



폼페병에서의 호흡 문제

많은 유아, 아동, 성인 폼페병 환자들이 초기에 호흡 문제로 증상을 보이게 되는데, 이는 근육이 약해짐에 따라 더 나빠질 수 있습니다. 이러한 문제는 질환의 단계나 중증도에 따라 느리게 진행되거나 혹은 갑작스럽게 찾아올 수 있습니다. 본 유인물은 가장 흔한 호흡 문제와 더불어 이를 어떻게 완화시킬 수 있는지, 또 수술을 해야 하거나 비상시에 폐 기능을 유지 혹은 회복시키기 위해 어떤 단계를 밟아야 하는지를 설명하고 있습니다.



Q: 왜 폼페병 환자에게 호흡 문제가 생기나요?

A: 폼페병은 횡격막을 약화시킵니다. 횡격막은 돔 형태의 근육으로 흉부와 복강을 분리시킵니다. 호흡계를 조절하는 데에는 횡격막, 늑간근, 복근, 보조호흡근 등 네 가지 근육이 있습니다. 이 네개의 근육이 호흡에 중요한 역할을 합니다. 이들 근육이 약해지면, 폐에 공기를 채우고 이산화탄소(CO₂)를 내보내기 위한 충분한 숨을 쉬기 힘들어질 수 있습니다. 이렇게 되면 당신의 피에 CO₂가 축적되어 기분이 안 좋아지고 전반적인 건강에 영향을 미칩니다. 의학적 용어로는 **호흡부전**이라고 합니다.

폼페병이 진행됨에 따라, 근육은 약해지게 되고 폐활량 저하, 혈액 가스 이상, 수면 호흡 장애 및 기침 반사 장애 등이 생길 수 있습니다. 만약 기도 내 점액을 제거할 만큼 충분히 기침을 하지 못하게 되면, 폐 감염 및 다른 건강 문제로 이어질 수 있습니다.

특히, 치료를 받지 않은 폼페병 환자에서 폼페병으로 인해 폐 기능 상실이 진행될 수 있습니다. 2006년 보고서에서^{참조 문헌 1}, 약 60%의 후기 발병형 폼페병 환자들에서 깊이 숨쉬는 능력이 경미하게 감소되어 폐의 가스 교환량이 저하된 것이 발견되었습니다. 근육 약화의 패턴은 다양하지만, 폐기능과 근육(특히 하지근육) 약화 사이에 어느 정도 연관성이 있는 것으로 관찰되었습니다.

품폐병에서의 호흡 문제

횡격막 약화는 품폐병의 초기 및 주요 증상일 수 있으며, 환자가 여전히 걸을 수 있는 상태임에도 종종 호흡 부전이 진행되기도 합니다. 어떤 환자의 경우는 호흡 부전이 질환의 초기 임상 증상인 경우도 있습니다. 횡격막 약화는 환자가 반듯이 드러누웠을 때 대비 앉은 자세에서의 폐활량(VC) 감소에 의해 특정 지을 수 있습니다. 유아의 폐 기능에 대한 객관적인 평가는 기술적으로 어렵기 때문에, 완전한 폐 기능 평가를 위해서는 주간 에너지 레벨과 피로도(호흡 운동 증가 없이 음식 섭취를 할 수 있는 능력) 등의 임상 요인을 추가로 평가할 필요가 있습니다.

Q: 호흡 기능(폐 기능) 장애란 무엇인가요?

A: 호흡 기능 장애란 폐가 신체 세포에서 필요로 하는 만큼의 충분한 산소를 취할 수 없거나 충분한 이산화탄소를 밀어낼 수 없는 상태를 말합니다. 폐 기능 장애라고도 불립니다. 적절한 치료가 없으면 호흡 부전으로 이어질 수 있습니다. 호흡 부전은 호흡기계의 부적절한 가스 교환으로 인해 혈관 내에 산소와 이산화탄소가 정상 수치를 유지하지 못하는 것을 의미합니다. 제때 치료하지 못하면, 죽음으로 이어질 수도 있습니다.

Q: 품폐병을 진단 받은 사람에게 나타나는 호흡 문제의 징후와 증상에는 어떤 게 있나요?

A: 폐의 가스 교환량이 저하되면서 발생하는 호흡 기능 장애의 징후와 증상은 다양합니다.

