데 불편감을 호소하였다.

1개월 전 경추 핀고정술 이후 Philadelphia brace 착용 중이었으며, 양 상부승모근 부위의 통증을 호소하였고, 경추부 운동범위는 신전과 측굴 및 회전에 제한이 있었다 (flexion 45°, extension 20°, lateral flexion 10/10°, rotation 30/30°).

## 11) 검사소견

- (1) Nerve conduction study(NCS)(2013년 7월 2일)  
(Table 1, 2)

- No obtainable compound nerve action potentials (CNAP) response in bilateral median, ulnar, peroneal and tibial nerves.
- Markedly prolonged terminal latency, reduced compound muscle action potentials(CMAP) amplitude and slow motor NCV in bilateral median

and ulnar nerves.

- No obtainable F wave in bilateral median, ulnar, peroneal and tibial nerves.
- No obtainable CMAP response in bilateral peroneal and tibial nerves.
- No obtainable H reflex bilaterally.
- Conclusion : These electrophysiologic findings are indicative of diffuse sensorimotor demyelination polyneuropathy as can be seen in CMT disease. Clinical correlation is needed.

(2) PMP22 gene 엑손 결실/중복 검사(2013년 7월 22일)

Duplication of PMP22 gene

## 12) 치료내용 및 방법

(1) 침치료

1회용 멸균 호침(동방침구제작소, 한국, 0.40×60 mm)으로, 입원기간 오전 및 오후에 각 1회, 하루 2회씩 총 54회 침 치료를 시행하였다. 양 曲池(LI<sub>11</sub>) · 外關(TE<sub>5</sub>) · 合谷(LI<sub>4</sub>) 및 양측 血海(SP<sub>10</sub>) · 梁丘(ST<sub>34</sub>) · 陽陵泉(GB<sub>34</sub>) · 陰陵泉

Table 1. Nerve Conduction Study of Motor

	Site	Latency(ms)	Amplitude(mV)	Distance(mm)	Conduction Velocity(m/s)
Median left	Wrist-APB	15.2	0.65	60.0	
	Elbow-wrist	26.5 < 4.0	0.30 > 5.0	170	15.0 > 49.0
	Axilla-elbow	31.4	0.25	110	22.4 > 54.0
Median right	Wrist-APB	11.9	0.34	50.0	
	Elbow-wrist	24.1 < 4.0	0.51 > 5.0	160	13.1 > 49.0
	Axilla-elbow	29.5	0.41	110	20.4 > 54.0
Ulnar left	Wrist-ADM	9.18	0.11	60.0	
	Below elbow-wrist	18.8	0.24	150	15.6 > 47.0
	Above elbow-below elbow	25.1 < 3.0	0.20 > 5.0	100	15.9 > 48.0
	Axilla-above elbow	30.0	0.16	100	20.1 > 52.0
Ulnar right	Wrist-ADM	7.92	0.12	50.0	
	Below elbow-wrist	18.6	0.19	150	14.0 > 47.0
	Above elbow-below elbow	25.2 < 3.0	0.12 > 5.0	110	16.7 > 48.0
	Axilla-above elbow	28.9	0.23	100	27.0 > 52.0
Tibial left	Ankle-abd hal	—	—	70.0	
	Pop fossa-ankle	— < 5.1	— > 5.0	270	— > 40.0
Tibial right	Ankle-abd hal	—	—	70.0	
	Pop fossa-ankle	— < 5.1	— > 5.0	270	— > 40.0
Peroneal left	Ankle-EDB	—	—	50.0	
	Fib. head-ankle	— < 4.8	— > 4.0	270	— > 41.0
	Pop-aib. head	—	—	80.0	— > 39.0
Peroneal left	Ankle-EDB	—	—	60.0	
	Fib. head-ankle	— < 4.8	— > 4.0	270	— > 41.0
	Pop-fib. head	—	—	90.0	— > 39.0

APB : abductor pollicis brevis  
 ADM : abductor digiti minimi  
 EDB : extensor digitorum brevis

