

· 临床论著 ·

一种罕见的运动神经元病亚型:散发性面肩肱型脊肌萎缩症一例并文献复习

黄立伟 雷革胜

【摘要】 目的 探讨面肩肱型脊肌萎缩症的临床表现和早期诊断。方法 对我院2006年收治的1例患者临床资料结合文献进行回顾性分析。结果 该患者为青年女性,隐袭起病,进行性进展。初期表现为选择性累及颜面、肩胛带肌群和上肢近端肌群,早期血浆肌肉酶谱正常,电生理检查和肌肉活检均提示神经源性损害。结论 面肩肱型脊肌萎缩症与肌营养不良性面肩肱型脊肌萎缩临床上极为类似,应早期进行电生理和肌肉活检检查协助确诊。

【关键词】 运动神经元病; 面肩肱型脊肌萎缩症

A rare subtype of Motor neuron disease: a case report of sporadic facioscapulohumeral spinal muscular atrophy and literature review HUANG Li-wei, LEI Ge-sheng. Department of Internal Medicine, Lintong Sanatorium, Lanzhou Military Region, Lintong 710609, China
Corresponding author: LEI Ge-sheng, Email: leigesheng@163.com

【Abstract】 Objective To discuss the clinical feature and diagnosis of facioscapulohumeral spinal muscular atrophy. **Methods** The clinical data of a patient with facioscapulohumeral spinal muscular atrophy in 2006 was analyzed retrospectively. **Results** The patient developed muscular weakness invidiously in her twenty-six years old, and got worse progressively. The disease selectively affected muscles in face, shoulder girdle and proximal arms in its early stage. Her serum muscle enzyme spectrum was normal. Electrophysiologic study and muscle biopsy showed lesions of neurogenic origin. **Conclusion** The clinical feature of facioscapulohumeral spinal muscular atrophy is much similar to FSH muscular dystrophy, a kind of myodystrophia. The disease can be diagnosed early by electrophysiologic study and muscle biopsy.

【Key words】 Motor neuron disease; Facioscapulohumeral spinal muscular atrophy

面肩肱型肌萎缩(FSH muscular dystrophy)以累及颜面、肩胛带肌群和上肢近端肌群为主,属于肌营养不良症一种亚型,并构成第三大类遗传神经肌肉疾病。临床上具有此类症状改变的,常考虑是由于遗传因素所致的肌肉损害。在运动神经元病中,存在一类以脊髓前角和脑干运动神经元变性而致肌无力和肌萎缩的疾病,称脊肌萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA),但该疾病很少选择性地累及颜面、肩胛带肌群和上肢近端肌群。面肩肱型脊肌萎缩症是脊肌萎缩症中一个罕见亚型,国内尚未见报道。本文报道1例散发女性患者,资料如下。

临床资料

患者女,已婚,汉族,农民。2006年6月12日由门

诊收入我院。既往体健,育1子2女,均体健。否认家族遗传病史。

患者于26岁时无明显原因逐渐出现双上肢炒菜时举锅铲困难,拿针线、系纽扣等精细动作笨拙,长时间行走后双下肢无力。在当地按“颈椎病”理疗效果不著。病情进行性加重,逐渐出现翻身起床,下蹲起立困难及上肢上举不能。在当地医院查血甲状腺功能、电解质、肌肉酶谱正常。32岁时上述症状进一步加重,并出现说话费力、饮水呛咳、咀嚼无力及吞咽困难。有双下肢及面部肌肉跳动感。在某医院再次复查甲状腺功能、自身抗体系列及肌酶谱等正常。神经电生理:右侧股四头肌及左手第一骨间肌提示神经源性损害;双侧尺神经、腓神经运动传导速度正常。33岁时来我院神经系统查体发现:双眼闭合无力,吹口哨、鼓颊困难,双侧咀嚼力差,左侧咽反射迟钝,饮水呛咳,可见舌肌震颤,抬头力量差。双侧胸大肌、斜方肌、冈上肌、冈下肌、三角肌、大小鱼际肌、双手骨间肌肌萎缩,双上肢屈伸肌力Ⅳ级,下肢屈肌肌力Ⅳ级,伸肌肌力Ⅴ级,上下

