

线粒体肌病_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__E7_BA_BF_E7_B2_92_E4_BD_93_E8_c22_610985.htm 是指细胞浆内线粒体的结构和功能异常引起骨骼肌损害为主的一种肌病。如中枢神经系统也受波及者，称线粒体脑肌病；如同时波及其他器官者，则称线粒体细胞病。【诊断】1.儿童至成年均可发病，男女皆可累及，可有家族遗传史。2.临床表现 肌无力。以不能耐受疲劳为本病突出表现，轻微活动即感明显无力，休息后可有所缓解。肌无力多以四肢近端肌肉为主，也可累及全身肌肉。 肌疼痛。部分患者可有肌肉酸痛和压痛。肌萎缩。少数病人可见肌肉萎缩。 腱反射减弱或消失。临床病程呈多样性。如症状缓慢进展者，常似肢带型肌营养不良；时轻时重，且伴有眼外肌麻痹的患者，可疑为重症肌无力；压痛较明显者，可似多发性肌炎；肌无力带有发作性者又似周期性麻痹，因其病程的复杂多样性，往往可长期误诊。3.实验室检查 血液生化检查。部分患者血清酶cpk和(或)ldh水平升高.血乳酸和丙酮酸含量高于正常。 肌电图。针极肌电图多数呈肌源性损害特征。 肌活检。冰冻切片以改良的gomori三色染色，可见线粒体堆积，表现为红色颗粒的破碎红纤维(rrf)。电镜可见线粒体异常增生，形态不一，有巨大线粒体，线粒体膜排列紊乱，有的可见结晶样等包涵体。 呼吸链酶复合体 、 、 、 活性测定可显示不同程度的降低。 线粒体dna(mtdna)检测可能发现不同类型的缺陷。【治疗】可应用辅酶q10、atp、辅酶a及糖皮质激素等药物治疗。 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