

(false) maculae. Polyopia occurs when the involuntary movements of fixation lead to stimulation of the true and false maculae within a fraction of a second of one another, leading to a conflict between the evoked visual sensation. Other evidence suggesting a role for occipital lobe in the pathogenesis of cerebral diplopia or polyopia came from the work of Brindley and Lewin(1968). An array of electrode implanted in striate cortex of patient blind from glaucoma was of some interest, for it provided the first example of two or more vision occurring as a result of direct electrical stimulation of single point in the visual cortex. Another interest was the observation of Hubel and Wiesel(1968). With binocular stimulation, they reported the existence of cells in the visual cortex that responded maximally to stimulation of noncorresponding retinal point. Thus there was evidence of neuronal system in the occipital lobe that functionally connected different points in visual cortex. Meadows(1973) could not detect any movement of the eye by using techniques that would detect any lateral changes of visual axis greater than 1 degree. So he suggested that polyopia might arise purely at cortical level without postulating defective fixation.

In conclusion, polyopia can be caused by cerebral lesion, which should be considered as a possible cause in a patient complaining of polyopia.

RERERENCES

- Bender MB(1945) : *polyopia and monocular diplopia of cerebral origin. Archives of Neurology and Psychiatry.* vol 54 : 323-338.
- Brindley GS, Lewin WS(1968) : *The sensation produced by electrical stimulation of the visual cortex. J. Physiol.* Vol 196 : 479-493.
- Dix MR(1969) : *Modern test of vestibular function with special reference to their value in clinical practice. British Med. J. iii* : 317-323.
- Fincham EF(1963) : *Monocular diplopia. British J Ophthalmol* 47 : 705-712.
- Hubel DH, Wiesel TN(1979) : *Stereoscopic vision in Macaque monkey. Nature.* Vol 225(3) : 41-42.
- Meadows JC(1973) : *Observation on a case of monocular*

diplopia of cerebral origin. Journal of Neurological Science. Vol 18 : 249-253.

Records RE(1980) : *Monocular diplopia. Survey of Ophthalmology.* Vol 24(5) : 303-306.

Safran AB, Kline LB, Glaser JS et al (1981) : *Television induced formed hallucination and cerebral diplopia. British J of Ophthalmology.* Vol 65 : 707-711.

시신경위축으로 시작한 Friedreich's Ataxia 1례

연세대학교 의과대학 신경과학교실 · 병리학교실*
하지희 · 방오영 · 문준식 · 선우일남 · 김태승*

A Case of Friedreich's Ataxia with Optic Atrophy as an Initial Clinical Manifestation

Ji Hoe Heo, M.D., Oh Young Bang, M.D.,
Jun Shik Moon, M.D., Il Nam Sunwoo, M.D.,
Tai Seung Kim, M.D.*

Department of Neurology and Pathology*,
Yonsei University College of Medicine

The incidence and the nature of visual involvement in Friedreich's ataxia are not well known. We experienced a case of Friedreich's ataxia who showed progressive visual impairment a few years before developing characteristic clinical manifestations of Friedreich's ataxia. The progress of disease in this case suggests that visual involvement may be from the same pathogenetic mechanism of peripheral nervous system in Friedreich's ataxia.

서 론

Friedreich's ataxia(이하 FA로 약함)에서 시신경장애가 나타나는 빈도는 관별기준에 따라 보고가 다르지만 맹인에 가까운 정도로 심한 시신경 장애는 비교적 드물다고 한다(Harding, 1981). 지금까지 우리나라에서도 FA의 보고가 수 예 있으며 이중 시력장애가 있다고 기술된 예가 3예 있었으나 이들 모두 시신경위축의 유무에 대한 언급이나 시각유발전

