

## 선천성 근긴장성 이영양증 1례

연세대학교 의과대학 소아과학교실, 임상유전외과학과\*, 병리학교실†

이택진 · 김경식 · 남궁란 · 박국인 · 이 철 · 이영목\* · 이진성\* · 김태승†

= Abstract =

### A Case of Congenital Myotonic Dystrophy

Taek Jin Lee, M.D., Kyung Sik Kim, M.D., Ran Namgung, M.D.  
Kook In Park, M.D., Chul Lee, M.D., Young-Mock Lee, M.D.\*  
Jin-Sung Lee, M.D.\* and Tae Seung Kim, M.D.†

Departments of Pediatrics, Clinical Genetics\* and Pathology†  
Yonsei University College of Medicine, Seoul, Korea

Congenital myotonic dystrophy is an almost always maternally-inherited autosomal dominant multisystem disorder of variable clinical expressions characterized by hypotonia and frequent respiratory distress at birth. The muscle weakness may be so severe, it may lead to death in the newborn period. We report a case of congenital myotonic dystrophy in a 34 weeks of gestational age premature infant born to a mother with polyhydramnios, presenting with hypotonia, respiratory insufficiency, feeding difficulties and arthrogyriposis. A brief review of literature is given. (J Korean Soc Neonatol 2002;9: 204-210)

**Key Words:** Congenital myotonic dystrophy, Hypotonia, Respiratory insufficiency, Newborn

### 서 론

선천성 근긴장성 이영양증(congenital myotonic dystrophy)은 성인에서 보이는 근긴장성 이영양증(myotonic dystrophy)과는 여러 가지 다른 임상 양상들을 나타내는 유전성 근질환이다. Vanier<sup>1)</sup>에 의해서 처음 기술된 선천성 근긴장성 이영양증은 성인형 근긴장성 이영양증에서 주로 나타나는 근긴장(myotonia)보다는 근력 저하를 주된 특징으로 하며 호흡 곤란으로 인한 신생아기 사망과 연관된다. 대부분 모체로부터 상염색체 우성으로 유전되며 산모는 자연유산이나 미숙아 출산, 임신 기간 중 양수 과다증과 약

한 태동(fetal movement) 등이 나타날 수 있고, 신생아는 양측 안면 마비, 호흡 곤란, 수유 곤란 및 관절 만곡증(arthrogryposis)과 근력 저하 등을 보인다.<sup>2)</sup> 이 질환의 경과와 임상 양상의 심한 정도와 관련되어 신생아기 사망률은 보통 10-20% 정도지만 중증인 경우 사망률이 40%까지 증가된다. 신생아기를 생존한 경우에도 이후 거의 대부분 심한 발육지연 및 정신박약을 보인다.<sup>3-5)</sup> 신생아에서 출생 당시 주된 증상이 심한 호흡 곤란일 경우 호흡 부전의 원인으로서 근병증적 요소가 간과될 수 있기 때문에 이 질환의 진단은 쉽지 않다. 근 조직 검사에서 나타나는 근 성숙의 정지조건은 이 질환의 병태생리를 설명해준다. 저자들은 특징적인 임상 양상들을 나타내는 선천성 근긴장성 이영양증 1례를 경험하고, 근 조직 검사로 확인하여 보고한다.

책임저자: 남궁란, 서울시 서대문구 신촌동 134  
연세대학교 의과대학 소아과학교실  
Tel : 02)361-5525, Fax : 02)393-9118  
E-mail : ranng@yumc.yonsei.ac.kr

경 레

**환 아 :** 김○○ 아기, 여아, 생후 1일

**주 소 :** 출생 시부터의 무호흡

**분만력 :** 31세 산모로부터 태아 곤란증이 의심되어 제태연령 34주 2일, 출생 체중 1,700 gm으로 제왕 절개술로 분만되었으며, Apgar 점수는 1분에 1점, 5분에 2점, 10분에 4점, 20분에 5점이었다. 출산 전에 양수 과다증이 있었고 조기 양막 파수나 태변 착색 등은 없었다.

