

Lafora씨 병 2례

계명대학교 의과대학 신경과학교실

대구 가톨릭 대학 의과대학 신경과학교실*

이승환·이 형·이상도·임정근·이동국*·박영춘

—Abstract—

Two Cases of Lafora's Disease

Seung Hwan Lee, M.D., Hyung Lee, M.D., Sang Doe Yi, M.D.,
Jeong Geun Lim, M.D., Dong Kuck Lee, M.D.*; Young Choon Park, M.D.

Department of Neurology, Keimyung University School of Medicine

**Department of Neurology, Taegu Catholic University School of Medicine*

Lafora's disease is one of the major causes of progressive myoclonic epilepsy.

The main clinical manifestations are epilepsy, both generalized and focal, severe and progressive myoclonus, progressive dementia and cerebellar sign, then leading to death within 2-10 years.

The definite diagnosis depends on the detection of the characteristic PAS positive inclusions, which are present in various tissues including the brain, liver, muscle and skin.

We presented two brothers who showed typical clinical features of this disorder, confirmed by skin and muscle biopsy.

서 론

화되어 발병후 2-10년이내 사망하게 되는 PME중 가장 예후가 나쁜 가족성 유전퇴행성 질환이다(Berkovic 등, 1986;1993; De Graaf 등, 1989; Roger 등, 1992). Lafora가 1911년에 처음으로 PME 환자에서 뇌 신경절내 봉임체(intrаганглионic inclusion body)를 발견하여 병리적 진단이 가능하게 되었으며 이들은 상기와 같은 특징적인 임상소견을 갖는다(Van Heycop ten Ham, 1974; Busard 등, 1987b; Ro-

Lafora씨 병은 진행성 간대성 근경련성 간질(Progressive myoclonic epilepsy; 이하 PME로 약 함)의 한 유형으로 대개 청소년기에 발병하며 행동이나 자극에 의해 강화되는 간대성 근경련과 함께 전신성 및 국소성 간질, 소뇌 증상 및 치매 등이 절차 악

ger 등, 1992).

본 질환은 그 번도가 드물지만 서구 특히 남유럽 지역에서는 중례, 임상상 및 병리학적 소견에 관한 많은 보고가 있었으며 Carpenter와 Karpati(1981)의 피부 생검을 통한 Lafora씨 병의 진단술이 개발된 이후로 본 질환의 발견이 더욱 많아졌으나 국내에서는 아직 보고된 바가 없었다.

저자들은 PME의 특징적인 임상증상을 보이는 17세 및 19세 남자 형제에서 피부 및 근육생검의 평화 및 전자현미경 소견으로 확진된 Lafora씨 병 2례를 경험하였기에 문헌고찰과 함께 보고하는 바이다.

증 레 I

환자 : 총 0 쇠, 17세 남자

주소 : 척자 악화되는 간대성 근경련

현病력 : 환자는 건강한 산모로부터 정상 분만된 두 형제중 둘째 아들로서 열성 경련의 병력없이 건강하게 자내 오던 중 16세(92년 8월)부터 양쪽 손에서 간대성 근경련이 나타난후 92년 9월 친구와 장난치다가 갑자기 전신성 강직간대성 발작이 나타났다. 전신성 강직 간대성 발작은 월 1회의 번도로 나타났으나 모 병원에서 valporic acid와 clonazepam으로 치료하였으나 호전을 보이지 않았다. 93년 2월 초부터는 사지 뿐 아니라 얼굴, 눈꺼풀 등에도 간대성 근경련이 나타났으며 지능저하 및 운동 실조가 뚜렷이 등반되었다. 93년 2월 말 및 3월 초에 각각 4회 및 2회의 전신성 강직간

대성 발작과 함께 심한 전신성 간대성 근경련이 발생하여서 본원 신경과에 입원하였다.

과거력 : 복기 사항 없음

기족력 : 환자의 부모 및 친척들은 긴질 발작, 간대성 근경련 및 보행실조 등의 증상이 없었으나 환자의 형은 16세부터 간대성 근경련성 간질을 보였다.

