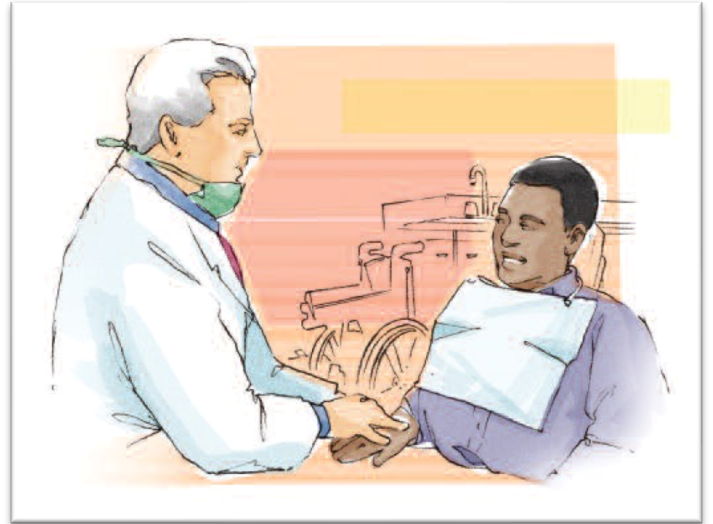




흔한 건강 관련 우려

폼페병은 사람마다 각기 다른 방식으로 영향을 미칩니다. 이 책자에서는 당신 또는 당신의 아이가 겪을 수 있는 폼페병 관련 일부 의학적 문제 및 대처 방법을 설명합니다. 미국 및 유럽에 있는 연구자들은 폼페병이 있는 사람들의 진료의 질을 개선하기 위하여 의료서비스 제공자가 준수해야 하는 가이드라인을 생성했습니다. 표준치료라고 하는 이러한 가이드라인은 전 세계 의료서비스 제공자가 폼페병의 각 단계에서 건강 관련 우려가 어떻게 발생할 수 있는지에 대한 이해를 개선하는 데 도움을 줍니다. 또한 의료 서비스의 표준은 보호자가 모든 사람이 겪는 일상적인 의학적 문제를 폼페병으로부터 분리하는 데에도 도움이 될 것입니다.



**Q: 폼페병은 근육에 어떻게 영향을 주나요?
그리고 어떻게 대처할 수 있나요?**

A: 폼페병은 몸 전체의 근육을 약화시킵니다. 근육 약화는 영아 발병형 폼페병에서 가장 심한 증상입니다. 심장 근육은 두꺼워지고 더 약해집니다. 이것은 호흡 문제 및 감염을 유발하며, 이는 빠르게 심부전 및 호흡 부전으로 이어질 수 있습니다. 또한 근육 약화는 근긴장 상실을 유발하며, 이로 인해 “탄력이 없는 것”처럼 보이게 됩니다.

후기 발병형 폼페병에서, 팔 다리 및 호흡에 쓰이는 근육 약화로 인해 돌아다니거나 일상적인 활동을 수행하기가 어려워질 수 있습니다. 갓난 아기들과 걸음마를 시작한 아이들의 경우 다른 또래들과는 달리 몸을 뒤집거나, 앉거나, 기어가거나, 서있지 못할 수 있습니다. 또한 이미 성취해낸 발달 기능 중 일부를 잃게 될 수 있습니다. 또한 폼페병은 등과 골반의 근육도 약화시키기 때문에 폼페병이 있는 다수의 아동 및 성인은 걸기, 균형 잡기, 편하게 앉기 또는 똑바로 서기에 어려움을 겪습니다.

척추를 지나는 근육의 약화는 **구축(근육 긴장)** 또는 **척주측만증(아이가 성장하면서 진행되는 척추 만곡)**으로 이어질 수 있습니다. 플라스틱 등 받침대를 착용하면 척주측만증이 악화되는 것을 방지할 수 있습니다. 또한 척추 만곡이 너무 심해서 호흡에 방해가 될 정도라면 수술을 고려할 수 있습니다. 모든 경우에 치료는 환자의 니즈에 맞게 조정해야 합니다. 더 심하게 영향을 받는 사람들은 얼굴, 목, 인후, 흉부 및 복부 근육 약화를 겪으면서 호흡, 음식 먹기, 삼키기 및 소화기 어려워질 수 있습니다. 복부의 근손실로 인해 복부가 앞으로 밀리고 튀어나오거나 내밀어 질 수 있습니다. **보조 요법**은 근육 약화가 악화되지 않도록 관리하는 데

흔한 건강 관련 우려

도움이 될 수 있습니다. 이 요법에는 근력을 유지하고 움직임을 도모하도록 하는 운동 및 물리 치료와 함께 식단 변화가 포함됩니다. 또한 구축을 방지하는 보조 장치(예: 야간 부목)도 포함될 수 있습니다. (이러한 보조 요법에 대한 자세한 내용은 **Pompe Connections**의 영양과 식이요법, 폼페병에서의 호흡 문제 및 운동과 물리치료를 참조하십시오.)