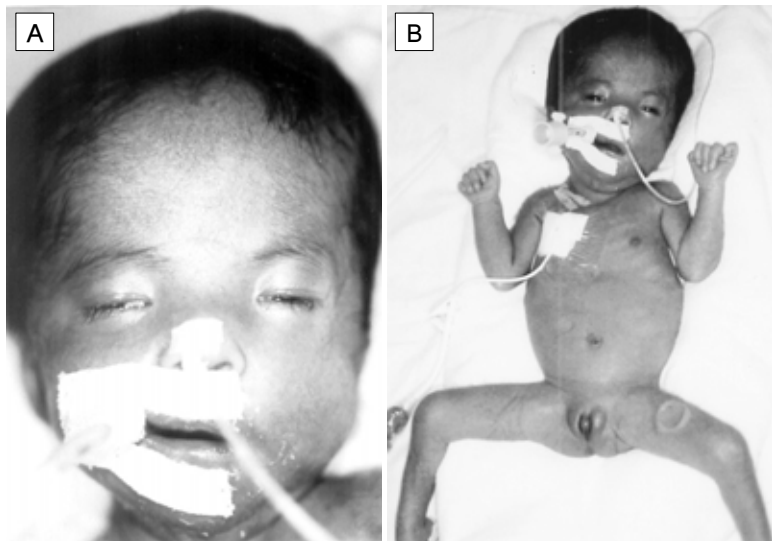
**가족력 :** 환아의 어머니는 5년 전 조기 양막 파수로 제태연령 33주 2일, 출생체중 1,530 gm의 남아를 출산하였으나 미숙아, 저출생 체중아, 호흡 곤란증 등으로 타 병원 신생아 집중 치료실에서 생후 2일만에 사망하였고, 2년 전 자궁경부 무력증으로 제태연령 20주 경에 사산한 병력이 있었으며, 당뇨병이나 고혈압 등 기타 다른 질환들의 병력 및 약물 복용 등은 없었다.

**현병력 :** 출생 시부터 첫 울음이 없었고 자발적인 호흡이 없이 청색증을 보였으며 전신적인 피부색이 창백하여 기관 내 삽관 후 소생술을 시작하였고 심박동 수와 청색증은 회복되었으나, 이후에 무호흡 상태

가 지속되었고 자극에 대한 사지의 움직임 등의 반응을 전혀 보이지 않았고 사지는 늘어져 있었다.

**이학적 소견 :** 출생 시 체중은 1,700 gm (10-25 백분위수), 신장은 44.6 cm (25-50 백분위수), 두위는 35.5 cm (90 백분위수 이상)이었고 체온은 36.8℃, 혈압은 62/35 (46) mmHg, 심박동수는 148회/분, 자발적인 호흡은 없었다. 전체적으로 입을 벌리고 무표정한 얼굴모습에 사지의 움직임이 전혀 없었고(Fig. 1A), 근 긴장도는 전반적으로 저하되었으며 Moro 반사도 나타나지 않았다. 두경부 소견상 대천문의 팽윤이나 시상 봉합의 확장 등 뇌압 상승의 소견은 없었으나 거대 두개증이 관찰되었으며, 청진상 호흡음은 명료하였고 심박동은 규칙적이었으며 심잡음은 들리지 않았다. 복부 팽만이나 비정상적인 종괴는 촉진되지 않았고 사지의 심부 건반사의 소실과 양측 하지의 족부에 관절 만곡증이 있었다(Fig. 1B).