이학적 소견 및 신경학적 검사 : 일반 이학적 소견은 정상이었고 신경학적 검사상 의식은 명료하였으나 Mini-mental status examination상 22점으로 경계성 치매에 속하였고 KWIS(Korean wechsler intelligence scale) 검사에서는 언어성 지능 64, 동작

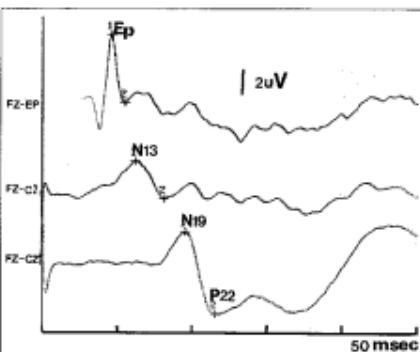


Fig 2. The SSEP obtained from the left median nerve stimulation showed high amplitudes of Erb's point and P22 waves.

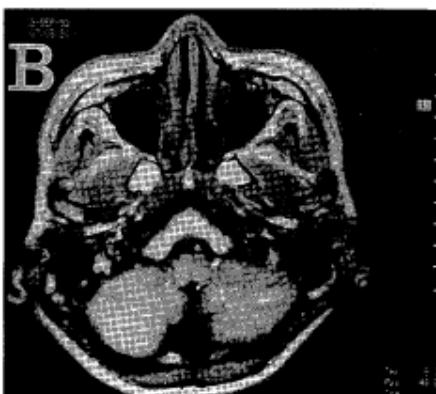


Fig 1. MRI shows normal structure of basal ganglia(A) and cerebellum(B). TR/TE : 600/15.

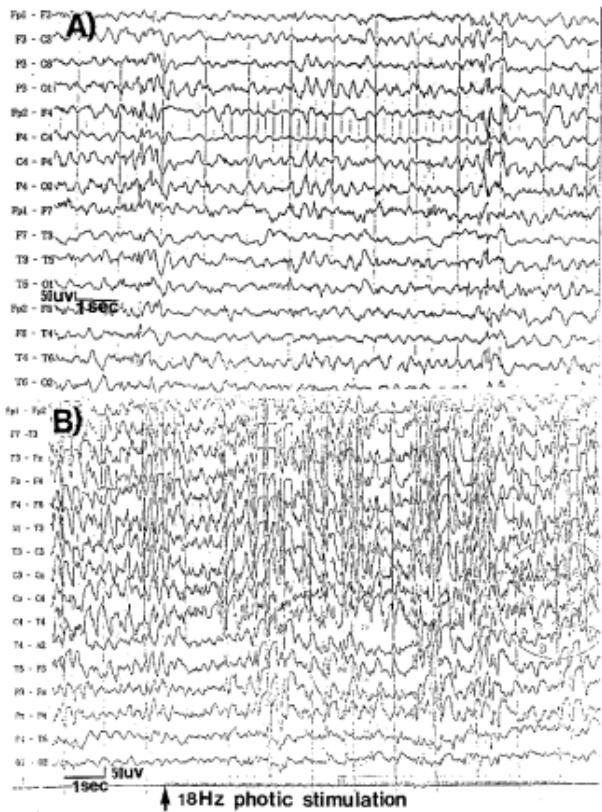


Fig. 3. EEG showing continuously bilateral synchronous slow waves mixed with spike-wave complexes(A), EEG with photic stimulation showing a marked photoreactive spike or polyspike-wave complexes(B).

성 지능 5, 천체지능 35로 중등도의 지능저하를 보였다. 최근 기억장애와 구음장애가 있었으며 양안 시력은 모두 0.7로서 약간 떨어져 있으나 안과 소견은 정상이었다. 사지 및 얼굴에 심한 반복성의 간대성 근경련이 관찰되었고 수의 운동이나 긴장시에는 간대성 근경련이 더욱 악화되는 현상이 있었다. 운동거리 이상, 길항운동 반복불능 및 운동실조 등의 소녀 징후가 관찰되었으나 운동 및 감각기능과 건반사는 정상이었다.