Q: 폼페병이 있을 때 어떤 호흡 문제가 발생할 수 있나요?

더 쉽게 호흡하기 위해서 어떤 조치를 취할 수 있나요?

A: 폐 바로 밑에 있는 편평근인 횡격막과 심장 및 호흡에 쓰이는 기타 근육의 약화가 심해질수록 특히, 누워 있을 때 심호흡을 하기가 어려워질 수 있습니다. 이로 인해 밤중에 깨고 낮 동안에 더 피곤함을 느낄 수 있습니다. 아침 두통이 생기고 집중하는 데 어려움을 겪을 수 있습니다. 또한 감기 또는 호흡기 감염을 겪을 때 폐에 모이는 점액을 기침으로 내뱉는 데 어려움을 겪을 수 있습니다. 폐를 깨끗하게 유지하고 폐렴 및 호흡 부전과 같은 더 심각한 문제를 해결하기 위해 다음의 팁을 따르십시오.

- 정기적인 건강 검진을 받으십시오.
- 콧물 또는 코막힘, 발열 및 컷병과 같은 감염 증상을 겪는 경우 즉시 의료서비스 제공자의 진찰을 받으십시오.
- 당신의 의료서비스 제공자가 모든 호흡기 감염은 적극적으로 치료(예: 항생제)되어야 한다는 점을 알고 있는지 확인하십시오.
- 감기에 걸렸을 때 수분을 많이 섭취하십시오.
- 주기적으로 폐 기능 검사를 받으십시오.
- 매년 독감 예방접종을 받고, 폐렴 및 코로나 19 예방접종을 받으십시오.

호흡기 치료, 호흡 운동 및 장치 사용(예: 인공호흡기)은 근육이 점점 약해질 때 호흡을 유지하는 데 도움이 될 수 있습니다(호흡기 치료에 대한 자세한 내용은 폼페병에서 **Pompe Connections** 호흡기 문제를 확인해 보십시오).

Q: 수술 중 마취의 위험에는 어떤 것이 있나요?

이러한 위험성을 낮추기 위해서 어떻게 대처할 수 있나요?

A: 마취제는 수술 중 통증을 느끼지 못하게 하기 위해 투여되는 약물입니다. 이러한 약물은 심장 근육을 이완하는 방식으로 작용합니다. 이는 또한 신경의 감각을 둔화시킵니다. 신체의 작은 부위의 감각을 느끼지 못하게 하는 국소 마취제(예: 신체 일부를 껴매거나 발치할 때)는 보통 폼페병 환자에게 문제를 유발하지 않습니다. 하지만 보다 넓은 부위의 감각을 느끼지 못하게 하는 국소 마취제(예: 척추 부위의 감각을 느끼지 못하게 하기 위해 투여되는 경막외 마취제) 또는 수술 중 잠에 들게 하는 전신 마취제 이용 시 특히 주의를 기울여야 합니다. 이러한 약물은 심장 근육과 호흡에 쓰이는 근육(폼페병 환자의 경우 이미 약화된 근육)에 더 큰 영향을 미칠 수 있기 때문에 폼페병 환자에게 위험을 일으킵니다. 척추측만증(척추 만곡)도 마취제 작용 방식에 영향을 미칠 수 있습니다. 수술 전에 마취 전문의(마취제를 투여하는

흔한 건강 관련 우려

의료서비스 제공자)를 만나보는 것이 문제를 방지하는 데 도움이 될 수 있습니다. 당신의 의료서비스 제공자는 폼페병 환자의 마취제 관리에 대한 학술문헌을 검토하는 것이 도움이 된다고 생각할 수 있습니다. 의료 경보 팔찌를 착용하거나 의료 경보 카드를 지갑에 넣어두면 응급 상황 시 적절한 치료를 받는 데 도움이 될 수 있습니다.

