



김 현 숙

차의과학대학교 분당차병원 신경과학교실

Hyperkinetic Movement Disorders

Hyun Sook Kim, MD, PhD

Department of Neurology, CHA Bundang Medical Center, CHA University

Hyperkinetic movements (hyperkinesias) are defined as any unwanted excess movement including tremors, dystonia, myoclonus, chorea, ballism, tic, stereotypy, and various other disorders. The hyperkinesias are caused by disturbances in the circuitry connecting the cerebral cortex, thalamus, basal ganglia and cerebellum. To help differentiate the various types of hyperkinetic movement disorders, the definitions, clinical characteristics and recent findings of each hyperkinetic movement disorders will be reviewed in this article.

Key Words: Hyperkinetic movements, Tremor, Dystonia, Myoclonus, Chorea

운동과다(hyperkinesias)/과다운동증(hyperkinetic movements)은 의도하지 않은 운동이 과다한 상태로 정의할 수 있으며,¹ 떨림(tremor), 근긴장이상(dystonia), 근간대경련(myoclonus), 무도증(chorea), 도리깨질(ballism), 틱(tic), 자동반복증(stereotypy) 등이 속한다.² 일부에서는 과다운동증을 발작적(jerky)인 양상과 비-발작적(non-jerky) 양상으로 나누어 근간대경련, 무도증 및 틱은 발작적 과다운동증으로, 떨림 및 근긴장이상은 비발작적 운동과다로 분류하기도 한다.³ 그러나, 실제 진료에서는 여러 이상운동증상이 혼합되어 나타나는 경우가 많아 이러한 도식적인 분류를 그대로 적용하기 어려울 수 있다. 대표적으로 근간대경련-근긴장이상(myoclonic-dystonia)이나 근긴장이상떨림(dystonic tremor) 같은 현상이나, 헌팅턴병에서 무도증과 근긴장이상이 윌슨병에 떨림과 근긴장이상이 같이 나타나는 등을 생각해 볼 수 있다.⁴ 여기서는 다양한 과다운동증 중 성인에서 흔히 관찰되는 증상들의 정의 및 임상적인 특징, 감별점 등을 기술하고자 한다.

Hyun Sook Kim, MD, PhD

Department of Neurology, Bundang CHA Medical Center, CHA University, 59 Yatap-ro, Bundang-gu, Seongnam 13496, Korea
Tel: +82-31-780-5480 Fax: +82-31-780-5198
E-mail: hskim626@cha.ac.kr

떨림(Tremor)

떨림은 몸의 일부분 혹은 여러 부분에서 작용근과 대항근이 교대로 또는 동시에 수축하여 발생하는, 규칙적으로 일정한 빈도를 가지는 신체의 불수의적 율동적 진동운동("an involuntary rhythmic sinusoidal oscillation of a body part")으로,^{2,5} 이를 세분하기 위해 떨림이 유발되는 상황, 떨림의 빈도와 진폭, 떨림이 나타나는 신체 부위, 동반된 신경학적 이상 및 가족력 등 떨림의 현상을 정확히 파악하는 것이 필요하다. 떨림은 유발되는 상태에 따라 안정시떨림(resting tremor)과 활동떨림(action tremor)으로 분류되며, 활동떨림은 체위떨림(postural tremor) 및 의도떨림(intention tremor)으로 나눌 수 있다. 또한 떨림의 빈도에 따라 저빈도(<4Hz), 중빈도(4-7Hz) 및 고빈도(>7Hz)로 분류하며, 의도적인 움직임으로는 7 Hz를 초과하는 고빈도 떨림을 따라 할 수 없다.⁶

안정시떨림은 침범된 신체부위가 중력에 영향을 받지 않고 의도적인 근육수축을 하지 않는 상태에서 관찰되지만, 수면상태처럼 완전히 쉬고 있을 때는 소실된다. 안정시떨림은 파킨슨병에서 주로 관찰되나, 적핵떨림(rubral tremor 또는 Holmes 떨림)이나 본태떨림(essential tremor) 및 근긴장이상떨림(dystonic tremor)에서도 보일 수 있다. 파킨슨병에서 보이는 떨림은 전형적으로 4-6 Hz의 떨림으로 보행, 특히

