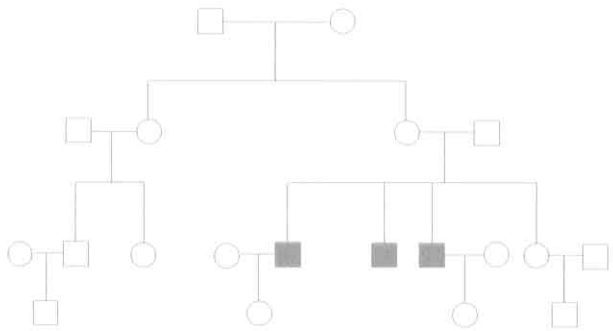
家系图谱见图1。



○：女性正常人；□：男性正常人；■：男性患者

图1 脊髓延髓肌肉萎缩症患者家系图谱

2 讨论

SBMA又称遗传性迟发性近端脊髓延髓运动神经元病，是一种遗传性神经系统变性病，由Kennedy于1968年首先症状描述，自1998年来国外有相关报道29篇[1]，国内至今少见家系报道。

SBMA是一种少见的X连锁隐性遗传病，只发生在30～60岁的成年男性，其发病率为(1～2)/100 000，主要表现为缓慢进展的延髓支配的肌肉、面部和四肢近端肌肉的无力、萎缩和肌束震颤。肌无力多从下肢近端开始，向上逐渐累及肩胛带肌，数年后累及延髓支配的肌肉。肌萎缩时可见脊柱前凸和翼状肩胛。肢体远端肌力相对保留，亦无明显肌萎缩，感觉一般不受累及[2]。由于雄激素受体的异常，患者可出现对雄激素的不敏感，表现为男性乳房发育、睾丸萎缩、生育能力下降、腹部肥胖等。电生理检查可见神经源性异常，大多数患者的血清肌酸肌酶增高，一般为正常值的2～3倍。肌活检提示神经源性萎缩，具有失神经和神经再支配现象。根据临床表现、辅助检查及阳性家族史可做出临床诊断，基因检测可确诊。本病尚无有效的治疗方法，一般病程为20～30年，患者能保持基本的日常生活能力。

SBMA主要的组织病理学改变是脊髓前角和脑干的运动核(除第3、4、6颅神经)的下运动神经元减少；脊髓前根变细、神经元丢失和退行性变，残存的神经元固缩，并且含有核内包涵体，这些包涵体由雄激素受体的氨基端抗原决定簇构成，电镜检查为颗粒状结构。其病因可能是编码于雄性激素受体基因(AR)的第1个外显子编码区中的三核苷酸(CAG)n重复结构的长度有增加[1]。这个(CAG)n编码的谷氨酸(Glu)多聚结构在正常的AR基因中的平均长度为21个氨基酸残基，但在SBMA的患者中，Glu多聚结构的长度增大到40～53个氨基酸残基，从而导致广泛分布于脊髓和脑干运动神经元中的雄激素受体蛋白异常，这种异常的受体蛋白的氨基端含多聚谷氨酰胺，可能对运动神经元细胞具有毒性而导致其死亡。CAG的拷贝数与疾病的严重程度相关，重复拷贝数越多，发病年龄越小，病情越重[3]。

我们发现的这一家系有国人遗传资料优势，与国外资料相比，本组患者发病年龄在29～32岁，明显早于国外报道。神经系统变性病的遗传异质性较高，相同的表型背后可能隐藏着不同的遗传基础，此家系可能隐藏着SBMA的不同的发病新机制。对该家系的致病相关基因进行研究将有助于了解中国人SBMA的发病机制，并可能对该病的治疗和预防有重要意义。

关键词：神经遗传病；脊髓延髓肌肉萎缩症

中图法分类号：R746.4 文献标识码：B

参考文献：

[1] Machan H E, Gonzales M, Greenland K J, *et al*. Age-dependent differences in androgen binding affinity in a family with spinal and bulbar muscular atrophy[J]. Neurol Res, 2005, 27(5): 548-551.

[2] Yapijakis C, Kapaki E, Boussiou M, *et al*. Prenatal diagnosis of X-linked spinal and bulbar muscular atrophy in a Greek family[J]. Prenat Diagn, 1996, 16(3): 262-265.

