

## 우성 유전성 Olivopontocerebellar Atrophy 3예

고신대학교 의학부 신경과학교실

김광수 · 유봉구 · 윤성민 · 유경무

### Three Cases of Dominantly inherited Olivopontocerebellar Atrophy

Kwang Soo Kim, Bong Goo Yoo, Sung Min Yoon, Kyung Mu Yoo

*Department of Neurology, Kosin Medical College, Pusan 602-702, Korea*

#### = Abstract =

Dominantly inherited olivopontocerebellar atrophy(OPCA) is a progressive autosomal dominant neurodegenerative disorder characterized clinically by ataxia and histologically by neuronal degeneration in the inferior olives, pons, and cerebellar cortex.

Three patients in a family with hereditary OPCA are described. The mode of inheritance was autosomal dominant. The clinical manifestations were insidious progressive cerebellar ataxia, gait disturbance, and dysarthria. One patient showed slow eye movement and pyramidal signs. The brain magnetic resonance imaging(MRI) showed significant atrophy of brainstem and cerebellum with dilatation of the 4th ventricle and prepontine cistern. The evoked potential studies revealed absent bilateral tibial and median nerves somatosensory evoked potentials(SSEP) and prolonged absolute latency of III wave in the left ear brainstem auditory evoked potentials(BAEP).

**Key Words** : *Olivopontocerebellar atrophy, Autosomal dominant, Evoked potentials, Magnetic resonance imaging.*

#### 서론

우성 유전성 Olivopontocerebellar atrophy (이하 OPCA)는 임상적으로 운동실조와 조직학적으로 하감랑상핵(inferior olivary nuclei), 뇌교 및 소뇌피질의 신경원 소실을 특징으로 하며 상염색체 우성으로 유전하는 신경퇴행성

질환이다<sup>13,16)</sup>. 1861년 Friedreich가 임상적으로 소뇌성 운동실조를 보이는 질환을 처음 보고한 이래, 1891년 Menzel은 발병연령이 조금 더 늦으면서, 심부건반사항진 및 안구운동장애 등을 동반하는 가계의 증례를 보고하였다. 1900년 Dejerine과 Thomas는 Menzel이 보고한 유전성 증례와는 달리 임상증상은 비슷하지만

가족력이 없는 산발성 증례를 보고하면서 OPCA라고 처음 명명하였다<sup>24)</sup>.

OPCA는 임상적으로 가족력을 포함한 병력 및 특징적인 징후로 진단할 수 있으나 최근 뇌전산화 단층촬영(brain CT)과 자기공명영상(MRI)술의 발전으로 해부학적 구조의 변화를 생체에서 정확하게 진단할 수 있게 되었다.

1891년 Menzel이 이 질환을 처음 기술한 이래 구미 각국에서는 여러 임상보고가 있으나<sup>7, 9, 11, 20, 24, 25)</sup>, 국내에서는 아직까지 OPCA에 관한 보고가 적으며<sup>1, 2, 3, 4, 10, 21)</sup>, 더욱이 유전성 OPCA에 관한 보고는 김등<sup>1)</sup>의 7예, 이등<sup>2)</sup> 2예, 임등<sup>4)</sup>의 한 가족례, Choi등<sup>10)</sup>의 3예 및 Jeon등<sup>21)</sup>의 1예에 불과한 실정이다. 또한 국내보고에서 뇌 자기공명영상에 의해 진단된 경우는 드물다.

그러므로 저자들은 진행성 운동실조를 보이며, 뇌자기공명영상에서 특징적인 뇌교, 연수 및 소뇌 위축을 보이고, 유발전위검사에서 이상을 보인 우성 유전성 OPCA 한 가족 3예를 보고하고자 한다.

## 증례 보고

### 증례1(환자 A)

38세 남자로 진행성 보행장애 및 구음장애를 주소로 고신의료원 신경과에 입원하였다. 비교적 건강히 지내오던 환자는 28세경부터 서서히 심해지는 보행장애와 운동실조가 나타났으며, 30세경부터 구음장애가 나타났다. 그러나 연하곤란은 없었다. 과거력은 특별한 소견이 없었고, 가족력상 환자의 외조모, 외삼촌, 이모, 모친 등에서 서서히 진행되는 보행장애와 운동실조가 있었으며 환자의 누나(환자C), 형(환자B), 여동생 모두에서 20대 중반경부터 시작하는 진행성 보행장애, 운동실조 및 구음장애가 있었다. 이와 같이 삼대에 걸쳐 강한 투과도를 가진 상염색체성 우성형질의 가계도를 보였다(Fig. 1).

