

Charcot-Marie-Tooth 병으로 사료되는 가족 2 례

메리놀병원 신경과

최문성 · 최 겹 · 박규현

— Abstract —

2 Families of Charcot-Marie-Tooth Disease

Mun Sung Choi, M.D., Gyun Choi, M.D., Kyu Hyun Park, M.D.

Department of Neurology, Maryknoll Hospital

These are 2 cases report of the Charcot-Marie-Tooth disease.

One patient is a 21 year-old female with gait ataxia, foot drop, muscular atrophy in the both feet, pes cavus and equinovarus.

On family history, her older and younger brothers and younger sister showed same symptoms and signs which is rather milder.

On neurologic examination, there were atrophy, high arched feet, and steppage gait.

There were decreased pain, temperature and touch sensation, and absence of position and vibration, and absence of DTR in lower extremities.

On sensory nerve conduction velocity study, the amplitude of evoked action potential is very low.

On motor NCV, there are markedly prolonged distal latency and markedly decreased conduction velocity.

On EMG study, there are denervated potentials at rest and reduced interference pattern at maximal contraction.

The other patient is 62 year-old female with gait disturbance, foot drop, muscular atrophy in the both feet, pes cavus and equinovarus.

On family history, her father, 2 younger brothers and her 3 nephews showed same degree or rather mild degree of symptoms and signs.

The findings on physical, neurologic examination and EMG with NCV study are compatible with Charcot-Marie-Tooth disease.

I. 서 론

1886 년 프랑스에서 Charcot 와 Marie 가, 그리고 거의 동시에 영국에서 Tooth 가 보행실조, 심부전박사 소

- 본 논문의 요지는 1986 년 대한 신경과 학회 추계 학술대회 석상에서 구연되었음.

실, 민족족, 족허수, 근위축, 감각장애 등으로 특징지어지며 서서히 진행되는 상염색체 우성으로 유전되는 질환을 보고하였다.

이 질환은 임상증상과 전기생리학적, 조직학적 양상 따라 대체로 3 가지로 분류된다. 그외에도 여러 다양한 증례가 많으며 수지전진 및 감각장애의 양상, 발병시기 등의 임상증상과 조직학적 소견에 따라 Roussy-Lévy 증후군이나 Friedreich's ataxia 와 구별하기 힘든 경

우도 있다.

저자들은 증상의 발현시기는 다양하나 보행장애가 시작되고 점차 심해져 심부건반사 소실, 만곡족, 족하수, 원위부 하지 및 족부의 근위축, 감각장애가 나타나며 근전도 검사상 운동 및 감각 신경도도속도의 심한 지연 및 소실, 세동전위 및 양성파파가 보이고 가족적으로 근전도 검사상 비슷한 소견을 보이나 경증의 임상증상이 있는 등 CMT병으로 사료되는 증례들을 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

II. 증 례 1

환자 : 박○외, 21세, 여자

병력 : 환자는 보행장애를 주소로 내원하였다. 과거병력상 중학교 2학년 말부터 경한 보행장애가 있었으며 고등학교 1학년부턴 보행장애가 심해지고, 족하수, 하지에 감각장애와 근위축이 있었고 최근에는 상지증상이 심해지고 요척족(Pes Cavus), 외반만족(eguinvarus)을 보였다.

이학적 소견 : 중증도의 발육정도 및 영양상태로서 지능이나 판단력은 정상범주였다. 사지는 약간 푸는색 짙로 보였으며 차가웠다. 양발과 장단지근의 내측근(in-

trinsic muscle)에 근위축이 심하고, 족의 바깥이 되지 않았으며, 요척족, 외반만족, 근위축, high pedal arch를 보이며, 보행은 계상보행(Steppage gait)이었다. 안저검사와 뇌신경검사는 정상이었으며 소녀의 이상징후나 안구전탕은 없었다. 온도감각이나 통증 및 절촉감각은 양발에 중증도로 감소되어 있었으며 위치, 진동감각은 양측 하지에서 나타나지 않았다. 심부건반사는 하지에서는 나타나지 않았고 상지에서는 정상을 보였으며 병적반사는 없었다.