[3] Echaniz-Laguna A, Rousso E, Aubeim M, *et al*. A family with early-onset and rapidly progressive X-linked spinal and bulbar muscular atrophy[J]. Neurology, 2005, 64(8): 1458-1460.

[4] Tomik B, Pichor A, Majka J. A study of five men with rare phenotype of spinal bulbar muscular atrophy (SBMA) from one family[J]. European-Journal-of-Neurology, 2003, 10(Supplement 1): 17-18.

(编辑 龙 亮)

经验交流

文章编号：1000-5404(2007)13-1358-02

鼻中隔偏曲手术对慢性鼻窦炎功能性内窥镜手术疗效的影响

李 琪，魏运军，张学渊 (第三军医大学西南医院耳鼻咽喉科，重庆 400038)

慢性鼻窦炎是鼻科的常见疾病，它的发生、发展是多种因素共同作用的结果。窦口鼻道复合体区域是鼻窦引流的关键部位，慢性鼻窦炎的病变范围、严重程度与鼻腔骨、软骨结构异常(包括鼻中隔偏曲、肥厚)等密切相关[1,2]。在临床工作中，由于对鼻中隔偏曲对慢性鼻窦炎的影响的认识不够，一期行鼻中隔偏曲矫正术并不多。2004年12月至2005年12月我们共实施了63例一期鼻中隔矫正术+功能性内窥镜鼻窦手术(functional endoscopic sinus surgery, FESS)，疗效明显，现报告如下。

作者简介：李 琪(1975-)，男，重庆市人，硕士，医师，主要从事鼻窦内窥镜方面的研究。电话：(023)68773143，E-mail：ebyh7318@sina.com.cn

收稿日期：2006-05-16；修回日期：2006-08-12

1　资料与方法

1.1　临床资料

2004 年 12 月至 2005 年 12 月在我科住院的慢性鼻窦炎伴鼻中隔偏曲的患者 121 例,采用随机数字表法分为治疗组(鼻中隔矫正组)和对照组(非鼻中隔矫正组)分别为 63 例和 58 例,治疗组男性 42 例,女性 21 例,年龄 18 ~ 58 岁,平均 38.5 岁;对照组男性 38 例,女性 20 例,年龄 17 ~ 56 岁,平均 36.5 岁。两组性别、年龄有可比性($P>0.05$)。按 1997 年海口会议制定的标准[3]进行临床分型分期,治疗组:Ⅰ型 1 期 28 例,Ⅰ型 2 期 20 例,Ⅰ型 3 期 5 例,Ⅱ型 1 期 6 例,Ⅱ型 2 期 4 例;对照组:Ⅰ型 1 期 25 例,Ⅰ型 2 期 18 例,Ⅰ型 3 期 6 例,Ⅱ型 1 期 5 例,Ⅱ型 2 期 4 例。

1.2　手术方法

121 例中除 10 例采用全身麻醉外,其余全部在表面麻醉 + 局部麻醉下行 FESS 和(或)鼻中隔偏曲矫正术。FESS 基本操作参照 Messeklinger 术式进行。鼻中隔矫正术主要有以下方式:①传统的鼻中隔矫正手术;②鼻中隔黏膜下矫正术;③局部棘突或嵴突偏曲的去除。术后填塞高分子止血棉,行鼻中隔手术患者术后同时双侧鼻腔填塞油纱条。

1.3　术后处理

术后 2 d 抽出填塞物,用呋麻滴鼻液、复方薄荷油滴鼻,每日 3 次,清除鼻腔淤血、脓痂,并行鼻腔冲洗 2 次,术后静脉点滴抗生素 3 d。出院后口服抗生素 1 周。术后 1 周进行鼻腔鼻内镜换药,以后根据术腔情况每 2 ~ 4 周换药 1 次,局部使用雷诺考特或辅舒良喷鼻剂,坚持至少 2 ~ 3 个月。随访 6 个月至 1 年。

1.4　统计学处理

用 SPSS 10.0 统计软件进行 χ^2 检验。

2　结果

121 例鼻内镜手术未发生手术并发症,术后疗效严格按照 1997 年海口会议标准[3]进行评定。全部患者门诊跟踪随访 6 个月至 1 年以上进行疗效评定,经 χ^2 检验,治疗组治愈率与好转率与对照组相比,差异显著($P<0.05$)。见表 1。

