

小儿进行性肌营养不良症_儿科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/609/2021_2022__E5_B0_8F_E5_84_BF_E8_BF_9B_E8_c22_609099.htm 进行性肌营养不良

症(progressive muscular dystrophy)是一组慢性进行性加重的遗传性原发性骨骼肌变性病。多发生于儿童及青少年，临床特点是选择性受累的骨骼肌呈慢性进行性、对称性肌无力和肌萎缩，有时可有假性肌肥大。本病为单基因遗传病，各种类型的遗传方式不同。如假性肥大型(duchenne型)，为性连锁遗传，致病基因的位点在x染色体短臂的近端(xp21)，故女性携带，男性发病，致病基因已经分离并已克隆。【诊断】(一)临床表现本组疾病类型较多，发病年龄、遗传方式、波及的肌肉各有其特点，不同部位肌肉受累的临床表现如下：骨盆带肌受累时，行走缓慢，走路时左右摇摆，似鸭行步态，上楼困难，蹲下后难以站立。自仰卧位站立时困难，须先翻至俯卧位，然后用双手支撑着下肢，逐渐将躯干伸直而站起，此现象称为gower征阳性。髋关节的屈伸肌及膝关节的伸肌无力加重时，不能维持直立姿势，两腿必须分开才能站稳，用足尖行走时易跌倒。上肢前锯肌、斜方肌与菱形肌萎缩无力时，举臂时肩胛骨内侧远离胸壁，有如鸟翼，称为“翼状肩胛”。波及背阔肌时，检查者扶患儿腋下将其上举时，患儿两臂向上滑脱，使肩峰接近两耳。颜面肌尤其是口轮匝肌及眼轮匝肌受累时，颜面无表情，闭眼、举眉、皱额等动作均有困难，眼外肌受累时眼睑下垂，眼球运动受限，严重者眼球固定。咽喉肌受累时，有吞咽、呼吸、语言困难，膈肌、肋间肌受累时有呼吸困难。部分病例有假性肌肥大，以

腓肠肌假性肥大最为显著。部分病例伴有心肌病变。少数病例合并有轻度智力低下。

(二) 实验室检查

1. 血清中肌酸磷酸激酶 (cpk) 活性增高, 假性肌肥大型显著增高, 有时可高达数百倍, 其他类型也有轻度至中度增高。
2. 肌电图呈肌原性损害。肌松弛时有插入电位减少, 轻度收缩时运动电位时限短、波幅低; 多相波明显增多, 可出现短棘波, 多相电位增多; 最大收缩时出现病理干扰相。纤颤电位在本病极少见到。运动和感觉神经传导速度正常。
3. 肌肉组织病理检查可见肌纤维坏死及结缔组织增生。肌肉组织病理检查可除外其他肌病。
4. 肌组织中dystrophin含量测定用dystrophin抗体免疫荧光染色方法, 测定患儿肌肉中是否存在dystrophin, 如完全缺乏则可确诊为假性肥大性肌营养不良症。若肌肉中存在但其总量或分子量异常, 则可能是becker型肌营养不良症。
5. 基因诊断应用聚合酶链反应 (pcr) 技术诊断duchenne肌营养不良基因缺失。还可应用限制片段长度多态性 (rflp) 分析duchenne肌营养不良症家系中病态基因携带情况。

【鉴别诊断】根据遗传方式、起病年龄、最初选择性的肌肉受累、进展速度和病程的不同, 可将本病分成10余种类型, 常见的有以下几种。

(一) 假性肌肥大型 (duchenne进行性肌营养不良症) 本型最常见。肌无力从下肢开始, 继而波及上肢乃至全身肌肉。3岁左右起病。4岁时已有典型鸭步。5岁后gower征阳性并腓肠肌假性肌肥大。8岁后出现肌挛缩逐渐完全不能行走, 晚期全身消瘦, 卧床不起, 常因心肺功能障碍死亡, 平均14~8岁死亡, 少数能达20余岁。本型遗传方式为性连锁隐性遗传。

(二) becker型 遗传方式为性连锁隐性遗传, 起病年龄稍晚, 学龄期发病。可先出现腓肠肌假性肥大数年, 然后才

有其他症状。病情发展较缓慢，多数于病后20~30年尚能行走，对寿命影响不大。（三）肢带型 本型为常染色体隐性遗传。又称肩-肱型。以10~30岁期起病较常见。临床上首先影响骨盆带或肩胛带而致上楼困难或举臂不能过肩。少数可有腓肠肌假性肥大。不侵犯面肌。（四）颜面-肩-肱型为常染色体显性遗传。成人中常见此型，青春期起病，首先影响面部和肩胛带肌肉，病程进展缓慢，肢体远端一般不受累。（五）眼肌型为常染色体显性遗传，可于任何年龄发病。临床表现以眼睑下垂为首发症状，以后逐渐出现全部眼外肌麻痹，多为双侧对称性，故复视与斜视很少见。也可合并面肌、颈肌及肢带近端肌群受累。（六）远端型为常染色体显性遗传，2岁以内发病，早期以肢体远端受累为主，肌萎缩明显。手指伸肌受累较重，下肢远端受累较重时，则出现足下垂，有时也可累及肢体近端肌群，一般到18岁后停止进展。（七）肌强直性肌营养不良 常染色体显性遗传。临床表现为双手、前臂、小腿肌肉强直、肌痛和无力，叩击肌肉后出现肌强直而不易松弛。常有手足下垂、面部表情呆滞或强笑面容。有时合并有白内障、心功能不全等。【治疗】本病病因尚不清楚，目前无特异性治疗。注意维持并增进病人一般健康及营养状况，进行适当的锻炼、医疗体育、被动运动、按摩等，防止挛缩。有试用泼尼松治疗的报告，但尚无肯定结论。肌细胞移植尚处于试验阶段，基因治疗也在探索中。

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