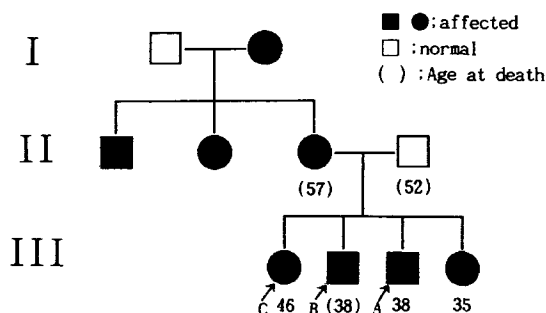
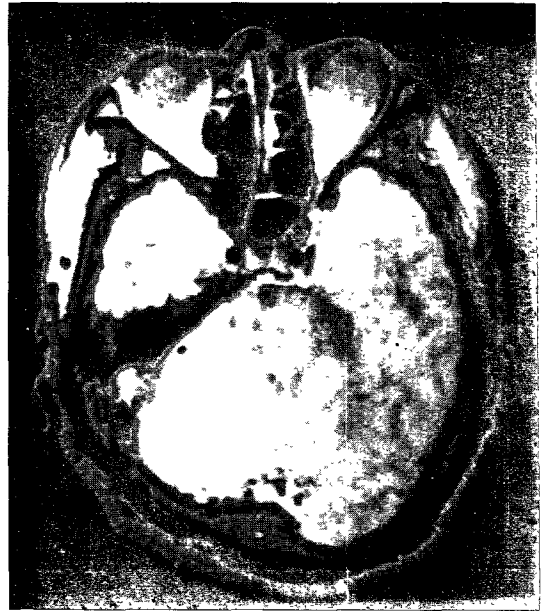


Fig. 1. The pedigree shows autosomal inheritance with strong penetrance through three generation

이학적 검사에서는 특이한 소견은 없었다. 신경학적 검사에서 의식은 명료하였으며 지남력과 판단력도 정상이었다. 구음장애가 있었으며, 안저검사상 망막변성이나 시신경위축은 없었다. 외안근검사에서 수평과 수직 안구운동 모두 느리고 중등도의 안구운동마비 소견을 보였으나 복시는 없었다. 근력은 양측상하지 모두 정상이었으나 연축성 강직이 있었다. 통각, 온도각, 진동각 및 위치감각은 모두 정상이었다. 심부전반사가 양측 슬관절에서 증가되어 있었으나, Babinski 징후는 없었다. 소뇌기능검사에서 손가락-코검사(finger to nose test)와 종슬경검사(heel to shin test)상 양측에서 장애 소견을 보였으며, 교호운동기능장애(dysdiadochokinesia)와 소뇌성 운동실조가 있었다. 환자는 양측 발을 넓게 벌린 상태로 걸었으며, tandem 보행에서 이상소견을 보였다.

실험실 검사상 CBC, Urinalysis, 전해질, 간기능 및 신장기능검사 등은 정상범위에 속하였으며, 지질검사에서 triglyceride가 471mg/dl (normal : 50~150mg/dl)로 높았던 것외에는 정상범위에 속하였다. 염색체검사에서 46XY로 정상이었다. 단순 흉부 및 경부척추촬영에서 특이소견은 없었다. 뇌자기공명영상에서 뇌교, 연수 및 소뇌에 현저한 위축소견을 보였으며, 전반적인 대뇌 위축도 있었다. 또한 양자(pro-