일자보행 중 손에서 환약말이떨림(pill-rolling) 형태로 가장 잘 관찰되며, 자세를 취할 때는 없어졌다가 자세를 고정하고 약 4-9초 후에 다시 나타나는 양상(re-emergent tremor)을 볼 수 있다.⁷ 활동떨림에 속하는 체위떨림은 본태떨림에서 주로 발생하며, 본태떨림 환자에서는 다른 소뇌기능 이상 증상을 잘 동반하지 않는다. 의도떨림은 손가락-코 검사에서 목적지에 도달할 때 가장 잘 관찰되며, 소뇌신호 유출에 이상이 있는 환자들에서 더 뚜렷하고, 이 경우 소뇌실조증이나 측정이상(dysmetria)이 동반된다.

1998년 세계운동질환협회의 합의(consensus statement of the Movement Disorder Society from 1998)에 따르면 본태떨림은 양측성이며 대부분 대칭적인 체위떨림으로 활동떨림이 동반될 수 있으며 손과 상지에서 눈으로 보이며 지속적이며 (Bilateral postural tremor with or without kinetic tremor, involving hands and forearms, that is visible and persistent), 다른 신경학적 이상이나 떨림의 원인이 배제되어야 한다고 정의하였다.⁵ 독립된 머리떨림(isolated head tremor)에 대해서는 이견이 많아 파킨슨이나 근긴장이상과 같은 다른 질환을 배제하기 위해, 3년에서 5년의 유병기간 동안 비정상 자세가 없는 머리떨림을 본태떨림에 포함시켰다.^{5,8} 본태떨림의 빈도는 나이 들에 따라 줄어드는 경향을 보여, 젊은 환자에서는 8-12 Hz의 빈도임에 반해 노인 환자에서는 4-6 Hz의 빈도로 관찰될 수 있다. 최근에는 본태떨림에서 발생하는 다양한 임상양상(인지기능 변화, 성격 변화, 후각 및 청력 저하, 파킨슨병과 연관성) 및 병리소견들(소뇌 조롱박 세포(Purkinje cell) 감소 및 세포축삭(axonal torpedo)수 증가, basket cell 변성, 루이체 존재)이 보고되어,⁹ 본태떨림의 새로운 정의와 분류가 논의되고 있다.¹⁰

근긴장이상떨림은 주로 체위/활동떨림으로 대부분 7 Hz 미만의 다양한 주기로 다소 불규칙한 진폭을 갖는다. 근긴장이상이 있는 신체부위에 발생하는 국소떨림으로 안정시 소실되고 계교(trick maneuver)로 떨림의 진폭이 감소되어 본태떨림과 구별이 가능하다고 알려져 있으나,¹¹ 실제로 전형적인 파킨슨병의 양상인 안정시 환약말이떨림과 재출현떨림(re-emergent tremor)을 보이거나,¹² 근긴장이상의 유전자(ANO3 mutation)를 가지고 있으면서도 임상적으로는 근긴장이상이 없고, 떨림만 발생하는 경우가 확인되어,¹³ 임상적으로 감별이 어려울 수 있다. 도파민운반체 양전자방출단층촬영에서 정상 도파민 분비를 보이는 환자(scans without evidence of dopaminergic deficit, SWEDDs)의 많은 경우가 근긴장이상 및 근긴장이상떨림을 가진다고 알려져 있다.¹⁴

흔하지는 않으나 특징적인 떨림으로 기립떨림(orthostatic tremor)이 있으며, 이는 자세특이성 떨림(a position-specific tremor)으로, 일어나서 수초 지나서부터 하지 및 몸통에서 떨림이 발생하여 걷기 시작하면 소실된다.¹⁵ 빠른 빈도(14-16 Hz)를 보이며, 눈으로 잘 보이지 않으면 촉진이나 근전도 검사로 확인할 수 있다. 그 외에 sympathomimetics나 항우울제의 복용으로 과장된 생리적떨림(exaggerated physiologic tremor)이 발생한다. 알코올 금단으로 인한 떨림도 대부분 6 Hz 이상으로 과장된 생리적 떨림의 특징을 갖는다. 도파민수용체 억제제는 휴식성 떨림을 발생시킬 수 있고 리튬 중독은 소뇌성 떨림의 증후를 보일 수 있다.¹¹