Table 2. Nerve Conduction Study of Sensory

	Site	Latency(ms)	Amplitude(uV)	Distance(mm)	Conduction velocity(m/s)	
Median left	Wrist-finger	—	—	130		
	Elbow-palm	—	< 3.6	> 10.0	80.0	
	Elbow-wrist	—	—	150		
	Axilla-elbow	—	—	110		
Median right	Wrist-finger	—	—	120		
	Elbow-palm	—	< 3.6	> 10.0	70.0	
	Elbow-wrist	—	—	170		
	Axilla-elbow	—	—	100		
Ulnar left	Wrist-finger	—	—	> 8.0	100	
	Elbow-wrist	—	—	> 10.0	170	
	Axilla-elbow	—	—	> 10.0	110	
Ulnar right	Wrist-finger	—	—	> 8.0	100	
	Elbow-wrist	—	—	> 10.0	180	
	Axilla-elbow	—	—	> 10.0	100	
Peroneal left	Stim1-Rec1	—	< 4.4	—	> 4.0	120
Peroneal right	Stim1-Rec1	—	< 4.4	—	> 4.0	120
Sural left	Stim1-Rec1	—	< 4.0	—	> 6.0	120
Sural right	Stim1-Rec1	—	< 4.0	—	> 6.0	120

(SP<sub>9</sub>)·懸鍾(GB<sub>39</sub>)·三陰交(SP<sub>6</sub>)·太衝(LR<sub>3</sub>)을 사용하였다. 해당 혈위 자입 후 염전 수기자극을 시행하여 환자의 득기감을 유발하였다. 최초 수기 자극 시행 후 양 曲池와 外關, 陽陵泉과 陰陵泉에 전침 자극을 시행하였다. ES-160(Ito Co, Japan)을 사용하였으며 전침자극 조건은 20 Hz, 150 ms로, 전류 강도는 환자가 인내하는 통각 역치 직전까지로 조정하여 20분 간 시행하였다. 사용 혈위 및 시술 방식에 대한 자세한 사항은 Revised Standards for Reporting Intervention in Clinical Trials of Acupuncture(STRICTA) 양식으로 Appendix 1에 정리하였다. 이후 외래 치료 기간에 동일한 방법으로 침치료를 시행하였다.

## (2) 한약치료

입원기간에 아래의 처방 구성을 1첩으로 하여 하루 2첩을 1회 120 cc씩 3회에 나누어 복용하였다. 입원 초기에는 氣滯血瘀로 인한 痺證, 신경통, 혈액순환장애 등 모든 동통, 마비성 질환에 우선 적용할 수 있는 順氣活血湯을 썼고, 이후 통증 감소 및 補肝腎強筋骨을 목표로 獨活寄生湯의 변방인 獨活續斷湯을 사용 하였다. 3차 입원 시에는 운동 수행

능력의 향상에 유효한<sup>13)</sup> 補中益氣湯의 변방인 加味補中益氣湯을 사용하였다.

### ① 順氣活血湯(2013년 9월 2일 ~ 9일)

蒼朮·烏藥·生薑 각 6 g, 當歸·川芎·羌活·白芷·牛膝·續斷·木瓜·五加皮·桂枝·威靈仙·杜沖·砂仁 각 4 g, 黃柏·甘草 각 2 g

### ② 獨活續斷湯(2013년 9월 10일 ~ 27일, 10월 2일 ~ 14일)

黃芪·丹蔘·威靈仙·獨活·羌活·當歸·白芍藥 각 6 g, 木瓜·續斷·熟地黃·川芎·茯苓·牛膝·杜沖·秦艽·細辛·防風·肉桂 각 4 g, 白朮·砂仁·甘草 각 2 g

### ③ 加味補中益氣湯(2013년 10월 31일 ~ 11월 14일)

黃芪·丹蔘 각 8 g, 羌活·獨活·荊芥·薄荷·紫蘇葉·葛根·白芍藥·防風·白朮·甘草 각 6 g, 當歸·陳皮 각 3 g, 升麻·柴胡 각 2 g

(3) 기타치료

① 유관법

입원기간에 배기관(대전부항)으로 배부 수혈 및 견배부에 건식으로 1회 5분간, 1일 1회 시행하였다.