가족력 : 뒷대는 거의 조사할 수 없었으며 병력상 정상이었다. 28세 큰 오빠는 족바깥의 하지 심부건 반사가 소실되고 진동감각의 감소가 있었으며 23세 작은 오빠는 정상이었으며 18세 여동생은 환자보다 약간 경한 증상을 보였다(그림 1, 2, 도표 1).

검사소견 : 환자의 혈액검사, 소변검사, 간기능 검사, 전해질 검사, BUN, creatinine, 알부민, 혈당검사, CPK, 매독반응검사, 간염항원검사, 심전도검사, 뇌파검사상 정상이었으며 양측 족 절면, 측면, 사위면상 요척족, 외반만족, high pedal arch를 보였다. 신경전도 속도검사는 정중신경, 복골신경, 비골신경 등에서 시행하였는데, 복골신경, 정중신경에서 환자는 원위부 광폭이 연장되고 운동전도속도는 감소되고 감각신경활동

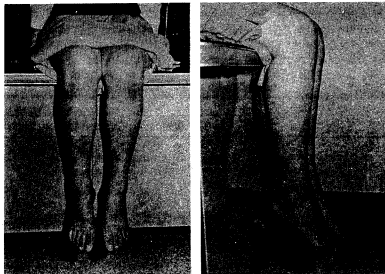


Fig. 1. Atrophy of Tibialis muscles in the patient



Fig 2. X-ray findings of the both feet.

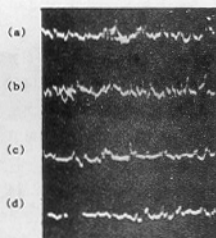


전위는 측정되지 않았고, 28세 큰 오빠와 18세 여동생은 경한 증상을 보이고 23세 작은 오빠는 정상소견을 보였다. 비골 및 경골신경에서 환자와 여동생은 측정되지 않았고 28세 큰 오빠는 원위부 잠복이 연장되고 운동전도속도는 감소되고 감각신경운동전위는 측정되지 않았고 23세 작은 오빠는 원위부 잠복에서 연장을 보았다. 근전도 검사상 안정시 세동전위와 양성파를 보이고 최소수축시 다상형 (poly phasicity)이 증가되고 최대수축시 간섭현상이 감소되는 것을 보여준다. 28세 큰 오빠는 좌측 비골 및 경골신경의 원위 잠복이 연장되고 표재성 비골신경과 비복신경의 감각 운동전위

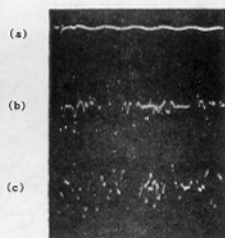
는 측정되지 않았고 좌측 비골근에서 안정시 세동전위를 보이고 최소수축시 다상형과 최대수축시 간섭현상이 감소되었다. 23세 작은 오빠는 좌측 비골 및 경골신경에서 원위 잠복기가 연장되고 표재성 비골신경과 비복신경은 정상이었으며 좌측전비골근에서 안정시 경상이며 약한 수축시 다상성, 최대수축시 간섭현상이 감소되었다. 팔지에서 척골, 정중신경의 원위 잠복기가 연장되고 표재성 비골신경과 비복신경은 측정되지 않았으며 상지에서

Table 1. Clinical summary of the families.

