

# 儿童强直性肌营养不良 3 例临床、电生理及病理特点

李磊

(遵义医学院附属医院儿科, 贵州 遵义 563000)

**摘要:**通过总结 3 例儿童强直性肌营养不良的临床资料,分析该病的临床表现多以肌强直、肌萎缩、肌无力为主,肌电图可显现肌源性病变,且不同部位肌肉有肌强直放电,病理特点通过苏木精-伊红染色显示肌纤维大小不等,核内和肌间核移增多,含有肌浆块纤维和核袋。

**关键词:**强直性肌营养不良;临床表现;电生理;病理特点

中图分类号:R746

文献标识码:B

DOI:10.3969/j.issn.1006-1959.2018.13.061

文章编号:1006-1959(2018)13-0190-02

## Clinical, Electrophysiological and Pathological Characteristics of 3 Cases of Children with Myotoruc Dystrophy

LI Lei

(Department of Pediatrics, Affiliated Hospital of Zunyi Medical College, Zunyi 563000, Guizhou, China)

**Abstract:** By summarizing the clinical data of 3 cases of myotoruc dystrophy in children, we analyzed the clinical manifestations of myotonia, muscle atrophy, myasthenia, and electromyogram (EMG). Muscle myotonic discharge was found in different parts of the muscle. The pathological features showed that the size of muscle fibers varied with hematoxylin and eosin staining, and the number of intranuclear and intermuscular nuclei increased, and there were sarcoplasmic fibers and nuclear bags.

**Key words:** Myotoruc dystrophy; Clinical manifestations; Electrophysiological; Pathological characteristics

强直性肌营养不良(myotoruc dystrophy)在临床上属于罕见的肌肉疾病,是一种常染色体显性遗传的多累及骨骼肌、心肌和平滑肌的多组织病变,临床可出现肌强直、肌萎缩、肌无力等主要的临床症状<sup>[1]</sup>,部分患者还可出现视力减退、心律失常、糖尿病、早秃、多汗、性功能障碍和智力减退等多系统受损的表现。由于本病临床较为罕见,儿童罹患此病者更是少见,由于临床表现和肌肉病理表现各异,极易与其他肌强直性肌病及其他肌营养不良症混淆。通过临床症状和体征,结合肌肉病理检查可能有助于本病的鉴别诊断<sup>[2,3]</sup>。本研究回顾性分析 2015 年 10 月参与诊治误诊的一家系 3 例儿童强直性肌营养不良症患儿的临床资料,总结其临床表现、电生理和肌肉病理特征,旨在加深对儿童强直性肌营养不良的认识,结果分析如下。

### 1 临床资料

**1.1 病例 1** 男,12 岁,为最先来院就诊患者,以阵发性四肢活动障碍 4 年来院就诊。病史:近年来,患儿病情加重,出现刚开始活动时困难或运动中的动作忽然停止,逐渐减慢动作后逐渐恢复正常,特别是上楼及骑车时症状最为明显。无肢体麻木及疼痛。查体:神志清晰,语言流畅,智能正常,未见神经系统异常。四肢肌力、肌张力未见异常及感觉障碍。查体过

程中出现运动障碍发作 2 次。患儿父亲也有类似病史。 $\alpha$ -羟丁酸脱氢酶、乳酸脱氢酶同工酶、乳酸脱氢酶、天冬氨酸转氨酶、肌酸激酶同工酶均正常。55~62 次/min 的心电图示窦性心律。肌肉病理显示肌间质未见炎性细胞浸润,苏木精-伊红染色显示肌纤维大小不等,核内、肌间核移增多,含有肌浆块纤维和核袋,萎缩纤维散在分布,不成组,提示强制性肌营养不良。琥珀酸脱氢酶/细胞色素 C 氧化酶染色:未见蓝纤维;还原型辅酶 I 四唑氮还原酶染色显示为 I 型纤维萎缩。油红 O 染色显示脂滴含量未见增多;改良 Gomori 三色染色:未见镶边空泡和不整边红纤维。

