

肌营养不良症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文
https://www.100test.com/kao_ti2020/306/2021_2022__E8_82_8C_E8_90_A5_E5_85_BB_E4_c22_306718.htm 名称肌营养不良症所属科室神经内科病因本病病因是遗传异常，在不同的类型中可以不同的方式进行，但遗传因素通过何种机制最终造成肌肉变性，则始终未明。目前认为可能由于遗传缺陷引起肌细胞膜形态结构异常，肌膜通透性及转运功能改变，使肌酶从胞浆中大量经肌膜rdquo.并使血清中有关酶相应增加；肌酶的外溢导致核糖体代偿性合成更多的肌酶，由于这种代偿作用相当有限，一定时间后肌细胞即遭受破坏，为增生的结缔组织取代。自80年代初把DNA重组技术引入研究后，对假性肥大型肌营养不良症的遗传研究已取得突破性进展，除肯定其为X-连锁隐性遗传病外，尚发现DMD基因座是在XP21（即X染色体短臂2区1带）上，很可能其两个亚型DMD及BMD是等位基因XP21基因缺陷导致骨骼肌中缺乏一种特异的抗肌萎缩蛋白（Dystrophin），致肌管发育受阻、肌细胞再生能力差，造成肌管形态和功能上明显异常。病理病变肌纤维肿胀，粗细不等，散布于正常纤维之间，肌横纹消失，有空泡形成、玻璃样变和颗粒变性，肌核增大增多且排列成链，肌纤维分裂，残存的肌纤维间有结缔组织增生及脂肪沉淀。疾病早期的肌纤维有再生现象，表现为肌浆的嗜碱染和肌核与核仁的增大、晚期病者，肌纤维极不规则，甚至消失，完全脂肪和结缔组织替代，各种不同类型之肌营养不良，在光镜上尚有细微差别，假胀大型萎缩肌纤维呈圆形，而肩胛型萎缩肌纤维呈角状，肢带型肌纤维之萎缩成角状，园形者均有。心肌可有类似变化。电镜观察：最早有肌节内明支Z线模糊，

同一肌源纤维的相邻几个明带受侵，明带间的间带基本正常，继而一条肌源纤维受累，病变继续发展则为大片肌源纤维溶解，继发神经纤维脱髓的改变。临床表现按照典型的遗传形式和主要临床表现，可将肌营养不良症分为下列类型：（一）假肥大型 属X-连锁隐性遗传，是最常见的类型，根据临床表现，又可分为Duchenne型和Becker。 1. Duchenne型营养不良症（DMD）：也称严重性假肥大型营养不良症，几乎仅见于男孩，母亲若为基因携带者，50%男性子代发病，常起病于2-8岁，初期感走路笨拙，易于跌倒，不能奔跑及登楼，站立时脊髓前凸，腹部挺出，两足撇开，步行缓慢摇摆，呈非凡的“步态”，当由仰卧走立时非常困难，必先翻身俯卧，再双手攀缘两膝，逐渐向上支撑起立（Gower征），均由于骨盆带肌肉无力，萎缩，并波及髋、膝关节和足部的伸肌之故。随后病情发展累及肩胛带及上臂肌群则两臂不能上举，成翼状肩胛，最后肋间肌和面肌亦可无力，某些受累肌肉由于肌纤维被结缔组织和脂肪所替代而变得肥大坚实，此种“80%见于腓肠肌，亦可见于肢近端肌肉、股四头肌及臂肌。腱反射减低或消失，无感觉障碍。后期常由肌萎缩而致肌腱挛缩和关节强硬畸形，不少患儿尚伴有心肌病变，心电图可有P-R间期延长、Q波加深等异常。部分患儿智力低下。血清CPK明显增高，本病预后差，多数在20岁之前不能行走而卧床不起，常死于肺炎、心衰或慢性消耗。 2. Becker型（BMD）：也称良性假肥大型肌营养不良症，常在10岁以后起病，首发症状为骨盆带及股部肌肉力弱，进展缓慢，病程长，出现症状后25年或25年以上才不能行走，多数在30-40岁时仍不发生瘫痪，预后较好，其血清CPK升高不如Duchenne