근긴장이상(Dystonia)

2013년에 현상학에 근거한 새로운 근긴장이상의 분류 및 용어 정의가 권고되었다(표 1). 이번 권고에서는 근긴장이상을 지속적이거나 간헐적으로 발생하는 불수의적인 근육 수축으로 인해 비정상적이거나 반복적인 이상운동 및 자세가 발생하는 것으로, 특징적으로 정형화되거나 비틀림 또는 떨림의 양상으로 나타나며 주로 수의적인 활동을 할 때 시작되거나 악화되는 과다유출(overflow)과 연관되는 것으로 정의하였다. (“Dystonia is a movement disorder characterized by sustained or intermittent muscle contractions causing abnormal, often repetitive, movements, postures, or both. Dystonic movements are typically patterned, twisting, and may be tremulous. Dystonia is often initiated or worsened by voluntary action and associated with overflow muscle activation.”) 이전에 근긴장이상을 원인(axis I), 발생나이(axis II) 및 침범된 신체부위(axis III)로 나누어 분류하였다면, 이번 권고에서는 임상 양상(axis I)과 원인(axis II)으로 나누고, 임상양상으로는 근긴장이상의 발생나이, 침범된 신체부위, 시간적 변화양상 및 동반증상을 기준으로, 원인으로 신경계 병리소견 및 유전성-후천성 여부를 기준으로 분류하도록 제시하였다. 또한, 고립근긴장이상(‘isolated dystonia’)은 원발성(‘primary’)을 대체하는 용어로 떨림이 없으면서 근긴장이상이 유일한 운동 증상일 때 사용하도록 하였으며, 이전에 유전변성 근긴장이상(heredodegenerative dystonia) 및 근긴장이상 플러스 증후군(dystonia plus syndrome)이라고 했던 것을 복합근긴장이상(‘combined dystonia’)으로 통칭하도록 하였다.¹⁶

근긴장이상은 다양한 양상으로 나타나는데, 느리게 지속

Table 1. Proposed classification of dystonia (Consensus Update from 2013)

Axis I. Clinical characteristics
Clinical characteristics of dystonia
Age at onset
Infancy (birth to 2 years)
Childhood (3-12 years)
Adolescence (13-20 years)
Early adulthood (21-40 years)
Late adulthood (>40 years)
Body distribution
Focal
Segmental
Multifocal
Generalized (with or without leg involvement)
Hemidystonia
Temporal pattern
Disease course
Static
Progressive
Variability
Persistent
Action-specific
Diurnal
Paroxysmal
Associated features
Isolated dystonia or combined with another movement disorder
Isolated dystonia
Combined dystonia
Occurrence of other neurological or systemic manifestations
List of co-occurring neurological manifestations
Axis II. Etiology
Nervous system pathology
Evidence of degeneration
Evidence of structural (often static) lesions
No evidence of degeneration or structural lesion
Inherited or acquired
Inherited
Autosomal dominant
Autosomal recessive
X-linked recessive
Mitochondrial
Acquired
Perinatal brain injury
Infection
Drug
Toxic
Vascular
Neoplastic
Brain injury
Psychogenic
Iidiopathic
Sporadic
Familial