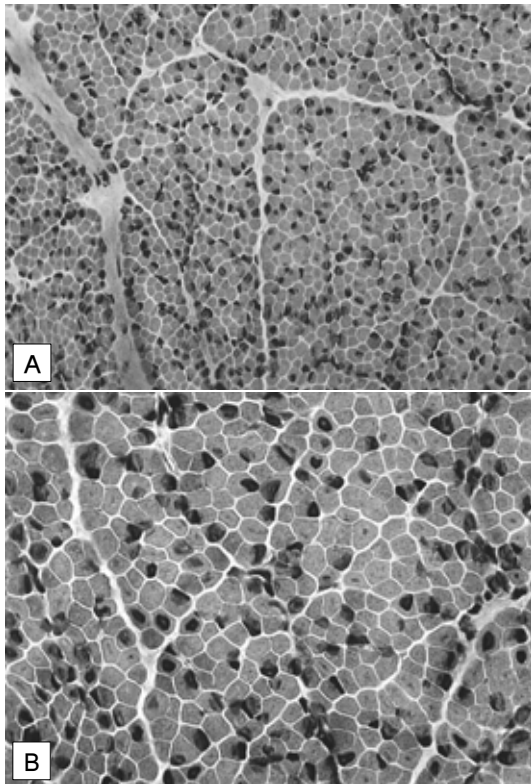
**검사 소견 :** 출생 시 백혈구 5,050/mm<sup>3</sup>, 혈색소 20.3 g/dL, 혈소판 172,000/mm<sup>3</sup>이었고 혈청 creatine kinase (CK)는 178 U/L, lactate dehydrogenase (LDH)은 1,510 U/L이었다. 흉부 방사선 검사에서는 우측 횡격막 상승과 단순 복부 방사선 검사에서 장내 공기 음영의 소실이 나타났다. 생후 6일째 시행한 뇌 초음파 검사에서 좌측 뇌실의 확장 소견이 관찰되었



**Fig. 1.** The Patient shows bilateral ptosis, facial diplegia with tent-shaped upper lip (A), and arthrogyriposis at both ankles (B), which are characteristic features of congenital myotonic dystrophy.

으며 이후 1주 간격의 검사에서도 같은 소견이 지속되었다. 염색체 검사와 혈장 아미노산, 요 유기산, 지방산 대사이상 검사 등에서는 특이한 소견은 없었다. 근전도 검사는 생후 35일째 시행하였으나 환아의 심한 근위축으로 인하여 의미 있는 검사 소견은 얻지 못했다. 환아에 대하여 분자 유전학적 검사를 시행하였으나 진단에 도움이 되는 유의한 결과를 보여주지는 못하였다.

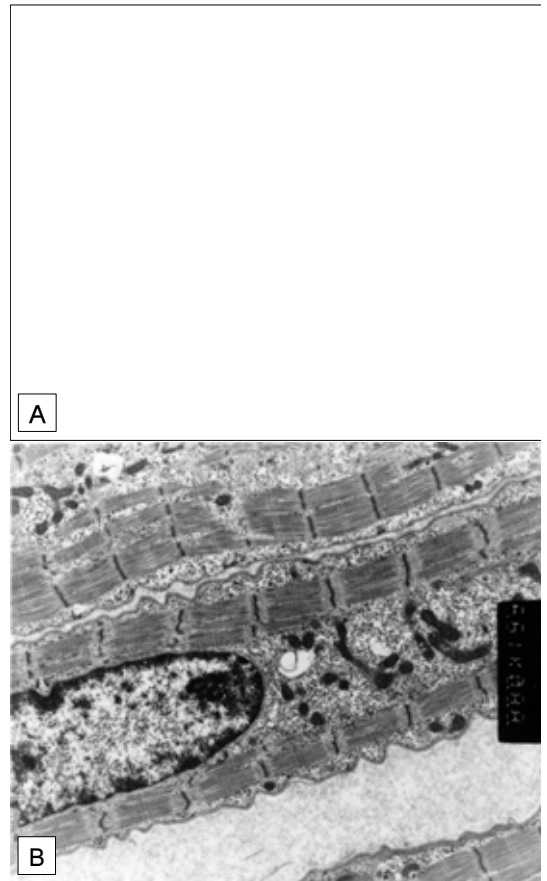
**근 조직 소견:** 광학 현미경상 크기가 큰 중앙핵을 가진 비교적 작은 미성숙한 근섬유들의 소견을 보였다(Fig. 2). 전자 현미경상 대부분의 근섬유들은 7-8  $\mu\text{m}$  크기로 정상보다 작고 미토콘드리아, 글리코겐과 소수의 근형질 세망들이 존재하는 세포질의 중앙부에는 근원섬유의 발달이 없는 등 근세관기(myotubular stage)의 소견을 보여 근섬유의 발달이 미성숙 상태