위검사(VEP) 등의 검사조건이 뒷받침되지 않았을 뿐만 아니라 김윤택 등의 증례(1, 2)는 심부전반사가 항진되어 있다고 하였고, 박충서 등의 증례(5)는 발병연령이 50세라고 하여 전형적인 FA 환자들로 생각하기 어려운 점이 있다(박충서 등, 1965; 김윤택 등, 1974). 이상람 등(1986)은 VEP를 포함한 유발전위검사들에서의 이상소견과 함께 시신경유두가 약간 광택하고 난청이 있었던 1례를 보고한 바 있으나 시력장애는 없었다고 하였다. 저자들은 시력 장애로 시작하여 후에 FA의 전형적인 증상을 보이는 특이한 임상경과를 보인 환자 1례를 경험하였기에 이를 보고하는 바이다.

증 례

환자는 28세의 남자로서 점점 진행되는 보행장애와 중심잡기가 힘들다는 증상을 주소로 내원하였다. 환자는 8세경부터 서서히 시력이 떨어지기 시작하여 13세경에는 거의 실명상태가 되었다고 하고 당시 안과원에서 시신경위축이라고 진단받은 바 있었다. 환자는 14세경 맹아학교에 입학하였는데 그때부터 서서히 중심을 잘 잡지 못하는 증상과 보행장애가 시작되어 지금까지 계속 호전없이 진행되어 왔다. 과거력 및 가족력상 특이한 소견은 없었다.

진찰소견상 머리에서 진전을 보였으며 안각측과 경도의 척추측만증이 있었다. 시력은 우안은 약 30 cm 거리에서 손가락을 세는 정도였고 좌안은 빛도 감지하지 못하였다. 안저검사상 양안 모두 시신경유두가 광택하였다(Fig. 1). 청력도 감소되어 있었으나 콘소리로 대화 가능한 정도였다. 심장, 폐 및 복부 진찰에서의 이상은 없었다. 환자는 소뇌성 구음장애를 보이고 있었고 양안에서 2-3 Hz의 안구진탕이 관찰되었다. 촉각과 통각은 정상이었으나 양쪽 하지의 원위부에서 위치감각과 진동감각이 감소되어 있었다. 근력은 정상이었고 근위축이나 근강직 등도 없었으나 소뇌기능검사상 진전, 소뇌성 보행실조 및 하지에서의 소뇌성 운동실조가 심하였다. 심부전반사는 사지에서 모두 나타나지 않았고 양쪽에서 babinski 징후가 의심되었다.

우측 상하지에서 시행한 신경전도검사상 운동신경의 경우는 하지에서만 경도의 전도속도 감소와 복합 근활동전위(CMAP) 폭의 감소가 일부 구간에서 있

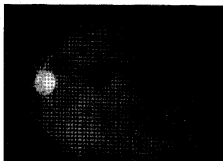


Fig. 1. Retinographic finding of left eye showing marked optic atrophy.

었고 상지에서는 정상이었으나 감각신경의 경우는 검사한 신경의 거의 모든 구간에서 복합신경활동전위(CNAP)가 검출되지 않았고 나머지 구간에서도 전도속도가 현저히 느린 양상이었다. 우측 첫번째 등쪽 등쪽 지간근(first dorsal interosseus muscle), 이두박근, 전경골근, 및 외측 광근에서 시행한 근전도검사는 정상이었다. 유발전위검사상 VEP(Fig. 2), 정중신경과 후경골신경을 이용한 체감각유발전위검사(SSEP) 및 뇌간청각유발전위검사(BAEP) 모두에서 유의한 파가 검출되지 않았다. 비복신경에서 시행한 조직검사상 광학현미경 소견에서 gomori trichrome 염색과 myelin basic protein을 이용한 면역조직화학 염색 결과 수초신경 섬유유 수가 감소되어 있었다. 전자현미경 사진을 이용하여 형태계측을 시행하였는데 수초신경 섬유의 밀도가 4.833/ μm^2 으로서 Dyck 등(1972)이 제시한 정상치의 약 절반 수준이었다(Fig. 3). 그외에 심전도검사를 포함한 다른 검사상의 이상은 없었다.