② 물리치료

입원기간에 경근중주파요법(interferential current therapy, ICT)을 양측 상부 승모근 부위에 1회 15분간, 1일 1회 실시하였다.

③ 운동치료

입원기간에 양산부산대학교병원 재활의학과에 의뢰하여 보행훈련 및 손 조작능력 향상을 위한 작업치료를 1일 1회 실시하였다.

13) 평가방법

(1) Numeric rating scale(NRS)

가장 심한 통증을 10으로 하고, 통증이 없는 상태를 0으로 하여 환자가 매일 느끼는 각 통증의 평균 통증 강도를 숫자로 선택하도록 하였으며 평가는 보조치료가 시행하였다.

(2) Visual analogue scale(VAS)

통증이 없는 상태를 0, 참을 수 없는 통증을 10으로 표시하고, 0부터 10사이의 직선상에서 환자의 통증 정도가 어느 위치인지 직접 표시하게 하고 표시된 지점까지를 cm 자로 재어서 점수화하여 표현하는 방식으로 입퇴원일에 설문지를 통해 시행하였으며 환자의 전반적인 통증에 대하여 평가하였다.

(3) SF-36 bodily pain

SF-36은 건강과 삶의 질을 측정하는 항목으로 구성된 설문이다. 그 중 bodily pain은 통증을 평가하는 것으로<sup>14)</sup> 지난 4주에 걸친 일상생활 중의 장애와 통증 강도를 평가하는데 입퇴원일에 설문지를 통해 시행하였다.

(4) Patient global assessment(PGA)

침치료를 시작하기 전과 비교하여 현재 느끼는 증상의 정도를 자가 평가하는 설문지로, '아주 좋아짐 - 꽤 좋아짐 - 치료 전과 같거나 비슷함 - 꽤 나빠짐 - 매우 나빠짐'의 5가지 항목 중 하나로 대답하게 하는데 퇴원일에 시행하였다.

(5) 침치료 후 이상반응 평가

매 치료 후 이상반응 여부를 개방형 질문을 통해 확인하

였다.

14) 치료경과(Fig. 1, 2)

(1) 1·2차 입원치료 기간(2013년 9월 2일 ~ 27일, 10월 2일 ~ 14일)

입원 당일부터 walker를 이용한 보행운동 및 족관절 굴신 스트레칭 운동을 시행하도록 하였다. 입원 5일차에는 walker 지지 보행운동 시 대퇴 전면부의 무력감이 감소하고 족관절 후면부에 힘이 들어가는 느낌을 표현하였으며, 이에 따라 보행 이후 견부 및 상지부 피로도는 감소하였다. 점차 지지보행 거리가 늘어났으며, 입원 14일차에는 독립보행이 3걸음 정도 가능해졌으며 경항통은 입원일 대비 50% 정도로 감소하였다. 이후 walker 지지 보행운동 및 한 손 지지보행을 겸하여 실시하면서, 입원 20일차에는 복도의 손잡이에 지지하여 100 m가량 보행이 가능해졌으며, 10초 가량 독립기립이 가능하였다. 지지보행 거리는 점차 늘어났으며 입원 25일차에는 50초가량 독립기립이 가능하였으나 보행 후 발생하는 하지부 무력감 및 뻣뻣한 느낌은 입원일 대비 60% 정도로 지속되었다.

1차 입원치료 종료 후 5일에 재입원하였다. 보행 장애가 지속되었으며, 경항통은 NRS 2 정도로 가볍게 유지되었으나, 양 수장부刺痛을 NRS 6 정도로 호소하였다. 입원 4일

