

비골근 위축증 가족의 신경 전도 검사 소견

연세대학교 의과대학 재활의학교실

문 재 호 · 이 태 임 · 강 성 웅

= Abstract =

Nerve Conduction Study in Families of Peroneal Muscular Atrophy

Jae Ho Moon, M.D., Tae Im Yi, M.D. and Seong Woong Kang, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine, Yonsei University College of Medicine

The purpose of this study was to provide a guideline for early diagnosis and comprehensive rehabilitative management including genetic counseling by means of clinical examination, medical and electrodiagnostic record of peroneal muscular atrophy patients and their family reviewed. In addition, nerve conduction study were performed in cooperative family members of patients.

The result of clinical and electrodiagnostic findings was compatible with peroneal muscular atrophy in 4 families out of 8 families; 5 members of 21 family members.

As a conclusion, we strongly recommended the electrodiagnostic evaluation as a diagnostic tool for the members of the patient's family with or without clinical evidence of peroneal muscular atrophy, since it is found to be useful in the early detection of subclinical peroneal muscular atrophy, and hence provide a proper guideline for genetic counseling of the patient's family.

Key Words: Peroneal muscular atrophy, Nerve conduction study, Hereditary

서 론

비골근 위축증(Peroneal muscular atrophy)은 유전성 운동 감각 신경 병변중의 하나로 1886년 Charcot, Marie, Tooth 등이 처음으로 보고한 질환으로서 주로 하동기에 발과 다리의 대칭성 근력 약화와 위축이 발생하여 서서히 진행되는데, 비골근이 초기에 침범되어 침착 변형을 보이며 때로 감각신경의 이상을 동반한다고 한다.

유전학적으로 대부분 상염색체 우성 유전된다고 알려져 있으나 열성 유전, 또는 가족력이 없이 발생한 경우도 보고되어 있다. 우리나라에는 1979년 오등의

1례¹⁾, 1988년 한등의 24례²⁾의 보고가 있었으나 주로 임상 소견과 전기진단학적 검사 소견등을 종합하여 기술한 것으로 가족력에 대한 기술은 매우 미흡한 형편이다. 이에 저자들은 비골근 위축증으로 진단된 환자와 그 가족들의 임상 및 전기진단학적 검사 소견을 관찰하고 추후 비골근 위축증 환자를 조기 진단하고 유전 상담을 할 수 있는 기초 자료로 삼기 위하여 본 연구를 시행하였다.

연구대상 및 방법

1984년 10월부터 1993년 6월까지 영동세브란스병원 재활의학과에서 비골근 위축증으로 진단 받고 근육

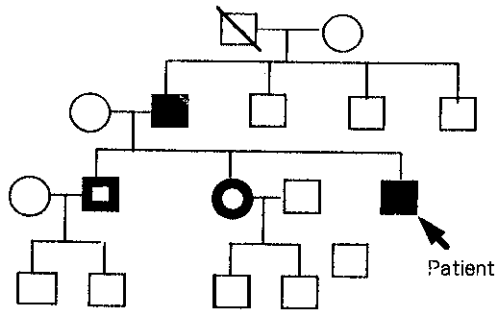


Fig. 1. Pedigree of one family with PMA.

- female, not available for study, no evidence of PMA disease
- male, not available for study, no evidence of PMA disease
- male, not available for study, probably had PMA disease
- female, not available for study, probably had PMA disease
- male, low conduction velocity
- ⊠ male, dead at age of 68

병 클리닉에 등록된 환자중에서 협조가 가능하였던 12명의 임상 및 전기진단학적 검사 기록을 검토하고 이들의 가족력에 대한 문진을 하여 가계도(Fig. 1)를 작성해 유전 양식에 대해 고찰하였으며 협조가 가능했던 가족 21명에 대해 신경전도검사를 시행하였다. 신경전도검사는 표준화된 방법으로 정중신경, 요골신경, 경골신경, 심비골신경의 운동신경 전도속도를 구하고, 정중신경, 요골신경, 천비골신경, 비복신경의 감각신경 전도검사를 시행하여 원위부 잠시와 진폭을 구하였다. 또한 상지와 하지 각각의 근위부와 원위부 근육을 2곳씩 선택하여 침 근전도검사를 시행하였다.