**Fig. 2.** Light microscopic finding of gastrocnemius muscle shows small, round, and loosely arranged fibers (H & E stain,  $\times 100$ ) (A), and contains single large internal nucleus or a central pale space inside (H & E stain,  $\times 400$ ) (B).

에서 정지되었음을 시사하였다(Fig. 3).

**치료 및 경과:** 출생 시부터 생후 6주 경까지 자발적인 호흡이 돌아오지 않아 기계적 환기 요법을 계속적으로 시행하였으며 흡철과 연하 작용이 나타나지 않아 경구 수유는 불가능하였기 때문에 정맥 영양과 경관 영양을 병행하였고 계속적으로 타액을 인위적으로 제거해주어야 했다. 자극에 대한 사지의 움직임이 매우 미약하며 때때로 혀와 손가락 등의 움직임을 보였으나 머리를 돌리거나 자세를 바꾸는 등의 움직임은 전혀 없었다. 양측 족부의 관절 만곡증은 물리 요법을 해주었으며 전신적인 근력 저하와 특히 하지의 근위축이 심하게 지속되었다. 환아는 생후 43일째 보



**Fig. 3.** Electron microscopy shows dilated transverse tubules that are aligned longitudinally, as in fetal myotubes ( $\times 1,650$ ) (A), as well as poorly formed Z-bands, simple mitochondria, peripheral halo of absent mitochondria, and many satellite cells ( $\times 6,610$ ) (B).

호자에 의해 자의 퇴원하였고 수 분 후 사망하였다.

## 고 찰

선천성 근긴장성 이영양증은 상염색체 우성으로 유전된다. 전세계적으로 아버지로부터 유전된 경우는 불과 7례의 보고들이 있었으며 거의 대부분 모체를 통해서 유전된다.<sup>6)</sup> 즉 선천성 근긴장성 이영양증으로 진단된 환자의 부모들 중 한쪽에서, 대개는 모체에서 근긴장성 이영양증의 임상 양상을 찾아볼 수 있다. 그렇지만 선천성 근긴장성 이영양증으로 진단된 환자의 부모들은 실제로 자신이 근긴장성 이영양증에 이환되어 있는 사실을 인식하지 못하고 있는 경우가 매우 흔하다. 환자의 부모들에서 근긴장성 이영양증에서 보이는 저작근과 측두근의 위축, 안검하수, 그리고 경직되고 부자연스러운 미소 등을 특징으로 하는 전형적인 얼굴모양이 나타날 수 있다. 근긴장은 현저하고 쉽게 유발되는데 눈을 굳게 감으면 수 초간 완전히 눈을 뜨지 못하거나 주먹을 단단히 쥐었다가 바로 손바닥을 펴 보이지 못하는 양상을 보인다. 수동적인 근긴장은 삼각근, 엄지둔덕(thenar eminence), 혀 등을 타진할 때 근수축을 유발시키므로서 증명할 수 있다. 또한 백내장, 지능 저하, 심장 이상 등 근긴장성 이영양증의 임상 양상들을 보일 수 있다. 여기에서 중요한 점은 신생아가 선천성 근긴장성 이영양증이 의심될 경우 부모들에게서 이러한 근긴장성 이영양증의 임상 양상이 있는지 반드시 진찰해야 한다는 점이다. 모체에서 출산 전에 때때로 자연 유산이나 미숙아 출산이 나타나는데 보통 태아가 중증의 선천성 근긴장성 이영양증에 이환되는 것과 연관된다.<sup>4)</sup> 양수 과다증은 모체의 임신 기간 중 가장 흔히 볼 수 있는 임상 증상이며 태아가 중증의 선천성 근긴장성 이영양증에 이환되었을 가능성을 높여주는 믿을만한 지표가 된다.<sup>5)</sup> 본 증례에서는 산모의 양수 과다증과 자연 유산 및 미숙아 출산 등의 병력이 있었으나 산모에서 근긴장성 이영양증의 증상은 관찰되지 않았고 자세한 병력 청취나 진찰은 산모가 거부하여 시행하지 못하였다.