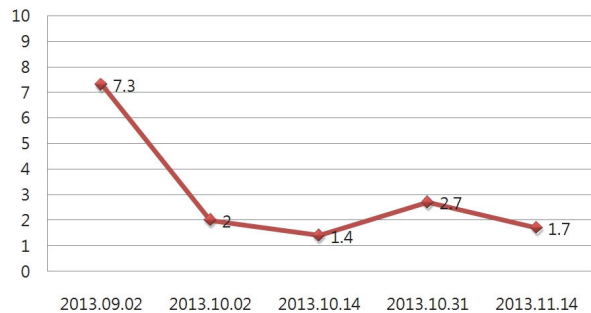


Fig. 1. Change in VAS scores

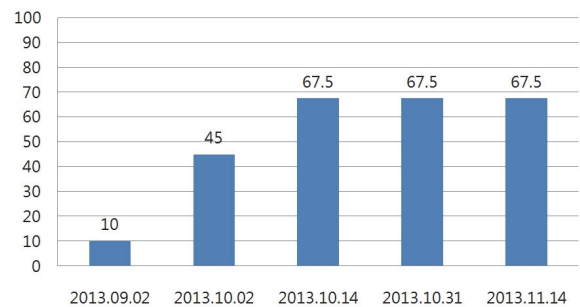


Fig. 2. Changes of SF-36 bodily pain

차부터 독립기립은 2분가량 가능하였으며, 독립보행은 8 m가량 가능하였다. 입원 7일차에 경항통은 거의 소실되었다. 지지보행훈련을 지속하면서 보행 후 나타나는 대퇴 전면부 통증은 입원일 대비 50 %로 감소하였다. 입원 13일차에 경항통은 모두 소실되었으며, 복도의 손잡이를 지지하여 150 m가량 보행이 가능해졌다. 보행 후 대퇴 전면부 통증은 입원일 대비 40 %로 감소하였고, 수장부 刺痛은 입원일 대비 30 % 정도로 감소하였다.

1·2차 입원치료 종료 후 PGA 설문지에서 환자는 ‘꽤 좋아짐’에 응답하였다.

#### (2) 3차 입원치료 기간(2013년 10월 31일 ~ 11월 14일)

본원에서 2차 입원치료 종료 이후 바로 재활병원에 입원하여 재활치료를 지속하였으며(2013년 10월 14일 ~ 10월 31일), 해당기간에 총 7회 외래 한방치료(침치료 단독 적용)를 지속한 뒤 재입원하였다. 경항통은 NRS 2 정도로 유지되었고, 수장부 刺痛은 NRS 3 정도였다. 이전 입원기간 대비 지지 및 독립 보행거리의 향상되었으나, 양 족하수는 그대로 유지되어 계상보행을 보였다.

입원기간에 walker 지지 보행 운동을 지속하였는데 보행운동 후 대퇴 전면부 통증은 NRS 3 정도로 유지되었다. 독립 보행은 10 m 이내에서만 가능하였다.

3차 입원치료 종료 후 PGA 설문지에서 환자는 ‘아주 좋아짐’으로 응답하였다.

#### (3) 외래 치료 기간(2013년 11월 22일 ~ 2014년 1월 29일 6회, 4월 23일 ~ 30일 4회, 9월 15일 ~ 10월 10일 9회)

입원치료 종료 후 외래치료를 받는 기간까지 별도의 타병원 입원치료는 없었으며 집에서 가료하다가 본원에 내원하였다. 외래치료 기간에는 별도의 설문지는 시행하지 않았으며 침치료만 단독 적용하였다.

퇴원 후 1개월부터는 walker를 지지하지 않고 독립보행으로 내원하였으며, 일상생활에서 단거리 보행이 가능하고 특별히 통증은 없다고 응답하였다. 수장부 刺痛은 없었으나, 수지 조작 시 불편감은 여전하였다.

퇴원 후 5개월에 내원하였을 때에는 최근 과로로 인해 전신 무력감을 동반한 하지부 무력감이 심화되어 walker 지지 보행으로 내원하였다. 1주일간 4회의 침치료를 하였으며, 이후 약 5개월경과 후 내원하여 약 1개월간 외래치료를 받는 동안 walker나 보조기 착용 없이 독립보행이 가능하였고, 보행 시 하지부 무력감은 여전하였으나, 하지 근력이 향상된 느낌을 표현하였다.

#### (4) 침치료 후 이상반응 평가

입원기간 및 외래치료 기간에 침치료 관련 이상반응은 없었다.