일상 생활에서의 영향

- 집중하거나 주의를 유지하는 게 힘들다.
- 행동 능력의 눈에 띄는 저하 (예를 들어, 체육 시간에 잘 못한다거나, 일을 완료하는데에 시간이 더 드는 등).
- 가만히 있을 때나 육체 노동 또는 운동을 한 뒤에 숨을 헐떡인다.
- 식욕 감퇴.

수면 문제들

- 하루 종일 무척 피곤하거나 졸리다.
- 잠들거나 깊게 자는 데에 어려움이 있다.
- 악몽을 자주 꾀다.

다른 문제들

- 불안
- 우울증
- 아침 두통
- 약한 재채기와 기침
- 호흡을 하기 위해 목과 등 근육을 쓰는 경우.

위 증상 중 하나 이상을 가지고 있다고 해서 반드시 호흡에 문제가 있다는 걸 의미하진 않습니다.

폼페병에서의 호흡 문제

하루 종일 기능을 발휘하지 못하거나 밤에 깊이 잠들기가 어려운 증상을 인지하게 된다면 그것들을 완화시키는 조치도 취할 수 있습니다.

Q: 얼마나 자주 호흡 기능을 검사해야 할까요?

A: 환자에게 호흡 곤란이 있는 경우 전문가가 권장하는 대로 정기적으로 호흡 기능 상태를 평가받아야 합니다. 검토되는 증상으로는 기침, 숨 헐떡임, 운동 허용량, 에너지 수치, 피로 정도, 아기의 경우는 음식 섭취 능력 등이 있습니다.. 신체 검사 시 호흡 기능 정도, 호흡 시의 보조 근육 사용, 가스 교환의 적절성, 환자의 기침의 질 등에 초점을 둘 수 있습니다.

폐활량측정법(호흡을 측정하는 것)은 가장 흔한 폐 기능 테스트(PFT)로서 폐의 기능, 특히 들이마시고 내쉴 수 있는 공기의 양(부피)과 속도(흐름)를 측정합니다.

후기 발병형 환자의 폐 기능 테스트에는 폐활량(VC) 측정 및 1 초간 강제호기폐활량(FEV1)이 포함될 수 있습니다. 최고 흡기압(MIP) 및 최고 호기압(MEP)의 측정이 호흡 근육 약화를 평가하는 데 도움이 될 수 있습니다. 횡격막 약화는 드러누운 상태에서의 폐활량을 측정함으로써 더 자세히 평가할 수 있습니다.

영아 발병형의 경우, 폐활량측정법은 선택할 수 없으며, 영아 폐 기능 테스트는 진정제를 필요로 할 수도 있어 권장되지 않습니다. 가능한 경우에는 울기 폐활량(crying vital capacity, CVC)이 영아 폐활량을 구현해낼 수 있는 측정법일 수 있습니다. 음압흡입력 측정(NIFM)은 MIP 와 비슷한 수단으로 흡기 근력을 측정하게 됩니다.

의 가스 교환을 평가함으로써 호흡 부전의 진전을 평가할 수 있습니다. 맥박산소 측정법은 환자의 헤모글로빈의 산화를 모니터링 해주는 비침습적 방법이며, 호기말 이산화탄소 분압 측정술도 주기적으로 실시할 수 있습니다. 이는 손가락 산소 포화도 측정기를 이용하여 실시할 수 있습니다.

혈액 내의 헤모글로빈은 산소를 폐로부터 다른 신체 조직으로 운반하여 세포가 이용할 수 있도록 산소를 방출하는 물질입니다.

호기말 이산화탄소 분압 측정술은 호흡 가스 내 이산화탄소(CO₂)의 농도나 부분압을 모니터링하는 것으로 주로 마취 상태나 집중 치료 시의 모니터링 도구로서 개발되었습니다.

폼페병에서의 호흡 문제

Q: 복근 근육과 횡격막 약화가 기침을 약하게 만들 수 있나요?

A: 근육 약화는 기침을 약하게 하도록 할 수 있으며, 이는 분비물의 축적과 폐분비물 및 급성 감염과 관련된 물질을 제거하지 못하게 될 수 있습니다. 이로 인해 이러한 약화는 폼페병으로 진단받은 환자가 폐확장부전 (폐의 완전 혹은 부분적 허탈)을 일으키거나 폐렴에 걸리기 쉽게 만들 수도 있습니다.