고 찰

본 증례는 Harding(1981)이 제시한 임상 진단 기준에 따른 전형적인 FA 환자로 신경생리학적인 검사는 물론 비복신경에서의 신경생리 소견도 FA에서의 소견과 일치한다(Carusso 등, 1987; Jitipolmard 등, 1993). 본 예의 특징은 FA에서는 비교적 드문 심한 시력 장애가 동반되었다는 점으로서 병력상 시력장애가 보행실조 등의 FA의 전형적인

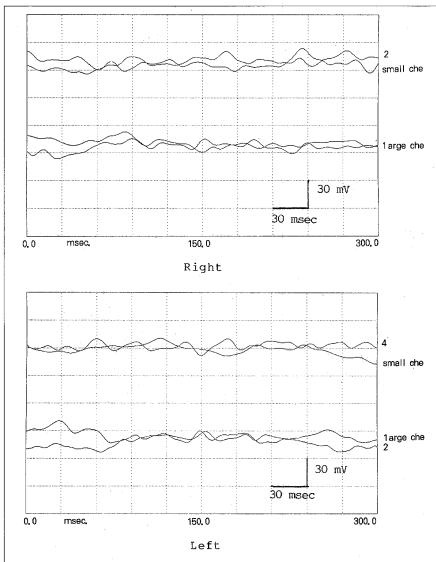


Fig. 2. The findings of pattern shift visual evoked potentials using small and large check size showing no discernible wave.

증상이 나타나기 수년전에 시작되어 계속 서서히 악화한 후 그 진행을 멈춘시점 이후에 새롭게 보행실조 등의 다른 증상이 나타나기 시작한 특이한 임상

경과를 보였다는 점이다.

FA 환자에서 시력장애의 빈도는 저자들마다 차이가 있는데 FA 환자에서 심하게 시력이 감퇴되어 있



Fig. 3. Electron microscopy of sural nerve showing decreased myelinated nerve fibers.

는 경우는 5% 정도라고 한다(Harding, 1981). 시신경 경로의 침범은 판정기준에 따라서 달라지는데 VEP에서 이상을 보이는 경우가 가장 많아서 64-77% 정도에서 이상을 보인다고 한다(Carrol 등, 1980; Pelosi 등, 1984; Caruso 등, 1987). 그러나 VEP상의 결과는 시력장애와는 연관이 있지만 FA의 유행기간이나 심한 정도와는 관계가 없다고 한다(Carrol 등, 1980; Pelosi 등, 1984; Caruso 등, 1987). 임상소견과 VEP 검사소견상의 불일치는 FA 환자에서 장기간의 추적검사상 신경전도검사

및 비복신경 생검상의 이상 소견이 임상적 진행과 관계가 없다는 말초신경에서의 보고(Santoro 등, 1990)와 유사하다. FA에서 이렇게 신경 전기생리학적 검사 소견이 FA의 임상양상의 진행과 일치하지 않는 이유에 대해 Caruso 등(1987)과 Santoro 등(1990)은 FA에서의 말초신경 장애는 신경세포의 성숙 및 유지의 장애로 인하고 임상적으로 진행되는 것처럼 보이는 것은 소뇌를 포함한 다른 신경계의 침범에 의한 것일 것이라고 하였다. FA에서 시력장애가 오는 기전은 아직 확실하지 않는데 다른 말초

신경에서처럼 시신경의 축삭변성의 외할 것이라는 설(Carrol 등, 1980)이 있는 반면에 시신경보다는 시신경 교차부 후방의 충추신경계의 장애에 의한다는 주장도 있다(Pinto 등, 1988). FA에서 병리학적으로 시신경 경로를 관찰한 경우는 아주 드문데 Oppenheimer(1979)는 시신경, 시각, 시방선에 광범위하게 병변이 있었다고 한 바 있다. 본 증례의 임상경과판으로 병리학적인 병변부위를 언급할 수는 없지만 만일 충추신경계의 침범 이전에 말초신경계의 이상이 먼저 온다는 가설(Carusso 등, 1987; Santoro 등, 1990)이 맞다면 시력장애는 말초신경에서와 같이 시신경의 축삭변성에 의한 것이라고 가정할 수 있다.