### III. 고 찰

CMT 질환은 대개 20세 이전에 발병하여 점차 느리게 진행되는 만성적인 경과를 보이나 치명적이지는 않으며, 증상이 악화됨에 따라 휠체어를 필요로 할 만큼 심각한 장애를 초래할 수 있다<sup>15)</sup>. 그러나 발병 나이, 질병의 경과, 진행률, 심각성은 CMT 질환의 유형 및 원인 유전자, 변이의 형태에 따라 다양하다. CMT 질환의 증상 및 징후는 다음과 같다. 요족(cavus foot), hammer toes, 달리기의 어려움, 족하수(foot drop), 계상보행(steppeage gait), 하지 및 상지 말단부의 근 위축, 근력저하, 감각소실, 손 조작 능력의 저하, 심부 건반사 소실이 대표적이며 손 떨림, 하지근육경련, 발의 냉감, 발의 못(callosities), 말단 청색증 등이 나타날 수 있다. 감각이상은 드물게 나타나지만 특히 발, 하지부, 요추부의 통증은 흔하게 동반된다<sup>8)</sup>.

CMT 질환의 가장 흔한 형태이자, 본 증례의 환자가 진단 받은 CMT 1A형은 다른 유형에 비해 비교적 양성(benign)이며, 거의 대부분의 환자가 일생동안 보행이 가능한 경과를 보인다<sup>8)</sup>. CMT 1A형의 환자에게 신경병증성 통증(neuropathic pain) 및 침해수용성 통증(nociceptive pain)은 흔하게 나타나며, 이는 laser-evoked potentials을 통해 평가되었다<sup>16)</sup>. CMT 질환에서 나타나는 신경병증성 통증은 A $\delta$  섬유 수의 감소와 관련이 있다고 알려져 있다<sup>17)</sup>.

기존의 CMT질환에 대한 치료는 재활치료, 보조기구, 통증 조절에 국한되었으나 원인 유전자의 발견과 함께 유전상담과 가족계획을 가능하게 하였다<sup>4)</sup>. 현재로서는 재활치료가 환자에게 가장 도움이 되는 치료라고 할 수 있으며 이와 관련된 몇몇 연구가 있으나 구체적인 적용 방법 및 그 효과의 평가 방법에 대한 합의(consensus)는 없는 실정이다<sup>18)</sup>.

침치료와 CMT 질환 관련 국내외 논문 검색을 위해 oriental medicine advanced searching integrated system(OASIS), 학술연구정보서비스(research information sharing service(RISS)), Korean studies information service system(KISS), National digital science library(NDSL), Pubmed, Google scholar, China national knowledge infrastructure(CNKI)에서 ‘Charcot-Marie-Tooth’와 ‘acupuncture’를 검색어로 하여 검색하

였다. 그 결과 국외 저널에서 2014년에 보고된 임상논문 1편<sup>12)</sup>이 검색되었다. 해당 논문에서는 CMT 1B형으로 진단 받은 환자의 통증 치료에 근막발통점(myofascial trigger points) 치료 및 순경 전침치료를 적용 하였는데, 4주간 주 1회씩 총 4회 침치료가 시행되었으며 침치료 종료 후 NRS 상 통증 감소가 확인되었다.

침치료의 진통효과는 우수한 것으로 잘 알려져 있으며<sup>19)</sup>, 특히 당뇨병성 말초신경병증(diabetic neuropathic pain, DNP)과 항암치료 후 야기된 말초신경병증(chemotherapy induced peripheral neuropathy, CIPN)에 관한 최근 보고들에서도 그 효과가 입증되고 있다<sup>20,21)</sup>. 당뇨병성 말초신경병증 환자에게 전기 자극을 유발하기 위한 수기자극을 동반한 침치료를 15일간 적용한 이후 시행한 신경전도검사 에서 유의한 호전을 보였으며, 하지의 저림이나 갑작스러운 통증 등과 같은 주관적 증상 호소에서도 얇은 자임을 시행한 플라시보 침치료군에 비해 유의한 효과를 보였다<sup>20)</sup>. 항암치료 후 일어난 말초신경병증 환자들에게 6주간 침치료를 적용한 이후 82 %의 환자들에게서 증상이 호전됨을 확인하였다<sup>21)</sup>. 침치료가 말초신경병증에 효과가 있음은 신경전도검사를 통해 확인되었으며, 이는 환자의 주관적 증상의 호전과도 관련이 있는 것으로 나타났다<sup>22)</sup>.

