经验交流

文章编号:1000-5404(2009)07-0646-02

儿童型脊髓性肌萎缩的临床和电生理分析

程 敏,李 梅,张 琴 (重庆医科大学附属儿童医院神经内科,重庆 400014)

儿童型脊髓性肌萎缩(spinal muscular atrophy, SMA)是由于脊髓前角运动神经元变性导致的肌无力和肌萎缩,属常染色体隐性遗传性疾病[1]。我院自1997-2007年诊断及随访25例SMA,尽管与国内外报道有许多相似,但在临床以及电生理检查方面也有不同之处,尤其肌肉萎缩也可只出现在上肢,感觉神经传导检查异常等有其特异性,现分析报告如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

根据1994年神经病学世界联盟(WFN)神经肌肉病研究组制定的诊断及分类标准[1],回顾性分析1997-2007年经临床、神经电生理以及肌肉活检诊断符合脊髓性肌萎缩的25例患儿。其中男性15例,女性10例;发病年龄最小为1个月,最大13岁。其中6个月以前起病者(SMA Ⅰ型)11例,平均发病年龄2.9个月;6个月至1岁半起病者(SMA Ⅱ型)8例,平均发病年龄13.7个月;1岁半以后起病者(SMA Ⅲ型)6例。平均发病年龄6岁。12例进行6个月至5年随访。

1.2 方法

采用丹麦丹迪公司Keypoint多功能神经电位仪,按常规方法检查。肌电图记录了3块以上由不同神经支配的肌肉出现的插入电位、静息电位、运动单位电位以及最大收缩时引起的募集电位。运动神经传导速度检查、感觉神经传导速度检查:测定了正中神经、胫神经、腓神经、尺神经的运动感觉传导速度,并测定了肌肉复合运动电位(compound muscle action potential, CAMP)、感觉神经动作电位(sensory nerve action potential, SNAP)以及运动神经的F波。

2 结果

2.1 临床表现

2.1.1 肌无力 除1例病例外,余24例患者肌无力均为近端重于远端。在11例SMA Ⅰ型患者中,进行性四肢无力伴始终不能竖颈6例,伴可竖颈但始终不能直腰独坐5例,其中2例就诊时已出现呼吸无力的症状,体检有肋间肌麻痹,即胸式矛盾呼吸。在8例SMA Ⅱ型中,抬头独坐无明显延迟现象,但学步以后容易跌倒、爬梯困难5例,最初可以独走数步,以后不能独走3例。4例SMA Ⅲ型中,3例初可以独立行走,以后不能独站及扶走;1例表现特殊,为双上肢远端无力:手指不能并拢及伸直,双下肢肌力正常。

2.1.2 肌萎缩 SMA Ⅰ型患者中,有4例发现双下肢腓肠肌萎缩伴假性肥大。SMA Ⅱ型中5例发现双下肢腓肠肌萎缩伴假性肥大。SMA Ⅲ型中3例肌萎缩明显。

2.1.3 肌束纤维颤动 25例中SMA Ⅰ型患者1例、Ⅱ型1例和Ⅲ型2例见明显舌肌及四肢肌束颤动。

2.1.4 其他体征 所有病例肌张力均降低、腱反射消失、病理征阴性及皮肤痛温度存在,无自主神经功能障碍。

2.1.5 家族史 在SMA Ⅰ型患者,有5例母孕史中有1胎或几胎的自然流产史、死胎或死婴史。余2种类型中,仅1例母孕史中有死胎的病史。

2.1.6 实验室检查 25例均作心肌酶谱检查,3例CK稍增高、6例CK-MB稍增高、3例LDH稍增高,其余肌酶正常。

2.2 电生理检查

2.2.1 神经传导速度 25例患儿接受了运动神经传导速度检查。其中1例胫神经CAMP缺失,其余CAMP波幅均有明显降低(较正常低限降低50%以下);除1例正中神经运动传导速度较正常低限降低15%外,余运动神经传导速度在正常范围;F波缺失:8例发生在胫神经,9例在正中神经;神经远端潜伏期延长(>2SD)发生在胫神经7例、正中神经5例。25例患儿感觉神经传导速度及波幅检查结果示,除2例感觉神经动作电位缺失外,余均在正常范围。