되어 비정상적 자세를 보이거나 근수축이 빠르게 일어나는 발작적 움직임(jerk-like movements)으로 보이기도 한다. 또한 비정상적인 기저 자세를 교정하기 위해 규칙적으로 빠르게 움직이는 근긴장이상떨림의 형태로 나타날 수 있으며, 이는 완전히 긴장을 풀거나 정지자세(null position)를 취하면 소실된다.¹⁷ 전형적으로는 근육이 꼬이거나, 특정 방향성을 보이면서 반복적, 지속적, 정형화된 수축을 하는 경우가 많지만, 최근 보고에 따르면 일부 환자에서 활동떨림만 수년간 선행하는 경우도 있다.² 진료 중에 볼 수 있는 가장 흔한 종류는 성인기에 발생하는 특발성 근긴장이상으로 대개 국소적으로 발생하여 시간이 경과해도 국소(focal) 또는 신체 분절(segmental)로 지속된다. 얼굴에 발생하는 눈꺼풀연축(blepharospasm)이나 입턱(romandibular) 또는 혀(lingual) 근긴장이상, 목에 발생하는 경부근긴장이상(cervical dystonia), 후두근긴장이상(laryngeal dystonia), 연축발성장애(spasmodic dysphonia) 및 쓰기경련(writer's cramp)이 대표적이다. 반면에 어린이에서 발생하는 근긴장이상은 대개 신체 원위부에서 발생하여 점차적으로 진행하고, 결국 전신형 근긴장이상이 된다.

최근 발견된 anoctamin 3 유전자(*ANO3*, *DYT24*)¹⁸와 *GNAL* 유전자(*DYT25*)¹⁹는 주로 고립근긴장이상을 일으키며, 유병율은 높지 않은 것으로 추정된다. 이외에 Cip1-interacting zinc finger protein 1 (*CIZ1*, *DYT23*)이나 *TUBB4A* 유전자 이상도 근긴장이상과 연관되어 있다고 생각되는데, 이는 추후 연구로 확인이 필요하다.²⁰ 또한 철축척신경퇴행증(neurodegeneration with brain iron accumulation, NBIA)이 근긴장이상과 다른 과다운동증과 관련되어 있는 것으로 보고되어,^{21,22} 향후 이에 대한 지속적인 관심이 필요할 것으로 생각된다.

근간대경련(Myoclonus)

근간대경련은 갑작스런 불수의적 근수축(positive) 또는 근이완(negatives)에 의해 발작적으로 짧고, 전기 충격과 같은(shock-like) 비율동성 반복운동이 발생하는 것으로 동시적(synchronous), 확산성(spreading) 또는 비동기성(asynchronous)으로 발생할 수 있다.¹ 근간대경련은 발생부위(국소성, 다초점성, 분절성, 전신성), 발생원인(생리적, 본태, 뇌전증, 증상성), 발생기원(피질, 피질하-본태근간대경련 및 뇌간근간대경련, 척수, 말초) 및 유발 요인(자발성, 활동성, 감각자극유발성)에 의해 분류된다.⁴ 정상인에서도 입면시에 생

기며(수면움찔, hypnic jerk), 임상적으로는 간성 또는 요독성 뇌병증에 동반되는 자세고정불능증(asterixis)이 가장 흔하고 대부분 일시적으로 지속된다.² 근간대경련은 눈에 띄는 자세 이상이 없다는 점에서 근긴장이상과, 절박(urge to move)이 없으며 자발적억제가 불가능한(non-suppressible) 것이 특과는 다르다. 또한 근간대경련은 물 흘러가듯 이동하는(flowing) 양상이 없는 빠르고 급작스러운 움직임을 보이기 때문에 느린비틀림운동증을 감별할 수 있으나, 비동기성 다축점성 근간대경련의 경우에는 무도증과 감별하기 어려울 수 있는데, 단순하고 빠르게 한쪽방향으로 이상운동이 발생하면 근간대경련에 더 합당하다. 근간대경련은 발작적 움직임이 비대칭적인 속도로 불규칙하게 나타난다는 점에서 떨림과 구별되나, 특징적으로 한쪽 방향으로 빠른 경련(jerking)과 느린 회복기가 교대로 반복되어 규칙적으로 발생하면 근간대경련떨림(myoclonic tremor)라고 할 수 있다.¹