검사실 소견: 기본 혈액학적 검사 소견은 모두 정상이었고 혈청 phenytoin, valporic acid 및 lactic acid 치도 모두 정상이었고 뇌 전산화 단층촬영 및 혼

자기 공명 영상(magnetic resonance imaging, 이하 MRI로 약함)에서 모두 정상 소견을 보였다(Fig 1). 뇌간철자 유발전위는 정상이었으나 정중신경 체감각 유발전위검사에서 감복기는 정상이었으나 Erb's point와 P222과의 진폭이 정상치 표준편차의 2.5배이상 큰 고진폭을 보았다(Fig 2). 시각 유발전위검사에서는 좌측에서 전기적 반응이 없이 전 시신경 교차부위(Prechiasmatic optic pathway)병변이 의심되었고, 뇌파상에서는 정상 배경활동(background activity)이 사라지고 전반적인 불규칙인 서파(slow wave)와 함께 전신성 동시성의 극서파 혼합체(generalized

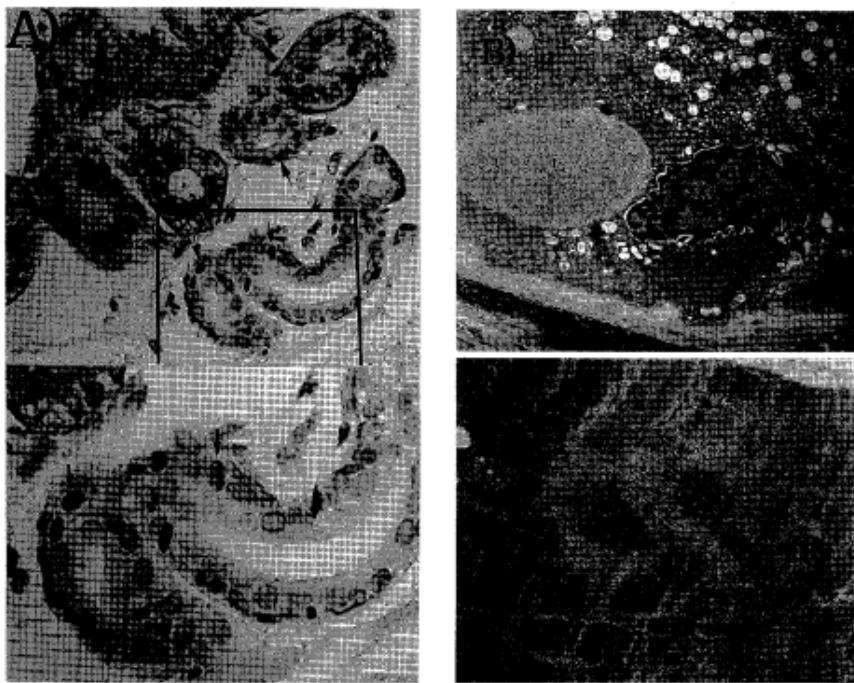


Fig 4. A) The PAS-positive round or oval inclusions are present in the periphery of the eccrine sweat gland ducts(axillary skin, PAS stain $\times 100$, $\times 400$).
 B) Electron microscopic photograph showing the inclusion in the duct cell, composed of many fine filaments(F). There is no limiting membrane. In the peripheral area of the inclusion, mitochondria(M) are also present(skin biopsy, $\times 13,600$).
 C) Electron microscopic photograph showing sheets of glycogen particle(G) and fine filamentous material(F) in the intermyofibrillar space(muscle biopsy specimen, $\times 10,200$).

synchronous spike or polyspike-wave complex(es)가 자주 나타났고 특히 양쪽 후두부에서 우세하게 나타났으며 또한 광 자극(photic stimulation)에 의해 극서파 혼합체가 유발되었다(Fig 3).

액와부 피부 및 삼작근 생검을 실시하여서 액와부 외분비 관선(eccrine sweat gland) 도관 주변부 세포에서 periodic acid-schiff(PAS로 약함)염색상 PAS 양성 봉입체(inclusion body)를 관찰하였고 피부 및 근육조직의 전자현미경 검사상 glycogen particle과 filamentous material로 구성된 봉입체를 관찰하였으나 PAS 양성 봉입체가 근육조직에서는 발견되지 않았다(Fig 4).

치료 및 결과: 입원후 valporic acid 1500mg, clonazepam 3mg, zonisamide 750mg 사용후 간질 발작은 없었고 간대성 근경련도 드물게 관찰되었다.