Q: 폐와 흉부 근육을 최대한 사용하여 기침을 하기 쉽게 만드는 요법에는 어떤 종류들이 있나요?

A: 다음과 같은 요법들이 폐와 흉부 근육을 최대한 활용하여 기침하기 쉽게 해줍니다:

- **공기 누적법:** 공기 누적법은 숨을 들이쉬고 참은 다음, 두 번째 숨을 끝까지 들이쉬 후 참으려고 노력하면서 폐에 공기를 최대한 많이 넣는 방법입니다. 암부백(코와 입에 맞는 마스크와 신축성 있는 주머니로 구성되어 쥐어짜서 폐에 공기를 집어넣는 도구)을 사용하여 공기를 누적시키는 방법도 있습니다.
- **도수 보조 기침 운동:** 이 형태의 보조 기침 운동은 환자에게 깊은 숨을 불어넣어 복부 압박이나 흉부 압박으로 환자의 기침을 강화시키는 방법입니다. 깊은 흡입법(폐에 공기를 불어넣는 것)을 통해 폐와 가슴 벽의 탄력 있는 반동을 유도함으로써 내쉬는 것을 돕고, 복부 혹은 흉부 압박을 통해 호기 단계와 제한적으로는 압축 단계를 돕습니다. 도수 보조 기침 운동은 환자가 성문을 계속 닫고 있을 수 있는 능력에 달려있습니다.
- **기침 보조기:** 기침 보조기는 비침습적 요법으로 무력한 기침 환자로부터 안전하고 지속적으로 분비물을 제거해줍니다. 기침 보조기는 기도에 점진적으로 양압을 가한 뒤 빠르게 음압으로 전환하는 과정을 통해 분비물을 제거합니다. 빠른 압력 전환이 높은 호기 흐름을 만들어내어 자연스러운 기침을 유발합니다.

감염의 위험:

만약 감기나 기관지염에 걸렸을 경우, 기침이 약하면 폐렴으로 진전될 위험이 높습니다. 폐렴은 바이러스나 박테리아가 폐에 침입하여 폐에 액체가 쌓인 결과로 염증을 야기하는 질환입니다. 증상으로는 고열, 오한, 기침, 호흡 곤란 등이 있습니다. 폐 감염은 합병증을 막기 위해 적극적으로 치유해야 할 필요가 있습니다.

만약 급성 호흡 부전이 오거나 치료가 힘든 호흡기 감염이 발생할 경우, 환기를 유지하기 위해 피부를 절개하여 기관을 통해 호흡관을 넣어야 할 수도 있습니다. 이러한 수술 과정을 **기관 절개술**이라 부릅니다. 대부분의 폼페병 환자는 비침습적 요법(마스크나 마우스피스 등을 활용하고 수술을 필요로 하지 않는 요법)들을 조합하여 호흡 기능을 보조 받을 수 있습니다. 때로는 병으로 인해 호흡관을 삽입했다가 이후에 제거하기도 합니다. 호흡 문제가 있는 사람은 반드시 폐 전문의 또는 호흡 기능 치료사의 진료를 받아 제때 호흡 기능 보조를 받고 비상 사태를 피할 수 있도록

폐병에서의 호흡 문제

해야 합니다.

Q: 얼마나 자주 주기적으로 수면 호흡 기능 검사를 받아야 할까요?

A: 모든 폐병 환자는 증상이 나타나는 경우 수면 상태를 평가받을 필요성이 있는지 진료 전문의와 상담해야 합니다. 여기에는 일부 사례의 경우 수면 검사(수면다원검사)가 포함될 수 있습니다. 맥박산소측정이나 호기말 이산화탄소 분압 측정과 같은 대안책이 야간 저산소증이나 호흡 저하를 평가하는데 이용될 수는 있으나 수면 호흡 장애를 평가하기엔 부족합니다. 산소 측정만으로는 수면 호흡 장애 평가를 위한 충분한 검사가 될 수 없습니다.

저산소증은 전신 혹은 몸의 일부가 산소 공급을 빼앗기는 병적 증상을 말합니다.