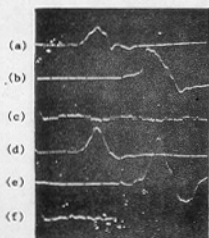
	case 1				case 2			
	28,M	23,M	21,F	18,F	62,F	27,M	23,M	21,M
Gait disturbance	-	-	+	+	+	+	±	±
Absent ankle jerks	+	-	+	+	+	-	-	-
Absent knee jerks	+	-	+	+	+	-	-	-
Weakness of dorsiflexion effect	±	-	+	±	+	+	±	±
Feet muscle atrophy	-	-	+	±	+	±	±	±
Pes cavus	-	-	+	-	+	-	-	-
Decreased superficial sensation	-	-	+	±	+	-	-	-
Decreased vibration sense	±	-	+	±	+	-	-	-
Autonomic dysfunction	-	-	-	-	+	-	-	-
Tremor of hands	-	-	-	-	+	-	-	-



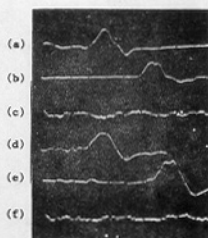
- * (a),(b),(c),(d) at rest in both lower extremities.
- * Calibration :
vertical - 100 μ V/division
horizontal - 10 msec/division



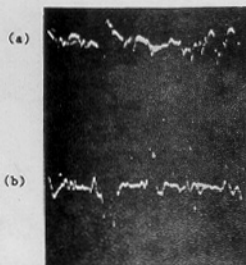
- * (a) at rest in both upper extremities.
- * (b) Minimal contraction
- * (c) maximal contraction
- * Calibration :
vertical - 100 μ V(a), 200 μ V(b),(c)/division
horizontal - 10 msec/division



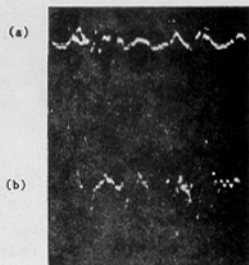
- * (a), (b) : right median nerve
- * (d), (e) : right ulnar nerve
- * Calibration :
vertical - 2 mV/division
horizontal - 5 msec/division
- * (c) : right median sensory
- (f) : right ulnar sensory



- * (a), (b) : left median nerve
- * (d), (e) : left ulnar nerve
- * Calibration :
vertical - 2 mV/division
horizontal - 5 msec/division
- * (c) : left median sensory
- (f) : left ulnar sensory



- * (a) at rest in right tibialis anterior m.
- * (b) minimal contraction
- * Calibration :
vertical - 100 μ V/division
horizontal - 10 msec/division



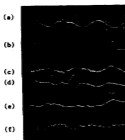
- * (a) at rest in left tibialis anterior m.
- * (b) minimal contraction
- * Calibration :
vertical - 100 μ V/division
horizontal - 10 msec/division

Fig 3. EMG findings of the patient.

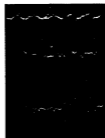
안정시 세동전위, 최소수축시 다상형 최대수축시 간섭 현상이 감소되는 것을 보이고 양측 전비골근에서 안정시 세동전위, 최소수축시 다상형을 보이고 있었다. 18세 여 동생에게 좌측비골 및 경골신경의 원위 잠복기는 연장되고 표재성 비골신경과 비복신경의 감각신경활동전위는 측정되지 않았으며 좌측 전비골근에서 안정시 세동전위, 최소수축시 다상형, 최대수축시 간섭현상이 감소되었다(그림 3-6, 도표 2).

III. 증 례 2

환자: 이○선, 62세, 여자

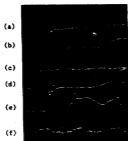


- * (a), (b) : left peroneal nerve
- * (d), (e) : left tibial nerve
- * Calibration : vertical - 200 μ V/division horizontal - 5 msec/division
- * (c) : superficial peroneal nerve(sensory)
- (f) : sural nerve



- * (a) at rest in left tibialis anterior m.
- * (b) minimal contraction
- * (c) maximal contraction
- * Calibration : vertical - 100 μ V(a), 200 μ V(b), (c)/division horizontal - 10 msec/division

Fig 4. EMG findings of 18 year-old younger sister.