연구 결과

1) 진단시와 발병시의 연령 및 성별분포

대상 환자는 총 12명(남자 11명, 여자 1명) 이었는데, 이들이 병원에 처음 내원한 나이는 최저 8세, 최고 44세로 평균 나이는 25세였으며 20대가 5명으로 가장 많았고 그 다음은 10대, 30대, 40대가 각각 2명이었다(Table 1). 그러나 증상이 처음 발현된 나이는 최저 3세, 최고 42세로 평균 나이는 17세였으며 10

Table 1. Age and Sex Distribution at Diagnosis

Age(yrs)	No. of cases		Total(%)
	Male	Female	
0- 9	1	0	1(8.4)
10-19	2	0	2(16.6)
20-29	4	1	5(41.8)
30-39	2	0	2(16.6)
40-49	2	0	2(16.6)
Total	11	1	12(100.0)

Table 2. Distribution of Age of Onset

Age of onset (yrs)	No. of cases		Total(%)
	Male	Female	
0-9	3	0	3(52.0)
10-19	5	1	6(50.0)
≥20	3	0	3(25.0)
Total	11	1	12(100.0)

Table 3. Clinical Feature of Peroneal Muscular Atrophy

Clinical feature	No. of cases (%) (N=12)
Pes cavus deformity	12 (100%)
Decreased deep tendon reflex	11 (91%)
Leg muscle weakness	10 (83%)
Leg muscle atrophy	10 (83%)
Hand muscle atrophy	8 (66%)
Sensory abnormality	3 (25%)
Pain	1 (8%)

대가 6명으로 가장 많았다(Table 2). 따라서 증상의 발현후 병원에 처음 내원하기까지의 시간은 최저 4개월, 최고 20년으로 평균 약 8년이었으며 5년 미만인 5명, 5년에서 10년 사이가 2명, 10년에서 20년 사이가 5명이었다.

2) 임상 소견

임상 소견상 족부 변형이 12명(100%) 모두에서 있

Table 4. Results of Motor Nerve Conduction Velocity

	Deep peroneal (n=21)	Tibial (n=21)	Median (n=16)	Ulnar (n=14)
Absence of response	9	9	0	0
Prolonged velocity	12	12	16	13
Normal velocity	0	0	0	1

였으며, 심부 건반사 저하가 11명(91%)에서, 하지근의 위축과 약화가 각각 10명(83%)에서, 수부근 약화가 8명(66%)에서, 지감각 변화가 3명(25%)에서 있었으며 하지의 통증을 호소하는 환자도 1명(8%) 있었다(Table 3).

3) 운동신경 전도검사 결과

심비골신경과 경골신경의 경우는 단축지신근과 무지외전근의 심한 위축으로 운동신경 활동전위를 기록할 수 없었던 경우가 각각 9례 있었고 척골신경 1례를 제외한 모두에서 운동신경 전도속도가 느려져 있었는데(Table 4), 평균 운동신경 전도속도는 심비골신경이 19.8 m/sec, 경골신경이 24.0 m/sec, 정중신경이 28.0 m/sec, 척골신경이 28.6 m/sec로 감소되었다(Table 5).

4) 감각신경 전도검사 결과

감각신경 전도검사상 친비골신경의 경우는 20례중 18례(90%)에서, 비복신경은 17례중 15례(88%)에서, 정중신경은 18례중 10례(55%)에서, 척골신경은 18례중 6례(44%)에서 무반응을 보였으며, 비복신경 1례

Table 5. Mean MNCV¹ of Responded Nerve

Nerve	Conduction velocity
Deep peroneal	19.8 ± 7.8
Tibial	24.0 ± 6.7
Median	28.0 ± 9.5
Ulnar	28.6 ± 11.0

Values are mean ± standard deviation (m/sec)

1. MNCV: Motor nerve conduction velocity

를 제외한 나머지 모든 예(98%)에서 감각신경 활동전위의 원위부 잠시의 연장과 진폭의 감소를 보였다(Table 6).