모체에서 근긴장성 이영양증은 신생아의 선천성 근긴장성 이영양증과 명백하게 관련되는데, 모체의 질환의 발병 시기가 빠르고 이환 정도가 심할수록 신생아

는 중증의 선천성 근긴장성 이영양증에 이환될 위험이 증가하게 되며 이러한 현상을 “예측(anticipation)”이라고 한다.<sup>7)</sup> 그 동안의 분자 유전학적 연구들은 선천성 근긴장성 이영양증의 이와 같은 경향을 설명하는데 있어서 학문적 토대가 되어왔다.<sup>8,9)</sup> 즉 선천성 근긴장성 이영양증은 19번 염색체의 장완에 위치한 단백 키나제(protein kinase) 유전자에서 특정 삼핵산인 CTG의 반복 서열의 증가와 관련된다는 사실이 밝혀졌다.<sup>10,11)</sup> 더우기 근긴장성 이영양증에 이환된 모체로부터 유전자 전달 과정에서 반복 서열의 증가는 더욱 커지며 이 반복 서열의 증가의 수가 많아질수록 그 자손에서 나타나는 선천성 근긴장성 이영양증의 임상 양상은 더욱 심하게 발현된다고 보고하였다. 그러나, 이러한 상관 관계가 완벽하게 적용되지는 않는데 그 이유는 체세포 모자이크형(somatic mosaicism), 다시 말해서 조직과 조직 사이에 반복 서열의 증가의 크기가 서로 다를 수 있기 때문이다. 이러한 체세포 모자이크형은 성인의 근긴장성 이영양증 보다는 적게 나타나지만 선천성 근긴장성 이영양증에서도 보고되어왔다.<sup>12)</sup> 본 증례에서는 환아에 대한 분자 유전학적 검사에서 선천성 근긴장성 이영양증의 진단에 도움이 될 정도의 의미있는 CTG의 반복 서열의 증가가 나타나지 않았는데, 그 이유로는 CTG의 반복 서열 증가의 범위가 중합효소연쇄반응법으로 확인이 불가능할 정도의 크기일 가능성이 있다. 외국의 경우에서도 임상적인 증상과 근 조직학적 소견이 선천성 근긴장성 이영양증에 강력하게 부합되지만 분자 유전학적인 검사에서는 의미있는 CTG의 반복서열의 증가가 관찰되지 않았던 증례가 보고되어 있으며, Reardon 등<sup>13)</sup>에 의하면 근긴장성 이영양증 235례 중 10례에서 분자 유전학적 검사상 유의한 결과를 보이지 않았다고 보고하였다. 국내에서는 CTG 반복서열의 증가를 이용한 분자 유전학적 방법으로 선천성 근긴장성 이영양증의 진단이 가능하였던 경우가 1998년에 1례 보고된 바 있으며, 이 경우 근 조직 검사 소견은 보고되지 않았다.<sup>14)</sup>