- * (a), (b) : left peroneal nerve
- * (d), (e) : left tibial nerve
- * Calibration : vertical - 5 mV/division horizontal - 5 msec/division
- * (c) : superficial peroneal nerve(sensory)
- (f) : sural nerve



- * (a) at rest in left tibialis anterior m.
- * (b) minimal contraction
- * (c) maximal contraction
- * Calibration : vertical - 100 μ V(a), 200 μ V(b), (c)/division horizontal - 10 msec/division

Fig 5. EMG findings of 23 year-old younger brother.

주요: 보행장애, 양쪽 상지와 하지의 근력약화 및 근위축

병력: 환자는 25세경까지는 건강하였는데, 그 후부터 양쪽 수지 말단부와 족부에 힘이 없음을 느끼기 시작하였고, 점점 감각이상과 함께 근력약화, 근위축이 심해지고 상행하였다. 약 30세부터는 이러한 증상이 더욱 심해지면서 주저한 보행장애를 느끼기 시작하였으며, 50세경부터는 지팡이에 의존하여 겨우 보행할 수 있었다.

이학적 소견: 상당히 불량한 영양상태이었던 채 온은 37°C, 맥박수는 80 / 분, 호흡수는 26 회 / 분, 혈압은 130 / 80mmHg 이었다. 공막에 황달소견은 없었으며 결막에서도 빈혈이나 다른 병적소견은 보이지 않았다. 흉

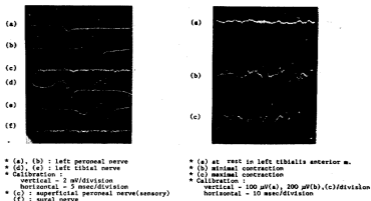


Fig 6. EMG findings of 28 year-old older brother.

Table 2. Nerve Conduction Studies of the Families in Ulnar n., Median, n., Peroneal n. and Tibial n.

		Ulnar nerve						Median nerve					
		right			left			right			left		
		D.L.	MCV	SNAP	D.L.	MCV	SNAP	D.L.	MCV	SNAP	D.L.	MCV	SNAP
case 1	M28	9.2	19.5	0	9.4	19.7	0	10.0	19.0	7.5	8.0	22.5	8.6
	M23	3.0	63.5	3.0	3.2	61.7	3.1	3.1	56.0	3.0	3.2	58.5	3.0
	M21	11.0	14.5	0	18.0	9.0	0	10.0	15.0	0	15.0	10.0	0
	F18	11.5	12.4	0	11.0	13.0	0	11.0	14.0	0	10.0	14.0	0
case 2	F62	3.6	46.4	3.1	5.8	45	3.4	3.6	50	3.1	4.6	42.8	3.6
	M27	3.0	55.9	3.2	3.8	60	3.7	3.6	55.5	3.2	4.0	56	3.6
	M23	4.0	54	3.4	4.0	53	3.6	3.0	50	3.4	3.4	53	3.5
	M21	3.8	56.3	3.6	3.4	57.9	3.0	3.4	56.3	3.6	3.2	57.9	3.2
		Peroneal nerve						Tibial nerve					
		right			left			right			left		
		D.L.	MCV	SNAP	D.L.	MCV	SNAP	D.L.	MCV	SNAP	D.L.	MCV	SNAP
case 1	M28	16.6	16.9	0	15.0	19.5	0	20.0	18.5	0	19.2	19.3	0
	M23	6.2	52.5	3.6	5.1	51.0	3.5	7.3	50.0	3.5	4.9	54.3	3.7
	F21	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	F18	0	0	0	22.0	13.0	0	0	0	0	0	0	0
case 2	F62	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
	M27	5.4	47	3.4	5.0	41	3.6	4.8	39	3.6	0	0	3.6
	M23	0	0	0	6.2	35	0	6.8	37	3.6	7.6	48	3.6
	M21	11.8	48	4.1	5.8	39.4	4.1	5.6	34	4.2	6.0	37.5	4.2

Motor conduction velocity (MCV) along the forearm and lower extremities segment is measured in m/sec and distal latencies (D.L.) in msec.

The latency of sensory nerve action potential (SNAP) is measured in msec.