5) 침 근전도검사 소견

침 근전도검사를 비골근 위축증 환자 10명에서 시행하였는데, 그 결과 원위부 하지근이 10명 모두에서 비정상 자발전위를 나타내었고, 원위부 상지근이 9명, 근위부 하지근이 4명, 근위부 상지근이 2명에서 각각 비정상 자발전위를 나타내었다(Table 7).

Table 6. Results of Sensory Nerve Conduction Study

	No. of Cases(%)			
	Sup. peroneal ¹ (n=20)	Sural (n=17)	Median (N=18)	Ulnar (n=18)
Absence of response	18(90%)	15(88%)	10(55%)	6(33%)
Prolong lat. & low amp. ²	2(10%)	1(6%)	8(45%)	12(67%)
Normal SNAP ³	0(0%)	1(6%)	0(0%)	0(0%)

1. sup. peroneal: surperficial peroneal

2. Prolong lat. & low amp.: Prolonged latency and low amplitude

3. SNAP: Sensory nerve action potential

Table 7. Findings of Needle Electromyography of 10 Patients

Muscle	Abnormal	Normal
Distal part of L/E ¹	10(100%)	0(0%)
Proximal part of L/E	4(40%)	6(60%)
Distal part of U/E ²	9(90%)	1(10%)
Proximal part of U/E	2(29%)	8(80%)

1. L/E: Lower extremity

2. U/E: Upper extremity

6) 가족의 신경전도검사 결과

가족의 신경전도검사가 가능하였던 8가계중 4가계(50.0%)에서 비정상 소견을 보였으며, 신경전도검사에 참여한 가족 총 21명중 5명(23.8%)에서 비골근 위축증에 합당한 임상 및 전기진단학적 검사 소견을 보였다.

7) 유형 분포

발병 시기와 임상 증상, 전기진단학적 검사 소견으로 유추된 유형 분포는 12명중 type I이 9명(75%), type II가 3명(25%)이었으며, type I 9명중 2명(22.3%), type II 3명중 2명(66.7%)의 가족에서 비골근 위축증에 합당한 임상 및 전기진단학적 검사 소견을 보였다.

고 찰

비골근 위축증(Peroneal muscular atrophy)은 1886년 Charcot, Marie, Tooth에 의해 처음 기술된 유전 질환으로서 학동기에 발병하여 천천히 진행되는 탈 신경성 변화(denervating process)로 근력 약화와 위축이 처음에는 발과 다리에서 나타난 후 점차 팔과 손에도 침범되며 비골근이 초기 침범되어 족부 변형을 가져오고 감각 이상은 더 약한 정도로 침범된다고 정의되었다¹⁰. 이 질환은 매우 다양한 임상적, 유전적, 전기 생리학적, 형태학적 특징을 보이므로 그 후 많은 학자들이 정확한 분류와 진단 기준을 정하려는 노력을 계속하여 왔다^{12,16}.

1968년 Dyck과 Lambert는 신경전도속도가 심하

게 감소되어 있고 조직 소견상 주로 분절성 탈수초 현상(segmental demyelination)과 비대(hypertrophy)를 보이는 군과 비교적 신경전도속도는 정상에 가깝게 유지되어 있으며 조직 소견상 신경원의 변성(neuronal degeneration)을 보이는 2개의 그룹으로 분류하였다¹². 전자는 다시 신경 비대형과 Dejerine-Sottas형으로 분류되었고 후자는 신경원형과 진행성 척수성 근위축증 동반형(Progressive spinal muscular atrophy of CMT type), 유전성 경직성 하반신 마비(hereditary spastic paraplegia)와 척수 소뇌 변성 동반형(spinocerebellar degeneration with peroneal muscular atrophy)으로 분류되었다. 후에 비골근 위축증의 척수 비대형과 신경원형은 각각 유전성 운동감각신경 병변 Type I 과 II로 명명되었다²¹.