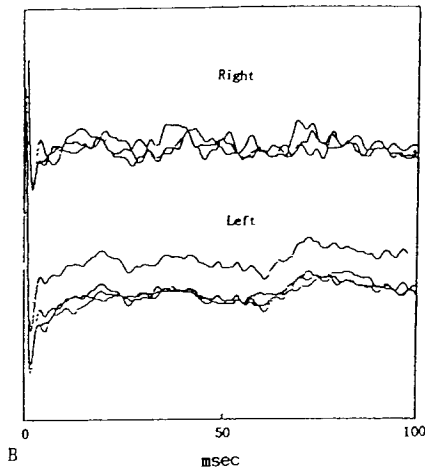
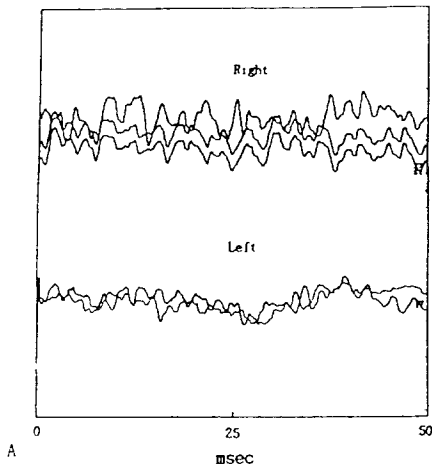
ton) 농도 및 T<sub>2</sub> 강조영상에서 추체로와 뇌교 피개는 보존되면서 횡뇌교섬유에서 비정상 고 신호 강도를 관찰할 수 있었다(Fig 2).



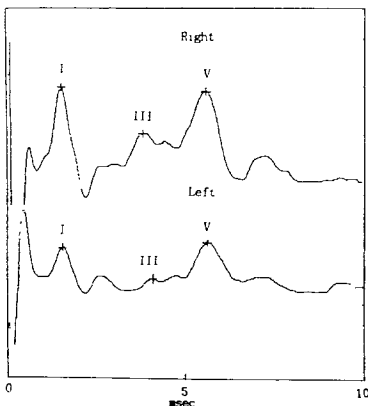
**Fig. 2.** Midline sagittal(A) T<sub>1</sub>- and transverse(B) T<sub>2</sub>-weighted MR images of case 1 patient show marked atrophy of the brainstem and the cerebellum, with flattening of the basis pontis. In the proton density MR images at the level of pons(C), the transverse pontine fibers are abnormally bright, but the pyramidal tract and pontine tegmentum are spared.

유발전위검사서 정중신경 및 경골신경 자극에 의한 두피에서 기록된 체감각유발전위(somatosensory evoked potentials : SSEP)가 나타나지 않았으며(Fig. 3). 뇌간청각유발전위(brainstem auditory evoked potentials : BAEP) 검사에서는 좌측귀 자극시 III파의 잠복시간 지연과 진폭의 감소가 있었다(Fig 4). 시각유발전위(visual evoked potentials : VEP)는 정상이었다.

뇌파검사서 전반적인 7~7.5Hz의 느린파를 보였다.



**Fig. 3.** Median(A) and tibial(B) nerve somatosensory evoked potentials are absent bilaterally.



**Fig. 4.** Brainstem auditory evoked potentials of left ear show prolonged absolute latency and decreased amplitude of wave III. Normal response is shown in right ear.

#### 증례 2(환자 B)

38세 남자로 보행장애 및 구음장애를 주소로 본원에 입원하였다. 환자는 24세경부터 보행장애와 구음장애가 나타나서 점차 진행되는 양상을 보였다.

이학적 검사상 만성 병적 상태로 안면, 체간 및 사지에서 근쇠약소견을 보였으며, 중등도의 호흡곤란이 있었다. 신경학적 검사에서 의식은 명료하였고 지남력과 판단력은 정상이었다. 구음장애가 있었으나 다른 뇌신경장애는 관찰되지 않았다. 근력은 grade 4/5로 약간 감소되어 있었으나 강직은 없었다. 통각이 양측 상하지 말단 부위에서 약간 감소되어 있었으며 온도각, 진동각 및 위치감각은 정상이었다. 심부건반사는 좌우대칭으로 상하지에서 감소되어 있었으며 Babinski 징후는 없었다. 소뇌기능검사상 손가락-코검사와 종슬정검사에서 양측 모두 장애소견을 보였고, 소뇌성 운동실조 및 보행장애가 있었다.

실험실 검사상 CBC, 전해질, 간기능 및 신장기능검사는 정상범위에 속했으며, Urinalysis에서 백혈구가 5~10개/HPF였고, 간염항원(HBs Ag)이 양성, 항체는 음성이었으며, 결핵균 객담검사에서 양성이었다.

