

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

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/610/2021\\_2022\\_\\_E8\\_BF\\_9B\\_E8\\_A1\\_8C\\_E6\\_80\\_A7\\_E8\\_c22\\_610975.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/610/2021_2022__E8_BF_9B_E8_A1_8C_E6_80_A7_E8_c22_610975.htm) 是一组主要累及骨骼肌系统的单基因遗传病，在临床或遗传上均具有高度异质性。

【诊断】1. 临床分型 (1) 假肥大型: duchenne型。患儿几乎均为男性。1岁前无症状，有的走路年龄推迟。骨盆带肌无力常为首发症状，行走缓慢，易跌倒，步行时挺腹，骨盆左右摇晃，仰卧或下蹲起立，登梯及奔跑均困难。上肢症状在后，首先侵犯肩带肌群。假性肥大最常见于双侧腓肠肌。肌无力和肌萎缩呈进行性扩延和加重，多在十几岁后卧床不起。往往死于呼吸或心力衰竭。

becker型。临床症状与duchenne型相似，但发病年龄较晚，病程进展较慢，预后相对较好。这两型均属x性连隐性遗传，基因定位在x染色体短臂上(xp21)，但基因表达产物dys-trophin蛋白的受损前者重、后者轻。(2) 肢带型：儿童或青年期起病，男女均可患病，主要为骨盆带和肩胛带肌肉萎缩无力并逐渐进展。可为常染色体显性或隐性遗传。至今，已报道了定位于不同基因部位的?个亚型，部分亚型的基因表达产物已经阐明。(3) 面肩肱型：儿童或青年期起病，男女均可患病。肌肉萎缩无力主要波及面肌、肩带肌和上臂肌。属常染色体显性遗传，基因缺陷定位于4q35。(4) 其他类型：如远端型、眼肌型、眼咽型、肩胛型等，均较少见。

2. 辅助检查 (1) 实验室检查：血清肌酸磷酸激酶、乳酸脱氢酶、谷草转氨酶、谷丙转氨酶、醛缩酶、丙酮酸激酶等以及血清肌红蛋白可有不同程度增高。尿肌酸排出量增多。以上改变以duchenne型肌营养不良

最为明显。(2)肌电图；具有肌原性损害的肌电图特征。

(3)心电图、超声心动图：有些类型肌营养不良可伴有心肌损害而有相应异常表现。(4)肌肉活检：可见肌纤维粗细不等、变性坏死以及结缔组织增生和脂肪浸润。免疫组化测定，以相应特异性抗体检测骨骼肌内正常存在的基因表达蛋白，如有缺陷，则有确诊价值，如duchenne型肌营养不良表现为dystrophin蛋白的缺失。(5)基因诊断：应用分子生物学技术，对相应基因进行检测以达到诊断的目的。如在duchenne型肌营养不良中检测dmd基因的外显子缺失等。【治疗】目前尚无有效治疗，可取综合措施。1.药物。 维生素e50mg，口服，3次/日。 联苯双酯7.5mg~15mg，口服，3次/日。 肌生注射液1支，1次/日，肌注.或灵芝注射液1支，1次/日，肌注，1~3个月为1个疗程。 小剂量泼尼松，可试服。2.富有营养的高蛋白饮食。3.肢体活动、锻炼和肌肉按摩，防止关节挛缩畸形。4.基因疗法及成肌细胞移植疗法，正在研究之中。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](http://www.100test.com)