본태근간대경련(essential myoclonus) 또는 근간대경련-근긴장이상(myoclonus-dyatonia)은 상지에 근간대경련이 경증 또는 중등도의 근긴장이상과 같이 발생하는 질환으로 주로 20세 이전에 발병하여 움직임에 따라 악화되고 술을 먹으면 완화된다. 인지기능 저하는 동반되지 않으나 우울증, 불안증 또는 강박증이 자주 동반되며, 환자의 30%에서는 상염색체 우성유전양상의 epsilone-sarcoglycan 유전자 이상(DYT11)이 확인된다.⁴ 뇌전증근간대경련(epileptic myoclonus)은 뇌전증 환자에서 발생하는 근간대경련으로 뇌파검사서 뇌전증 파가 발견된다. 가족성 피질 근간대경련떨림과 뇌전증 (familial cortical myoclonic tremor and epilepsy, FCMTE)는 본태떨림과 반드시 감별해야 하는 질환으로 떨림으로 보여지는 근간대경련과 뇌전증이 동반되는 상염색체 우성유전질환으로 아직 국내에 보고된 바는 없다. 전체 근간대경련의 70%이상을 차지하는 증상성근간대경련에서 특히 대뇌피질에 발생하는 진행성근간대뇌전증(progressive myoclonic epilepsy, PME)은 뇌전증과 활동성(action-induced), 감각자극성(stimulus-sensitive), 다초점(multifocal) 및 전신성 근간대경련이 진행되는 것이 특징으로, 인지기능 저하가 뚜렷하며 어린나이에 발병하는 경우 다양한 질환들(라포라소체병(Lafora body disease), 머프(myoclonic epilepsy with ragged red fibres, MERRF), 지방갈색소증(lipofuscinosis), 시알산증(sialidosis), 치아적핵창백루이체위축증(dentatorubral-pallidolulsian atrophy, DRPLA)을 감별해야 한다.² 또한 인지기능 저하가 뚜렷하지 않고 천천히 진행하면서 뇌전증을 동반하는 PME는 운베리히트-룬드보그병(Unverricht-Lundborg)을 고려해야

하며,²³ 활동성, 다초점 근간대경련과 실조증을 보이는 진행성 근간대경련실조증(progressive myoclonic ataxia, PMA)의 양상이 관찰되면 Ramsay-Hunt 증후군, 사립체질환, 비타민 E 결핍증, 복강증후군(coeliac disease) 등을 확인해야 한다.⁴

무도증(Chorea), 무도느린비틀림운동(Cchoreoathetosis), 도리깨질(Ballism)

무도증은 무작위적으로 발생한 불규칙적이고, 무목적적인, 급작스럽고, 빠르고, 짧고, 발작적이며, 지속적이지 않은 움직임이 신체 한 부분에서 다른 부분으로 물 흘러가듯 이동하는 이상운동(“irregular, purposeless, abrupt, rapid, brief, jerky, unsustained movements that flow randomly from one body part to another”)을 말한다. 주로 원위부에 불수의적 운동으로 나타나서 꼼지락거리는(“fidgety”) 듯 한 양상을 보이며, 아주 경미할 수 있고, 가끔은 환자가 무도증을 감추기 위해 무도증 동작 후 의도적인 행동(parakinesia)을 할 수 있는데, 팔의 무도증을 팔목시계를 보는 동작이나 물건을 만지는 동작으로 가장하는 예를 들 수 있다. 또한 움직임 지속불능증(motor impersistence)을 보여, 검사자의 손을 동일한 강도로 지속적으로 잡고 있지 못하거나(“milk-maid grip”) 혀를 입 밖으로 계속 내밀고 있지 못하고 날름거리는 증상(“tombone tongue”)이 관찰된다.¹⁷

무도증은 유전질환에 의한 것과 비유전질환에 의한 것으로 나눌 수 있다. 헌팅턴병은 유전질환에 의한 무도증으로 가장 흔하고 대표적인 것으로 상염색체 우성 유전양상을 보이며 이 외 다양한 헌팅턴양 질환들(Huntington disease like disorder, Huntington phenocopies)이 알려져 있다. 헌팅턴양 질환에서도 헌팅턴병과 마찬가지로 무도증, 근긴장이상, 파킨슨증을 보일 수 있으며 인지기능 저하나 정신병적 증상까지도 보일 수 있어 임상양상만으로는 감별진단이 쉽지 않다. 비유전성(후천성) 무도증의 원인으로 혈관성(혈관염, 모야모야병), 감염성, 감염 후/자가면역성(뇌성마비, 전신홍반루푸스, 시텐함무도병, 임신성무도증, 항인지질항체증후군) 및 약물이나 대사질환 유발성 무도증을 생각해 볼 수 있다.²⁴