DOI:10.3877/ema.j.issn.1674-0785.2013.11.030

作者单位:710609 兰州军区临潼疗养院第二疗养区内科(黄立伟);第四军医大学唐都医院神经内科(雷革胜)

通讯作者:雷革胜,Email:leigesheng@163.com

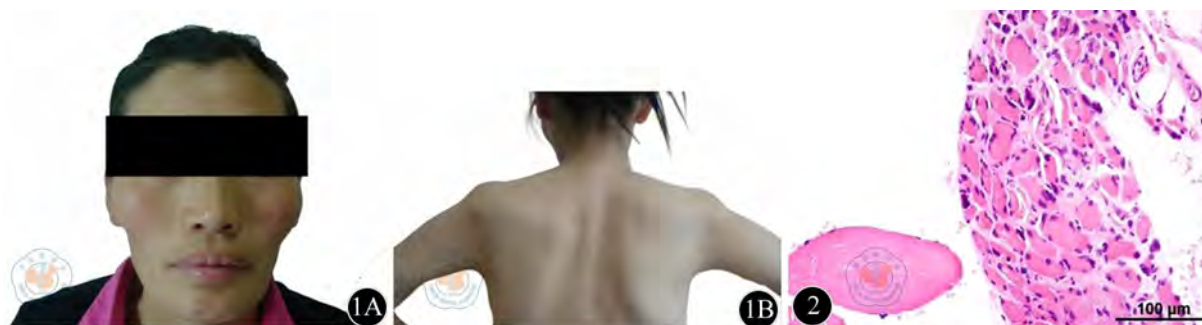


图1 患者表现为面、肩、上部肌肉萎缩 图2 右腓肠肌活检提示肌纤维明显粗细不等,可见群性肌萎缩,脂肪组织轻度增生(HE)

肢肌张力正常,除右侧膝腱反射(+)外余消失(图1)。入院后复查双手大小鱼际肌肌电图,呈长时限高波幅,可见纤颤电位和巨大电位,为明显神经源性改变。肌肉活检 HE 染色见肌纤维明显粗细不等,呈现群性肌萎缩特点(图2)。诊断为面肩肱型脊肌萎缩症。出院后给予甲钴胺、辅酶 Q10、艾迪苯醌等口服。5年后随访,病情缓慢加重,已卧床不起。

讨 论

面肩肱型肌萎缩临床特征最早为 Duchenne 于 1862 年所描述, Landouzy 和 Dejerine 于 1885 年发表文章,并提出“面肩肱”型(Facioscapulohumeral form)^[1]。后一直被认为是肌营养不良的一种亚型。Furukawa 等^[2-3]曾报道一例年轻男性患者由于神经源性损害而表现为选择性面肩上部肌肉萎缩。患者 18 岁因抬头、抬臂无力起病,20 岁时不能吹口哨,22 岁时表现为明显的面瘫、上肢近端无力,肩胛带肌因萎缩而呈典型的翼状肩胛。我国学者^[4]曾报道伴有特殊体征的遗传性肩肱型脊髓型肌萎缩家系一个,共 4 人发病,发病年龄在 10~30 岁左右,以缓慢进行性的颈肩带及双上肢肌肉萎缩和无力为特点,仅 1 例出现舌肌束颤,均伴有眼外肌麻痹、抬头困难和神经性耳聋,1 例伴有双眼白内障。对其中 1 例患者行肌电图和肌肉活检结果显示为神经源性损害。该家系 4 例患者均未见明显面部肌肉受累。