선천성 근긴장성 이영양증의 임상 양상으로는 양측 안면 마비, 호흡 곤란, 수유 곤란, 관절 만곡증 등이 있다(Table 1). 대부분의 환아들은 양측 안검하수, 텐트 모양의 윗입술, 하악 후퇴증(retrognathia) 등 얼굴에 특징적인 모습을 나타낸다. 선천성 근긴장성 이영

**Table 1.** Clinical Features of Congenital Myotonic Dystrophy\*

Clinical Feature	Cases Exhibiting Feature (%)
Reduced fetal movements	68
Polyhydramnios	80
Premature birth (<36 weeks)	52
Facial diplegia	100
Feeding difficulties	92
Hypotonia	100
Atrophy	100
Hyporeflexia or areflexia	87
Respiratory distress	88
Arthrogryposis	82
Edema	54
Elevated right hemidiaphragm	49
Neonatal mortality	41
Mental retardation in survivors	100

\*This table is quoted from reference no. 20; Volpe JJ. Neurology of the Newborn 4th ed. Philadelphia: WB Saunders Co; 2001. p.671-6.

양증에서 호흡 곤란이 출생 시 매우 심하게 나타날 수 있으나, 실제로 임상에서 이러한 호흡 곤란이 선천성 근병증에 의해 발생할 수 있다는 사실을 간과하기 쉽다. 수유 곤란은 대부분 흡철과 연하 작용의 약화에서 기인하지만 일부 환아들에서는 위장관 운동에 관여하는 평활근의 약화에 의해 나타나기도 한다. 관절 만곡증은 거의 모든 환아들에서 나타나며 대부분은 족부 관절에서 나타난다. 본 증례에서는 양수 과다증, 양측 안면 마비, 호흡 곤란, 수유 곤란, 근력 저하 및 심부 건반사 소실, 족부의 관절 만곡증, 우측 횡격막 마비 등의 증상들을 보였고 심한 근위축증이 진행되어 선천성 근긴장성 이영양증의 대표적인 임상 양상들이 모두 나타났다. 선천성 근긴장성 이영양증의 임상 양상이 특징적인 경우 진단에 항상 근 조직 검사가 요구되는 것은 아니지만 중증의 경우 진단적 가치뿐만 아니라 예후를 미리 알아볼 수 있는 이점이 있다. 선천성 근긴장성 이영양증의 근 조직 소견은 성인형 근긴장성 이영양증에서 관찰되는 소견과 차이가 있는데 특히 미숙함을 특징으로 한다.<sup>15)</sup> 태아의 근세관들(myotubes)을 연상시키는 큰 내핵과 빈약한 근원섬유로 이루어진 작고 둥근 근섬유들은 성숙 장애를 보여준다.<sup>16)</sup> 또한 근섬유들의 다른 조직학적 형태

로의 분화 과정이 불완전한 소견을 보이며 이와 같은 사실은 선천성 근긴장성 이영양증의 병태생리가 태아의 근 성숙의 정지임을 의미한다고 할 수 있다. 근 조직 검사에서 근 성숙의 정지 소견은 선천성 근긴장성 이영양증이나 근세관성 근병증(myotubular myopathy) 등에서 관찰될 수 있다. 그렇지만 근세관성 근병증은 아데노신삼인산효소(adenosine triphosphatase; ATPase) 염색상에서 근원섬유의 성숙된 조직 화학적 분화를 보여준다. 또한 출생 시부터의 근 긴장도와 근력 저하 등의 유사한 임상 양상들을 보일 수 있는 다른 선천성 근병증(congenital myopathy)들로는 nemaline 근병증, central core병, 선천성 근섬유형 불균형증(congenital fiber type disproportion) 등이 있으며 이들 질환들은 근 생검 소견으로 감별할 수 있다. 선천성 근이영양증(congenital muscular dystrophy)에서도 전반적인 근 긴장도 저하와 관절 만곡증을 보일 수 있지만 흡철과 연하 작용의 약화로 수유 곤란까지 보이는 경우는 드물며 보통 중추 신경계의 기형을 동반하는 특징을 나타낸다. 본 증례에서는 근 조직 소견 뿐만 아니라 전형적인 선천성 근긴장성 이영양증의 임상 양상들을 거의 모두 보여주어 임상적 진단이 가능하였다.