헌팅턴양 질환은 임상적으로 헌팅턴병이 의심되나 헌팅턴병 유전검사서 음성인 경우로 유전성 무도증의 약 1%로 알려져 있다.²⁵ 이 경우 유전적 진단을 위해 시행할 수 있는 검사는 헌팅턴병 유사질환 1 (HDL1, prion disease), 헌팅턴병 유사질환 2(HDL2, triplet repeat expansion in junctophilin-3 gene), 척수소뇌실조증 17(SCA17, HDL4,

triplet repeat expansion in TBP, 척수소뇌실조증 2-3 (SCA 2-3), 치아적핵창백루이체위축증(DRPLA), 신경가지세포증가증(neuroacanthocytosis), neuroferritinopathy (페리틴 가벼운 사슬 변이), 철축척신경퇴행증(NBIA) 등이 있으며 최근 영국 및 그리스 등 국가에서 C9orf72가 헌팅틴양 증상을 보이는 가장 흔한 원인으로 보고되어 이에 대한 고려가 필요하다.^{26,27} 이 외에 헌팅틴병과는 다르나 무도증을 나타낼 수 있는 질환으로 윌슨병, 양성유전성무도증(benign hereditary chorea, BHC), Friedreich실조 (Friedreich's ataxia, triplet expansion in frataxin gene), 사립체질환(mitochondrial disease) 및 모세혈관확장실조(ataxia-telangiectasia)를 들 수 있다.

양성유전성무도증은 소아기에 발생하는 과다운동질환으로 대개 성인기까지 운동증상이 악화되지 않으며, 최근 *NKX2.1* (TTF1) 유전자 이상과 연관성이 알려졌다. 폐와 갑상선의 발달 저하를 동반하는 "brain-lung-thyroid syndrome"를 일으키며, 이외에 요도 및 근골격계의 발달장애가 동반될 수 있어 *NKX2.1*이 정상 발달 과정에 중요한 역할을 할 것이 시사된다. *NKX2.1* 유전자 양성인 BHC는 근긴장저하, 운동발달 지연, 무도증, 갑상선 저하증, 호흡장애증후군(respiratory distress syndrome) 및 재발성 상기도 감염을 특징으로 하나, 이 모든 증상을 보이는 경우는 유전자 양성 환자에서도 30% 정도로 알려져 의심되는 경우 지체 없이 유전자 검사를 시행해 볼 수 있다. 또한 이 질환에서 인지기능이 정상으로 생각되어 왔으나, 최근 연구에서는 일부 환자들에서 지능지수가 떨어지는 것이 확인되었다.²⁸ 무도느린비틀림운동은 무도증과 느린비틀림운동(athetosis)이 혼합되어 나타나는 것을 말하며, 느린비틀림운동은 안정적인 자세를 취하지 못하고 불수의적인 느린 움직임이 지속되는 양상으로,¹ 결국 무도증의 느린 형태가 주로 원위부 팔-다리에 꾸물꾸물하거나 몸부림치는(writhing) 모양으로 나타나는 것을 말한다. 반대로 도리깨질은 무도증의 심한 형태로 진폭이 크며 팔매질(flinging)하는 듯한 모양으로 주로 근위부 팔-다리에 발생하며 반신에 발생하는 경우(hemiballism)가 많다. 이는 전형적으로 반대쪽 시상하핵에 혈관성 병변으로 유발되기 때문이나, 다른 피질하부 병변에 의해 발생할 수도 있다. 편측도리깨운동증(hemiballism)은 시간 경과에 따라 증상이 회복되면서 주로 편측무도증(hemichorea)으로 바뀌며, 반신 근긴장이상(hemidystonia)으로 변할 수도 있다. 양측도리깨운동증(biballism, paraballism)은 드물며 주로 고혈당증 같은 대사성 이상에 의해 유발된다.¹⁷