2.2.2 肌电图 25例患儿共检查82块肌肉,25例均见肌肉松弛状态下纤颤电位;11例插入电位延长;17例肌肉轻收缩时运动单位电位(motor unite potential, MUP)波幅增高及时程延长,4例仅波幅增高而时程不延长,4例仅轻微多相MUP增多;1例最大收缩时为混合相,但由于患儿不合作,多数未完成最大收缩时检查。

2.2.3 磁运动诱发电位 4例患儿作磁运动诱发电位(magnetic motor evoked potential, MMEP)检查,结果示双下肢腘窝及脊髓腰4的MMEP波幅显著降低。

2.2.4 体感诱发电位 3例作体感诱发电位(somatosensory evoked potential, SSEP),结果示正常。

2.3 病理检查

6例行肌肉活检,示典型神经源性肌肉萎缩病变:以大群肌分布的束性肌纤维萎缩、灶性变性为特点,肌束间纤维组织广泛增生、间质内无炎性细胞浸润。

2.4 随访情况

25例患儿12例随访成功。SMA Ⅰ型中4例死亡(均伴有异常家族史),3例已存活1~3年,但有肌无力加重。SMA Ⅱ型3例已存活3~7年,无明显肌无力加重倾向,SMA Ⅲ型2例随访2~3年仍存活。随访患儿智力发育好,部分患儿学习成绩优秀。

作者简介:程 敏,女,重庆市人,硕士研究生,主治医师,讲师,主要从事小儿神经内科基础与临床方面的研究。电话:(023)63631820
通信作者:李 梅,电话:(023)63631820
收稿日期:2008-03-07;修回日期:2008-07-25

3 讨论

SMA的临床特征是慢性进行性弛缓性瘫痪。本组25例有如下特点:①多在1岁以内发病,故Ⅰ、Ⅱ型多见。②主要表现为肢体以及躯干严重肌无力及肌萎缩,近端重于远端,为弛缓性瘫痪,感觉、自主神经功能及智力发育均正常。少数患儿以呼吸肌麻痹表现就诊,追问病史早期已有肌无力表现,这与国外学者报道一致[2]。③肌酶可正常或轻度增高。④肌电图示神经源性损害;神经传导速度检查示传导速度正常,运动神经CAMP波幅降低,F波缺失;肌活检符合神经源性肌萎缩病变。⑤预后差,病死率高,尤其是SMAⅠ型患儿存活时间短暂。本组病例中1例表现为上肢肌无力,皮肤痛,温度觉存在,肌电图示运动神经源性损害,神经传导速度检查示上肢运动神经传导速度正常仅波幅明显降低,F波缺失,潜伏期延长(>3SD),这与文献[3]报道一致,被认为是一种上肢瘫痪为主要表现的青少年脊肌萎缩症,称为Hirayama's disease。

SMA通常被认为是累及脊髓前角细胞和颅神经核的单纯运动疾患,但后根、脊神经节、上行束、外侧膝状体和丘脑等损害也存在于SMA中,且感觉神经元变性比较常见,只是这一过程较运动神经元发展更缓慢,并可能有其他病变相伴随[4]。文献[5]报道少数SMA患儿感觉神经传导速度减慢。本组有2例感觉神经动作电位缺失,其原因是否与上述研究一致有待进一步探讨,但至少对传统认识提出一新课题。本组病例中有4例肌电图检查MUP时程正常,这4例均起病较早,属SMAⅠ型。SMA早期,MUP波幅与时程增大,与神经再生、更多的失神经支配的肌纤维在芽生的轴索支配下参与MUP形成有关;当疾病晚期,肌纤维最终失代偿失去神经支配时,MUP波幅及时程即降至正常或亚正常值[6]。遗憾的是,这4例均未能作肌活检证实这一发现。本组仅有6例进行肌活检,因为是创伤性检查,家长难以接受。目前也可作神经元存活基因外显子7基因诊断[7],但步骤繁琐花费较大,目前未全面开展。我们认为:肌电图与神经传导速度相结合,是诊断及鉴别诊断SMA与其他先天性疾病及周围神经疾病的重要手段之一。