선천성 근긴장성 이영양증의 치료는 윤리적으로 판단하기 매우 어려운 부분이다. 정상적인 성장과 발달을 위해서는 충분한 영양 공급과 적절한 호흡 유지가 반드시 필요하며 이를 위해서는 기계적 환기요법에 의한 호흡 보조와 경관 영양법 등이 수 일에서 수 주 이상 요구된다. 보통 환아가 생후 8주에서 12주 사이에 흡철과 연하 작용의 회복으로 정상적인 경구 영양이 가능한 경우에 생존할 수 있으며 환기 보조 요법이 생후 3주에서 4주 이상 지속적으로 필요한 경우에는 사망률이 높아진다.<sup>5,17)</sup> 본 증례에서는 환아가 혀의 움직임이 미약하게나마 보였으나 흡철과 연하 작용은 생후 6주까지도 전혀 회복되지 않아 정상적인 경구 수유는 불가능하였고, 자발적인 호흡이 전혀 생기지 않아 자의 퇴원 시까지 약 6주간 기계적 환기요법을 지속해야 했고 사지의 움직임도 전혀 회복되지 않았다. 출생 시 호흡 부전은 선천성 근긴장성 이영양증에 이환된 환아의 생존 여부를 좌우하는 가장 중요한 문제이다. 이 질환에서 호흡 부전에 영향을 미치는 요소들에는 약한 횡격막과 늑골사이근, 불충분한 자궁

내 호흡 운동으로 인한 미숙한 호흡계, 호흡 중추의 기능 부전, 그리고 경구 수유 뿐만 아니라 자신의 구강 분비물조차도 삼키기 어려울 만큼 약한 연하기능 등이 있다. 그러나 경비 지속적 양압 호흡법(nasal continuous positive airway pressure; nasal CPAP)으로 이러한 장기간의 기계적 환기요법 후에 호흡 보조 요법의 중단이 용이하게 되었다.<sup>18)</sup> 1999년 Lee 등<sup>19)</sup>은 재태연령 30주에 출생하여 선천성 근긴장성 이영양증에 이환된 환아에게 생후 55일까지 기계적 환기요법 후 nasal CPAP을 적용하여 생존시킨 사례를 발표하였다.

생존한 선천성 근긴장성 이영양증 환아들은 거의 대부분 심한 발육지연과 정신박약 및 발달장애를 보이는데, 정신박약의 경우를 예로 들면 약 10-30년 정도의 비교적 장기 추적관찰이 되었던 42명의 환아들 중 단지 2명이 정상적인 교육을 받을 수 있었고 그 중 1명만이 취직이 가능하였다.<sup>3)</sup> 신생아기 이후에 발생하는 문제들은 대부분 근육과 중추 신경계와 관련된다. 근병증에 대한 보조적인 조치가 필요한데 대부분의 관절 기형은 비 수술적인 접근 방법으로도 치료할 수 있으나, 족부 기형에 대해서는 보다 적극적인 치료가 보행 곤란을 미리 예방해줄 수 있다.

**요 약**

저자들은 양수 과다증을 보인 산모에서 태어난 신생아에서 출생 시부터 무호흡과 수유 곤란, 관절 만곡증과 전신적인 근력 저하 등을 보이는 중증의 선천성 근긴장성 이영양증 1례를 경험하여 문헌 고찰과 함께 보고한다.