호흡 저하는 너무 얇거나 너무 느린 호흡으로 인해 신체의 수요를 완전히 충족시키지 못하는 것을 말합니다. 만약 호흡 저하가 일어나게 되면 몸의 이산화탄소 수치가 올라가서 혈중 산소량이 적어지게 됩니다. 과다호흡은 정상보다 빠르게 혹은 깊게 호흡하는 상태를 말합니다.

Q: 수면 호흡 장애란 무엇인가요?

A: 수면 호흡 장애는 호흡 근육 약화가 있는, 폐병으로 진단받은 사람에게서 가끔 나타납니다. 특히 REM(급속안구운동) 수면 중의 상기도 긴장 저하로 인해 환기가 나빠질 수 있습니다. 야간 호흡 저하는 종종 주간 호흡 기능 부전으로 진행됩니다.

후기 발병형 폐병을 진단받은 사람의 경우, 불균형한 횡격막 작용으로 인해 직립 상태에서의 폐활량에 가벼운 이상이 있는 경우 수면 호흡 장애가 생길 수 있습니다. 폐병 환자는 폐쇄성 수면 무호흡증에 대처할 능력이 떨어지기 때문에 탄산 과잉증(혈액 중 이산화탄소 과다)이나 저산소증의 심화로 이어질 수 있습니다. 영아 발병형 폐병의 경우, 환자가 증상을 보고하기 전에 수면 호흡 장애가 진행되었을 수도 있습니다.

Q: 수면 무호흡증이 있다는 것을 어떻게 알 수 있을까요?

A: 수면 무호흡증은 수면 중 호흡의 중단으로 정의되는 수면 장애입니다. 각 현상은 한 호흡 이상이 없을 만큼 길게 지속되며, 그러한 현상이 수면 중 지속적으로 반복됩니다. 무호흡 현상은 표준적으로 신경적 각성(3 초 혹은 그 이상의 EEG 주파수의 큰 변화)이나 혈중 산소 수치의 3~4% 이상 저하(산소포화도 저하) 혹은 이 둘 다를 동반한 호흡간 간격이 최소 10 초인 상태로 정의됩니다. 수면 무호흡증은 수면 다원 검사 혹은 “수면 검사”라 불리는 1 박 수면 테스트를 통해 진단됩니다.

Q: 폐병을 진단받고 호흡 곤란을 겪는 사람이 따를 수 있는 폐 기능 관련 권장 사항은 없나요?

A: 권장 사항은 아래와 같습니다:

- 정기적으로 호흡 기능 상태에 대한 임상 진단을 받아야 합니다.

폼페병에서의 호흡 문제

- 가능하면 환자의 임상 조건의 변화에 맞춰 매 진단마다, 정기적 방문 시 폐 기능과 가스 교환에 대한 검진이 이루어져야 합니다.
- 진단 중이거나 임상적인 징후가 있을 경우 흉부 방사선촬영이 요청될 수 있습니다.
- 주기적으로 기도 분비물을 최대한 제거할 수 있습니다.
- 환자가 낮 시간 동안의 졸림의 변화나 이유 없는 피로를 겪거나 수면 중 무호흡 현상이 관찰될 경우, 환자는 수면 중 호흡 기능 평가의 변화에 대해 전문의와 상의해야 합니다.
- 모든 폐 감염은 적극적으로 관리해야 합니다.

Q: 호흡에 문제가 있는 사람들에게 어떤 요법이 도움이 될까요?

A: 인공호흡기는 폐로 공기를 보냄으로써 폼페병 환자의 호흡 문제를 완화할 수 있습니다. 기계(호흡기기로 알려짐)의 사용은 호흡 기능 저하를 겪는 아동이나 성인의 삶의 질을 크게 높일 수 있을 것입니다.

비침습성 호흡 보조 요법은 처음에는 수면 도중에 정상적인 공기 교환을 유지하기 위한 목적으로 밤에만 필요할 수도 있습니다. 코 혹은 코와 입에 맞는 마스크를 통해 일정한 공기를 흘려 보내는 휴대용 기기를 이용하기도 합니다. 필요한 경우 호흡 지지를 제공하기 위해 낮에도 마우스 피스를 이용할 수 있습니다.