단순 흉부촬영상 양측 상부폐엽에서 결핵에 의한 것으로 생각되는 병변소견을 보였다. 뇌자기공명영상에서 뇌간 및 소뇌에 현저한 위축이 관찰되었다(Fig. 5).

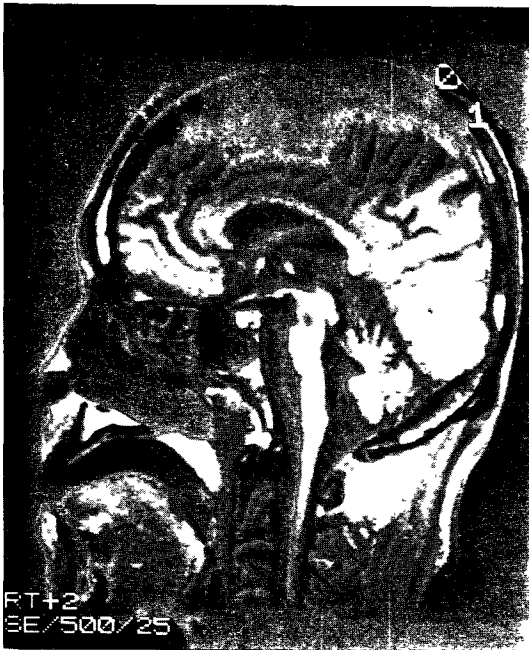


Fig. 5. Midline sagittal(A) and transverse (B) T<sub>1</sub>-weighted MR images of case 2 patient show marked atrophy of the brainstem and the cerebellum.

환자는 항생제, 항결핵제로 치료받던 중 호흡곤란이 심해졌으며 단순흉부촬영에서 폐기흉이 발견되어 chest tube를 삽입하였으나 입원한지 46일째 사망하였다.

### 증례 3(환자 C)

46세 여자로 진행성 보행장애와 양측 하지의 쇠약감을 주소로 본원을 방문하였다. 비교적 건강하게 지내오던 환자는 31세경부터 서서히 진행되는 보행장애를 호소하기 시작하였으며, 수년 지나서부터 구음장애와 전신에 쇠약감을 호소하였다. 과거력상 특이한 소견은 없었다.

이학적 검사에서 특이한 소견은 없었다. 신경학적 검사에서 의식은 명료하였고 지남력과 판단력도 정상이었다. 구음장애가 있었으나 다른 뇌신경장애는 관찰되지 않았다. 양측 상하지의 근력은 grade 4/5로 약간 감소되어 있었고 양측 하지에서 연속성 강직이 있었다. 통각, 온도각, 진동각은 양측 상하지 말단부위에서 약간 감소되어 있었으며 위치감각은 정상이었다. 심부건반사는 좌우대칭으로 감소되어 있었으며 Babinski 징후는 없었다. 손가락-코검사와 종슬경검사에서 양측 모두 장애를 보였으며 교호운동기능장애가 있었다. 소뇌성 운동실조가 있었고, 보행시 양측 발을 넓게 벌리고 걸었으며 tandem 보행에서 이상소견을 보였다.

### 고 찰

OPCA는 감량상핵, 뇌교저 및 소뇌피질을 침범하는 신경퇴행성 질환이지만<sup>16</sup>, 그외에도 척수, 대뇌피질, 기저핵 및 말초신경 등에서도 다양한 정도의 신경원 소실이 동반된다<sup>8,25</sup>. 이 질환은 산발성 혹은 상염색체 우성 또는 열성 유전성으로 발생한다. 그러나 산발성 OPCA의 대부분이 열성 유전형으로 밝혀져<sup>2</sup> 일반적으로 OPCA라고 하면 소뇌와 다른 중추신경계를 침범하는 유전성 퇴행성 질환을 의미한다<sup>11</sup>.