증례 1

환자 : 최 0 식 19세 남자

주소 : 점차 악화되는 간대성 근경련

현병력 : 환자는 중례 I 환자의 형으로서 열성경련의 병력 없이 건강하게 지내 오던 중 16세부터 양쪽 손에서 활동 간대성 근경련(action myoclonus)이 나타난 뒤 하루에 수회 번도로 수개월동안 계속 나타나

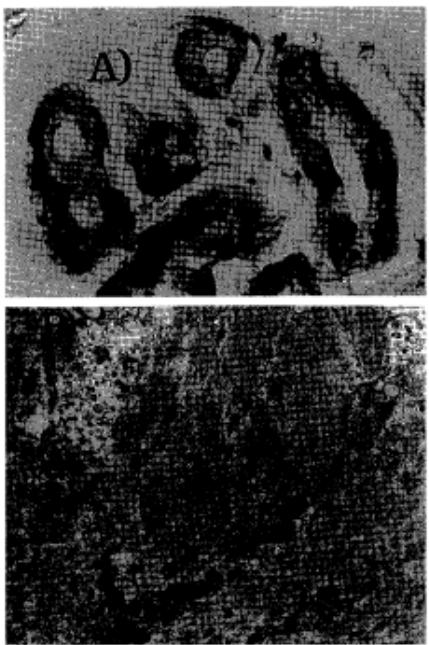


Fig 5. A) The PAS-positive inclusions are present in the periphery of axillary eccrine glands (PAS stain $\times 400$). B) Electron microscopic photograph showing an oval inclusion (I) in the duct cell. (skin biopsy specimen, $\times 10,200$)

다가 전신성 강직간대성 발작이 등장되었다. 전신성 강직간대성 발작은 주로 잠에서 깨거나 낮으며 심한 전신성 간대성 근경련과 함께 일과성 흑내장(amaurosis fugax)과 유사한 시각 전조(visual aura)가 동반되기도 하였다. 또한 5~6초 지속되는 방심성 (absence) 발작이 하루에도 수차례 있었다.

91년 8월 우측 발목 골절 수술위해 전신마취후 4일 동안 고열과 함께 수차례의 전신성 강직간대성 발작이 있었으며 이후 불규칙한 치료가운데 간질 발작은 계속되어서 92년 10월부터 모병원에서 치료하였으나 간질 발작은 1개월에 1회 정도로 여전히 계속되었다.

파거력 : 특기 사항 없음

가족력 : 증례 1의 친형으로서 부모는 이상소견이 없었으나 환자의 동생이 16세부터 간질, 간대성 근경

련 및 보행실조 등의 증상을 보였다.

이학적 소견 및 신경학적 검사: 일반 이학적 소견은 정상이었고 신경학적 검사상 의식은 명료하였으나 중등도의 지능 저하와 구음 및 기억 장애가 있었다. 사지 및 얼굴에 심한 반복성의 간대성 근경련이 관찰되었고 수의 운동시에는 간대성 근경련이 더욱 악화되는 현상을 보았다. 운동거리 이상, 길항운동 반복불능 및 운동실조 등의 소녀 징후가 관찰 되었으나 운동 및 감각기능과 견반사는 정상이었다.

검사실소견 : 액외부 피부 생검을 실시하여서 외분비 한선 도관 주변부 세포에서 PAS 양성 봉입체를 관찰하였고 외분비 한선 도관 주변부 세포의 전자현미경 검사상 glycogen particle과 filamentous material로 구성된 봉입체가 관찰 되었다(Fig 5).

이의 모든 검사는 환자가 거부하여서 실시 할수 없었다.

치료 및 경과 : 서울 모 병원에서 치료하였으나 간질 발작은 계속되었고 현재는 주적 치료되지 않음

고 찰

간대성 근경련성 발작(myoclonic seizure)은 일반적으로 급작스럽게 발생하는 lightening like jerk movement를 의미하며 전체적으로 혹은 한 두개의 근육군에 국한되어 나타나고 보통 의식소실은 없으며 운동, 봐온 빛과 같은 자극 또는 긴장에 의해 유발된다. 대개 다른 형태의 간질과 동반되어 나타나며 뇌파 검사상 3Hz 이상의 빠르고 불규칙한 국서파(spike and wave) 혼합체를 관찰할 수 있다(Hallett, 1985; Berkovic 등, 1986). 이 간대성 근경련성 발작과 전신성 간질 및 운동실조, 치매와 같은 진행성의 신경학적 증후 등이 연관되어 나타나는 경우를 PME 증후군이라 하며 Unverricht-Lundberg씨 병, mitochondrial encephalomyopathy(MERRF), Lafora씨 병, sialidosis 및 neuronal ceroid lipofuscinosis 등의 유전성 질환이 주된 원인질환으로 알려져 있다(Berkovic 등, 1986; 1993; Roger 등, 1992).

