

· 病例报告 ·

脊髓性肌萎缩症 1 例报道

刘玲, 韩云飞, 童铁, 徐琦, 虞梅, 徐华

(贵阳市妇幼保健院, 贵州 贵阳 550003)

[中图分类号] R746.4 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2006)02-0172-02

脊髓性肌萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA)是一种常染色体隐性遗传病,是由于脊髓前角细胞变性导致的肌肉萎缩,研究表明其发病与SMN基因有关^[1],国外报道发病率为1/6 000~1/10 000,携带者频率为1/40~1/60^[2]。现将我院门诊诊断的1例患儿报道如下,以期提高临床医师对该病的认识。

1 临床资料

患儿,男,3岁,汉族,因“运动倒退2年于2005年3月20日就诊。2年前即患儿1岁时家长发现其渐出现无明显诱因的运动倒退,双下肢无力,渐不能坐和行走,现仅能扶物站立数分钟,双上肢运动功能较下肢稍强,尚能自行进食。智力发育正常,曾多次就诊,外院头颅CT平扫+增强未发现异常,染色体检查正常,胸腰骶段脊髓MRI平扫+增强未发现异常,为进一步明确诊断就诊我院。起病以来患儿精神饮食及大小便正常。患儿为第1胎,第1产,母孕40周剖宫产出生,出生体重3 000 g,无围产期缺血缺氧史,既往史、母孕期情况及家族史无特殊。体查:T、P、R及BP均正常,发育正常,营养中等,神清,全身皮肤未见皮疹、色素缺失和沉着,浅表淋巴结无肿大,颈软,心肺腹正常,脊柱四肢无畸形,四肢肌张力低,双上肢肌力Ⅲ~Ⅳ级,双下肢肌力Ⅱ级,双下肢呈“X”型,双足悬垂,膝腱反射未引出,深浅感觉检查正常,病理征(一)。实验室检查血常规及肝肾功能、电解质均正常,心肌酶谱:天门冬氨酸氨基转移酶(AST)59 U/L,乳酸脱氢酶(LDH)300 U/L,α-羟丁酸脱氢酶(HBDH)217 U/L,肌酸激酶(CK)164.9 U/L,肌酸激酶同工酶(CK-MB)28 U/L;心电图正常。肌电图结果:神经元性疾病可能性大。周围神经传导功能检查:①运动神经传导:左侧正中神经、尺神经、胫神经、腓神经,右侧胫神经、

腓神经检查发现,多条神经元CMAP波幅明显降低,伴右胫神经F波继发性缺失可能,余无异常发现;②感觉神经传导:检查左侧正中神经、腓肠神经、右侧腓肠神经发现,双侧腓肠神经SNAP未引出,正中神经SNAP可疑,SCV尚属正常。结论:①多条受检神经CMAP明显降低,伴右胫神经F波继发性缺失可能,提示周围神经轴索病变可能,但不排除肌萎缩因素。②双侧腓肠神经SNAP缺失可能。腓肠肌活检结果:较多肌纤维明显萎缩,肌肉内未见明显脂肪沉着,部分肌纤维形态正常,考虑神经性肌萎缩的可能性大。根据患儿的临床表现及辅助检查结果最后诊断:先天性脊髓性肌萎缩症。治疗主要是予维生素B族口服和指导家属对患儿进行功能训练。

2 讨论

脊髓性肌萎缩症临床有3种不同类型:婴儿型、少年型及中间型,临床表现为进行性、对称性,肢体近端为主的广泛性弛缓性麻痹与肌萎缩,肌张力低,腱反射减弱或消失,智力发育及感觉均正常,无锥体束征和上运动神经元受损的表现。病理检查可见脊髓的前角细胞变性和减少,肌活检见正常与萎缩肌纤维相间分布,血清肌酸磷酸激酶(CPK)正常,肌电图示神经元性损害。本病的确诊在有条件的地方可开展基因诊断^[4]。由于目前尚无特效治疗,预后差,因此对有该病家族史的高危孕妇进行产前基因诊断预防该病意义重大^[5,6]。临床上该病需与下列疾病鉴别:①先天性肌无力:多见于初生婴儿,无家族史,出生时即发现肢体肌张力低,腱反射消失,但病情呈非进行性经过,与本病不符。②先天性进行性肌营养不良:也为一种遗传性疾病,表现为缓慢起病的下肢无力,步态摇摆,上楼梯困难, Gower's征(+),腓肠肌假性肥大,血清CPK和AST升高,肌电图示肌源性损害,肌活检可见肌纤维的变性、萎缩

