

运动神经元疾病 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E8_BF_90_E5_8A_A8_E7_A5_9E_E7_c22_307277.htm 名称运动神经元疾病所属科室神经内科病因病因和发病机制不清。5%~10%的病者有家族史，称为家族性运动神经元疾病。近年来，在这组有家族史的运动神经元疾病病者中发现了过氧化物歧化酶的基因异常，并认为可能是该组疾病的发病原因。随着应用脊髓前角细胞主动免疫动物产生实验性运动神经元病模型，病人血清中和脑脊液中抗GM1抗体，抗钙离子通道抗体检出率增高和免疫抑制剂治疗的一定疗效以来，自身免疫机制的理论倍受人们注重。病理受累脊髓变细、软、薄。断面上脊髓灰质结构模糊、白质软化。显微镜下可见锥体束髓鞘脱失。脊髓前角细胞消失或变性。脱髓鞘与神经元消失的程度视病损严重度而异。病损累及脑干者出现脑干各运动神经核、神经元有不同程度的变性、消失。皮质运动区大锥体细胞变性和消失。脊髓损害以颈膨大最为常见，腰膨大区受为其次。以胸段脊髓损害为重者少见。除脊髓、脑干和运动皮质的运动神经元病损以外，该系统的传导束均有不同程度的髓鞘脱失。以传导束的髓鞘脱失为主，神经元消失和变性为次的病损称为原发性侧束硬化症。此外，脊神经根亦受累及，表现为变细、纤维减少。受累运动神经元支配区的肌肉出现神经原性，束性肌萎缩。临床表现根据受累神经元的分布和部位，可分为下列数种临床类型。（一）肌萎缩侧束硬化最多见。常在40至50岁发病。男性多于女性。多数病者起病缓慢，常从手部开始，无力和动作不灵活、手小肌萎缩。然后向

前臂、上臂和肩胛带发展，由一侧上肢发展到另一侧。萎缩肌肉有明显的肌束颤抖。下肢为锥体束受损症状，即肌张力增高、腱反射亢进、Babinski征阳性。继肢体症状后可出现舌肌萎缩、纤颤、吞咽困难、发音含糊等延髓桥脑运动神经核受累症状。晚期可出现颈项肌无力、抬头困难，因膈肌及肋间肌无力而呼吸困难。最后常因呼吸麻痹或并发肺部感染而死亡。病程自1年半至10年以上不等。

(二) 进行性脊肌萎缩症病变仅限于脊髓前角细胞，而不影响上运动神经元。按其发病年龄，病变部位又可分为：

1. 成年型（远端型）进行性脊肌萎缩多数起病于中年男性，从 upper limb 远端开始，为一只手或两手无力、肌萎缩，渐向前臂、上臂、肩带肌发展；受累肌有明显的肌束颤抖、肌张力减低、腱反射减退或消失。随病情进展而发展到下肢肌群、颈项肌群，最后可引起脊髓型呼吸麻痹。少数病例可从下肢远端起病向近端发展。
2. 少年型（近端型）进行性脊肌萎缩可有家族史，为常染色体隐性或显性遗传，多数在青少年或儿童期发病，症状为骨盆带与下肢近端肌无力与肌萎缩，行走时步态摇摆不稳，站立时腹部前凸，继而出现肩胛带与上肢近端的无力与肌萎缩，有肌束颤抖、仰卧时不易爬起。以上表现颇似肢带型肌营养不良症。肌电图有助于两者鉴别诊断。
3. 婴儿型进行性脊肌萎缩本病多为常染色体隐性遗传疾病，在母体内或生后一年内发病。临床表现为躯干与四肢肌肉的无力与萎缩。在母体内发病者母亲可感到胎动减少或消失，出生后患儿哭声微弱、紫绀明显、全身弛缓性肌无力和肌萎缩。肌萎缩多从骨盆带、下肢近端开始，继而肩胛带、颈项部和四肢远端。胸廓肌无力、萎缩而膈肌尚相对有力，因此吸气时出现胸廓塌

陷。面肌、舌肌、咀嚼肌和咽喉肌亦易受累，但肌束颤抖少见。智力正常，感觉和膀胱直肠功能亦正常。发病早者预后差，多在7个月内死亡。发病较晚者（出生6~12个月发病）相对预后较好。（三）进行性延髓麻痹（四）原发性侧索硬化病变仅限于大脑运动皮质Betz细胞和锥体束，不累及下运动神经元。男性居多，临床表现为缓慢进展的双下肢或四肢无力、剪刀样步态，受累肢体肌张力增高、腱反射亢进、Babinski征阳性。运动神经元病的感觉检查正常，虽少数病人自觉在肌萎缩部位有轻度感觉异常，但客观检查无感觉障碍。极少数病人有括约肌功能障碍。肌电图检查常具特征诊断价值。被检病损肌肉可见明显纤颤电位；肌肉收缩时运动单位减少，波幅增高。受累肌肉出现广泛的正尖波，纤颤波和巨大电位。运动和感觉传导速度正常。磁刺激运动诱发电位有特征诊断价值。脑脊液正常或轻度蛋白增高，1/3病者可有抗GM1抗体升高。诊断根据典型病史，起病隐袭，同时有上下运动神经元损害体征，感觉正常，伴发肌束颤抖，又可排除其他疾病时可考虑运动神经元疾病的诊断。但仍需与下列疾病相鉴别。（一）延脊髓空洞症 伴手肌萎缩和下肢的上运动神经元损害的体征。一般伴感觉缺失。若不伴感觉异常和眼球震颤的空洞症临床鉴别较为困难。借助颈段或颅颈段MRI检查可予鉴别。（二）重症肌无力 尤以延髓肌型和伴有病理性肌萎缩的病者需与进行性延髓麻痹鉴别。借助病程波动、早轻夕重、不伴舌肌颤抖和四肢腱反射正常，服用抗胆碱脂酶药物后症状改善等予以鉴别。（三）颈椎管狭窄症和颈椎间盘突出 C5、6椎间盘突出可伴第I骨间肌萎缩；椎管狭窄症伴发颈酸、手麻、肌肉萎缩和感觉障碍等，借助有节

段性感觉障碍、运动障碍以及颈椎CT、MRI检查发现等可予鉴别。治疗无有效治疗。按各种致病理论先后曾提出多种治疗措施，均未能证实有效。当有吞咽困难时应装鼻饲。卧床不起者应当做好床旁护理防止褥疮和呼吸道并发症。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