CMT 질환에서 나타나는 보행 장애, 족하수, 근력저하 등의 증상은 痿證의 범주로 판단할 수 있다. 痿證은 手足痿弱, 無力로 인해 四肢의 움직임에 장애를 받는 질환으로, 장부와 경락의 실조로 발생하기 때문에 장부의 실조된 기능을 조화롭게 하고, 기혈의 소통을 원활하게 하는 것을 치료의 목표로 한다<sup>23)</sup>.

본 증례에서는 양 하지 위약감, 족하수, 보행 장애 및 통증을 주소로 내원한 CMT 질환 환자를 痿證으로 진단하고 침치료를 위주로 한 한방치료를 시행하였다. 3개월여에 걸친 3차례의 입원 치료기간에는 복합 한방치료를 시행하였으며, 이후 외래 치료기간에는 침치료를 단독으로 시행하였다. CMT 질환의 자연경과는 점차 진행되는 양상이므로, 현재 기능하고 있는 근육의 힘을 최대한 키우고 운동성을 향상시키며 통증을 경감시켜 일상생활의 불편감을 최소화 시키는 것을 한방치료를 목표로 설정하였다.

이를 위해 침치료는 사지 주슬관절 이하 굴곡과 신전을 주로 담당하는 근육에 해당하는 경락의 경혈을 선택하여 수기 자극을 통해 전기 반응을 유발하고, 전침자극을 통해 지속적 자극을 유도하였다. 입원 치료 기간에는 한약치료를 병행하였는데, 順氣活血湯, 獨活續斷湯, 加味補中益氣湯을 사용하여 기혈순환 및 진통, 운동수행능력 향상을 도모하였다.

1개월간의 한방치료 이후 환자의 통증은 VAS상 7.3에서

2로 크게 감소하였으며, 이후 1개월 반가량 추가 한방치료 이후에도 비슷한 수준으로 유지되었다. 통증과 관련한 삶의 질을 평가하기 위해 시행한 SF-36 bodily pain 설문지에서는 초기 내원 당시 10점에서 1개월간의 한방 치료 이후 45점으로 향상되었으며, 이후 1개월 반가량 67.5점으로 유지되었다. CMT 질환 환자에서 나타나는 기능적 제한이 삶의 질에 큰 영향을 미치므로 CMT 질환 환자의 삶의 질 평가 연구는 국외에서 다양하게 시도되고 있다<sup>18,24,25)</sup>. CMT 질환 환자의 SF-36 bodily pain은 호주에서 시행한 연구<sup>25)</sup>에서는 정상인에 비해 12점 가량 낮은 64.9점으로 나타났고, 이탈리아에서 시행한 연구<sup>18)</sup>에서는 정상인에 비해 14점 가량 낮은 59.1점으로 나타났다.

초기 내원 당시 환자는 독립기립 및 독립보행이 불가능한 상태로 walker에 지지하여 단거리 보행만 가능했다. 또한 보행 지속 후 하지부 통증이 동반되었는데 한방치료를 지속하면서 보행 시 하지부 및 상지부의 피로감이 감소하였으며, 보행 양상이 안정화되면서 점차 보행거리가 늘어나는 경과를 보였다. 입원치료 종료 후 1개월 만에 외래에 내원했을 때는 walker나 보조기의 도움 없이 독립보행이 가능하였으나, 계상보행의 양상은 지속되었다. 초기 내원일부터 1년 경과 후까지 한방치료를 지속하면서 환자는 만족감을 표현하였으며, 특히 독립보행이 가능함에 큰 만족감을 표현하였다. 활동량에 따라 하지부 무력감이 심화되는 때도 있었으나, 입원 치료 이후의 상태는 전반적으로 유지되었다.