[收稿日期]2005-04-09;[修回日期]2005-07-20

[作者简介]刘玲,女,博士,副主任医师。主攻方向:新生儿脑损伤。

或消失,肌纤维间有脂肪沉着和结缔组织。③肌弛缓型脑瘫:系由多种原因引起的脑损伤所致的非进行性中枢性运动功能障碍,患儿多有围产期缺血缺氧史,除有肢体的弛缓性瘫痪外,肌肉不萎缩,腱反射正常或稍弱,部分患儿还有智力低下,可与之鉴别。④线粒体肌病:是一种线粒体代谢异常导致的以肌无力为主要临床症状的疾病,表现为运动后骨骼肌无力和肌肉疼痛,运动后血乳酸和丙酮酸水平升高,血清CPK和LDH可升高,肌肉活检提示线粒体堆积。⑤进行性神经性肌萎缩:又称腓骨肌萎缩,是一种遗传性疾病,起病自下肢远端,逐渐向近端发展,有明显的肌萎缩,与本病最大的区别是有感觉障碍。

希望通过该病例的分析,能提高临床医师尤其是基层医院的医师对脊髓性肌萎缩症的认识,旨在

诊断疾病时拓宽思路,提高诊断水平。

[参 考 文 献]

- [1] 马素参,袁丽芳,刘天慈,杨涛,周文敏,吴沪生. 进行性脊髓性肌萎缩症患者神经元存活基因及神经元凋亡抑制蛋白的缺失[J]. 中国医学科学院学报,2000,22(6):551-554.
- [2] 丁华新,杨晓苏. 儿童型脊髓性肌萎缩症致病基因的研究进展[J]. 中国当代儿科杂志,2003,5(3):285-288.
- [3] 杨于嘉,曹励之. 儿科疑难病[M]. 北京:人民卫生出版社,2001,228.
- [4] 袁丽芳,刘天慈,杨涛,周文敏,牛静波,霍亮,等. 儿童期脊肌萎缩症的基因诊断及产前诊断[J]. 中华儿科杂志,1997,35(12):631-634.
- [5] 林珉婷,王柠,吴志英,慕容慎行. 儿童型脊肌萎缩症的快速基因诊断[J]. 云南大学学报(自然科学版),1999(S3):21:288-289.
- [6] 张宇瑾,麻宏伟,王阳,王跃红,宓真. 婴儿型脊肌萎缩症的产前基因诊断[J]. 上海铁道大学学报,2000,21(3):19-20.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

部分脾动脉栓塞治疗小儿慢性原发性血小板减少性紫癜2例

王秉慧,周丽群

(解放军第一六九医院儿科,湖南 衡阳 421002)

[中图分类号] R554+.6 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2006)02-封III-02

1 病例资料

例1,男,6岁。因反复鼻出血、皮肤瘀斑3年于2003年3月26日入院。患儿于3年前因感冒后出现鼻出血及皮肤瘀斑在外院确诊为原发性血小板减少性紫癜(ITP),经激素、丙种球蛋白治疗好转出院。此后每逢感冒后即出现反复鼻出血及皮肤瘀斑,先后经激素、丙种球蛋白、环磷酰胺等治疗,可好转,但易复发。2003年3月24日因感冒后再次出现上述症状来我院就诊。体查:重度贫血貌,皮肤散在性瘀斑,全身淋巴结无肿大,双鼻孔出血经棉球堵塞,心肺无异常,肝脾不大。血常规:红细胞 $1.96 \times 10^{12}/L$,血红蛋白36 g/L,血小板 $20 \times 10^9/L$ 。骨髓

检查:巨核系增生活跃,以颗粒巨为主,产板巨少,诊断为慢性ITP。经输浓缩红细胞2个单位,血小板2个单位,地塞米松15 mg冲击治疗5 d等治疗,血小板升至 $58 \times 10^9/L$,于4月2日在局麻下行部分脾动

图1 例1脾动脉栓塞前后造影图片。A:栓塞前脾动脉造影,显示脾动脉各分支明显增多;B:栓塞后造影示脾动脉分支明显减少,脾外形缩小,约60%的分支血管闭塞。

[收稿日期]2005-09-12;[修回日期]2005-11-01

[作者简介]王秉慧,男,大学,副主任医师,儿科主任。主攻方向:小儿血液病。