

[首页](#)[最新一期](#)[期刊动态](#)[过刊浏览](#)[医学视频](#)[在线投稿](#)[期刊检索](#)[期刊订阅](#)[合作科室](#)

登

录

您的位置: [首页](#)>> [文章摘要](#)[中文](#) [English](#)

骨骼肌活检在中枢神经变性疾病中的诊断作用

陈峥, 陈慧敏, 应可明, 王康军, 李定安

723000 陕西省汉市中心医院神经内科(陈峥、王康军、李定安), 肿瘤外科(应可明); 宁波市第二医院神经

陈峥, Email: sxchenzheng@126.com

摘要: 中枢神经变性疾病通常侵及骨骼肌, 不同疾病有其典型的临床病理特点, 通过骨骼肌活检疾病提供可靠的病理依据。本文就骨骼肌活检在中枢神经变性疾病中的诊断作用作一综述。

关键词: 骨骼肌活检; 中枢神经系统变性病

[评论](#) [收藏](#) [全](#)

文献标引: 陈峥, 陈慧敏, 应可明, 王康军, 李定安. 骨骼肌活检在中枢神经变性疾病中的诊断作用[J/CD]. 中华临床医师杂志(电子版), 2014, 8(15): 2852-2856. [复制](#)

参考文献:

[1] Taylor JP, Hardy J, Fischbeck KH. Toxic proteins in neurodegenerative diseases[J]. *Cell*, 1991, 64: 296(5575): 1991-1995.

[2] 吴金玲, 焉传祝, 王勤周, 等. 慢性进行性眼外肌麻痹22例的临床和病理特点[J]. *中华神经科杂志*, 2008, 38(12): 737-740.

[3] Hansrote S, Croul S, Selak M, et al. External ophthalmoplegia with severe peripheral neuropathy associated with the mtDNA A3243G mutation[J]. *J Neurol Sci*, 2002, 197: 61-66.

[4] Sciacco M, Prella A, Comi GP, et al. Retrospective study of a large population of patients affected with mitochondrial disorders: clinical, morphological and molecular genetic features[J]. *Neurol*, 2001, 248(9): 778-788.

[5] 桵中征哉. 筋生による診断法组织化学的检查[J]. *日本臨床*, 2002, 60(增刊号4): 3-10.

[6] 邴琪, 胡静. 慢性进行性眼外肌瘫痪6例临床和病理分析[J]. *临床神经病学杂志*, 2009, 22(1): 4-7.

[7] Wiedemann FR1, Bartels C, Kirches E, et al. Unusual presentations of patient with mitochondrial MERRF mutation A8344G[J]. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, 2008, 10(1): 1-4.

[8] Kim YJ, Noguchi S, Hayashi YK, et al. The product of an oculopharyngeal muscle

期刊导读

8卷17期 2014年9月 [最新]



期刊存档

期刊存档

[查看目录](#)

期刊订阅



在线订阅



邮件订阅



RSS

作者中心



资质及晋升信息



作者查稿



写作技巧



投稿方式



作者指南

编委会

期刊服务



建议我们



会员服务



广告合作



继续教育

poly(A)²-binding protein², interacts with SKIP and stimulates muscle-specific gene e
Mol Genet, 2001, 10(11): 1129-1139.

[9] Fukuhara N, Tokiguchi S, Shirakawa K, et al. Myoclonus epilepsy associated with
fibres (mitochondrial abnormalities): disease entity or a syndrome? Light- and electron
studies of two cases and review of literature[J]. J Neurol Sci, 1980, 47(1): 117-133.

[10] Goto Y, Horai S, Matsuoka T, et al. Mitochondrial myopathy, encephalopathy,
and stroke like episodes (MELAS): a correlative study of the clinical features and m
mutation[J]. Neurology, 1992, 42(3 Pt 1): 545-550.

[11] 姚生, 雷霞, 戚晓昆. MELAS 综合征的临床、影像、病理及基因研究[J]. 中国神经免疫
2008, 15(4): 242-245.

[12] Valcour V, Shiramizu B. HIV-associated dementia, mitochondrial dysfunction,
stress[J]. Mitochondrion, 2004, 4(2/3): 119-129.

[13] Vydut TC, de Coe RF, Soliman OI, et al. Cardiac involvement in adults with m
mutation[J]. Am J Cardiol, 2007, 99(2): 264-269.

[14] Kornblum C, Broicher R, Walther E, et al. Sensorineural hearing loss in pat
progressive external ophthalmoplegia or Kearns-Sayre syndrome[J]. J Neurol, 2005, 25

[15] Bourgeois JM, Tarnopolsky MA. Pathology of skeletal muscle in mitochondrial
Mitochondrion, 2004, 4(5/6): 441-452.

[16] Finsterer J. Ataxias with autosomal, X-chromosomal or maternal inheritance[J].
Sci, 2009, 36(4): 409-428.

[17] Fukutake T. Young-adult-onset hereditary subcortical vascular dementia: cere
recessive arteriosclerosis with subcortical infarcts and leukoencephalopathy[J]. Rins
1999, 39(1): 50-52.