**Q: 폼페병이 있을 경우 겪는 치과 진료 관련 어려움은 무엇인가요?
어떻게 대처할 수 있나요?**

A: 다른 신체 부위의 근육 약화로 인해 치아를 관리하고 치과에서 적절한 진료를 받기 어려워질 수 있습니다. 비대해진 혀 또는 약한 인후 근육으로 인해 씹거나 삼키기 어려워질 수 있습니다. 이는 치아를 마모시키고 충치 및 치주염의 위험을 높일 수 있습니다. 또한 양치질, 치실질 또는 치과 치료 중에 입을 벌리고 있기 어려워질 수 있습니다. 팔에 충분한 근력이 없는 경우에 이러한 활동이 훨씬 더 힘들어질 수 있습니다. 호흡 근육이 약한 경우, 치과용 의자에 누운 상태에서 호흡하는 데 어려움을 겪을 수 있습니다. 휠체어를 타거나 인공호흡기를 이용하는 경우 당신을 치료할 의향이 있는 치과의를 찾기가 가끔은 어려울 수 있습니다.

많은 치과의사들이 폼페병에 대해 전혀 들어본 적이 없다는 점을 명심하십시오. 그러므로 치과의사에게 알려줄 전문 지식을 당신이 알고 있을 수도 있습니다.

이러한 팁은 당신에게 필요한 치과 진료를 받는 데 도움이 될 수 있을지도 모릅니다.

- 전동칫솔, 충치를 예방하는 구강 세정제, 특수 치실을 이용하면 치아를 깨끗이 하는데 도움이 됩니다. 또는 치과 진료와 관련된 도움이 필요하거나 경관식이요법 중인 경우 양치질에 대한 팁 및 기타 구강 관리에 대한 조언을 치과의사에게 구하십시오.
- 입을 벌리고 있기 위해서 몰드 플라스틱 또는 라텍스 미합유 폼 개구기를 이용해 보십시오. 당신의 치과의사는 이러한 개구기를 가지고 있거나 당신을 위해 이러한 개구기를 주문할 수 있거나 이러한 개구기를 판매하는 공급업체를 추천해줄 수 있습니다.
또한 치과의사는 개구기의 이용 방법을 보여줄 수 있습니다.
- 특별한 요구사항이 있는 경우 당신의 치과의사가 이를 이해하고 있는지 확인하십시오. 무언가가 통증이나 불편을 유발하는 경우 거리낌 없이 말씀하십시오. 누워있을 때 호흡에 문제를 겪는 경우 치과의사에게 당신이 의자에 앉아 있어야 한다고 말씀하십시오.
- 한 자세로 앉아 있거나 장시간 입을 벌리고 있기 어렵다면 여러 번의 짧은 진료 예약을 잡아서 치료를 완료하십시오. 치과 진료 중 휴식을 취해야 할 수도 있다고 설명하십시오.

흔한 건강 관련 우려

Q: 근육 경련 또는 긴장성 두통의 통증을 완화하기 위해서 어떻게 대처할 수 있나요?

A: 많은 폼페병 환자들이 근육 경련 또는 근육통을 호소합니다. 머리, 목 또는 어깨의 통증은 긴장성 두통을 유발할 수 있습니다. 밤에 겪는 호흡 문제로 인해 발생하는 아침 두통과는 달리, 긴장성 두통은 낮 또는 밤의 다양한 시간대에 발생합니다. 근육 약화는 관절과 인대(뼈를 연결하는 조직)에 부담을 가중시킬 수 있습니다. 결과적으로, 운동, 활동 또는 부상에 의해 야기되지 않은 허리, 손, 팔, 다리 또는 발 통증이 발생할 수 있습니다. 감기, 발열, 감염 및 정서적 긴장은 두통 또는 근육 통증을 유발할 수 있습니다. 진통제는 통증을 약간 완화할 수 있습니다. 올바른 자세도 매우 중요합니다. 휠체어를 이용한다면, 휠체어를 당신의 특수한 요구에 맞게 조정하고 항상 편안한 자세로 앉아 있으려 하십시오. 또한 다른 신경근 질환 환자에게 효과가 있었던 해결책의 도움을 받을 수도 있습니다. 이러한 해결책으로는 더 휴식을 취하거나 운동 더 많이 하기, 뜨거운 물로 샤워하기 및 자연 치유 방법(예: 마사지, 명상 또는 침술) 등이 있습니다. 반드시 의료서비스 제공자에게 통증을 보고하고 불편을 완화하기 위해 그 외에 무엇을 할 수 있는지 물어보십시오.

골감소증 및 골다공증

Q: 폼페병 환자들이 이에 대해 선별검사를 받아야 하는 이유는 무엇인가요?