폼페병 환자들이 가장 자주 사용하는 호흡기:

- **BiPAP/VPAP 호흡기:** BiPAP (Bi-level Positive Airway Pressure). BiPAP 는 수면 무호흡증이나 호흡 근육 피로가 있을 때 산소 공급과 함께 호흡을 도와줍니다. 이 기기는 기관 내 관 삽입이나 기관 절개 등의 더 침습적인 시술을 방지하기 위해 쓰이기도 합니다. 2 단압 환기 기능이 있어 공기를 일정한 압력으로 폐에 밀어 넣은 후 숨을 내쉴 수 있도록 압력을 떨어뜨립니다.
- **용적 호흡기:** 용적 호흡기는 매 “호흡”마다 일정한 압력이 아닌 일정한 부피의 공기를 폐에 전달합니다. 용적 주기형 호흡기는 BiPAP 호흡기가 전달할 수 있는 최대 부피 및 압력의 공기양보다 더 많은 양을 전달할 수 있습니다.
- **CPAP 호흡기:** CPAP(지속성 기도양압, Continuous Positive Airway Pressure)는 양압을 기관에 가하여 수면 도중 기도가 폐쇄되지 않게 유지하는 방법입니다. CPAP 는 보통 호흡 근육이 약해진 환자에게 꼭 필요한 호흡 기능 지원 방법은 아닙니다. CPAP 는 수면 무호흡증을 치료하기 위해서 아주 드문 경우에만 폼페병 환자에게 사용됩니다. 일반적으로, CPAP 는 폼페병 환자에게 사용해서는 안 된다고 할 수 있습니다.

Q: BiPapp/VPAP 호흡기를 더 편안하게 이용하는 방법은 무엇인가요?

품폐병에서의 호흡 문제

A: 호흡기 속의 공기를 따뜻하게 하고 점액 탈수를 막기 위해 충분한 습기를 공급하는 가습기를 이용하는 방법이 권장될 수 있습니다.

Q: 어떤 사람들은 호흡기 호스가 응축된 물로 채워지기 때문에 호흡기용 가습기를 사용하는 데 어려움을 겪을 수 있습니다. 왜 이런 일이 일어나는 건가요?

A: 이러한 응축을 “레인아웃”이라고 부릅니다. 만약 당신의 방이 춥다면, 따뜻하고 습하던 공기가 보다 낮은 방안의 온도와 부딪쳐 식어버립니다. 공기가 차가워지면, 공기가 함유할 수 있는 습기(수증기)의 양이 줄어들어, 습기가 물방울처럼 레인아웃 되어 버립니다. 공기가 함유할 수 있는 물의 양은 온도에 따라 다릅니다. 따뜻한 공기는 더 많은 물을 함유할 수 있고, 차가운 공기는 적은 양만을 함유할 수 있습니다. 따뜻한 공기가 차가워짐에 따라(예컨대 밤중에), 공기는 물을 함유할 수 있는 공기의 양이 줄어들게 되고, 물이 응축되어 물방울을 만들게 됩니다.

레인아웃에 대처하는 몇 가지 방법:

- 습도를 낮추십시오.
- 방사이 침실의 온도를 높여 가습기와 방 온도의 차이를 줄이십시오. 침실 창문을 꼭 닫았는지 확인하십시오.
- 공기 튜브를 담요 밑에 넣어 따뜻하게 유지하십시오.
- 튜브를 알루미늄 호일이나 다른 단열재로 감싸십시오. 이는 튜브와 그 안의 공기를 따뜻하게 해줍니다.
- 가열 호스가 달린 다른 호흡기 모델을 선택하십시오.

Q: 가온 가습이란 무엇인가요?

A: 환기기 호흡 회로 내의 가온 가습 장치는 공기를 따뜻하게 하고 점막 탈수를 막기 위해 충분한 수분을 공급합니다.

Q: 저는 수술이 예정되어 있고 전신 마취제를 쓸 가능성이 있습니다. 호흡 문제나 폐 감염을 막기 위해 어떤 절차를 밟아야 할까요?