Lafora씨 병은 1911년에 Lafora가 처음으로 PME 환자에서 뇌 신경질내 봉입체를 발견하여 Lafora body로 명명하였고, 이후 1955년 Harriman과 Millar는 심장과 간 등의 뇌 이외 장기에서도 Lafora body와 동일한 봉입체를 발견하였고 1963년 Van Heycop ten Ham 과 De Jager는 Lafora body가

본 질환의 특유한 소견임을 밝혔다 (Van Heycop Ten Ham, 1974).

Lafora씨 병은 남유럽 지역에서 그 빈도가 비교적 흔하고 당질 대사의 이상으로 인해 polyglucosan이 뇌, 척추와 같은 중추 신경계뿐 아니라 심장, 간, 폐 격근 및 피부등에 침착되는 가죽성 퇴행성 질환으로서 상염색체 열성유전 양상을 보이나 현재까지 그 정확한 전립효소는 발견되지 않았다(Van Heycop Ten Ham, 1974; Carpenter와 Karpati, 1981; Busard 등, 1986; 1989). 발병시기는 10-18세로 평균 13-14세이며 20세를 넘지 않는 것으로 알려져 있으며 특징적인 임상 증상은 간대성 근경련, 전신성 간질, 후두업성 간질, 운동실조 및 진행성 치매 등이며 발병후 2-10년 이내 사망하는 예후가 나쁜 질환이다(Van Heycop ten Ham 와 De Jager, 1963; Nishi-mura 등, 1980; Genton 등, 1989).

흔히 전신성 발작이 Lafora씨 병의 첫 증상이며 초기에는 다른 전신성 간질과 감별하기가 힘들기도 하나 특징적으로 시각 발작이 나타나는 경우에 감별에 도움이 된다. Tinuper 등(1983)은 Lafora씨 병의 25-50%에서 시각 간질이 나타나며 뇌파상 후두부의 국파가 관찰된다고 하였다(Schwarz 와 Yanoff, 1965; Tassinari 등, 1978; Tinuper 등, 1983; Genton 등, 1989). 본 증례 II에서는 병력상 시각 간질이 관찰되었으며 증례 I에서는 시각 간질을 볼수 없었으나 지속적인 주적 관찰이 필요 할 것으로 사료된다.

간대성 근경련은 대개 전신성 간질후 수개월 지나서 나타나며 처음에는 한 두개의 근육군에 국한되어서 비대칭적, 분절형으로 나타나다가 점차 전체 시지 및 얼굴에 나타나며 특징적으로 수의 운동, 긴장, 빛 또는 여타의 자극에 의하여 악화되며 대개 의식손실은 없다(Van Heycop ten Ham, 1974; Berkovic 등, 1986). Lafora씨 병에서 나타나는 간대성 근경련은 Unverricht-Lundborg씨 병에서 보다 그 정도가 심하지 않고 Ramsay-Hunt 증후군처럼 뇌파상 일치 되는 변화를 관찰할 수 없다(Janeway 등, 1967; Lehesjoki 등, 1992).

정신 치매는 대개 첫 증상 이후 수년지나서 발생하며 그 정도는 대뇌 괴질 신경세포의 손상 정도와 일치되며 (Roger 등, 1992; Berkovic 등, 1986) 구음 장애와 보행실조등이 동반되기도 하며 Unverricht-Lundborg씨 병보다 정신 치매는 매우 심하고 급격히

진행하는 양상으로 나타난다(Van Heycop, 1974; Lehesjoki 등, 1992). 하지만 Genton 등(1989)은 첫 간질 발작이후 3개월 만에 현저한 인지 기능의 저하가 나타나 급속히 진행되는 Lafora씨 병 1례를 보고 하였으며 본 증례 I에서도 첫 간질 발작후 6개월 지나서부터 치매증상이 나타난 점에서 Genton 등(1989)의 증례와 유사하다.