表 1　治疗组与对照组疗效比较

组别	例数	治愈			好转			无效(%)
		Ⅰ	Ⅱ	%	Ⅰ	Ⅱ	%	
治疗组	63	48	6	85.7[a]	4	3	11.1[a]	2(3.2)
对照组	58	39	6	77.6	8	2	17.2	3(5.2)

a:$P<0.05$,与对照组比较

3　讨论

FESS 的目的是在清除病灶,在改善和重建鼻腔、鼻窦通气引流通道的基础上尽量保留鼻腔、鼻窦的基本结构,以达到治愈疾病的目的[4]。慢性鼻窦炎合并鼻中隔偏曲在临床工作中很常见。鼻中隔偏曲可以增加鼻腔气道的阻力,高位鼻中隔偏曲则可能成为鼻窦炎的诱发因素[5,6],同时鼻中隔偏曲造成的机械性梗阻妨碍鼻窦功能开放手术及术后换药,因此应以手术治疗为主。

虽然治疗组与对照组在总体上有效率比较无明显差异,但治愈率和好转率差异显著,因此我们认为鼻中隔结构异常结构的矫正对慢性鼻窦炎术后的恢复程度有着一定的影响。有人认为高位鼻中隔偏曲与鼻窦炎有密切关系,而我们认为还应该把中位以及低位的鼻中隔偏曲,包括孤立的棘突或嵴突偏曲的矫正作为一个病灶进行清理。在进行手术时,是选择先行鼻中隔矫正,还是先行鼻窦开放?我们认为先行鼻中隔矫正后可以为更好的开放鼻窦创造良好的手术视野,缩短手术时间,提高手术质量,也为术后换药提供了良好的条件。在进行鼻中隔矫正时,应根据患者鼻中隔的偏曲程度选择相应的矫正方式,对局部偏曲的鼻中隔应多行鼻中隔黏膜下矫正术,并注意中隔软骨的处理原则:①尽量保留正常软骨;②尽量保留软骨前柱;③手术位置不易过高。对于有些比较复杂的鼻中隔畸形,应做好术前准备,术中仔细操作,防止手术并发症的出现[7]。

FESS 对于鼻窦炎治疗的疗效已被临床证实,要在以后的手术中做到精益求精,就应从手术的每个细节做起。在实施功能性鼻窦开放术同期进行鼻中隔矫正改变了传统手术分期手术的模式,提高了医师的工作效率,缩短了治疗时间,减少了患者痛苦及经济负担,值得推广。

关键词:鼻中隔偏曲矫正术;慢性鼻窦炎;鼻窦内窥镜手术
中图法分类号:R765.41　　**文献标识码**:B

参考文献:

[1] Kennedy D W, Zinreich S J, Rosenbaum A E, *et al*. Functional endoscopic sinus surgery. Theory and diagnostic evaluation[J]. Arch Otolaryngol, 1985, 111(9): 576 - 582.

[2] 蒋路云,戚思国,唐尚成. 鼻中隔矫正术治疗重度鼻中隔偏曲并发鼻出血的临床观察[J]. 第三军医大学学报, 2006, 28(13): 1377.

[3] 李　源,许　庚. 鼻内窥镜手术治疗慢性鼻窦炎疗效评估的探讨[J]. 中华耳鼻咽喉科杂志, 1998, 33(1): 44 - 46.

[4] 许　庚,李　源. 鼻内窥镜外科技术及其延伸的发展关键在于实践[J]. 中华耳鼻咽喉科杂志, 2000, 35(4): 315 - 317.

[5] Sivasli E, Sirikci A, Bayazyt Y A, *et al*. Anatomic variations of the paranasal sinus area in pediatric patients with chronic sinusitis[J]. Surg Radiol Anat, 2003, 24(6): 400 - 405.

[6] Yasan H, Dogru H, Baykal B, *et al*. What is the relationship between chronic sinus disease and isolated nasal septal deviation? [J]. Otolaryngol Head Neck Surg, 2005, 133(2): 190 - 193.

[7] 殷晓东. 鼻渊舒口服液对功能性鼻内窥镜手术后术腔粘膜转归的影响[J]. 实用临床医药杂志, 2005, 9(18): 71 - 72.

(编辑　王小寒)