자동반복증(Stereotypy), 좌불안석/정좌불능증(Akathisia)

자동반복증은 정형화된 움직임을 긴 시간 동안 지속적으로 반복하는 것으로 목적이 없는 의례화된 움직임이나 자세 또는 언어표현을 말한다. 간단하게는 반복적으로 혀를 내밀거나, 씹는 행동, 몸을 앞뒤로 흔드는 행동을 하며, 복잡함 형태로 자기 스스로를 어루만지거나(self-caressing), 다리를 꼬았다 풀었다 하는 행동, 일정 공간에서 행진(marching)이나 서성거리는(pacing) 행동으로 나타난다.¹⁷ 틱(tic)과는 달리 전신에 나타나며, 덜 발작적인 특징을 보인다.⁴ 이는 가만히 있지 못하면서 초조한 마음이 함께 나타나는 좌불안석의 한 증상이기도 하다. 원인으로는 도파민 차단제에 의한 약물 부작용, 정신지체, 자폐증, 랫트 증후군(Rett syndrome), 정신분열병 및 간질 환자에서 자동증의 한 증상으로 나타날 수 있다.^{29,30}

Conclusions

많은 운동질환에서 임상적인 진단 및 대증적 치료가 주로 이루어지기 때문에 임상적인 진단을 정확히 하려는 노력이 중요하다. 과다운동질환을 감별진단하기 위해서는 각 질환의 정의에 입각하여 환자에게 나타나는 증상을 정확히 파악하고 동반되는 신경학적 혹은 신경계 외의 이상소견을 확인해야 한다. 이를 위해서는 다양한 과다운동증의 임상양상에 익숙해야 하며, 면밀한 병력 청취가 반드시 이루어져야 한다. 새로운 유전자들과 영상기법 및 다양한 신경생리학적 검사 결과들이 보고되고 있어 이전보다 진단 및 감별진단에 도움을 주고 있어 최신지견에 대한 지속적인 관심이 필요할 것으로 사료된다.

References

1. Sanger TD1, Chen D, Fehlings DL, Hallett M, Lang AE, Mink JW, Singer HS, et al. Definition and classification of hyperkinetic movements in childhood. *Mov Disord* 2010;25:1538-1549.
2. 김재우, 김희태, 마효일, 손영호, 이명식, 전범석, et al. 이상운동질환. In: 대한신경과학회. *Textbook of neurology*. 2nd ed. 서울: 범문에듀케이션, 2012;475-523.
3. Abdo WF, van de Warrenburg BP, Burn DJ, Quinn NP, Bloem BR. The clinical approach to movement disorders. *Nat Rev Neurol* 2010;6:29-37.