关键词:脊髓性肌萎缩;儿童;电生理
中图法分类号:R746.04 **文献标识码**:B

参考文献:

[1] Rowland L P, McLeod J G. Classfication of neuromuscular disorders [J]. J Neurol Sci, 1994, 124(suppl): 109-130.
[2] Kaindl A M, Guenther U P, Rudnik-Schoneborn S, *et al*. Spinal muscular atrophy with respiratory distress type 1(SMARD1) [J]. J Child Neurol, 2008, 23(2): 199-204.
[3] Polo A, Curro' Dossi M, Fiaschi A, *et al*. Peripheral and segmental spinal abnormalities of median and ulnar somatosensory evoked potentials in Hirayama's disease[J]. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2003, 74(5): 627-632.
[4] Cheliout-Heraut F, Barois A, Urtizberea A, *et al*. Evoked potentials in spinal muscular atrophy[J]. J Child Neurol, 2003, 18(6): 383-390.
[5] 王学禹,王念亮,孙文秀. 脊肌萎缩症35例[J]. 实用儿科临床杂志, 2000, 15(1): 32-33.
[6] Emeryk-Szajewska B, Kopec J, Karwanska A. The reorganisation of motor units in different motor neuron disorders[J]. Electromyogr Clin Neurophysiol, 2003, 43(1): 23-31.
[7] Sieratzki J S, Woll B. Moving ahead in language: observations on a report of precocious language development in 3-4 year old children with spinal muscular atrophy type II[J]. Eur J Paediatr Neurol, 2005, 9(6): 433-434.

(编辑 邓强庭)

文章编号:1000-5404(2009)07-0647-02

经验交流

血流动力学不稳定骨盆骨折的治疗原则

任明光,王井伟,褚建国,王守山 (唐山市工人医院骨二科,唐山 063000)

骨盆骨折是一种严重创伤,易合并大出血导致患者低血压、休克甚至死亡。血流动力学不稳定是指通过血流动力学监测观察到血液在循环系统中运动的作用力、流量和容积的不稳定状态,是休克的一种表现。Yasumura等[1]报道伴有血流动力学不稳定的骨盆骨折患者死亡率为8.8%~35.5%。2006年12月至2007年7月,我院收治血流动力学不稳定骨盆骨折患者24例,治疗分为3个阶段,不同阶段采用相应的治疗原则,取得较好疗效,现报告如下。

作者简介:任明光,男,河北省唐山市人,主治医师,主要从事创伤骨科方面的研究。电话:(0315)3722411

收稿日期:2008-10-21;**修回日期**:2008-11-24

1 资料与方法

1.1 一般资料

2006年12月至2007年7月,于我院收治的骨盆骨折患者中,选择血流动力学不稳定患者共24例,其中男性15例,女性9例,年龄18~61(34.5±2.3)岁。交通伤15例,坠落伤6例,砸压伤3例。骨折分型:根据骨盆骨折Tile分型,B2型3例,B3型2例,C1型3例,C2型6例,C3型10例。合并伤情况:合并脏器损伤7例,合并四肢骨折16例,合并脊柱骨折5例,脑外伤4例。ISS评分20~38(27.6±3.1)分,休克指数(1.3±0.3)。

1.2 方法

1.2.1 初期复苏阶段 骨盆骨折患者进入急诊室后,立即