

원위형 척수성 근위축증과 감별된 제III형 근위형 척수성 근위축증 1례 -증례 보고-

연세대학교 의과대학 재활의학교실 및 근육병재활연구소, ¹강남구 보건소

김형섭 · 이상철 · 조수경 · 박용범 · 이수현¹ · 문재호 · 박윤길

A Case of Type III Proximal Spinal Muscular Atrophy Distinguished from Distal Spinal Muscular Atrophy

-A case report-

Hyoung Seop Kim, M.D., Sang Chul Lee, M.D., Soo Kyoung Cho, M.D., Yong Bum Park, M.D., Soo Hyun Lee, M.D.¹, Jae Ho Moon, M.D. and Yoon Ghil Park, M.D.

Department of Rehabilitation Medicine and Rehabilitation Institute of Muscular Disease, Yonsei University College of Medicine, ¹Kangnam Community Health Center

Spinal muscular atrophy (SMA) is a neuromuscular disorder characterized by progressive anterior horn cell degeneration leading to motor weakness, muscular atrophy and denervation. Recently, the genes responsible for proximal muscular atrophy have been identified and named as survivor motor neuron (SMN) and neuronal apoptosis inhibitory protein genes. The clinical symptoms, courses and evaluation findings of proximal SMA type III are similar to those of distal SMA and proximal muscle myopathies such as limb girdle muscular dystrophy and fascioscapulohumeral muscular dystrophy. It cannot be diagnosed with muscle biopsy and electromyographic findings exclusively. In our case, the patient showed similar clinical manifestations of distal SMA. So we couldn't diagnose this case as SMA type III until we detected SMN 1 gene deletion. This case could be a good model for diagnostic approach to SMA type III and differential diagnosis to similar diseases. (J Korean Acad Rehab Med 2007; 31: 113-118)

Key Words: Motor neuron disease, Proximal spinal muscular atrophy type III, Survivor motor neuron gene

서 론

척수성 근위축증(spinal muscular atrophy)은 척수 전각 세포의 진행성 상실로 인해 근력약화 및 근위축, 탈신경을 특징으로 하는 질환으로 마비되는 부위, 발현 나이, 유전 양식에 따라 여러 표현형이 나타나고 있다.¹

척수성 근위축증의 90% 이상을 차지하고 있는 근위형 척수성 근위축증은 상염색체 열성 유전을 하며 주로 견갑대나 골반대의 근위부 근육을 침범하며, 임상적 분류는 증상 발현 연령, 사망 연령, 특정 운동 발달 시점을 기준으로 제I형, 제II형, 제III형으로 나누며^{2,3} 30세 이후 성인에서 발병하는 경우인 제IV형을 추가하기도 한다.^{4,5}

원위형 척수성 근위축증은 지간 근육 및 족내근, 원위부 상하지 근육을 주로 침범하고 임상 양상이 샤르코-마리-투드병(Charcot-Marie-Tooth disease)과 유사하여 척수형 샤르

코-마리-투드병이라고 불리기도 하며 전체 척수성 근위축증의 약 10%를 차지한다.^{6,7}

한편 제III형 근위형 척수성 근위축증은 출생 직후 혹은 신생아기에 증상이 발현되는 제I형 및 제II형과는 달리 학령기에서 청소년기부터 근위약이 나타나 서서히 진행하므로 10세 이후부터 증상이 나타나고 근위부 근육의 위약을 보이는 근육병증과 근위약이 원위부 근육까지 진행된 경우에는 원위형 척수성 근위축증과 임상 증상이 유사하여 감별하기 어렵다.

저자들은 원위형 척수성 근위축증과 유사한 검사 소견 및 임상증상을 보였으나 유전자 분석에서 survival motor neuron (SMN) 인자의 결손으로 제III형 근위형 척수성 근위축증으로 진단된 1례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하고자 한다.