**1.2 病例 2** 女,9 岁,为病例 1 的妹妹,目前尚未发病,因兄诊断该病后,来院筛查,查体亦未出现神经系统阳性体征。 $\alpha$ -羟丁酸脱氢酶、乳酸脱氢酶同工酶、乳酸脱氢酶、天冬氨酸转氨酶、肌酸激酶同工酶均正常。82 次/min 的心电图示窦性心律,平均 80 次/min 的 24 h 动态心电图,最低心率为 6:20 分的 44 次/min,最高心率为 16:05 分的 114 次/min。但肌电图显示为肌源性损害,偶尔可出现肌强直电位发放,神经传导波幅和速度均正常。血清肌酶学结果未见异常,处于亚临床状态。

**1.3 病例 3** 男,6 岁,为病例 1 和病例 2 的弟弟,目前尚未发病,因兄诊断该病后,来院筛查,查体亦未

作者简介:李磊(1981.12-),男,贵州遵义人,本科,主治医师,研究方向:儿科疾病的诊断与治疗

(下转第 192 页)

(上接第 190 页)

出现神经系统阳性体征。 $\alpha$ -羟丁酸脱氢酶、乳酸脱氢酶同工酶、乳酸脱氢酶、天冬氨酸转氨酶、肌酸激酶同工酶均正常。63 次/min 的心电图示窦性心律,左前分支传导阻滞,平均 62 次/min 的 24 h 动态心电图,最低心率为 2:12 分的 45 次/min,最高心率为 6:05 分的 104 次/min。但肌电图显示为肌源性损害,偶尔可出现肌强直电位发放,神经传导波幅和速度均正常。血清肌酶学结果未见异常,处于亚临床状态。

## 2 讨论

病例 1 为 12 岁的男孩,以阵发性四肢活动障碍 4 年来院就诊,查体四肢肌力、肌张力未见异常及感觉障碍,但查体过程中出现运动障碍发作 2 次。肌电图显示该患儿四肢肌呈典型肌源性损害,可见肌强直电位发放<sup>[1]</sup>;但周围运动神经传导波幅和速度均正常。苏木精-伊红染色显示肌纤维大小不等,核内、肌间核移增多,含有肌浆块纤维和核袋,萎缩纤维散在分布,不成组,由于该病属于常染色体显性遗传性肌肉疾病,临床可出现肌无力、肌萎缩、肌强直等遗传早现现象的典型临床症状。同时,结合肌电图检查肌电图及病理检查基本可以确诊为强直性肌营养不良。同时,该病还可出现眼、皮肤、心脏、神经、性腺及内分泌系统等多器官损害。在诊断时应加以鉴别。本例病例已出现肌损害的表现,由于患

儿发病年龄较小,就诊及时尚未出现其他系统损害,提示我们对于强直性肌营养不良一定要做到早防早治。

其余 2 例分别为男孩的妹妹和弟弟,因哥哥确诊为强制性肌营养不良来院进行筛查,未见明显阳性体征,但肌电图显示为肌源性损害,偶尔可出现肌强直电位发放,神经传导波幅和速度均正常。本组 3 例属一家系,提示强直性肌营养不良的家族遗传性特点,该家系中病例 1 可能年龄较小,病程较短,未见明显临床症状及体征,但肌电图及肌活检均支持该诊断。病例 1 的妹妹及弟弟虽然未见发病,但肌电图也显示肌源性损害,提示 2 例患儿处于亚临床状态。提示在该类疾病就诊的患者一定要着重询问家族史,对于确诊病例应在直系家属中做好排查工作,防病于未然。

## 参考文献:

- [1]侯志刚,宋学琴,吴红然,等.强直性肌营养不良症临床与病理学特点[J].临床神经病学杂志,2017,30(04):281-284.
- [2]张园.强直性肌营养不良的临床特点与肌电图报告[J].中国医学创新,2016,13(25):140-142.
- [3]阎雪晶,欧阳巍,何志义,等.强直性肌营养不良 1 型患者的眼部症状分析[J].中国医科大学学报,2016,45(02):97-100.

收稿日期:2018-1-22;修回日期:2018-2-26

编辑/李桦