

强直性肌营养不良症_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__E5_BC_BA_E7_9B_B4_E6_80_A7_E8_c22_610983.htm

本病是累及骨骼肌、心肌、平滑肌等多系统组织的常染色体显性遗传病，基因定位在19q13.3部位，编码蛋白称抗强直性肌营养不良蛋白激酶，其基因异常为三核苷酸(ctg)重复序列的异常扩增。【诊断】

1. 发病年龄 多在青少年起病，男女均可发生。通常亲代发病年龄迟、症状轻，子代发病年龄提前、症状也重。2. 临床表现 肌强直。肌强直以手和前臂肌较明显，如用力握拳后不易松开，叩击肌肉时可见“肌球”现象。 肌萎缩。以面肌、颞肌、咀嚼肌、咽喉肌、胸锁乳突肌、四肢远端肌等处萎缩为主。可呈“斧形脸”、“鹅颈样”等特殊外观。 其他。可出现心肌损害，易致传导障碍、心电图异常等，胃肠道张力低下，白内障，内分泌腺功能异常，如睾丸萎缩及秃发、智能低下等。3. 实验室检查 肌电图。针极肌电图可见肌强直电位及肌源性损害肌电图特征。 基因检测。目前，可直接在dna水平上鉴定基因的改变，如(ctg)n重复序列数超过50时，即可出现症状。【治疗】本病尚无有效疗法，对肌强直的治疗可参照先天性肌强直。 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