**참 고 문 헌**

- 1) Vanier TM. Dystrophia myotonica in childhood. Br Med J 1960;2:1284-9.
- 2) Dyken PR, Harper PS. Congenital dystrophia myotonica. Neurology 1973;23:465-73.
- 3) O'Brien TA, Harper TS. Course, prognosis and complications of childhood-onset myotonic dystrophy. Dev Med Child Neurol 1984;26:62-7.
- 4) Roig M, Balliu PR, Navarro C, Brugera R, Loada

- M. Presentation, clinical course, and outcome of the congenital form of myotonic dystrophy. Pediatr Neurol 1994;11:208-13.
- 5) Hageman AT, Gabreels FJ, Liem KD, Renkawek K, Boon JM. Congenital myotonic dystrophy: a report on 13 cases and a review of the literature. J Neurol Sci 1993;115:95-101.
- 6) Tanaka Y, Suzuki Y, Shimozawa N, Nanba E, Kondo N. Congenital myotonic dystrophy: report of paternal transmission. Brain Dev 2000;22:132-4.
- 7) Harper PS, Harley HG, Reardon W, Shaw DJ. Anticipation in myotonic dystrophy: new light on an old problem. Am J Hum Genet 1992;51:10-6.
- 8) Ashizawa T, Dubel JR, Dunne PW, Dunne CJ, Fu YH, Pizzuti A, et al. Anticipation in myotonic dystrophy. II. Complex relationships between clinical findings and structure of the GCT repeat. Neurology 1992;42:1877-83.
- 9) Ptacek LJ, Johnson KJ, Griggs RC. Mechanisms of disease: genetics and physiology of the myotonic muscle disorders. N Engl J Med 1993;328:482-9.
- 10) Brook JD, McCurrach ME, Harley HG, Buckler AJ, Church D, Aburatani H, et al. Molecular basis of myotonic dystrophy: expansion of a trinucleotide (CTG) repeat at the 3-prime end of a transcript encoding a protein kinase family member. Cell 1992;68:799-808.
- 11) Fu YH, Pizzuti A, Fenwick RG Jr, King J, Rajnarayan S, Dunne PW, et al. An unstable triplet repeat in a gene related to myotonic dystrophy. Science 1992;255:1256-8.
- 12) Tachi N, Ohya K, Chiba S, Sato T, Kikuchi K. Minimal somatic instability of CTG repeat in congenital myotonic dystrophy. Pediatr Neurol 1995;12:81-3.
- 13) Reardon W, Floyd JL, Myring J, Lazarou LP, Meredith AL, Harper PS. Five years experience of predictive testing for myotonic dystrophy using linked DNA markers. Am J Med Genet 1992;43:1006-11.
- 14) 김홍권, 김정호, 이영아, 고태성, 김기수, 유한옥 등. 분자 유전학적 방법으로 진단한 선천성 근긴장성 이영양증 1례. 대한소아신경학회지 1998;5:356-60.
- 15) Sarnat HB, Silbert SW. Maturation arrest of fetal muscle in neonatal myotonic dystrophy. Arch Neurol 1976;33:466-74.
- 16) Farkas-Bargeton E, Barbet JP, Dancea S, Wehrle R, Checouri A, Dulac O. Immaturity of muscle fibers in the congenital form of myotonic dystrophy: its consequences and its origin. J Neurol

- Sci 1988;83:145-59.
- 17) Rutherford MA, Heckmatt JZ, Dubowitz V. Congenital myotonic dystrophy: respiratory function at birth determines survival. Arch Dis Child 1989;64:191-5.
- 18) Keller C, Reynolds A, Lee B, Garcia-Prats J. Congenital myotonic dystrophy requiring prolonged endotracheal and noninvasive assisted ventilation: not a uniformly fatal condition. Pediatrics 1998;101:704-6.
- 19) Lee SYR, Chan KY, Chow CB. Survival of a 30-week baby with congenital myotonic dystrophy initially ventilated for 55 days. J Pediatr Child Health 1999;35:313-4.
- 20) Volpe JJ. Neurology of the Newborn. 4th ed. Philadelphia: WB Saunders Co; 2001. p.671-6.
-