

小儿脊髓性肌萎缩症_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_84_8A_E9_c22_609103.htm 脊髓性肌萎缩

症(spinal muscular atro-phy)表现为广泛的肌萎缩和弛缓性瘫痪。由于脊髓前角细胞及脑干运动神经核变性，引起继发性周围神经脱髓鞘改变及肌肉萎缩。本病为常染色体隐性遗传。

致病基因定位研究在80个家系做连锁分析，证实本病在染色体5q12~14上2个dna标记连锁，但尚不明确其缺陷基因产物。

根据发病年龄不同，可分为婴儿型脊肌萎缩症及少年型脊肌萎缩症。【诊断】(一)临床表现1.婴儿型脊肌萎缩

症(werdnig—hoff-mann病)部分病例为急性病程，宫内可表现胎动减少。生后2个月内出现症状，表现为全身无力，肢体活动减少。

四肢近端肌肉较远端肌肉受累明显，指趾运动不受影响。肌张力低下，腱反射不能引出。仰卧时上、下肢呈屈曲外展位，肩、肘、腕、髌、膝及髌诸关节均平贴床面，呈典型蛙式体位。

托起小儿胸腹部使其呈俯卧悬空位时，头及四肢均下垂，整个躯体呈倒“.”字型。由于肋间肌受累，哭声微弱，但因膈肌多不受影响，吸气时胸骨下陷，呈矛盾呼吸。

患儿面肌及眼肌不受累，面部表情及眼球运动正常。病情逐渐发展，多因吸入性肺炎于生后1岁内死亡。部分病例起病较晚，可在2个月~2岁之间起病。病前发育大致正常，

患儿有时可以独坐，但站立困难，肢体无力呈对称性，近端重于远端，下肢重于上肢，肌肉萎缩明显，腱反射减弱或消失，生存时间长者可出现肢体挛缩畸形、足内翻或脊柱侧凸等。

病情逐渐进展，可生存10~20年，呼吸肌受累者预后较

差。2.少年型脊肌萎缩症(juvenile spinal muscular atrophy) 又称少年遗传性近端型肌萎缩症或Kugelberg-Welander病。起病年龄较晚, 2~17岁之间(平均9岁)发病。早期症状常表现为下肢近端和骨盆带肌群无力。走路较晚, 步态不稳且易摔倒, 起立或上台阶困难, 类似肌营养不良的症状。上肢表现为肩带肌和上臂肌无力, 但较下肢症状发生为晚。下肢和上肢近端肌群可见明显肌肉萎缩, 手部小肌肉很少有萎缩。常有脊柱侧凸和前凸。可有膝、髋和踝关节的挛缩畸形。典型病例无颅神经症状, 少数病人可有颅神经运动核受损症状。腱反射减弱或消失, 少数病人腱反射活跃。大约有一半病人有肌束颤动, 是本病特点, 也是与肌营养不良主要鉴别点之一。病程进展缓慢。20~40岁时尚能行走。本病遗传方式主要为常染色体隐性遗传, 男孩受累较重, 部分病例为常染色体显性遗传。

(二) 实验室检查

1. 肌酸磷酸激酶 (cpk) 在重症婴儿型脊肌萎缩症时大多正常, 少数轻度增高。少年型脊肌萎缩症常有轻度或中度升高, 有时显著升高。
2. 肌电图 当出现纤颤或束颤电位时对婴儿型脊肌萎缩症诊断意义较大。本病常表现为收缩时运动电位的电位时限延长、电压增高、电位同步; 重收缩时运动单位电位数量减少。本病肌电图的典型改变为神经原性损害, 但早期原发性肌电占优势, 只有当足够数量成熟的前角细胞变性时才有此特征性改变, 所以有些患儿肌电图检查可无特征性改变。运动神经传导速度一般正常。
3. 肌肉组织检查 横纹肌纤维萎缩, 粗细不等, 肌核集中呈锁链状, 肌原纤维松散、横纹不清楚、肌肉内神经纤维数减少。婴儿型具有肌浆球蛋白atp酶阳性反应。

【治疗】无特效疗法, 加强支持治疗, 注意防止挛缩畸形, 积极防止感染

。目前对本病尚不能进行杂合子检出或产前诊断。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