型显著，肌肉组织化学染色可见 B 纤维，也与 DMD 不同。

（二）面肩 - 肱型肌营养不良症：属常染色体显性遗传，男女均有，青年期起病，首先面肌无力，常不对称，不能露齿，突唇。闭眼及皱眉，口轮匝肌可有假性肥大，以致口唇肥厚而致突唇，有的肩、肱部肌群首先受累，以致两臂不能上举而成垂肩，上臂肌肉萎缩，但前臂及手部肌肉不被侵犯。病变也可累及胫前肌和肌盆带肌群，引起下肢无力、萎缩而致垂足和脊柱前凸。心肌不受影响。血清酶正常或微增。病程进展极慢，常有顿挫或缓解。

（三）肢带型肌营养不良症：属常染色体隐性遗传，偶为显性，常散发，两性均见，起病于儿童或青年，首先影响骨盆带肌群及腰大肌，行走困难，不能登楼，步态摇摆，常跌倒，有的则只累及股四头肌。

病程进展极慢。晚期可侵犯肩胛带肌群。有的肩胛带肌群首先受累，则成为肩-腓肌型营养不良时、若不属于面-肩-肱型者；应属肢带型。

（四）其它类型：股四头肌型、远端型、进行性眼外肌麻痹型、眼肌-咽肌型（垂睑、吞咽困难）等，均极少见。

检查（一）血清酶测定：血清肌酸磷酸激酶（CPK）：CPK 增高是诊断本病重要而敏感的指标，可在出生后或出现临床症状之前已有增高，当病程迁延时活力逐渐下降。亦可用于检查基因携带者，阳性率为 60-80%。诊断困难时可皮下或静脉注射去氢氢化考的松 1mg/kg 体重，4-6 小时后患者血清 CPK 可显著升高。

血清肌红蛋白（MB）：在本病早期及基因携带者中也多显著增高。

血清丙酮酸酶（PK）：也很敏感，但正常人血清 PK 值随年龄增长而减低，因此不同年龄组要用不同标准值，20 岁以下正常男女血清 PK 值为 119.00，20 岁以上男性为 84.30，女性为 77.50，以上三项血清

酶中CRK，PK的阳性率高于Mb，三项综合检出率为70%左右。

其它酶：如醛缩酶（ADL），乳酸脱氢酶（LDH），谷草转氨酶（GOT），谷丙转氨酶（GPT）等，也可增高，但均非肌病的特异改变，亦不敏感，但在神经源性肌萎缩中，无假阳性现象，故能与CPK和Mb的测定起相辅相成作用。此外，血红细胞膜Na，K ATP酶活性降低也有助于本病的确诊。

（二）尿检查：尿肌酸排出增多，肌酐减少。（三）肌电图：可见插入电位延长，肌松弛时出现自发电位，轻收缩时运动单位电位的平均波幅和平均进限均较正常为低，也可见短棘波多相电位，强收缩时可见病理干扰相，峰值电压小于1000 μ v，运动神经传导速度正常。（四）肌活检：可见如前述的病理改变，若有条件可应用X-CT或核磁共振检查技术，能发现肌肉变性的程度和范围，可为临床提供肌肉活检的优选部位。诊断在典型病例，根据缓慢起病，进行性加重的病程，肌萎缩及无力呈选择性的肢体近端型的非凡分布，四肢腱反射低或消失，无感觉障碍，不难诊断。在性连隐性遗传型，家族中第一例发病后，对以后病例可通过血清CPK，Mb和PK等的测定而得以早期明确诊断。早年起病者，需要同婴儿型脊肌萎缩症及腓骨肌萎缩症相鉴别。此时肌电检查具有重要临床助诊价值。成年期起病者需同亚急性或慢性多发性肌炎、重症肌无力症及慢性多发性感染性神经炎相鉴别。对肢带型肌营养不良症尚需与线粒体肌病相鉴别。治疗无非凡治疗，各种疗法如别嘌呤醇、心痛定、能量合剂、肌苷、加兰他敏、联苯双脂、阿胶、胰岛素葡萄糖疗法、腮腺素、大剂量VitE及高压氧舱疗法等，均不见效，但最近应用体外反搏治疗据云有一定效果。理疗、体疗等支持疗

法以及支架、手术纠正畸形等可作辅助治疗之用。预防及预后做好遗传咨询是预防本病的重要措施，如有可能应提倡产前羊水细胞检查染色体，以判定胎儿性别，如为患胎应中止妊娠。近年来有用免疫印迹法从DMD患儿的肌活检标本中检测抗萎缩蛋白，此法可为临床确认提供直接的特异生化指标。抗肌萎缩蛋白检测和基因检测并可用于携带者的检出，为遗传咨询提供可靠的信息。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 www.100test.com