OPCA에 대한 여러 분류방법이 제시되고 있는데, 1900년 Dejerine과 Thomas는 Men-

zel이 처음 보고한 유전형과는 다른 산발형 증례를 보고하였으며, Greenfield<sup>16)</sup>는 OPCA를 Menzel의 증례와 같은 유전형과 Dejerine과 Thomas의 증례와 같은 산발형으로 분류하였다. Pratt<sup>30)</sup>는 신경계의 유전성 질환을 분류하면서 OPCA를 척수침범이 있는 군과 침범이 없는 군으로 나누었으며, Becker는 OPCA를 Menzel의 증례와 같은 우성형, 산발형을 포함한 열성형 및 다양한 임상증상을 보이는 비정형형 등의 세가지 형으로 분류하였다<sup>18)</sup>. Konigsmark과 Weiner<sup>24)</sup>는 우성형 OPCA I, 열성형 OPCA II, 망막변성을 동반하는 OPCA III, 하부 뇌신경마비를 동반하는 OPCA IV (Schut-Haymaker 형), 그리고 치매와 추체외로 징후를 동반하는 OPCA V 등의 다섯가지 형으로 분류하였다. 그러나 OPCA의 임상증상 및 병리조직소견이 매우 복잡하고 다른 운동실조를 보이는 질환의 증상과 중복되는 경우가 흔하므로 가족력이 뚜렷한 OPCA는 Menzel형, 산발적인 OPCA를 Dejerine-Thomas형으로 구분하는 것이 더 합리적이라는 주장도 있다<sup>8)</sup>. Harding<sup>19)</sup>은 유전성 운동실조를 발병연령에 따라 20세 이전에 발병하는 군은 조발 유전성 운동실조(early onset inherited ataxia), 20세 이후에 발병하는 군은 후발유전성 운동실조(late onset inherited ataxia)로 분류하고 후발 유전성 운동실조를 다시 안근마비, 시신경위축, 치매 및 추체외로징후를 동반하는 상염색체 우성 소뇌성 운동실조(autosomal dominant cerebellar ataxia : ADCA) I 형, 색소성 망막병증을 동반하는 ADCA II 형, 50세 이후에 발병하며 순수한 소뇌성 운동실조만을 보이는 ADCA III 형, 간대성근경련과 난청을 동반하는 ADCA IV 형 등으로 분류하였다. 본 증례는 모두 상염색체 우성 유전하면서 20세 이후에 소뇌성 운동실조가 발병하였으므로 Konigsmark과 Weiner<sup>24)</sup>의 분류에 의하면 OPCA I (Menzel형), Harding<sup>19)</sup>의 분류에 의하면 후발 유전성 운동실조로 ADCA I 형으로 분류된다.

OPCA의 병인은 Essick의 배세포대(embry-

onic cell bands) 즉 뇌교, 감랑상핵 및 궁상핵(arcuate nuclei)에서 기원한 신경원을 일차적으로 침범하고, 여기서부터 전전성 경연접성 위축과정에 의해 소뇌피질과 신경계의 다른 부위 즉 척수, 기저핵 및 중뇌까지 병변이 진행해가는 유전성 계통변성으로 추정하고 있다<sup>13)</sup>. 진행성 뇌신경변성이 일어나는 원인에 대해서는 아직까지 불확실한 상태이다. 그러나 동물실험에서 glutamate가 뇌신경에 흥분성 독작용을 가진다는 실험결과<sup>33)</sup>와 OPCA환자의 혈소판과 백혈구에서 glutamate대사에 가장 중요한 효소인 glutamate dehydrogenase가 감소되어 있다는 보고<sup>28,29)</sup>에서와 같이 비정상적인 흥분성 amino acid 대사가 뇌신경변성에 관여하리라 추측하고 있다. Kish등<sup>23)</sup>도 OPCA환자의 소뇌피질에서 glutamate와 aspartate가 현저하게 감소되어 있는 것을 관찰하고 신경흥분성 amino acid대사장애가 뇌신경변성의 원인으로 관여할 것이라고 하였다.

발병연령은 산발성 OPCA가 40대 이후에 발병하는데 비하여 유전형은 더 젊은 나이인 10대에서 40대 사이에 대부분 발병하며 평균 발병연령은 34.6세라고 한다<sup>5,13)</sup>. 국내 보고에서는 10~51세에 발병한다고 하여<sup>1,10,21)</sup> 구미 각국의 보고들과 비슷하며, 본 증례에서도 발병연령이 24세, 28세 및 31세로 국내외 여러 보고들과 비교하여 차이가 없었다.