증례

17세 남자 환자가 진행성 사지근육의 약화에 대한 정확한 진단과 재활치료를 위해 본원 재활의학과에 입원하였다. 가족력에서는 환자와 유사한 증상을 가진 사람은 없었다. 환자는 출생 전후로 특별한 문제가 없었으며 정상 발달

접수일: 2006년 5월 25일, 개재승인일: 2006년 10월 10일
교신처: 박윤길, 서울시 강남구 도곡동 146-92

☏ 135-720, 영동세브란스병원 재활의학과
Tel: 02-2019-3439, Fax: 02-3463-7585
E-mail: drtlc@yume.yonsei.ac.kr

을 하여 독립보행 및 달리기까지 가능하였으나, 7세경부터 뒤뚱 걸음으로 걸으며 보행속도가 느려져 당시 3차 의료기관 신경과를 방문하여 검사를 시행하였다.

당시 시행한 혈액검사에서 크레아틴키나아제(CK)와 락트산탈수소효소(LDH)는 각각 73 U/L, 186 U/L였으며, 아스파탐아미노전이효소(AST)와 알라닌아미노전이효소(ALT)는 15 U/L, 24 U/L로 혈청 효소치의 상승은 없었다. 운동 및 감각 신경전도 검사에서 정상 소견이 나타났으며 침근전도 검사는 시행하지 않았다.

이학적 검사에서는 근위부 근육의 균력약화가 상지보다는 하지가 심하다고 하였으며 균력검사에서는 정확한 균력이 기록되지는 않았지만 고관절 굴근과 슬관절 신근 및 족관절 배측굴근의 균력이 감소되어 있었고, 고관절 신근, 슬관절 굴근 및 저측굴근의 균력은 정상으로 기록되어 있었다. 양쪽 발은 내반첨족(equinovarus) 변형이 있었으며 관절운동범위에서는 양측 족관절의 배굴이 5°로 감소되어 있었으며 양쪽 장딴지 근육의 가성비대 소견이 나타났다고 기록되었다. 외측광근(vastus lateralis)에서 얇은 근생검에서 처음 내원한 병원의 병리의사는 근위축 소견과 지방침착이 보이지만 진행성 근병증에 의한 위축이 아니며 신경성으로 인한 위축이라 보고한 반면, 같은 조직을 다른 병원의 병리의사는 경미한 근병증으로 판독하였다. 당시 의료진은 임상 소견과 근전도 소견 및 조직검사 소견을 바탕으로 선천성 근육병으로 진단하였다. 환자는 이후 증상이 진행되어 2002년부터 독립적으로 걷지 못해 의자차로 이동하기 시작하였다.

본원 입원 시 시행한 이학적 검사에서 대칭적으로 내측주관절 굴근의 위축, 하지에서는 심한 요족(pes cavus)과 갈



Fig. 1. A 17-year-old male patient who was diagnosed as type III proximal spinal muscular atrophy showed bilateral pes cavus and claw foot deformities.

퀴발 변형(claw foot)(Fig. 1)이 관찰되었고 장딴지 근육에 비해 족배굴근이 상대적으로 위축되었으며 양손의 제1지간 근위축이 관찰되었다. 섬유속상수축(fasciculation)은 손이나 혀에서는 없었지만 경부 주위의 근육에서 나타났다. 균력검사에서 양측 상지근력은 원위부와 근위부 모두 MRC (medical research council) grade로 3/5, 양측 하지는 근위부 및 원위부 근력이 각각 1/5 grade로 나타나 상하지의 원위부와 근위부의 근력은 동일하였지만 하지가 상지보다 더 심한 근위약 소견을 보였다.

혈청 효소검사는 크레아틴키나아제, 락트산탈수소효소와 아스파탐아미노전이효소는 각각 114 U/L, 376 U/L, 36 U/L로 정상범위였으나 알라닌아미노전이효소는 94 U/L로 정상범위보다 약간 상승하여 시행한 복부 초음파검사와 간염 표지자검사에서는 특이소견을 관찰할 수 없었다.

사지의 운동 및 감각 신경전도 검사는 정상소견으로 나타났다. 침근전도 검사는 검사한 모든 근육에서 비정상 자발전위가 나타났고 양측 상완이두근과 전경골근에서 10 mV 이상의 증가된 진폭과 지속시간을 가진 운동단위 활동전위가 관찰되었으며 간섭양상은 모든 근육에서 감소하였다. 전환점-진폭 분석(turns-amplitude analysis)의 정량적 근전도 검사에서 정상범위(normal cloud) 밖 좌상방에 치우친 분포가 나타나 신경병증을 시사하였다.