4. David Burn. Approach to history taking and examination of the movement disorder patient. In: David Burn. *Oxford textbook of movement disorders*. Oxford: Oxford university Press, 2013;5-9.
5. Deuschl G, Bain P, Brin M. Consensus statement of the Movement Disorder Society on Tremor. Ad Hoc Scientific Committee. *Mov Disord* 1998;13:2-23.
6. Reynolds R. Time. In: Reynolds R. *New forms of musical experience*. 2nd ed. New York: Taylor & Francis Group, LLC, 2005;103-126.
7. Jankovic J, Schwartz KS, Ondo W. Re-emergent tremor of Parkinson's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1999;67:646-650.
8. Bain P, Brin M, Deuschl G, Elble R, Jankovic J, Findley L, et al. Criteria for the diagnosis of essential tremor. *Neurology* 2000;54:S7.
9. Louis ED. Essential tremor: evolving clinicopathological concepts in an era of intensive post-mortem enquiry. *Lancet Neurol* 2010;9:613-622.
10. Deuschl G, Elble R. Essential tremor--neurodegenerative or nondegenerative disease towards a working definition of ET. *Mov Disord* 2009;24:2033-2041.
11. 마효일, 떨림이란? *대한신경과학회 제32차 학술대회 강의를록* 2013;189-192.
12. de Laat KF, van de Warrenburg BP. Re-emergent tremor in a dystonic SWEDD case. *Mov Disord* 2012;27:462-463.
13. Stamelou M, Charlesworth G, Cordivari C, Schneider SA, Kägi G, Sheerin UM, et al. The phenotypic spectrum of DYT24 due to ANO3 mutations. *Mov Disord* 2014;29:928-934.
14. Schneider SA, Edwards MJ, Mir P, Cordivari C, Hooker J, Dickson J, et al. Patients with adult-onset dystonic tremor resembling parkinsonian tremor have scans without evidence of dopaminergic deficit (SWEDDs). *Mov Disord* 2007;22:2210-2215.
15. Gerschlagler W, Munchau A, Katzenschlager R, et al. Natural history and syndromic associations of orthostatic tremor: a review of 41 patients. *Mov Disord* 2004;19:788-795.
16. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, DeLong MR, Fahn S, Fung VS, et al. Phenomenology and Classification of Dystonia: A Consensus Update. *Mov Disord* 2013;28:863-873.
17. Jankovic J. Treatment of hyperkinetic movement disorders. *Lancet Neurol* 2009;8:844-856.
18. Charlesworth G, Plagnol V, Holmstrom KM, Bras J, Sheerin UM, Preza E, et al. Mutations in ANO3 cause dominant cranio-cervical dystonia: ion channel implicated in pathogenesis. *Am J Hum Genet* 2012; 91:1041-1050.
19. Vemula SR, Puschmann A, Xiao J, Zhao Y, Rudzińska M, Frei KP, et al. Role of Gα(olf) in familial and sporadic adult-onset primary dystonia. *Hum Mol Genet* 2013; 22:2510-2519.
20. Balint B, Bhatia KP. Dystonia: an update on phenomenology, classification, pathogenesis and treatment. *Curr Opin Neurol* 2014; 27:468-476.
21. McNeill A, Birchall D, Hayfl ick SJ, et al. T2* and FSE MRI distinguishes four subtypes of neurodegeneration with brain iron accumulation. *Neurology* 2008;70:1614-1619.
22. Schneider SA, Hardy J, Bhatia KP. Iron accumulation in syndromes of neurodegeneration with brain iron accumulation 1 and 2: causative or consequential? *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009;80:589-590.
23. Lee SK, Han SH, Kim BJ, Roh JK, Lee SB, Myung HJ, et al. Two cases of Unverricht-Lundborg disease. *J Korean Neurol Assoc* 1989;7:157-164.
24. Schneider SA, Walker RH, Bhatia KP. The Huntington's disease-like syndromes: what to consider in patients with a negative Huntington's disease gene test. *Nat Clin Pract Neurol* 2007;3:517-525.
25. Wild EJ, Mudanohwo EE, Sweeney MG, Schneider SA, Beck J, Bhatia KP, et al. Huntington's disease phenocopies are clinically and genetically heterogeneous. *Mov Disord* 2008;23:716-720.
26. Koutsis G, Karadima G, Kartanou C, Kladi A, Panas M. C9ORF72 hexanucleotide repeat expansions are a frequent cause of Huntington disease phenocopies in the Greek population. *Neurobiol Aging* 2015;36:547.e13-6.
27. Hensman Moss DJ, Poulter M, Beck J, Hehir J, Polke JM, Campbell T, et al. C9orf72 expansions are the most common genetic cause of Huntington disease phenocopies. *Neurology* 2014;82:292-299.
28. Peall KJ, Kurian MA. Benign Hereditary Chorea: An Update. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y)* 2015;5:314.
29. Lam KS, Bodfish JW, Piven J. Evidence for three subtypes of repetitive behavior in autism that differ in familiarity and association with other symptoms. *J Child Psychol Psychiatry* 2008;49:1193-1200.
30. Sadleir LG, Scheff er IE, Smith S, Connolly MB, Farrell K. Automatism in absence seizures in children with idiopathic generalized epilepsy. *Arch Neurol* 2009;66:729-734.