本文患者系青年女性,隐袭发病,对称性四肢无力呈进行性进展。符合神经变性疾病的发展规律。从出现症状到明显的颜面、肩胛带肌萎缩历时 4 年。肌肉萎缩呈典型的区域性分布,主要累及颜面、肩胛带和上肢近端(图 1),与 Furukawa 报道病例极为相似。由于缺乏家族史,肌肉萎缩的区域性分布又与肌源性面肩肱型肌萎缩相似或相同,若临床医师对该病缺乏警惕很容易造成误诊。从该患者和 Furukawa 报道的病例看,肌无力呈进行性加重,肌肉萎缩范围逐渐扩大,病情进展与结局和一般进行性脊肌萎缩症无异。故推测

该疾病有可能是进行性脊肌萎缩症的一个亚型。如果不考虑其早期面、肩、肱的区域性肌萎缩,晚期临床表现与一般进行性脊肌萎缩症很难鉴别。

肌源性面肩肱型肌萎缩为常染色体显性遗传,遗传定位于 4q35。约 95% 患者发病与 4 号染色体长臂末端 3.3 kb 串联重复序列拷贝的缺失有关,缺失的数量与发病的年龄和病情严重程度明显相关^[5-6]。面肩肱型脊肌萎缩症的遗传性定位尚不明确,1967 年 Fenichel 等^[7]报道一对母女同患此病,提示其可能的遗传方式为常染色体显性遗传。1994 年神经病学世界联盟神经肌病研究组分类将肩肱型脊肌萎缩症划归为遗传性脊肌萎缩的罕见类型^[8],提示其染色体定位与肌源性面肩肱型肌萎缩可能有所不同,尚需积累病例对其遗传方式作进一步研究。

总之,面肩肱型脊肌萎缩症是一种以神经源性损害引起的特殊区域肌肉萎缩为早期表现的运动神经元病。由于临床表现的相似性,疾病早期易与肌源性面肩肱型肌萎缩相误诊。若具有以下特点,应警惕该病可能:(1)病情进展相对迅速;(2)早期出现肌肉跳动;(3)肌无力症状相对重于肌萎缩;(4)检查血浆肌酶谱正常。早期进行针极肌电图和肌肉活检有助于诊断。肌电图发现高波幅长时限的神经源性损害,肌肉活检发现成群的小萎缩肌纤维具有肯定的诊断价值。

参 考 文 献

- [1] Furukawa T. Neurogenic FSH muscular atrophy. *Muscle Nerve*, 1995, 2: S96-97.
- [2] Furukawa T, Tsukagoshi H, Sugita H, et al. Neurogenic muscular atrophy simulating facioscapulohumeral muscular dystrophy with particular reference to the heterogeneity of Kugelberg-Welander disease. *J Neurol Sci*, 1969, 9: 389-397.
- [3] Furukawa T, Toyokura Y. Chronic spinal muscular atrophy of facioscapulohumeral type. *J Med Genet*, 1976, 13: 285-289.
- [4] 高唯一, 袁云, 陈清棠. 伴有特殊体征的遗传性肩肱型脊髓性肌萎缩. *中国神经精神疾病杂志*, 2000, 26: 337-339.
- [5] Gabellini D, Tupler R, Green MR. Transcriptional depression as a cause of genetic diseases. *Curr Opin Genet Dev*, 2003, 13: 239-245.
- [6] Klinge L, Eagle M, Haggerty ID, et al. Severe phenotype in infantile facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Neuro Dis*, 2006, 16:

553-558.

Neurol Sci, 1994, 124:109-130.

- [7] Fenichel GM, Emery ES, Hunt P. Neurogenic atrophy simulating facioscapulohumeral dystrophy. Arch Neurol, 1967, 17:257-260.
- [8] Rowland LP, McLeod JG. Classification of neuromuscular disorders. J

(收稿日期:2013-03-07)

(本文编辑:戚红丹)

黄立伟,雷革胜.一种罕见的运动神经元病亚型:散发性面肩肱型脊肌萎缩症一例并文献复习[J/CD].中华临床医师杂志:电子版,2013,7(11):4779-4781.



中华医学会