근생검에서 디스트로핀은 면역 조직화학 염색상 근섬유막을 따라 정상 활동성을 보였고 신경성 근위축 소견이 나타났지만(Fig. 2), 비복신경 조직검사에서는 정상소견으로 관찰되었다.

유전인자 분석에서 염색체 5번 단원에 있는 SMN 유전자의 exon 7번과 8번에 제한효소를 처리하였으며 각각 164 bp와 123 bp의 SMN 2 인자만 존재하고 염색체 말단 부위에

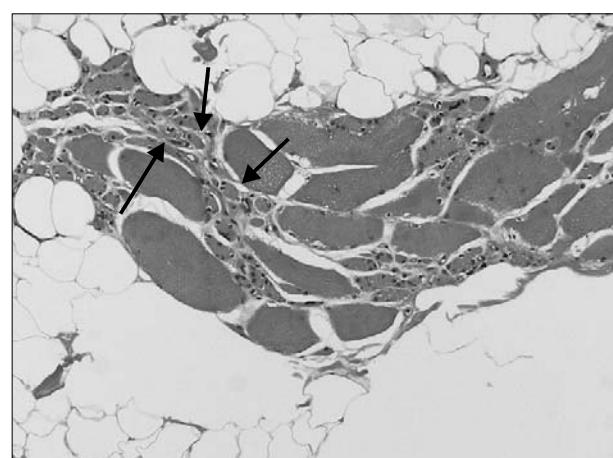


Fig. 2. Muscle biopsy of left vastus medialis shows many areas of small group atrophy (arrows) and fatty ingrowth. These findings were consistent with neurogenic atrophy (Hematoxylin and Eosin stain, $\times 300$).

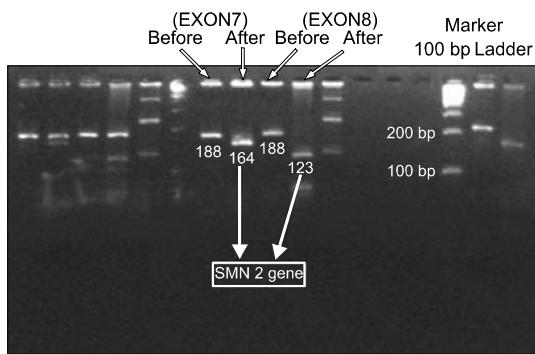


Fig. 3. The electrophoresis of survival motor neuron(SMN) genes after restriction enzyme processing shows the deletion of a pair of SMN 1 genes in exon 7 and 8 and the existence of SMN 2 genes of which size were 164 base pairs and 123 base pairs respectively.

존재하는 24 bp와 65 bp 크기의 한 쌍의 SMN 1 인자의 결손을 확인하였다(Fig. 3).

환자의 임상양상과 검사소견이 원위형 척수성 근위축증과 유사하였으나(Table 1) 유전인자 분석결과 SMN 1 인자의 결손이 발견되어 제III형 근위형 척수성 근위축증으로 진단하였다(Table 2).

고 찰

제III형 근위형 척수성 근위축증의 임상증상은 환자에 따라 다양하지만 정상보행까지 발달하여 수년간 독립적 보행이 가능하다가 점차적으로 대퇴부와 골반근의 위약으로 바닥에서 일어서거나 계단 오르기가 어렵게 되고 보행속도가 저연된다. 제III형 근위형 척수성 근위축증은 일반적으로 하지를 먼저 침범한 뒤 상지를 침범하며 전완과 하지의 원위 근육은 나중에 침범하게 된다.^{6,8}

검사소견을 살펴보면 운동 및 감각 신경전도 검사는 근위축이 심하지 않는 한 정상소견으로 나타나며^{3,8,9} 침근전도 검사소견은 양성파와 섬유자발전위, 섬유속상수축, 증가된 진폭과 지속시간을 가진 운동단위 활동전위, 감소된 간섭양상으로 나타난다.⁸