1975년 Dyck과 Lambert는 처음의 분류를 다시 우성 유전의 신경 비대형, 우성 유전의 신경원형, 열성 유전의 영아기 비대형(Dejerine-Sottas씨병), Refsum병, 경직성 하반신마비 동반형, 시신경 위축 동반형, 색소성 망막염 동반형의 7가지로 분류하였다¹¹.

그 후, 유전 공학이 발달하면서 유전자 수준의 결합에 대한 연구가 활발해졌는데, 1980년 Bird 등이 처음으로 비골근 위축증 type I 가계의 유전자 검사에서 1번 염색체의 duffy locus에 이상 소견이 있음을 제시하였고^{5,6} 이것은 후에 Stebbins와 Conneally에 의해 확인되었다¹⁹.

그러나 많은 연구자들에 의해 비골근 위축증 type I 가계중 대부분이 duffy locus의 이상을 보이지 않음이 밝혀졌고^{4,10,13~15}, Bird 등은 duffy locus에 이상 소견을 보이지 않는 그룹을 type Ia, duffy locus에 이상 소견을 보이는 그룹을 type Ib라 명명하게 되면서 유전적 이질성(genetic heterogeneity)에 대한 관심이 높아지게 되었다^{9,13}. 그 후 Vance 등에 의해 17번 염색체의 단완 근위부에 있는 두개의 DNA marker와 결합되어 있는 비골근 위축증 가계가 밝혀지게 되었다²². 최근에는 17번, 1번 염색체 이외에 제 3의 상염색체 유전자좌가 존재할 것임을 암시하는 보고가 나오고 있어 앞으로도 더욱 깊이 있게 계속 연구되어야 할 분야라고 생각된다^{7,9}.

본 연구에서는 비골근 위축증의 유전적 고찰을 위해, 문진을 통해 가계도를 작성하고 협조가 가능했던

가족 구성원에 대해서 신경전도검사를 시행하였는데, 신경전도검사를 시행한 8가족중 4가족, 21명중 5명에서 비골근 위축증에 합당한 전기진단학적 소견을 보여 주었으며, 가계도를 기준으로 평가시 3가족은 우성 유전, 1가족은 열성 유전에 의해 유전되었을 것으로 추측은 되나 유전병에 대해 부끄러워 하고 숨기고자 하는 우리나라의 문화와 깊은 고정 관념에 뿌리박힌 사고 방식, 바쁘게 움직이는 현대 사회의 생활 모습등으로 인해 협조가 어려워 사실상 정확한 평가는 어려웠던 제한이 있다.

Harding과 Thomas가 120명의 환자와 그 가족 108명을 대상으로 한 연구에서 type I에 속하는 가계가 42가계로 이중 약 90%에 해당하는 38가계가 우성 유전, 나머지 4가계가 열성 유전을 하였으며, type II 12가계중 11가계가 우성 유전을 하였고 208명중 42명은 가족력이 없이 산발적으로 발생하였다고 보고하였다¹⁶⁾.

Dyck과 Lambert는 104명중 type I이 67명으로 약 64%, type II가 30명(31%), type III가 5명(5%)으로 분류하였다¹²⁾. 저자들의 연구 결과에서는 임상 소견, 신경전도검사 소견을 종합하여 판단할 때 12명중 9명(75%)이 type I으로 분류 가능하였고 3명(25%)이 type II로 분류되었다. 또한 통계학적 처리는 어려우나 Type I 9명중 2명(22.3%), type II 3명중 2명(66.7%)의 가족에서 비골근 위축증에 합당한 임상 및 전기진단학적 검사 소견을 보였다.