부의 이학적 소견에서는 양쪽 뼈에서 경도의 나을(radi)이 들었으며 친식음은 들리지 않았고 심잡음도 없었다. 복부소견도 정상이었다. 신경학적 검사에서, 지능이나 판단력, 제남력은 정상이었으며 동공은 정상소견을 보였고 두개신경도 이상이 없었다. 근력은 상당히 약화되어 양손가락이 모두 정상의 50%경도의 근력이 있었으며 족부에서는 미약한 근육수축도 시행할 수 없었다. 상하지에 심한 근위축이 있었으며 만곡족, 청축을 보였다. 감각장애도 심하게 있었는데 진동감, 통감, 온감이 전혀 없거나 정상의 20%정도이었으며 상부로 갈수록 약간의 호전이 있었다. 심부전반사는 상하지에서 전혀 나타나지 않았으며 병적반사는 없었다. 소뇌증상은 없었으며 안구진탕도 없었고 수지전진이 경미하게 있었다(그림 7).

병리검사소견: 환자의 혈액검사, 소변검사, 간기능검사 및 혈청 전해질검사는 정상반응에 속했으며 심전도검사, 뇌파검정도 이상소견이 관찰되지 않았다. 근전도 검사에서 심한 세동전위나 양성파를 보였으며 다상형의 출가가 있었고, 신경전도속도검사에서 감각 및 운동신경에서 전혀 검출되지 않거나 원위부 감각기의 심한 연장이 있었다.

가족력: 환자의 부친은 25년전, 60세에 사망하였는데 25-30세경부터 보행장애가 있었고 지팡이에 의존

하여 거동하였으며, 환자의 모친은 이러한 증상은 없었다고 한다. 또한 환자의 고조부의 형제중에 보행장애와 상, 하지의 근위축이 있었던 적이 있다고 한다. 환자의 첫째 남동생은 40세경부터 보행장애가 있었고 상, 하지에 모두 근위축이 있었으며 현재는 전혀 거동을 하지 못하고 있으며, 환자의 둘째 남동생은 28세부터 감각장애, 근력약화가 있었으며 근위축이 점차 심해지다가 51세에 뚜렷한 원인이 사망하였다고 한다. 환자의 남편에서는 특이소견이 없었으며 환자는 뚜렷한 원인을 알 수 없는 불임증으로 자녀를 갖지 못했다. 환자의 조카들 중 3명에서도 현재 양쪽 하지에 경도의 보행장애를 나타내고 있었다(그림 8, 도표 1). 환자와 가족의 이학적 소견, 근전도 검사소견 및 가계도는 다음과 같다(그림 9, 10, 도표 2).

IV. 고 찰

1886년 Charcot와 Marie가 서서히 진행되어 주로 수지내근의 이원성 약화와 비골신경 분포근의 위축을 특징으로 하는 유전성 질환을 보고하였으며 당시 이들은 주병변이 척수에 있다고 생각하였다. 같은 시기에 Tooth는 동일한 증상의 가족례를 보고하며 주병변이 말초신경에 있다고 생각하였다. Buzzard 등(1921)은 비골신경가지의 '간질성 신경염'으로 기술하였으며 Bell(1935)은 유전양상은 dominant, recessive or sex-linked이며 산발적인 경우도 비교적 자주 있다고 지적하였다.

병리학적으로 소견상 England 등(1952), Symonds 등(1926)은 신경섬유의 결손을 초래하며 축삭돌기



Fig 7. Atrophic changes in the patient (case 2)



Fig 8. Patient's nephews (case 2) (from left, 21M., 27M., 23M.)

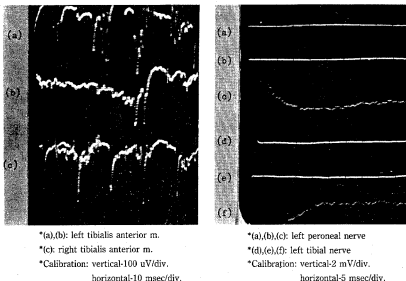


Fig 9. EMG finding of the patient (case 2).