임상증상은 유전형이 산발형에 비해서 더 광범위하고 심한 증상을 보이는데, 유전성 OPCA는 소뇌성 운동실조, 보행장애 및 구음장애가 주된 증상을 이루나, 산발형에서는 관찰되지 않는 안진, 시신경위축, 망막변성, 안근마비, 치매, 불수의운동, 파킨슨병양증후, 추체로장애, 근위축 및 요실금을 포함한 척수증상 등 다양한 증상 및 징후가 동반된다<sup>1,2,4,5,10,13,21,24,25)</sup>. 본 증례 모두에서 소뇌성 운동실조, 보행장애 및 구음장애가 가장 흔한 증상이었으며, 증례 1은 외안근 운동마비와 연축성 강직, 심부건반사 항진 등의 추체로징후가 있었고, 증례 2와 3에서는 근력감소, 심부건반사감소 및 상하지

말단부에서 감각이상이 있었던 점은 다발성 말초신경병증을 의심케 하였다.

병리학적으로 소뇌피질, 뇌교저 및 하감랑상핵의 위축이 특징적 소견이지만, 그외에도 중뇌, 시상, 기저핵, 대뇌피질, 척수후주, 피질척수로, 척수소뇌로, 척수전각세포<sup>13,15)</sup> 및 말초신경<sup>35)</sup> 등의 퇴행성 변화가 보고되고 있다. 이와 같이 신경퇴행성 병변이 여러 부위에서 관찰됨으로 OPCA를 multiple system atrophy(MSA)로 분류하고 있다<sup>31)</sup>. 본 증례 1의 경우 의심되는 병변부위로는 뇌간, 소뇌, 대뇌피질, 척수후주, 피질척수로 등이며, 증례 2와 3에서는 뇌간, 소뇌 및 말초신경 병변이 있을 것으로 생각된다.

진단은 과거에는 해부학적 부검에 의해서만 확립되었으나 가족력을 포함한 병력 및 특징적인 임상징후와 함께 뇌간과 소뇌의 위축, 제4뇌실과 뇌간주위 뇌조의 확장 등을 관찰함으로써 가능하다. 처음에는 기체뇌조영촬영(pneumoencephalogram)이 진단에 이용되었으며<sup>6)</sup>, 그 후 뇌전산화 단층촬영이 진단에 이용되고 있는데, 뇌전산화 단층촬영에서 OPCA의 진단기준은 소뇌구의 폭이 1mm이상 확장되는 소뇌위축 소견과 함께 제4뇌실, 상소뇌조 및 소뇌-뇌교뇌조의 확장 등 뇌교의 위축 소견을 확인하는 것이다<sup>22)</sup>. 최근에는 뇌자기공명영상의 도입으로 뇌전산화 단층촬영에서는 관찰하기 어려웠던 뇌간의 병변을 더욱 정확하게 진단할 수 있게 되었다. 뇌자기공명영상에서 OPCA의 특징적인 소견은 Greenfield<sup>16)</sup>가 보고한 OPCA의 중요한 병리소견인 뇌교소뇌섬유의 dying-back 변성에 일치하는 횡뇌교섬유에서 비정상 신호강도를 관찰하는 것이며, 또한 뇌교핵, 횡뇌교섬유, 뇌교소뇌섬유가 위치하는 하부 뇌교저의 위축도 중요한 소견이다<sup>32,36)</sup>. 본 증례 1의 뇌자기공명영상에서도 양자농도 및 T<sub>2</sub>강조 영상상 OPCA의 특징적인 소견인 횡뇌교섬유에서 비정상 고신호강도를 관찰할 수 있었다.