[18] Mole SE, Williams RE, Goebel HH. Correlations between genotype, ultrastruct
clinical phenotype in the neuronal ceroid lipofuscinoses[J]. Neurogenetics, 2005, 6:

[19] Leman AR, Pearce DA, Rothberg PG. Gene symbol: CLN3. Disease: Juvenile neur
lipofuscinosis (Batten disease) [J]. Hum Genet, 2005, 116(6): 544.

[20] Vesa J, Chin MH, Oelgeschl?ger K, et al. Neuronal ceroid lipofuscinoses are
molecular level: interaction of CLN5 protein with CLN2 and CLN3[J]. Mol Biol Cell, 2
2420.

[21] Mitchell WA, Wheeler RB, Sharp JD, et al. Turkish variant late infantile ne
lipofuscinosis (CLN7) may be allelic to CLN8. Europ[J]. Eur J Paediatr Neurol, 2001,

[22] Chan EM1, Ackerley CA, Lohi H, et al. Laforin preferentially binds the neur
polyglucosans, which form in its absence in progressive myoclonus epilepsy[J]. Hum M
(11): 1117-1129.

[23] Minassian BA. Lafora's disease: Towards a clinical, pathological, and molec
Pediatric Neurology, 2001, 25(1): 21-29.

- [24] 刘煜敏, 洪艳. Lafora病2例报告[J]. 中国神经精神疾病杂志, 2004, 4: 312-314.
- [25] Lafora FM. Progressive Myoclonic Epilepsy[M]. 5 th. Textbook of Childhood Neurology[M]. 110.
- [26] Striano P1, Zara F, Turnbull J, et al. Typical progression of myoclonic epilepsy type: a case report[J]. Nature Clinical Practice Neurology, 2008, 4(2): 106-111.
- [27] 白春艳, 孙宏侠, 周艳, 等. CADASIL诊断的研究进展[J]. 中国老年学杂志, 2009, 29(12): 1832-1833.
- [28] 张巍, 吕鹤, 袁云, 等. 常染色体显性遗传性脑动脉病伴皮质下梗死和白质脑病的周围神经科杂志, 2007, 40(10): 675-678.
- [29] Rufa A, Guideri F, Acampa M, et al. Cardiac autonomic nervous system and cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy: a case report[J]. Stroke, 2007, 38(2): 276-280.
- [30] Zheng DM, Xu FF. A Chinese pedigree of cerebral autosomal recessive arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy: clinical and radiological features[J]. Chinese Medical Journal, 2009, 16(6): 1068-1074.
- [31] Rein Gustavsen W, Reinholt FP, Reinholt FP, et al, Skin biopsy findings and neuropsychological testing in the first confirmed cases of CADASIL in Norway[J]. European Journal of Neurology, 2005, 18(6): 622-627.
- [32] 袁云. 常染色体显性遗传性脑血管病伴皮层下梗死和白质脑病研究进展及存在问题[J]. 中国老年学杂志, 2005, 8(22): 1832-1833.

综 述

胰高血糖素样肽-1及其受体激动剂对2型糖尿病患者体重减轻和心血管保护的作用

李意, 祝开思. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(15):2833-2836.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

转移性非小细胞肺癌的放射治疗进展

李重, 黎静. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(15):2837-2841.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

凋亡抑制基因Survivin的研究进展

曲贝贝, 左金华. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(15):2842-2846.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

NLRP6的研究进展

温哲, 唐朝晖. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(15):2847-2851.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

骨骼肌活检在中枢神经变性疾病中的诊断作用

陈峥, 陈慧敏, 应可明, 王康军, 李定安. .中华临床医师杂志: 电子版

2014;8(15):2852-2856.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

精神分裂症与糖尿病共病流行病学、临床特征及发病机制新进展
范毅敏, 杨程青, 胡国芹. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2857-2860.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

甘胆酸检测在肝胆疾病临床诊断中的意义

王微, 虞留明, 朱学源. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2861-2865.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

甲状腺结节的诊疗进展

赵军玉, 董建军, 姚金铭, 刘萌, 邵丽辉, 廖琳. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2866-2870.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

三阴性乳腺癌预后因素研究进展

周晓倩, 李想, 金慧, 刘俊. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2871-2875.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

眼部术后干眼的发生机制与防护

吕菊玲, 王兰, 吴菊芬, 张杰. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2876-2879.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

功能性消化不良病理生理机制研究进展

赵丹, 毛华. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2880-2882.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

西罗莫司靶蛋白信号通路与认知功能障碍

张苏云, 吴洁. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2883-2888.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

细胞因子诱导的杀伤细胞治疗肿瘤的研究进展

庞佳楠, 崔久嵬. . 中华临床医师杂志: 电子版
2014;8(15):2889-2893.

[摘要](#) [FullText](#) [PDF](#) [评论](#) [收藏](#)

| [编委会](#) | [联系我们](#) | [合作伙伴](#) | [友情链接](#) |

© 2014版权声明 中华临床医师杂志(电子版)编辑部
网站建设: 北京华夏世通信息技术有限公司 京ICP备0
北京市公安局西城分局备案编号: 110102000676