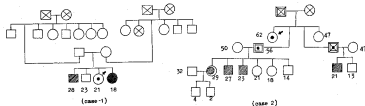


Fig 10. Pedigrees of the families.

- : Severely affected by history, physical examination, EMG and NCV.
- : Moderately affected by history, physical examination, EMG and NCV.
- : Mildly affected by history, physical examination, EMG and NCV.
- : Not examined but may be affected by history.
- : No pathologic findings in history, physical examination, EMG and NCV.
- : Died.

와 수초가 동시에 철회되고 전각세포들의 수가 약간 감소되고 myelin sheath 용해되며 내측근 신경절도 비슷한 양상을 보이며 posterior column의 변성과 감각 후근 섬유도 침범되고 넓은 범위의 근육이 위축되나 자율신 경계는 정상으로 남아 있다고 하였다.

본 증례의 환자들은 15세-30세부터 보행장애가 있

었으며 양발과 장딴지의 내측근에 근위축이 심하고 족 배굴이 되지 않았으며 요척측, 외반안측, 근위축, high pedal arch를 보이며 정상 보행상의 보행장애를 보였다. 온감, 통감 및 접촉감각은 양발에 증정도도 감소 되었으며 위치 및 진동감각은 양측 하지에서 없었으며 실부건반사는 하지에서 없었으나 상지에서는 정상으로 보

었다. Thomas 등(1974)은 초기부터 장부지심전근, 장모지심전근, 비골근 그리고 족부의 내전근에 침범되어 외반만족 변형을 초래하고 특히 대퇴부의 1/3 이하부위에서 근위축이 심하다고 하였다("Stork-leg", "inverted champagne bottle appearance"). Buchthal 등(1977)은 70%에서 10세 이전에 발생하여 비골신경 분포근의 심한 위축이 초래되고 심부전반사가 소실되며 요척측, 외반만족이 나타나고 수부와 족부에서 측각, 통각 및 진동감각이 감소된다고 하였다.

본 환자들에서는 일반적 사실 소견이 정상이었는에 Adams(1985)는 일반적 사실 소견은 별 도움을 주지 않는다고 하였다.

전기생리검사상 특징적 양상을 보이는데 본 증례의 경우 신경전도속도검사상 척골신경, 경중신경에서 원위부 감복기가 연장되고 운동전도속도는 감소되며 감각신경활동전위는 측정되지 않았고 비골, 비골신경에서도 진폭이 너무 낮아 측정할 수 없었고 근전도 검사상 상지에서 세동전위, 최소수축시 다상형, 최대수축시 감복현상이 감소되는 것을 보이며 전비골근에서 안정시 세동전위를, 최소수축시 다상형을 보이고 있었다. 전도속도검사에서 비골신경계의 전도속도가 아주 느렸고 상지에서도 비슷한 결과가 관찰되었으며(Lambert, 1956; Gilliat과 Thomas, 1957; Gilliat과 Sears, 1958; Christie, 1961; Dyck 등, 1963; Amick와 Lemmi, 1963), Dyck 등(1968)은 원위 잠복기의 평균치가 정상 보다 길고 또한 전도속도는 정상 1/2 보다 느리고 복합신경활동 전위의 진폭도 정상 1/2 보다 작다고 하였다. Gilliat 등(1957)은 운동신경 전도속도는 11.2m/sec이고 복합신경활동전위가 없거나 또는 감각신경전도속도는 심하게 느리다고 하였으며 Buchthal 등(1977)은 near-nerve needle technique으로 검사하여 감각 복합 신경활동전위의 진폭감소, 감각신경전도속도가 정상치의 60%이하이고 이러한 신경전도속도의 심한 감소는 구획성 탈유수와 때문이라고 보고하였다.

근전도 변화는 Buchthal 등(1977)에 의하면 수부와 족부의 원위근에서 특히 뚜렷하며 세동전위, 양성파와 운동활동전위의 다상형을 보이고 진폭이 증가된다고 하였다.