근생검 소견은 신경병증 위축소견이 주로 나타나지만 제I형과 제II형과는 달리 제III형에서는 경미한 근육병증 소견으로 나타날 수도 있으며⁷ 비복신경의 조직검사 소견은 나이에 따른 퇴행을 제외하고는 정상소견으로 나타난다.³

유전자 검사에서는 SMN 인자의 결손이 있으며, 1990년 염색체의 5q13이 근위형 척수성 근위축증에 관여한다고 밝혀진 이후 SMN, neuronal apoptosis inhibitory protein (NAIP) 인자가 발견되어 이들 유전인자가 근위형 척수성 근위축증의 발병에 관여하는 과정이 일부 밝혀졌다.^{3,5}

인체에는 한 쌍의 SMN 1과 여러 쌍의 SMN 2 두 종류의 인자가 있으며 SMN 1은 5q13의 말단부위(telomeric region),

SMN 2는 중심부위(centromeric region)에 위치하고 있어 각각 SMN^T와 SMN^C라고도 한다. 근위형 척수성 근위축증은 SMN 1 인자가 손상되거나 유실되어 발생하며, 남아 있는 SMN 2 인자에 의해 변형된 SMN 단백질이나 소량의 정상 SMN 단백질만 생성하게 되며 정상 SMN 단백질의 생성량에 따라 발현 나이와 임상양상이 결정된다.^{7,9} SMN 단백질은 개체 내 모든 세포에 발현되며 RNA-단백질 복합체 형성과 mRNA 대사에 관여하여 궁극적으로 단백질 합성을 조절하여 세포분화 및 세포 내 단백질의 합성이 활발한 시기에 아주 중요한 역할을 하게 된다.⁴

근위형 척수성 근위축증이 신경세포를 주로 침범하는 이유는 운동신경의 발달과 분화가 근육세포와 상호작용으로 이루어지기 때문이다. 발달 중에 있는 신경세포에서 특정 단백질의 생성이 늦어지면 근육세포와 운동단위를 형성하지 못하게 된다. 운동단위를 형성하지 못한 미성숙 신경세포는 전기 생리학적으로 과도하게 흥분하게 되며 성숙 신경세포와 비교하여 직경이 작아 상대적으로 많은 저항이 걸려 신경세포가 점차적으로 파괴된다.⁴

SMN 인자 이외에 근위형 척수성 근위축증의 원인 인자로 밝혀진 NAIP 단백질은 후근(posterior root) 부위에는 나타나지 않으며 척수의 전각세포가 존재하는 앞쪽 부분에만 발현된다.³ NAIP 인자 결손은 제III형과 비교하여 제I형과 제II형이 많다. 그러므로 이 NAIP 인자의 결손이 세포사멸을 촉진할 것으로 생각되면 근위형 척수성 근위축증의 임상경과에 영향을 미칠 것으로 추측되고 있다.⁵

제III형 근위형 척수성 근위축증과 감별해야 할 질환으로는 10대에서 20대 초반부터 근위약이 시작되고, 상하지 근위근육을 침범하는 원위형 척수성 근위축증, 샤르코-마리-투드 병과 같은 신경병증^{6,9}과 안면경감상완형(facioscapulo-humeral) 근디스트로피와 지대형(limb-girdle) 근디스트로피와 같은 근육병증이 있다.³

원위형 척수성 근위축증은 보통 10대부터 사지의 원위부에서 시작하여 근위부로 근위약이 진행하며^{7,9} 하지의 족내근(foot intrinsic muscle)과 족배굴근의 위축으로 인한 요족변형이 발생하고, 상지에서는 손과 전완부의 근육의 위축이 발생하여 임상증상이 샤르코-마리-투드병과 유사하다.^{1,6,7,9} 전기진단학적 소견과 근생검 및 신경조직 생검소견은 근위형 척수성 근위축증의 소견과 동일하지만^{6,8,9} SMN 인자의 결손은 없다(Table 1).