Dyck과 Lambert는 비골근 위축증 환자군과 그 가족의 정중신경의 전도속도를 그래프에 도식화 함으로써 통계학적으로 유의한 상관 관계가 있음을 밝혀 내고 이를 바탕으로 유전적 이질성(genetic heterogeneity)이 있을 것임을 시사하였는데¹²⁾, 본 연구에서도 통계학적 처리는 불가능하지만 환자군과 그 가족의 정중신경 전도속도간에는 상관성이 있는 경향을 보였다.

비골근 위축증의 증상이 처음 나타나는 나이에 대해서 Bell등은 19세라 하였고 Thomas와 Caln은 12세, Bird와 Kraft는 12.2세라고 하였다¹¹⁾. 또한 유형별로 보면 Type I은 학동기에, type II는 더 이후에, 그리고 type III는 영아기부터 발병하는 것으로 되어있다. 저자들의 연구 결과에서는 증상이 처음 발현한 나이가 10대가 6명으로 가장 많았으며, 평균연령

은 16.6세로서 이전의 연구들과 비슷하게 나타났다. 1980년 Harding과 Thomas가 262명의 환자를 대상으로 한 연구에서 부모들에서 증상이 처음 나타난 연령이 평균 23.7세인데 비해 그 자녀에서는 평균 11.3세에 증상이 처음 나타났다고 보고하면서 진단에 있어 Index of suspicion이 중요함을 강조하였다¹⁶⁾. 저자들의 연구에서도 병원에 처음 내원한 평균 연령이 25세로서 증상 발현후 병원에 처음 내원하기까지 평균 8년의 시간이 소요되었음을 보이고 있는데 좀더 조기 진단에 힘써야 함을 말해 주고 있다고 할 수 있을 것이다.

비골근 위축증 환자의 운동신경 전도속도에 대해서 Dyck등은 모든 환자에서 운동신경 전도속도의 감소를 보인다고 보고하였고²²⁾, Amick과 Lemmi는 62가족중 28명을 검사하여 임상적으로 비골근 위축증의 증세가 잘 발현된 군에서 평균 운동신경 전도속도가 정상치의 1/3 이하로 감소되어 있고 감각신경 활동전위는 무반응을 보였다고 하였으며 침 근전도검사상 모두 원위부 근육에서 비정상 자발전위가 나타났다고 하였다. 그러나 신경전도속도의 감소 정도와 임상적 발현의 정도에는 밀접한 관계가 없었다고 하였다³⁾. 1972년 Humberstone이 23명을 대상으로 한 연구에서도 거의 모든 예에서 운동신경 전도속도의 감소를 보였고 임상적으로 감각 이상을 보인 환자는 5명이었으나 감각신경 전도검사에서 23명 모두 비정상 소견을 보였다고 하였다. 침 근전도검사 결과에서도 1명을 제외한 모두에서 비정상 자발전위가 나타났다고 하였다¹⁷⁾. 한편, Thomas와 Caln은 20가족의 88명에서 운동신경 전도검사를 시행한 결과 이점점의 분포(bimodal distribution)를 보인다고 하였는데, 평균 신경전도속도가 정중신경 20~24 m/sec, 심비골신경 10~14 m/sec를 보이는 군에 대부분의 환자가 포함되어 있었고, 소수의 환자들에서는 정중신경 50~54 m/sec, 심비골신경 40~44 m/sec의 평균 신경 전도속도를 보였다고 하였다²⁰⁾.

본 연구에서는 운동신경 전도속도가 척골신경 1례를 제외한 모두에서 특징적으로 느려져 있었으며, 평균 운동신경 전도속도는 심비골신경이 19.8 m/sec, 경골신경 24.0 m/sec, 정중신경 28.0 m/sec, 척골신경 18.6 m/sec로서 Thomas와 Caln의 연구 결과와 유사하였는데²⁰⁾, 단족지신근과 무지외전근의 심한 위축

으로 운동신경 활동전위를 기록할 수 없었던 예가 각각 9례 있었으므로 이것을 감안한다면 경골신경과 심비골신경의 운동신경 전도속도는 좀 더 느리게 나타날 것으로 생각된다.