뇌유발전위가 OPCA의 진단에 도움이 된다

는 보고가 있는데, Sinatra 등<sup>34)</sup> OPCA 환자중 72.7%에서 BAEP에 이상소견을 보였다고 하였으며, 김등<sup>1)</sup>은 유전성 OPCA환자중 BAEP는 5명중 2명에서, SSEP와 VEP는 각각 4명중 2명에서 이상소견을 보였다고 하였다. BAEP에서 II, III파의 잠복시간 지연과 진폭 감소, II-V 파간 잠복시간 지연<sup>15)</sup>, III파의 진폭 감소파 IV, V 파의 잠복시간 지연<sup>17)</sup>, II, III, IV 파의 무전위, I-V 파간 잠복시간 지연, I 파를 제외한 모든 파의 무전위<sup>34)</sup>등의 소견과 SSEP에서 진폭의 현저한 감소와 잠복시간의 지연<sup>17)</sup>, 진폭의 감소 혹은 무전위<sup>12)</sup>, 그리고 VEP에서 임상적인 시각장애가 없어도 잠복시간이 지연되는 소견<sup>17)</sup> 등의 이상이 있다. 그러나 다른 연구에서는 유발전위검사가 진단에 도움이 되지 않는다는 보고도 있다<sup>2,14)</sup>. 본 증례 1에서 BAEP 검사상 III파의 잠복시간 지연과 진폭의 감소 소견 및 SSEP검사상 무전위 소견을 보여 하부뇌간 및 척수후주 병변을 의심케 하였는데 이는 Gilroy와 Lynn<sup>15)</sup>, Hammond와 Wilder<sup>17)</sup> 및 Cruz Martinez등<sup>12)</sup>의 결과와 비슷하였다.

OPCA의 치료는 choline chloride를 투여하여 소뇌성 운동실조가 호전을 보였다는 보고가 있으나<sup>26)</sup> 현재까지는 유전상담, 물리치료 및 사회적 심리적 지지요법 등 대중적인 치료에는 특별한 치료법이 없는 실정이다.

## 결론

저자들은 진행성 보행장애, 소뇌성 운동실조 및 구음장애 등을 보이며, 뇌자기공명영상에서 현저한 뇌간 및 소뇌위축과 유발전위검사상 이상소견을 보인 상염색체 우성 유전성 OPCA 한 가족 3예를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

## 참고 문헌

1. 김병준, 김재우, 김광국, 노재규, 이상복, 명호진 : Olivopontocerebellar atrophy

- 38례에 대한 임상적 연구. 대한신경과학회지 7(2) : 244~251, 1989.
2. 이광수, 선우일남, 김진수, 김기환, 조필자 : 전산화 단층뇌촬영상 뇌교-소뇌 위축을 보인 15예의 임상적 고찰. 대한신경과학회지 3(1) : 40~48, 1985.
3. 이상수, 윤병우, 노재규, 김상은, 이명철 : Olivopontocerebellar atrophy 환자에서 단일광자방출 전산화 단층촬영술에 관한 연구. 대한신경과학회지 10(3) : 324~330, 1992.
4. 임승길, 선우일남, 김기환, 권오웅, 서정호 : 유전성 Olivopontocerebellar Atrophy (Menzel형, OPCA III) 1 가족례. 대한신경과학회지 2(1) : 77~83, 1984.
5. Adams RD, Victor M : Principles of neurology, 5th ed. New York : McGraw-Hill, Inc. 1993, 990~991.
6. Aita JF : Cranial computerized tomography and Marie's ataxia. Arch Neurol 35 : 55~56, 1978.
7. Anttinen A, Nikoskelainen E, Marttila RJ, et al : Familial olivopontocerebellar atrophy with macular degeneration : a separate entity among the olivopontocerebellar atrophies. Acta Neurol Scand 73 : 180~190, 1986.
8. Berciano J : Olivopontocerebellar atrophy : A review of 117 cases. J Neurol Sci 53 : 253~272, 1982.
9. Burt T, Blumbergs D, Currie B : A dominant hereditary ataxia resembling Machado-Joseph disease in Arnhem Land, Australia. Neurology 43 : 1750~1752, 1993.
10. Choi IS, Lee MS, Kim WT, et al : Olivopontocerebellar atrophy. Yonsei Med J 29 : 233~238, 1988.
11. Colan RV, Snead OC, Ceballos R : Olivopontocerebellar atrophy in children : A report of seven cases in two families. Ann Neurol 10 : 355~363, 1981.
12. Cruz Martinez A, Anciones B, Ferrer MT, et al : Electrophysiologic study in olivopontocerebellar atrophy. Electromyogr Clin Neurophysiol 27 : 67~71, 1987.
13. Eadie MJ : Olivo-ponto-cerebellar atrophy (Menzel type). In Vinken PJ, Bruyn GW eds, Handbook of clinical neurology, Vol 21, Amsterdam : North-Holland Publishing Co., 1975. 433~449.
14. Fujita M, Hosoki M, Miyazaki M : Brainstem auditory evoked responses in spinocerebellar degeneration and Wilson disease. Ann Neurol 9 : 42~47, 1981.
15. Gilroy J, Lynn GE : Computerized tomography and auditory-evoked potentials : Use in the diagnosis of olivopontocerebellar degeneration. Arch Neurol 35 : 143~147, 1978.
16. Greenfield JG : The spinocerebellar degeneration, Oxford : Blackwell Sci. Pub. Co., 1954, 1~112.
17. Hammond EJ, Wilder BJ : Evoked potentials in olivopontocerebellar atrophy. Arch Neurol 40 : 366~369, 1983.
18. Harding AE : The clinical features and classification of the late onset autosomal dominant cerebellar ataxia : A study of 11 families, including descendants of the "Drew family of Walworth". Brain 105 : 1~28, 1982.
19. Harding AE : Classification of the hereditary ataxias and paraplegias. Lancet 1 : 1151~1154, 1983.
20. Harding BN, Dunger DB, Grant DB, et al : Familial olivopontocerebellar atrophy with neonatal onset : a recessively inherited syndrom with systemic and biochemical abnormalities. J Neurol