샤르코-마리-투드병은 관여하는 유전인자에 따라 여러 아형이 있으며 제I형 선천성 운동 감각 신경병증(hereditary motor sensory neuropathy; HMSN)과 제II형이 가장 흔하다.^{1,4,6,7} 임상증상은 요족변형이 먼저 생기며 하지부터 사지위약이 시작한다.⁶ 운동신경 전도검사에서 제I형은 전도속도가 느려지고 제II형의 경우 전도속도는 정상이나 복합 운동신경 활동전위가 감소되어, 근위형 및 원위형 척수성 근위축증과 감별된다.^{6,7}

Table 1. Diagnostic Criteria of Distal Spinal Muscular Atrophy*

Clinical criteria	
Family history	
I. [†] Autosomal dominant or recessive inheritance	
C. [†] Isolated cases have either autosomal recessive distal HMN or are the result of a de novo mutation of autosomal dominant distal HMN.	
Age at onset	
I. Usually in the first decade of life	
C. A wide range of onset; varying from congenital to late onset	
Muscle wasting and weakness	
I. Predominantly the distal parts of the extremities.	
E. [§] Predominantly proximal muscle weakness	
C. Initially in the peroneal compartment and intrinsic foot muscle.	
C. In latest stage, wasting and weakness of the proximal muscles may develop.	
C. Weakness of the muscles of hands and forearms is present in some patient.	
Associated features	
I. Arthrogryposis, pes cavus, scoliosis, termor, progeressive sensorineural deafness, vocal cord palsy	
E. Impaired sensation	
E. Significant involvement of CNS [¶] , including pyramidal tract	
Course and severity	
I. Slowly progressive with variable severity	
Laboratory criteria	
Metabolic study	
E. Metabolic and aquired cause for neuropathy	
E. Marked elevated CPK [¶]	
Electrophysiology	
I. Normal or slightly reduced motor NCV**	
I. Normal sensory NCV	
I. Neurogenic abnormality on needle EMG ^{††}	
E. Myopathic abnormality	
C. Motor NCV in single nerve (usually peroneal) may be not measurable in advanced cases due to important muscular atrophy	
Pathology	
C. Sural nerve biopsy is normal except for age related changes.	
Molecular genetics	
E. Mutation in the survival motor neuron gene (SMN) associated with proximal spinal muscular atrophy on chromosome 5q11.2-13.3	
C. Distal HMN ^{††} loci have been identified on chromosome 12q24 (type II) and 7p (type	

*: This is abstracted from the diagnostic criteria of distal hereditary motor neuropathy to which have been consented at the 2nd workshop of the European Charcot-Marie-Tooth disease consortium.⁹ [†]: Inclusion, [‡]: Comment, [§]: Exclusion, [¶]: Central nervous system, [¶]: Creatine phosphokinase, **: Nerve conduction velocity, ^{††}: Electromyography, ^{††}: Hereditary motor neuropathy

안면경갑상완형 근디스트로피는 보통 20대부터 물건 들기와 보행이 어려워지고 장딴지 근육에 비해 족배굴근의 상대적 위약으로 족하수가 생긴다.⁶ 50%의 환자에서 정상보다 약 2~4배 정도 크레아틴키나아제가 증가되어 있으며 침근전도 소견은 증상발현 초기에는 정상으로 나타나다가 진행할 경우 낮은 위상과 다상성의 운동단위 활동전위가 관찰되며, 초기에 증가된 간섭양성이 관찰된다.^{6,7}

지대형 근디스트로피는 디스트로핀과 함께 근육 세포막에서 복합체를 형성하는 sarcoglycan의 유전적 이상으로 발

생하며⁶ 골반대의 근육의 위약을 시작으로 상지의 견갑 주위의 근육을 주로 침범한다. 크레아틴키나아제의 증가는 경미하지만, 10배 이상 증가할 수도 있으며 전기진단학적 소견과 조직학적 소견은 근육병증에서 나타나는 일반적인 소견과 동일하다.⁶

본 증례에서 제III형 근위형 척수성 근위축증으로 진단하기 어려웠던 이유를 살펴보면 위에서 언급한 질병들과 증상발현 나이, 침범한 근육부위, 질병 경과가 유사하여 감별 점이 될 만한 특징적인 임상양성이 없었다. 근생검에서 주