감각신경 전도검사상에서도 실제 지감각 변화는 3례에서만 있었던데 반해 비복신경 1례를 제외한 모든 예에서 감각신경 활동전위의 원위부 잠시의 연장과 진폭의 감소를 보였는데, 이는 Humberstone의 연구결과와 일치하는 소견이다¹⁷⁾.

침 근전도검사 결과상 역시 원위부 근육에서 비정상 자발전위가 많이 나타났으며, 이것은 Amick과 Lemmi의 보고와 유사한 것이다³⁾.

본 연구에서는 비골근 위축증 환자의 임상 소견 및 전기진단학적 검사 소견을 검토하였고 그 가족 구성원에 대한 문진 및 신경전도검사를 통해 유전학적 접근을 시도하였다. 대상자의 수가 작았고 가족 구성원 모두의 신경전도검사를 시행하지 못했던 제한점은 있으나 임상 증상이 미약하여 병원에 내원하지 않았던 가족 구성원에 대한 조기 진단이 가능하였고 또한 국내에서는 처음으로 유전학적 접근을 시도했다는 점에서 의의가 있다고 생각한다. Nicholson에 의하면, 비골근 위축증의 증상 및 임상 소견이 성인에서 조차 미약하게 나타날 수 있으므로 비골근 위축증 환자와 그 가족의 정확한 평가를 위해서는 정상으로 보이는 가족 구성원 모두에 대해서, 특히 20세 미만의 경우에 전기진단학적 검사를 하여야 한다고 했다¹⁸⁾.

앞으로 좀 더 많은 비골근 위축증 환자를 대상으로 연구를 확대하고 또한 더 나아가 유전자 수준의 연구를 진행하여 위험도가 높은 가계의 산전 진찰에도 관심을 가져야 할 것이라고 생각한다.

결 론

1984년 10월부터 1993년 6월까지 영동세브란스병원 재활의학과에서 비골근 위축증으로 진단받은 환자 12명과 그 가족 21명을 대상으로 연구한 결과 다음과 같은 결론을 얻었다.

1) 가족의 신경전도검사가 가능하였던 8가계중 4가계(50.0%)에서, 신경전도검사에 참여한 가족 총 21명중 5명(23.8%)에서 비골근 위축증에 합당한 임상 및 전기진단학적 검사 소견을 보였다.

2) 비골근 위축증 환자 12명중 type I이 9명(75%), type II가 3명(25%)이었으며, type I 9명중 2명, type II 3명중 2명의 가족에서 비골근 위축증에 합당한 임상 및 전기진단학적 검사 소견을 보였다.

이상의 결과로 보아 비골근 위축증 환자를 진단하고 재활 치료를 시행함도 중요하지만 그 가족에 대한 검사를 함께 시행하여 조기에 말초신경질환을 발견해서 적절한 재활 치료와 유전 상담을 시행함이 필요하다고 사료된다.