Harding(1980)은 이 질환은 매우 느리게 진행되고 시기에 근위축이 한정되므로 수명에 영향을 주지는 않으며 많은 환자에서 발병으로부터 40~50년동안 생존한다고 보고하였다.

치료는 어떤 방법으로도 병의 진행을 막는 것에는 도움을 주지 못하나 물리치료나 그의 경험의과적 보조구들이 족부의 변형이나 외상을 감소시키는데에 약간의 도움을 줄 수 있다.

감별진단을 하여야 할 질환은 Dyck(1975)에 의하면 다음과 같다(도표 3).

V. 결 론

저자들은 보행장애, 감각장애, 민족측, 족하수, 근위축, 심부전반사 소실의 임상증상과 근전도 검사도 확진된 가족적으로 발생한 Charcot-Marie-Tooth 2예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

REFERENCES

- Alajouanine, TH., Castaigne, P., Cambier, J., and Escourrolle, R. (1967): *Maladie de Charcot-Marie. Etude anatomo-clinique d'une observation suivie pendant 65 ans. Presse medicale*, **75**:2745-2750.
- Amick, L.D., and Lemmi, H. (1963): *Electromyographic studies in peroneal muscular atrophy. Archives of Neurology, Chicago*, **9**:273-284.
- Behse, F., and Buchthal, F. (1977): *Peroneal muscular atrophy and related disorders. I. Clinical manifestations as related to biopsy findings, nerve conduction and electromyography. Brain*, **100**:41-66.
- Bell, J. (1935): *On the peroneal type of progressive muscular atrophy. Treasury of Human Inheritance 4, Part VI*.
- Bradley, W.G., Madrid, R., and Davis, C.J.F. (1977): *The peroneal muscular atrophy syndrome. Clinical, genetic, electrophysiological and nerve biopsy studies. III. Clinical, electrophysiological and pathological correlations. Journal of the Neurological Sciences. In press*.
- Christie, B.G. (1961): *Electrodiagnostic features of Charcot-Marie-Tooth disease. Proceedings of the Royal Society of Medicine*, **54**:321-324.
- Dyck, P.J. (1975): *Inherited neuronal degeneration and atrophy affecting peripheral motor, sensory, and autonomic neurons. In: Philadelphia: W.B. Saunders. 825-867*.
- Dyck, P.J., and Lambert, E.H. (1968): *Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy. I. Neurologic, genetic, and electrophysiologic findings in hereditary polyneuropathies. Archives of Neurology, Chicago*, **18**:603-618.

- England, A.C., and Denny-Brown, D. (1952): *Severe sensory changes, and trophic disorders, in peroneal muscular atrophy (Charcot-Marie-Tooth type)*. *Archives of Neurology and Psychiatry, Chicago*, **67**:1-22.
- Gilliatt, R.W., and Sears, T.A. (1958): *Sensory nerve action potentials in patients with peripheral nerve lesions*. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, **21**:109-118.
- Gilliatt, R.W., and Thomas, P.K. (1957): *Extreme slowing of nerve conduction in peroneal muscular atrophy*. *Annals of Physical Medicine*, **4**:104-106.
- Harding, A.E., and Thomas, P.K. (1980): *The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy type I and II*. *Brain*, **103**:259-280.
- Hughes, J.T. and Brownell, Betty (1972): *Pathology of peroneal muscular atrophy (Charcot-Marie-Tooth disease)*. *Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry*, **35**:648-657.
- Symonds, C.P., and Shaw, M.E. (1926): *Familial claw-foot with absent tendon-jerks: a 'forme fruste' of the Charcot-Marie-Tooth disease*. *Brain*, **49**:387-403.
- Thomas, P.K., Calne, D.B., and Stewart, G. (1974): *Hereditary motor and sensory polyneuropathy (peroneal muscular atrophy)*. *Annals of Human Genetics*, **38**: 111-153.