본 증례의 환자가 호소한 사지부 통증은 신경병증성 통증에서 비롯되었거나 움직임의 제한에서 비롯된 것일 수 있다. 통증 치료와 운동수행능력 향상을 위해 시행한 침치료를 위주로 한 한방치료는 CMT 질환 환자의 증상 호전에 양호한 결과를 나타냈다.

그러나 본 연구의 증례는 1례에 불과하며 주소증의 호전에는 복합 한방치료를 시행하였기에 특정치료의 효과를 단독으로 평가하기 어렵다는 한계가 있다.

CMT 질환이 기본적으로 진행성 경과를 보이며 현재 뚜렷한 약물치료법이 없기 때문에 대증치료를 통해 환자의 삶의 질을 높이는 것이 치료의 중심이 된다고 볼 수 있다. 본 증례는 CMT 질환의 대증치료로서 한방치료가 그 역할을 수행할 수 있음을 보여주었으며, 희귀질환에 대한 한방치료의 가능성을 제시했다는 데에 의의가 있다. 향후 추가 경과관찰이 요구되며, CMT 질환 환자의 전반적 삶의 질 평가를 통해 한방치료의 효과를 평가하는 등 더욱 발전된 연구가 필요할 것으로 생각된다.



## IV. References

1. Dyck PJ, Chance P, Lebo R, Carney JA. Hereditary motor and sensory neuropathies. In: Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF, eds. *Peripheral neuropathy*, 3rd ed. Philadelphia : WB Saunders, 1993 : 1094-136.
2. Emery AE. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases—a world survey. *Neuromuscul Disord*. 1991 ; 1(1) : 19-29.
3. Teunissen LL, Notermans NC, Franssen H, van Engelen BM, Baas F, Wokke JH. Disease course of Charcot-Marie-Tooth disease type 2: a 5-year follow-up study. *Arch Neurol*. 2003 ; 60(6) : 823-28.
4. Choi BO. Current issues of the Charcot-Marie-Tooth disease. *J Korean Med Assoc*. 2007 ; 50(5) : 457-63.
5. Szigeti K, Lupski JR. Charcot-Marie-Tooth disease. *Eur J Hum Genet*. 2009 ; 17(6) : 703-10.
6. Boerkoel CF, Takashima H, Garcia CA et al. Charcot-Marie-Tooth disease and related neuropathies: mutation distribution and genotype-phenotype correlation. *Ann Neurol*. 2002 ; 51(2) : 190-201.
7. Reilly MM, Murphy SM, Laura M. Charcot-Marie-Tooth disease. *J Peripher Nerv Syst*. 2011 ; 16(1) : 1-14.
8. Pareyson D, Marchesi C. Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *Lancet Neurol*. 2009 ; 8(7) : 654-67.
9. Verhamme C, van Schaik IN, Koelman JH, de Haan RJ, de Visser M. The natural history of Charcot-Marie-Tooth type 1A in adults: a 5-year follow-up study. *Brain*. 2009 ; 132(pt12) : 3252-62.
10. Young P, De Jonghe P, Stogbauer F, Butterfass-Bahloul T. Treatment for Charcot-Marie-Tooth disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2008 ; 23(1) : CD006052.
11. Jani-Acsadi A, Krajewski K, Shy ME. Charcot-Marie-Tooth neuropathies: diagnosis and management. *Semin Neurol*. 2008 ; 28(2) : 185-94.
12. Tiago Marques Taleco, Raquel Louzada, Pedro Alves, Jorge Cortez, Joao Silva Duarte. Acupuncture for pain treatment in Charcot-Marie-Tooth disease. *Medical Acupuncture*. 2014 ; 26(1) : 57-63.
13. Song SG, Keum DH, Oh JG, Lee MJ. The effects of *Bo-jung-ik-gi-tang* administration on metabolic response ; changes in the energy and electrolyte metabolism among long distance runners. *Dongguk J the Institute of Oriental Medicine*. 1998 ; 7(1) : 99-117.
14. Lee HJ, Nam SS, Lee YH. The study of pain and functional disability scales for low back pain. *J of Korean Acupuncture & Moxibustion Medicine Society*. 2002 ; 19(2) : 137-48.
15. Ribiere C, Bernardin M, Sacconi S et al. Pain assessment in Charcot-Marie-Tooth(CMT) disease. *Ann Phys Rehabil Med*. 2012 ; 55(3) : 160-7.
16. Pazzaglia C, Vollono C, Ferraro D et al. Mechanisms of neuropathic pain in patients with Charcot-Marie-Tooth 1A: a laser-evoked potential study. *Pain*. 2010 ; 149(2) : 379-85.
17. Carter GT, Jensen MP, Galer BS et al. Neuropathic pain in Charcot-Marie-Tooth disease. *Arch Phys Med Rehabil*. 1998 ; 79(12) : 1560-4.
18. Padua LI, Pazzaglia C, Schenone A et al. Rehabilitation for Charcot Marie tooth: a survey study of patients and familiar/caregiver perspective and perception of efficacy and needs. *Eur J Phys Rehabil Med*. 2014 Feb ; 50(1) : 25-30.
19. Lin JG, Chen WL. Review: acupuncture analgesia in clinical trials. *Am J Chin Med*. 2009 ; 37(1) : 1-18.
20. Tong Y, Guo H, Han B. Fifteen-day acupuncture treatment relieves diabetic peripheral neuropathy. *J Acupunct Meridian Stud*. 2010 ; 3(2) : 95-03.
21. Donald GK, Tobin I, Stringer J. Evaluation of acupuncture in the management of chemotherapy-induced peripheral neuropathy. *Acupunct Med*. 2011 ; 29(3) : 230-3.
22. Schroder S, Liepert J, Rempis A, Greten JH. Acupuncture treatment improves nerve conduction in peripheral neuropathy. *Eur J Neurol*. 2007 ;