이와 같은 증상 및 정후 이외에도 소뇌 치상핵 및 괴질 신경세포에 봉입체가 다양 축적되어서 나타나는 증상으로 생각되는 운동실조, 길항운동 반복불능, 운동거리 이상 및 기도진전 등이 있으며 (Van Heycop ten Ham, 1974), 일시적 설명이 병의 첫 증상으로 나타날 수도 있으며 점진적인 시력장애에도 일부 환자에서 발견된다. 이러한 시력장애는 대개 영구적이지만 안저소견상 시신경 위축이나 황반부 변성 등과 같은 이상소견은 관찰할 수 없다(Halliday, 1967; De Graaf 등, 1989). 본 증례 I에서도 병력상 시력 장애를 호소 하지는 않았지만 VEP검사상 좌측 전 시신경 교차부위 병변이 의심되므로 환자 자신이 감지 할 수 없을 정도의 서서히 진행되는 시력 장애가 의심되며 향후 주기적인 시력검사를 필요로 한다. 질병 초기의 뇌파는 정상 배경파(background rhythm)를 유지하면서 전반적인 국서파 혹은 다국서파 혼합체(spike or polyspike and wave complexes)가 특히 후두부에 우세하게 나타나며 뚜렷한 광자극성(photoensitivity)을 보이는 것이 특징이나 후기로 갈수록 정상 배경파의 소실과 함께 delta to theta 범위의 배경파와 함께 다방소성 간질파가 더욱 저명하게 나타나며 이러한 현상은 말기까지 지속되는 경향을 보인다(Tassinari 등, 1978; Kobayashi 등, 1990). 본 증례 I에서는 정상 배경파의 소실, 뚜렷한 광자극성 및 spike or polyspike and wave 혼합체가 후두부에 우세하게 나타났다. 하지만 이러한 소견은 Unverricht-Lundborg씨 병이나 Kufs씨 병등의 다른 PME 증후군에서도 관찰되어질 수 있다(Berkovic 등, 1986).

PME 환자의 체감각 유발전위 검사에서 고진폭을 보인다는 보고가 있으며 이러한 고진폭은 광자극에 의해 간대성 근경련을 일으키는 환자에서 현저하다는 보고가 있다(Hess 등, 1985; Kobayashi 등, 1990). 본 증례 I에서도 정중신경 체감각 유발전위 검사에서 잠복기는 정상범위였으나 고진폭을 보여 상기의 보고

들과 일치된 소견을 보였다.

이 질환의 병리학적 소견은 중추 신경계와 간, 피부 및 근육 등에서 3-40 μ m 크기의 Lafora body라고 불리우는 봉입체가 관찰되며 뇌에서는 신경세포의 핵주 위질(perikaryon)과 신경망에서 관찰되며 흑질, 치상핵에서 가장 흔히 발견되며 그 밖에 뇌교 망상핵, 시상핵, 하 올리브, 담낭구, 감각운동성 회절 및 외측 솔상체 등에서도 발견된다(Van Heycop Ten Ham, 1974; Busard, 1987b). Lafora body는 hematoxylin and eosin 염색상에서 호염기성 중심부와 담색 주변부의 이중 층으로 구성되어 있고 PAS 염색에서는 특징적인 호산성의 난원형 봉입체가 보이며 전자 현미경에서는 glycogen particle과 균질한 fine filamentous material이 신경세포의 핵주위질에 가득 차 있는 양상으로 나타난다(Van Heycop ten Ham, 1974). 하지만 뇌 생검술은 대단히 위험한 관찰적 검사 방법으로서 그 이용 가치가 제한되어 있으며 Lafora body가 각종 장기에 침착되는 절에서 확인하여 최근에는 간, 골격근, 및 피부 생검술이 이용되고 있다(Baumann 등, 1983; Busard 등, 1987a). Baumann 등(1983)이 Lafora 병으로 확진된 환자의 혈액에서 간 생검술을 실시하여 환자와 동일한 간세포의 변화를 관찰한 이후 간 생검술은 보균자 색출에 도움을 줄 수 있는 유용한 검사방법으로 이용되고 있다. 골격근 생검에서도 Lafora body가 발견되고 있으나 모든 환자에서 항상 나타나는 것은 아니다(Carpenter 등, 1974; Coleman 등, 1974; Busard 등, 1987a). 한편 Carpenter 와 Karpati(1981)가 PAS 양성 봉입체를 피부의 외분비 한선의 도관 주변부 세포에서 관찰한 후 피부 생검은 Lafora 병의 진단에 있어서 가장 손쉽고 간편하게 이용 될 수 있는 진단방법으로서 널리 이용되고 있다(Tinuper 등, 1983; Busard 등, 1986; 1987a). 특히 액외부에서는 PAS 양성 봉입체가 외분비 팔생 도관세포에서 더 풍부하게 발견되며 쉽게 조직을 얻을 수 있어 액외부 피부 생검이 다른 피부조직, 근육 및 간 조직 검사보다 더 적절하다고 알려져 있다(Busard 등, 1986; 1987a). 하지만 피부 생검은 간 생검과는 달리 보균자 색출에 도움을 주지 못하는 단점이 있다(Busard 등, 1987a). 본 증례 I 과 II에서 모두 액외부 피부 생검에서 특징적인 PAS 양성 봉입체가 외분비 한선의 도관 주변부 세포에서 관찰되었고 전자 현미경에서도

