

进行性肌营养不良症 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/307/2021\\_2022\\_\\_E8\\_BF\\_9B\\_E8\\_A1\\_8C\\_E6\\_80\\_A7\\_E8\\_c22\\_307861.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E8_BF_9B_E8_A1_8C_E6_80_A7_E8_c22_307861.htm) 名称进行性肌营养不良症所属科室内分泌科病因 肌营养不良症的发病原因曾有血管源性、神经源性、肌纤维再生错乱、肌细胞膜功能紊乱等学说。各种理论均有各自的支持点和不能解释点。随着遗传学研究的进展，对本组某些类型遗传基础和发病原因较为清楚。到目前为止，本组疾病的基因异常情况大致为

：Duchenne肌营养不良症（DMD）为X染色体短臂XP21上dystrophin基因的突变所引起；Becker型肌营养不良症（BMD）也是由于dystrophin基因的突变，但影响较轻。面肩肱型肌营养不良症为常染色体显性遗传，常为4q35基因的变异；肢带型肌营养不良症病者为常染色体显性或隐性遗传形式，有1类常染色体显性型与染色体5相连锁。认为是由于基因变异引起肌细胞膜的功能紊乱，细胞外液中的Ca<sup>2+</sup>大量涌入细胞内，引起Ca<sup>2+</sup>在细胞内的沉积而细胞死亡，肌纤维断裂变性、坏死而致肌肉疾病。病理 肌肉容积缩小，受累骨骼肌肉色泽较正常人苍白、质软而脆。光学显微镜下可见肌内灶性坏死、肌纤维粗细不匀；纤维内横纹消失，空泡形成或有淀粉颗粒沉积；肌膜核成串排列、内移；NADH染色可见肌纤维内虫蛀样变。电镜下可见肌细胞膜锯齿状变，线粒体肿胀、变性，肌质网内有散在淀粉颗粒。晚期肌纤维普遍消失、坏死，在残留的肌纤维间充填大量脂肪细胞和结缔组织。临床表现（一）假肥大型 呈性环连隐性遗传，男性罹病，女性携带。偶亦有女性病例。按起病年龄和预后可分

为Duchenne型和Becker型，Duchenne型肌营养不良症更为常见而严重，发生率约为1 / 3000 ~ 1 / 4000个成活男婴。通常在幼儿期起病。表现为能走路的年龄推迟，行走缓慢、易跌，跌倒后不易爬起。多数有小腿肌的肥大，病初肥大肌肌力相对稍强。臀中肌受累而致骨盆左右上下摇动；跟腱挛缩而足跟不能着地；腰大肌受累而腹部前凸，脑后仰。呈鸭型步态。从蹲位只有靠两手撑着自已身体而逐步站直。大腿，然后逐步挺起身子。继骨盆带肌肉受累之后，逐步出现肩胛带肌肉萎缩、无力，两臂举高不能。菱形肌、前锯肌、肩胛肌、岗上、岗下肌萎缩而使肩胛游离、肩胛骨呈翼状耸起，称翼状肩。病程逐步发展，某些儿童可能由于本身生长发育的影响，出现病程的相对稳定或好转。多数病孩在10岁时已丧失行走能力，依靠轮椅或坐卧不起，出现脊柱和肢体畸形。晚期，四肢挛缩，活动完全不能。常因伴发肺部感染、褥疮等于20岁之前丧生。智商（IQ）常有不同程度减退。半数以上可伴心脏损害，心电图异常。早期呈现心肌肥大，除心悸外一般无症状。右胸导联可见R波异常增高，肢体导联和左胸导联可见Q波加深。Becker型肌营养不良症的发病率

为Duchenne肌营养不良症的1 / 10。青少年起病，亦属性链环隐性遗传。假肥大和心电图异常等大体与Duchenne型相同，但病程进展慢。有的病人最终亦只能在轮椅上生活。多数无智能异常。预期寿命略低于一般人群。（二）面-肩-肱型呈常染色体显性遗传。男女均可罹病。病情严重程度不一，轻者可无任何主诉，在偶然机会或医师进行家谱分析时发现。幼年或青春期隐匿起病，常在发病后数年才被引起注重。面肌受累较早，表现为睡眠时闭眼不紧、吹气无力、苦笑面容

。逐步出现颈肌、肩胛带肌、肱肌的萎缩、无力。肩胛带和肱部肌肉萎缩，两侧肩峰隆突明显。整个肩胛部酷似“。前臂肌肉正常。病程进展缓慢，躯干和骨盆带肌很晚累及。肢体远端肌肉极少萎缩。偶伴腓肠肌肥大。多数病例不影响寿命。（三）肢带型较复杂，常为非单一疾病，有的呈常染色体隐性遗传。两性均可罹病。多数在青少年起病，个别更晚。以骨盆带肌的无力、萎缩为首发症状。进展缓慢，逐步累及肩胛带而出现两臂上举困难、翼状肩等典型症状。晚期病者亦可出现肌肉挛缩、行动不能。无智能障碍。病情严重程度和进展速度差异很大，一般不影响寿命。（四）眼肌型少见。部分病者呈常染色体显性遗传。突变基因位第14对染色体上，基因性质尚未清楚。起病年龄不一。表现眼睑下垂和进行性眼外肌麻痹。部分病例出现头面部、咽喉部、颈部或（和）肢体肌肉无力和萎缩。少数病人可伴随脊髓、小脑和视网膜受损，智能低下和脑脊液蛋白质异常增高。（五）远端型根据发病年龄自幼至中年后期不等亦可分为数种亚型，为常染色体显性或隐性遗传。表现为进行性远端小肌肉萎缩，逐步向近端发展。进展极慢。不影响寿命。检查凡有肌肉广泛受累的病者，尿肌酸排泄增加、肌肝排泄减少。DMD、BMD病人血清中肌酸磷酸激酶（CPK）增高为正常的10~100倍，至后期因不活动和肌肉体积丧失而活性降低。面肩肱型、眼肌型的CPK可能正常或仅轻度增高。肌电图检查可见主动收缩时呈现干扰相肌电图，运动单位电位减低、时程缩短。病者四周血白细胞DNA进行分析，可见不同基因片断的变异。诊断根据起病隐匿、受累骨骼肌肉萎缩、无力的非凡分布和典型体征，不难作出诊断。血清酶活性测定，肌电

图、肌肉活检可为诊断和鉴别诊断提供佐证。某些类型的肌营养不良症仍需与多发性肌炎、运动神经元疾病或重症肌无力作鉴别。对DMD、BMD的确诊有赖于在活检肌肉发现dystrophin缺乏或异常，四周血白细胞DNA分析发现dystrophin基因变异。治疗至今尚无特效治疗。泼尼松及硫唑嘌呤等免疫抑制剂效果不肯定。肌母细胞移植可缓解症状，但因技术复杂而未能积极进行和推广。适当体育疗、按摩和跟腱延长等康复和整形手术仍是肌营养不良症病者最常用的治疗方法。卧床不起者重视防止褥疮和肺部感染。预防及预后 病员家族应作具体家谱分析和血清CPK测定及基因分析，极早发现携带者，做好婚姻、遗传和优生的宣传教育。对拟诊为携带者的妇女，妊娠后期应作羊水检查，并以PCR方法发现胎儿是否异常。该项工作既可达到宫内诊断，又可及时处理并预防本病出现之目的。 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](http://www.100test.com)