- 14(3) : 276-81.
23. Korean Acupuncture & Moxibustion Society Text-book Compilation Committee. The acupuncture and moxibustion medicine. Seoul : Jipmoondang, 2012 : 636-7.
24. Johnson NE, Heatwole CR, Dilek N et al. Quality-of-life in Charcot-Marie-Tooth disease: the patient's perspective. *Neuromuscul Disord* Published online(27 Jun 2014).
25. Redmond AC, Burns J, Ouvier RA. Factors that influence health-related quality of life in Australian adults with Charcot-Marie Tooth disease. *Neuromuscul Disord*, 2008 ; 18(8) : 619-5.

## Appendix 1. Details of Acupuncture Technique Based on STRICTA

1. Acupuncture rationale	
1a) Style of acupuncture	Traditional Korean Medicine
1b) Reasoning for treatment provided	Based on historical context and literature sources
1c) Extent to which treatment was varied	Fixed formula
2. Details of needling	
2a) Number of needle insertions per subject per session	20
2b-1) Names of points used	LI <sub>11</sub> , TE <sub>5</sub> , LI <sub>4</sub> , SP <sub>10</sub> , ST <sub>34</sub> , GB <sub>34</sub> , SP <sub>9</sub> , GB <sub>39</sub> , SP <sub>6</sub> , LR <sub>3</sub>
2b-2) Uni/bilateral	Bilateral
2c) Depth of insertion	About 1.5 cm
2d) Response sought	De-qi sensation
2e) Needle stimulation	Manual stimulation of rotation, electroacupuncture
2f) Needle retention time	20 minutes
2g) Needle type	0.40×60 mm, Dong-bang stainless steel disposable acupuncture needle
3. Treatment regimen	
3a) Number of treatment sessions	54
3b) Frequency and duration of treatment sessions	Twice daily until discharge
4. Other components of treatment	
4a) Details of other interventions administered to the acupuncture group	Dry-cupping, ICT, herbal decoction in accordance with the patient's condition
4b) Setting and context of treatment, including instructions to practitioners, and information and explanations to patients	No specific setting or context
5. Practitioner background	
5) Description of participating acupuncturists	Specialist of acupuncture and moxibustion medicine with more than 30 years of experience
6. Control or comparator interventions	
	No control intervention