Table 2. Diagnostic Criteria of Type III Proximal Spinal Muscular Atrophy***Clinical criteria****Family history**

In SMA[†] type III (mild form) onset is usually after the age of 18 month

Muscle weakness

I.[‡] Muscle weakness of the trunk and limbs

I. Symmetrical

E.[§] Weakness of extra-ocular muscles, diaphragm and the myocardium, or marked facial weakness

Associated features

I. Fasciculation of tongue and tremor of hand

E. Sensory disturbance

E. Central nervous system dysfunction and involvement of other neurological systems or organs, i.e. hearing or vision

Course and severity

I. In SMA type III the ability to walk will be achieved.

I. In SMA type III life expectancy is most likely normal.

Laboratory criteria**Molecular genetics**

I. The homozygous absence/mutation of the telomeric SMN^{||} gene (SMN^T) in the presence of clinical symptoms is diagnostic.

C. In case with absence/mutation of the telomeric SMN gene further diagnostic procedures such as EMG[¶] and muscle biopsy are no longer needed.

C. The presence of both copies of SMN^T argues strongly against the diagnosis.

Biochemistry

C. CK** usually <5 times the upper limit of normal

Electrophysiology

I. Abnormal spontaneous activity, e.g. fibrillations, positive sharp waves and fasciculations by EMG

I. Increased mean duration and amplitude of motor unit action potentials by EMG

E. In SMA type reduction of motor nerve conduction velocities (MNCVs) <70% of lower limit.

E. Abnormal sensory nerve action potentials

Histopathology of muscle

I. Groups of atrophic fibers of both types

Hypertrophic fiber of type I

Type grouping (chronic case)

C. In SMA type III there may be a concomitant myopathic pattern

*: This is abstracted from the diagnostic criteria of proximal spinal muscular atrophy to which have been consented at the 59th European neuromuscular center international workshop.³, [†]: Spinal muscular atrophy, [‡]: Inclusion, [§]: Exclusion, ^{||}: Survival motor neuron, [¶]: Electromyography, **: Creatine kinase

로 신경성 근위축 소견이 나타나지만 처음 근생검을 시행 할 당시 다른 한 병원에서 판독한 것처럼 염증세포가 침윤 한 경미한 근육병증 소견으로 나타날 수도 있으므로^{3,7} 조직 소견이 근육병증으로 판독될 경우 신경병증으로 생각하기 어려워진다. 또한 혈청효소 검사에서 보통 크레아틴ки나아제 수치가 정상의 5배 미만으로 증가하지만³ 본 증례와 같이 증가하지 않을 수도 있으며 지대형 근디스트로피와 안면경상완형 근디스트로피에서도 크레아틴ки나아제 수치가 증가하지 않을 수 있으므로⁶ 혈청 크레아틴ки나아제 수치의 증가여부가 제III형 원위형 척수성 근위축증과 근육병증의 감별점이 되기는 어렵다. 그러나 조직검사 및 근전도 검사로 근육병증과 샤르코-마리-투드병을 감별하여도 제III

형 원위형 척수성 근위축증의 경우, 근위약이 근위부에서 원위부로 진행하고, 원위형 척수성 근위축증의 경우에는 반대로 진행하기 때문에, 시간이 경과하여 근위부와 원위부 근육 모두를 침범한 후에는 임상양상과 조직생검 및 전기진단 검사소견만으로 두 질병을 감별 진단하기 어렵다. 실제로 본 증례는 족배굴근 및 상지 원위근의 위축, 심한 요족 변형등과 같이 원위형 근위축증에서 흔히 나타나는 소견이 보여, 유전인자 조항을 제외하고는 제2차 유럽 샤르코-마리-투드병 학회⁹의 원위형 척수성 근위축증 진단 기준에 합당하였다(Table 1).

국내에 보고된 제III형 척수성 근위축증의 증례를 살펴보 면 방 등²이 31례의 척수성 근위축증 환자를 분류하면서 3

례의 제III형 환자를 보고하였다. 그러나 이들은 근전도와 근생검으로만 진단하였으며, 유전자 검사나 가계도 검사를 시행하지는 않았다.

