

先天性肌强直_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__E5_85_88_E5_A4_A9_E6_80_A7_E8_c22_610982.htm

本病是与骨骼肌氯离子通道异常有关的遗传性肌强直疾病，有常染色体显性(ad)和隐性遗传(ar)两种类型，基因位于7q35。【诊断】1.发病年龄一般于婴幼儿期发病，ad型多在婴儿期出现症状，如哭泣后眼不易睁开，ar型发病年龄较迟，多在儿童期出现症状。男女均可累及，有家族史。2.临床表现 肌强直。闭眼后不易立即睁开，手握拳后不易迅速松开，下肢在行走中不易立即停住，而直立一段时间后又不易立即起步等。叩击大鱼际肌、股四头肌等处肌肉，可见被叩击肌肉局部收缩呈球状，短时间后才消失，称肌球现象。 肌肥大。因患者肌肉不断强直收缩，可造成肌肉肥大，故躯体外观酷似运动员。 ad型在病程中通常无明显加重和恶化，ar型则可逐渐加重。3. 实验室检查 针极肌电图有肌强直放电。重复神经电刺激，可见肌肉动作电位波幅递减，高频刺激时递减更为明显。【治疗】症状较严重者，可服用苯妥英钠0.1g,3~4次/日.或普鲁卡因胺0.25g, 3~4次/日，口服。服用过程中应注意药物的副反应，尤其后者可致心律失常、传导阻滞等，需定期检查血象，心电图等。也可试用醋氮酰胺和加味芍药甘草汤。 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