A: 만약 전신 마취가 필요한 수술을 하게 된다면, 사전에 의료팀에게 당신이 수술 중에 호흡 및 기침 문제를 위해 추가적인 지원이 필요하다는 것을 알려야 합니다. 어떤 선택을 하고 싶은지 분명히 하십시오. 어떤 품폐병 환자들은 비침습적 호흡법(BiPAP 호흡기나 기침 보조 장치)을 선호하고, 또 다른 환자들은 침습적 호흡법(기도 삽관 등)이 더 효과적이라고 생각하기도 합니다. 회복기에 당신을 도와주게 될 가족들도 이러한 장치의 사용법을 알아야 할 것입니다. 호흡 기능 치료사가 필요한 훈련법을 제공할 수도 있습니다. 수술팀에게 당신이 이미 호흡기를 사용하고 있다는 것을 알림으로써 사전에 필요한 마취제의 양을 조절할 수 있도록 합니다. 병원에 개인 호흡기를 가져오는 것도 좋은 방법인데, 의사 및 마취 전문의와 상담해야 합니다.

폼페병에서의 호흡 문제

Q: 의료 종사자들에게 산소 사용에 대해 어떤 것들을 말해야 할까요?

A: 의료 종사자들은 호흡에 문제가 있는 폼페병 환자에게 산소를 공급하는 것은 권장되지 않는다는 사실을 모를 수도 있습니다. 이는 위험할 수 있으며, 필요할 경우에만 이 문제에 적절한 지식으로 적절한 여건하에서 주의를 기울여 사용해야 합니다. 폼페병 환자의 호흡 문제는 약한 근육에 기인한 것이며, 폐 질환에 의한 게 아니라는 사실을 기억하십시오. 사실 대부분의 폼페병 환자는 건강한 폐를 가지고 있습니다. 숨을 깊게 쉴 수 있도록 하는 게 아니고, 단지 산소를 밀어 넣는다는 것은 당신의 자연스런 호흡 의지를 꺾을 수도 있습니다. 이는 당신의 혈중 CO₂ 수치를 급상승시켜 호흡 부전에 빠트릴 위험성을 안고 있습니다. 이런 문제는 깊은 숨을 쉬게 하는 호흡 요법을 통해 피할 수 있습니다. 응급 상황으로부터 스스로를 지키기 위해서는, 의료용 팔찌를 차거나 당신의 폐 전문의 혹은 호흡 기능 전문가의 지시서를 가지고 다니는 것이 좋습니다. 산소는 오직 병원 내에서 폐렴과 같은 폐 질환에 걸렸거나 폼페병 말기에 안정을 제공하기 위해서만 사용해야 합니다.

더 많은 것을 알고 싶다면: 자세한 내용 섹션을 확인하십시오.

참조 문헌 1

Pompe disease diagnosis and management guideline

Genetics in Medicine

ACMG Work Group on Management of Pompe Disease:, [Priya S. Kishnani, MD,¹](#) [Robert D. Steiner, MD \(Chair\),²](#) [Deeksha Bali, PhD,¹](#) [Kenneth Berger, MD,³](#) [Barry J. Byrne, MD, PhD,⁴](#) [Laura Case, PT, DPT,¹](#) [John F. Crowley, JD, MBA,⁵](#) [Steven Downs, MD,⁶](#) [R. Rodney Howell, MD,⁷](#) [Richard M. Kravitz, MD,¹](#) [Joanne Mackey, CPNA,¹](#) [Deborah Marsden, MBBS,⁸](#) [Anna Maria Martins, MD,⁹](#) [David S. Millington, PhD,¹](#) [Marc Nicolino, MD, PhD,¹⁰](#) [Gwen O'Grady, MA,¹](#) [Marc C. Patterson, MD, FRACP,¹¹](#) [David M. Rapoport, MD,¹²](#) [Alfred Slonim, MD,¹³](#) [Carolyn T. Spencer, MD,⁴](#) [Cynthia J. Tift, MD, PhD,¹⁴](#) and [Michael S. Watson, PhD¹⁵](#)

본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제폼페병협회의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제폼페병협회는 의료 혹은 기타 전문적인 서비스를 제공하는 곳과 관련되어 있지 않습니다. 의학은 계속적으로 변화하는 과학입니다. 인위적 오류와 실제 업무에서의 변동으로 인해 이러한 복합적인 내용에 대한 정확성을 보장하기는 어렵습니다. 다른 자료를 통한, 특히 의사를 통한, 본 정보에 대한 확인이 필요합니다.