황과 이¹⁰가 보고한 상염색체 우성 근위형 척수성 근위축증의 증례를 살펴보면 증상발현과 임상양상이 가족 구성원에 따라 너무나 다양하고 제시된 환자들의 혈청 크레아틴 키나아제 치가 정상에 비해 약 5배 이상, 락트산탈수소효소가 2배 이상 증가되어 있었으며, 조직검사와 근전도검사만으로 진단하였다. 제53차 국제 유럽 신경근육 질환 학회의 합의⁹에 의하면 현재까지 보고된 상염색체 우성 근위형 척수성 근위축증의 증례는 유전인자 검사가 시행되지 않았으며 가족력상 증상과 발현 나이가 다양하고 상염색체 우성으로 유전되는 지대형 근디스트로피와 안면견갑상완형 근디스트로피과 감별하기가 어렵고, 정확한 척수성 근위축증의 유전체(genome)가 아직 밝혀지지 않았기 때문에 상염색체 우성 근위형 척수성 근위축증을 진단범주에 두기를 유보하였다. 또한 SMN 1 인자의 손실이 발견되지 않는 경우 다른 질병을 완전히 배제할 수 없다고 하였으며 근전도검사나 조직검사 소견 보다는 임상증상과 함께 SMN 1 인자의 결손이 진단에 필수적인 요소라고 하였다(Table 2).

본 증례에서 살펴본 바와 같이 원위부 근육까지 위약이 진행한 제III형 근위형 척수성 근위축증 진단에서 임상 증상이 유사한 근육병증과 원위형 척수성 근위축증을 감별하기 위해서는 임상증상과 조직학적 소견, 근전도검사만으로 명확한 근거를 제시하기 어렵기 때문에 유전자 검사가 진단에 필수적 요소라 생각한다.

참 고 문 헌

- 1) Viollet L, Barois A, Rebeiz J, Rifai Z, Burlet P, Zarhrate M, Vial E, Dessainte M, Estournet B, Kleinknecht B, et al. Mapping of Autosomal recessive chronic distal spinal muscular atrophy to chromosome 11q13. Ann Neurol 2002; 51: 585-592
- 2) Bang MS, Park JW, Park IC. Clinical classification of spinal muscular atrophy. J Koean Acad Rehab Med 2003; 27: 38-42
- 3) Zerres K, Davies KE. 59th ENMC International Workshop: Spinal muscular atrophies: recent progress and revised diagnostic criteria 17~19 April 1998, Soestduinen, The Netherlands. Neuromusc Disord 1999; 9: 272-278
- 4) Hausmanowa-Petrusewicz I, Vrbova G. Spinal muscular atrophy: a delayed development hypothesis. Neuro Report 2005; 16: 657-665
- 5) Zerres K, Wirth B, Rudnik-Schoneborn S. Spinal muscular atrophy-clinical and genetic correlations. Neuromuscular Disorders 1997; 7: 202-207
- 6) Dumitru D. Electordiagnostic Medicine, 2nd, Philadelphia: Hanley & Belfus, 2001, pp587-592, pp594-595, pp1439-1440
- 7) Kurhnenbäumer G, Young P, Hünermund G, Ringelstein B, Stögbauer F. Clinical features and molecular genetics of hereditary peripheral neuropathy. J Neurol 2002; 249:1629-1650
- 8) Ahn KH, Kim HS, Han HY. Three cases of spinal muscular atrophy, type II. J Koean Acad Rehab Med 1990; 14: 152-157
- 9) De Jonghe P, Timmerman V, Van Broeckhoven C. 2nd Workshop of the European CMT Consortium: 53rd ENMC international workshop on classification and diagnostic guidelines for Charcot-Marie-Tooth type 2 (CMT2-HMSN II) and distal hereditary motor neuropathy (Distal HMN-Spinal CMT) 26~28 September 1997, Naarden, The Netherlands. Neuromusc Disord 1998; 8: 426-431
- 10) Hwang YM, Lee IC. Familial spinal muscular atrophy with autosomal dominant inheritance. Korean J Neurology 1990; 8: 154-158