참 고 문 헌

- 1) 오정희, 김경희, 박명옥, 송순경: 전갑비골형근 이상양증과 비골근 위축의 근전도 소견. 대한재활의학회지 1979; 6: 15-20
- 2) 한태륜, 김진호, 신희석: 유전성 운동감각 신경병변증(Hereditary Motor and Sensory Neuropathy)의 임상 및 근전도 소견. 대한재활의학회지 1988; 12: 183-191
- 3) Amick LD, Lemmi H: *Electromyographic studies in peroneal muscular atrophy*. Arch Neurol 1963; 9: 79-90
- 4) Bird TD, J.Ott, Giblett ER, Chance PF, Sumi SM, and Kraft GH: *Genetic linkage evidence for heterogeneity in Charcot-Marie-Tooth neuropathy (HMSN type I)*. Ann Neurol 1983; 14: 679-684
- 5) Bird TD, J. Ott, Giblett ER: *Linkage of Charcot-Marie-Tooth neuropathy to the Duffy locus on chromosome 1*. Am J Hum Genet 1982; 32: 99A [Abstract]
- 6) Bird TD, J.Ott, Giblett ER: *Evidence for linkage of Charcot-Marie-Tooth neuropathy to the Duffy locus on chromosome 1*. Am J Hum Genet 1982; 34: 388-394
- 7) Brunner HG, Spaans F, Smeets HJM, Coerwinkel-Driessen M, Hulsebos T, Wierings B, Ropers HH: *Genetic linkage with chromosome 19 but not chromosome 17 in a family with myotonic dystrophy associated with hereditary motor and sensory neuropathy*. Neurology 1991; 41: 80-84
- 8) Chance PF, Thomas, Bird D, P.O'Connell, Lipe H, Lalouel HM, Leppert M: *Genetic linkage and heterogeneity in type I Charcot-Marie-Tooth Disease (Hereditary motor and sensory neuropathy*

- type I. *Am J Hum Genet* 1990; 47: 915-925
- 9) Defesche JC, Hoogendijk JE, Visser M, Ongerboer de Visser BW, Bolhuis BA: *Genetic linkage of hereditary motor and sensory neuropathy type I (Charcot-Marie-Tooth disease) to markers of chromosomes 1 and 17. Neurology* 1990; 40: 1450-1453
 - 10) Dyck PJ, J. Ott, Moore SB, Swanson CJ, Lambert EH: *Linkage evidence for genetic heterogeneity among kindships with hereditary motor and sensory neuropathy, type I. Mayo Clin Proc* 1983; 58: 430-435
 - 11) Dyck PJ, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF: *Peripheral neuropathy, 3rd ed, Philadelphia: WB Saunders, 1993, pp 1094-1136*
 - 12) Dyck PJ, Lambert EH: *Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy. Arch Neurol* 1968; 18: 603-625
 - 13) Griffiths LR, Zwi MB, Mcleod JG, Nicholson GA: *Chromosome 1 linkage studies in Charcot-Marie-Tooth neuropathy type 1. Am J Hum Genet* 1988; 42: 756-771
 - 14) Guiloff RJ, Thomas PK, Contreras M, Armitage S, Schwarz G, Sedgwick EM: *Linkage of autosomal dominant type I hereditary motor and sensory neuropathy to the Duffy locus on chromosome 1. J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1982; 45: 669-674
 - 15) Harding AE: *Inherited neuropathies. Neurol Neurosurg* 1988; 1: 788-792
 - 16) Harding AE, Thomas PK: *The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II. Brain* 1980; 103: 259-280
 - 17) Humberstone PM: *Nerve conduction studies in Charcot-Marie-Tooth disease. Acta Neurol Scand* 1972; 48: 176-190
 - 18) Nicholson GA: *Penetrance of the hereditary motor and sensory neuropathy mutation: Assessment by nerve conduction studies. Neurology* 1991; 41: 547-552
 - 19) Stebbins NB, Conneally PM: *Linkage of dominantly inherited Charcot-Marie-Tooth neuropathy to the Duffy locus in an Indiana family. Am J Hum Genet* 1982; 34: 195A [Abstract]
 - 20) Thomas PK, Calne DB: *Motor nerve conduction velocity in peroneal muscular atrophy: evidence for genetic heterogeneity. J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1974; 37: 68-75
 - 21) Thomas PK, Stewart G: *Hereditary motor and sensory polyneuropathy (Peroneal muscular atrophy). Ann Hum Genet* 1974; 38: 111-153
 - 22) Vance JM, Nicholson GA, Yamaoka LH, Stajich J, Stewart CS, Speer MC, Hung WY, Roses AK, Barker D, Pericak-Vance MA: *Linkage of Charcot-Marie-Tooth neuropathy type Ia to chromosome 17. Exp Neurol* 1989; 104: 186-189