FA에서의 시력장애에 관하여는 그 연구가 미미한데 FA가 어떤 특정 검사 조건에 의해 진단되는 병이 아니고 발생연령, 토행실조, 위치 및 진동감각의 소실, 심부전반사의 소실과 근력약화 등의 임상적 조건에 의하여 진단되는 질환인 점과 시력장애가 FA 진단에 있어서 주요한 증상이 아니라는 점을 고려할 때(Harding, 1981) FA 환자에서 시력장애가 초기에 나타나거나 증상이 경한 경우 간과 될 수 있다. 특히 본 예와 같이 특이한 임상경과를 보이는 경우 초기에 정확한 진단이 어려울 수 있고 다발성 경화증과 같은 질환과의 혼돈도 있을 수 있어 주의가 요할 것으로 생각된다.

결 론

저자 등은 FA에서는 비교적 드물게 동반되는 것으로 알려진 심한 시력장애가 동반되었으며 병력상 시력장애로 시작하여 후에 FA의 전형적인 증상이 나타난 특이한 임상경과를 보였던 FA 환자 1례를 경험하였기에 문헌 고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

김용택, 장학진, 김상협(1974): Friedreich 운동실조증 3예. 소아과 17(5): 389-393
 박충서, 이한규, 이기찬 등(1965): 유전적실조증. 대한내과 학회잡지 8(5): 309-316
 이상남, 선우일남, 김기환(1986): Friedreich's ataxia 1예: 전기생리학적 검사조건을 중심으로. 대한신경과학회지

4(1): 137-141

Carrol WM, Kriss A, Baraitser M, et al(1980): The incidence and nature of visual pathway involvement in Friedreich's ataxia: a clinical and visual evoked potential study of 22 patients. Brain 103: 413-434
 Caruso G, Santoro L, Perretti A, et al(1987): Friedreich's ataxia: electrophysiologic and histologic findings in patients and relatives. Muscle Nerve 10: 503-515
 Dyck PJ, Lambert EJ, Nicholas PC(1972): Quantitative measurement of sensation related to compound action potential and number and sizes of myelinated and unmyelinated fibers of sural nerve in health, Friedreich's ataxia, hereditary sensory neuropathy, and tabes dorsalis. In: Cobb WA eds. Handbook of Electroencephalography and Clinical Neurophysiology. Vol 9. Amsterdam, Elsevier Publishing Co., pp83-118
 Harding AE(1981): Friedreich's ataxia: a clinical and genetic study of 90 families with an analysis of early diagnostic criteria and intrafamilial clustering of clinical features. Brain 104: 589-620
 Jitpimolmard S, Small J, King RHM, et al(1993): The sensory neuropathy of Friedreich's ataxia: an autopsy study of a case with prolonged survival. Acta Neuropathol 86: 29-35
 Oppenheimer DR(1979): Brain lesion in Friedreich's ataxia. Can J Neurol Sci 6: 173-176
 Pelosi L, Felis A, Petrillo A, et al(1984): Friedreich's ataxia: clinical involvement and evoked potentials. Acta Neurol Scand. 70: 360-368
 Pinto F, Amantini A, de Scisciolo G, et al(1988): Visual involvement in Friedreich's ataxia: PERG and VEP study. Eur Neurol 28: 246-251
 Santoro L, Perretti A, Crisci C, et al(1990): Electrophysiological and histological follow-up study in 15 Friedreich's ataxia patients. Muscle Nerve 13: 536-540

소아에서 발생한 치명적 긴장병 1례