Lafora 병에 해당한 소견이 관찰되어 쉽게 진단할 수 있었다.

Lafora 병의 치료는 중상 치료와 유전 상담같은 PME의 일반적인 치료원칙에 준하며 valporic acid 나 clonazepam의 단독 또는 복합치료 후 간대성 근경련, 전신성 간질이 현저히 감소되었다는 보고(Jivannainen과 Himberg, 1982)가 있으며 phenytoin은 간대성 근경련을 오히려 악화시킬 수 있으며(Eldridge 등, 1983) 최근에는 zonisamide가 효과가 있다는 보고가 있다(Henry 등, 1988).

결 론

저자들은 전신성 간질, 간대성 근경련, 운동 실조 및 진행성 치매 등의 PME의 전형적인 임상 양상을 보인 혈액에서 액외부 피부 생검과 근육 생검을 통해 PAS 양성의 봉입체를 발견하여 Lafora 병으로 확진하고 문헌고찰과 더불어 보고하는 바이다.

참 고 문 헌

- Baumann RJ, Kocoshis SA, Wilson D(1983) : Lafora disease: Liver histopathology in presymptomatic children. Ann Neurol 14:86-89
- Berkovic SF, Andermann F, Carpenter S, Wolfe LS(1986) : Progressive myoclonus epilepsies : specific causes and diagnosis. N Engl J Med 315:296-305
- Berkovic SF, Cochius J, Andermann E, Andermann F (1993) : Progressive myoclonus epilepsies: clinical and genetic aspects. Epilepsia 34(suppl. 3):S19-30
- Busard HLSM, Renier WO, Gabre Is FJM, Jasper HHJ, van Haelst UJG, Slooff JL(1986) : Lafora's disease comparison of inclusion bodies in skin and in brain. Arch Neurol 43 : 296-299
- Busard HLSM, Gabreëls-Festen AAWM, Reiner WO, Gabreëls FJM, Stadhouders AM(1987a) : Axilla skin biopsy: A reliable test for the diagnosis of Lafora's disease. Ann Neural 21: 599-601
- Busard HLSM, Renier WO, Gabre Is FJM, Trijbels JMF, Janssen ATM, Lamers KJB(1989) : Pyruvate metabolism in Lafora disease. Epilepsia 30(3) : 314-317