- Neurosurg Psychiat 51 : 385~390, 1988.
21. Jeon BS, Roh JK, Myung HJ : Three cases of olivopontocerebellar atrophies. 대한신경과학회지 2(1) : 84~90, 1984.
22. Joseph HA, Martin JT, McLain LW : Computed tomography in cerebellar atrophic process. Radiology 130 : 370~382, 1979.
23. Kish SJ, Robitaille Y, El-Awar M, et al : Brain amino acid reductions in one family with chromosome 6p-linked dominantly inherited olivopontocerebellar atrophy. Ann Neurol 30 : 780~784, 1991.
24. Konigsmark BW, Weiner LP : The olivopontocerebellar atrophy : A review. Medicine 49 : 227~241, 1970.
25. Landis DMD, Rosenberg RN, Landis SC, et al : Olivopontocerebellar degeneration : Clinical and ultrastructural abnormalities. Arch Neurol 31 : 295~307, 1974.
26. Livingstone IR, Mastaglia FL, Pennings-RJT, et al : Choline chloride in the treatment of cerebellar and spinocerebellar ataxia. J Neurol Sci 50 : 161~174, 1981.
27. Plaitakis A : The olivopontocerebellar atrophies. Semin Neurol 2 : 334~342, 1982.
28. Plaitakis A, Berl S, Yahr MD : Neurological disorders associated with deficiency of GDH. Ann Neurol 15 : 144~153, 1984.
29. Plaitakis A, Nicklas WJ, Desnick RJ : Glutamate and malate dehydrogenase deficiency in three patients with spinocerebellar syndrome. Ann Neurol 7 : 297~303, 1980.
30. Pratt RTC : The genetics of neurological disorders, London : Oxford University Press, 1967, 37.
31. Quinn N : Multiple system atrophy-the nature of the beast. J Neurol Neurosurg Psychiat(special suppl) : 78~89, 1989.
32. Savoirdo M, Strada L, Girotti F, et al : Olivopontocerebellar atrophy : MR diagnosis and relationship to multisystem atrophy. Radiology 174 : 693~696, 1990.
33. Schwarcz R, Foster AC, French ED, et al : Excitotoxic models for neurodegenerative disorders. Life Sci 35 : 19~32, 1984.
34. Sinatra MG, Baldini SM, Baiocco F, et al : Auditory brainstem response patterns in familial and sporadic olivopontocerebellar atrophy. Eur Neurol 28 : 288~290, 1988.
35. Staal A, Stefanko SZ, Busch HFM, et al : Autonomic nerve calcification and peripheral neuropathy in olivopontocerebellar atrophy. J Neurol Sci 51 : 383~394, 1981.
35. Wullner U, Klockgether T, Peterson D, et al : Magnetic resonance imaging in hereditary and idiopathic ataxia. Neurology 43 : 318~325, 1993.