A: 골감소증이란 골질량의 감소를 말합니다. 골질량의 감소는 골다공증 발생에 있어서 아주 심각한 위험 요소로 간주되고 있습니다. 골감소증과 골다공증의 진단학적 차이는 골미네랄 밀도의 차이입니다.

골다공증은 “골절되기 쉬운” 질환으로서 칼슘, 비타민 D, 마그네슘 및 기타 비타민과 미네랄의 부족으로 인한 골질량의 감소가 특징입니다. 많은 종류의 음식들이 이러한 뼈를 만드는 미네랄을 함유하고 있습니다.

영아 발병형 폼페병 환자에서는 대퇴골 골절 및 흉추골 골절이 관찰되어 왔습니다. 생후 4개월 정도된 어린 폼페병 환자에게서도 골감소증이 관찰되었는데, 이는 만성적인 부동화와 약화에 의한 것으로 보여지지만, 양호한 영양 상태와 운동력을 보이는 폼페병 환자에게서도 골감소증이 관찰되어 이와 관련한 연구가 좀 더 필요할 것으로 보입니다. 폼페병에서의 골감소증/골다공증에 대한 병리 생리학적 메커니즘은 아직 이해가 덜 되어 있는 관계로 일반적인 방법으로만 치료하고 있습니다.

골감소증 및 골다공증에 도움이 될 만한 몇몇 요소들은 치료와 관련이 있습니다. 영양, 특히 칼슘과 비타민 D 등을 적절히 섭취해야 하며, 의약품에도 주의를 기울여야 합니다(예를 들어 과칼슘뇨증을 일으킬 수 있는 특정 이뇨제나 스테로이드의 장기간 사용). 잠재적인 조치로는

흔한 건강 관련 우려

물리치료에서나 기립보조기에서 체중 지탱에 대한 준비가 포함될 수 있습니다. 현재까지는 폼페병에 대한 예방적 치료법으로 비스포스포네이트와 같은 약리학적 요법을 제안할 만큼 충분한 근거를 가지고 있지는 않습니다.

골감소증, 골다공증 및 골절 등에 관한 최근 보고들은 폼페병 환자의 골감소증 검사가 필요하다는 것을 보여주고 있습니다.

골미네랄 밀도(BMD)는 뼈의 칼슘 레벨 측정법으로서 골절의 위험성을 측정할 수 있습니다. 이 방법은 환자의 골감소증 혹은 골다공증을 판단하는 데에도 쓰입니다. 골미네랄 밀도 테스트는 주로 엉덩이, 척추, 허리, 손가락, 정강이 또는 발뒤꿈치에서 이루어지며 통증을 유발하지 않는 비침습성 조치입니다.

기본적인 방사선 사진으로도 골감소증을 진단할 수 있지만, BMD 측정을 위한 가장 일반적인 방법(그리고 골다공증을 확정적으로 진단할 수 있는 방법)은 DEXA 라 불리는 이중 에너지 방사선 흡수법입니다. 이 스캔은 저 에너지 X-레이를 이용하여 환자를 일반적인 X-레이보다 훨씬 적은 양의 방사선에 노출시켜 뼈 안의 칼슘 레벨을 평가할 수 있습니다. 결과는 “점수” 형태로 측정되며 건강한 사람과 비교 평가됩니다.

이 숫자들의 의미는 무엇일까요? 환자의 BMD 는 같은 성별 및 인종에서의 건강한 만 30 세 평균 점수와 비교한 T-점수로 주어집니다. “일반적인 젊은” 사람과 환자 간의 점수 차이는 표준 편차(SD)로 나타냅니다. T-점수가 -1 SD 까지 떨어져도 여전히 건강한 것으로 간주됩니다. -1 SD 에서 -2.5 SD 사이의 T-점수를 가진 환자는 골다공증 위험이 높은 것으로 간주됩니다. -2.5 SD 보다 낮은 T-점수 환자는 골다공증으로 진단됩니다. 이러한 환자에게는 치료가 필요할 수 있으며 골질량을 늘리는 데 도움이 되는 약을 사용하거나 식단과 운동 등의 생활 패턴 변화가 필요할 수도 있습니다.

본 간행물은 본문에 나온 관련 주제에 대한 전반적인 정보를 제공하기 위해 만들어졌습니다. 본 간행물은 국제폼페병협회(IPA)의 공공 서비스 목적으로 배포되었으며, 국제폼페병협회(IPA)는 의료 혹은 기타 전문적인 서비스를 제공하는 것과 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..