- Busard HLSM, Renier WO, Grabre Is FJM, Trijbels JMF, Janssen ATM, Van Haelst UJC(1987b) : *Lafora disease : a quantitative morphological and biochemical study of the cerebral cortex*. Clin Neuropathol 6 : 1-6
- Carpenter S, Karpati G(1981) : *Sweat gland duct cells in Lafora disease: diagnosis by skin biopsy*. Neurology 31 : 1564-8
- Carpenter S, Karpati G, Andermann F, Jacob JC, Andermann D(1974) : *Lafora's disease : Peroxisomal storage in skeletal muscle*. Neurology 24 : 531-8
- Coleman DL, Gambetti P, Di Mauro S, Blume RE (1974) : *Muscle in lafora disease*. Arch Neurol 31 : 396-406
- Danner R, Leino E, Partanen J, Sorvari T, Riekkinen P(1982) : *Electroneuromyographical and morphological findings in progressive myoclonus epilepsy*. Acta neurolo scandinav 66:673-680
- De Graaf AS, Ancker E, Rutherford GS, Van der Walt JJ, Rossouw DJ(1989) : *Lafora-body disease with optic atrophy, macular degeneration and cardiac failure*. J Neurol Sciences 93:69-84
- Eldridge R, Iivanainen M, Stern R, Koerber T, Wilder BJ(1983) : *Baltic myoclonus epilepsy : hereditary disorder of childhood made worse by phenytoin*. Lancet 2:838-42
- Genton P, Borg M, Vigliano P, Pellissier JF, Roger J(1989) : *Semi-late onset abnormal progressive case of Lafora's disease with predominant cognitive symptoms*. Eur Neurol 29:333-338
- Hallett M(1985) : *Myoclonus : relation to epilepsy*. Epilepsia 26:S67-S77
- Halliday AM(1967) : *The clinical incidence of myoclonus*. In Williams D, eds. *Modern trends in neurology*. Vol 4. London: Butterworths. pp69-105.
- Henry TR, Leppik IE, Gumnit RJ, Jacobs M(1988) : *Progressive myoclonic epilepsy treated with zonisamide*. Neurology 38 : 928-31
- Hess CW, Meienberg O, Muff S, Veronese V, Ludin HP(1985) : *Visual evoked response abnormality in myoclonus epilepsy with large pupils*. Arch Neurol 42 : 359-361
- Iivanainen M, Himberg JH(1982) : *Valproate and clonazepam in the treatment of severe progressive myoclonus epilepsy*. Arch Neurol 39 : 236-8
- Janeway R, Ravens R, Pearce LA, Odor DL, Winstonsaleem, Suzuki K(1967) : *Progressive myoclonus epilepsy with Lafora inclusion bodies*. Arch Neurol 16:565-582
- Kobayashi K, Iyoda K, Ohtsuka Y, Ohtahara S, Yamada M(1990) : *Longitudinal clinicoelectrophysiological study of a case of Lafora disease proven by skin biopsy*. Epilepsia 31(2):194-201
- Lehesjoki AE, Koskeniemi M, Pandolfo M et al(1992) : *Linkage studies in progressive myoclonus epilepsy: Unverricht-Lundborg and Lafora disease*. Neurology 42:1545-50
- Marseille Consensus group(1990) : *Classification of progressive myoclonus epilepsies and related disorders*. Ann Neurol 28 : 113-116
- Nishimura RN, Isaack KG, Reddick R, Porter R, James S, Barranger JA(1980) : *Lafora disease: Diagnosis by liver biopsy*. Ann Neurol 8 : 409-415
- Roger J, Genton P, Bureau M, Dravet C(1992) : *Progressive myoclonus epilepsies in children and adolescence*. In Roger J et al eds. *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. second eds. London: John Libbey & Company Ltd. pp381-400.
- Schwartz GA, Yanoff M(1965) : *Lafora's disease*. Arch Neurol 12:172-188
- Tassinari CA, Bureau-Paillas M, Dalla Bernardina B, Picornell-Darder I, Mouren MC, Dravet C, Roger J (1978) : *La maladie de Lafora*. Rev EEG Neurophysiol 8:107-22
- Tinuper P, Aguglia U, Pellissier JF, Gastaut H(1983) : *Visual ictal phenomena in a case of Lafora disease proven by skin biopsy*. Epilepsia 24 : 214-218
- Van Heycop Ten Ham MW, De Jager H(1963) : *Progressive myoclonus epilepsy with Lafora bodies. clinical-pathological features*. Epilepsia 4 : 95-119
- Van Heycop Ten Ham MW(1974) : *Lafora disease : a form of progressive myoclonus epilepsy*. In Vinken PJ, Bruyn GW, eds. *Handbook of clinical neurology*. Vol 15. Amsterdam: North Holland. pp382-422