Report from the International Microarray Innovations in Leukemia Study Group[J].Journal of Clinical Oncology,2010,28(15):2529-2537.

[3] Sotiriou C,Piccart M J.Taking gene-expression profiling to the clinic:when will molecular signatures become relevant to patient care [J]? Cancer,2007,7:545-553.

[4] Couzin J.Small RNAs make big splash[J].Science,2002,298(5602):2296-2297.

[5] Lu J,Getz G L. MicroRNA expression profiles classify human cancers[J].Nature,2005,435:835-838.

[6] Margulies M.Genome sequencing in microfabricated high-density picolitre reactors[J].Nature,2005,437(7057):376-380.

[7] Fedurco M. BTA,a novel reagent for DNA attachment on glass and efficient generation of solid-phase amplified DNA colonies[J].Nucleic Acids Res,2006,34(3):1818-1822.

[8] Shendure J.Accurate multiplex polony sequencing of an evolved bacterial genome[J].Science,2005,309(5741):1728-1732.

[9] Timothy J,Elaine L,Mardis R,et al.DNA sequencing of a cytogenetically normal acute myeloid leukaemiagenome[J].nature,2008,456:66-72.

（责任编辑：冉明会）

**个案与短篇** 文章编号：0253-3626（2011）07-0771-02

# 脂质沉积性肌病诊断及随访分析

欧阳锋，李天炼，刘　涛，黄培坚，文国强
（海南省人民医院神经内科，海口　570311）

【中国图书分类法分类号】R746　　【文献标志码】B　　【收稿日期】2011-02-17

自 1973 年 Engel 和 Angelini 首次报道脂质沉积性肌病（Lipid storage myopathy，LSM）以来，关于该病的散发报道日渐增多，我们总结了 7 例 LSM 患者临床及随访资料并复习文献，以加深对此病的认识。

## 1　临床资料

### 1.1　一般资料

系 2005 年 3 月至 2009 年 1 月我院神经内科收治的经临床及病理确诊的 7 例 LSM 患者。均为男性，年龄 10~75岁，发病时年龄 3~52 岁，平均发病年龄 37 岁，病程 1 个月~28年，平均病程 11 年，曾被误诊为其他病 5 例，1 例有家族史，符合常染色体隐性遗传。

### 1.2　临床表现

3 例亚急性起病（病程 1~2 个月），4 例慢性起病（病程 6 个月~28 年），3 例进行性加重，4 例症状反复，2 例有明显的缓解复发。主要表现为运动耐受差和不同程度的肌无力，4例肌痛或肌压痛，3 例肌萎缩，2 例眼肌、颈肌受累，3 例有消化道症状，3 例末梢型感觉障碍。1 例伴心悸、胸闷。

### 1.3　神经系统检查

四肢肌力均减退者 6 例，近端肌力减退者 4 例，肌力为 2~4 级，5 例腱反射减弱或消失，2 例四肢远端浅感觉减退，3 例有肌萎缩，受累肌肉分别为冈上肌、冈下肌、肱二头肌、三角肌、臀肌及大腿肌群。Gower's 征阳性者 3 例。7 例患者病理征均为阴性。

### 1.4　实验室检查

肌酸激酶（CK）273~5 676 U/L（正常值 45~220 U/L），正常范围内 1 例，较正常值升高 5 倍以上者 5 例，升高 10 倍以上者 2 例；肌酸激酶同工酶（CK-MB）19.2~1 597.7 U/L（正常值<24 U/L），正常者 2 例，较正常值升高 5 倍以上者 4 例，升高 10 倍以上者 2 例；乳酸脱氢酶（LDH）199.9~4 857 U/L（正常值 109~245 U/L），正常者 2 例，较正常值升高 5 倍以上者 4 例，升高 10 倍以上者 2 例；肌红蛋白（Mb）36.6~1 717.7 μg/L（正常值<70 μg/L），正常者 5 例，较正常值升高 5 倍以上者 3 例；谷丙转氨酶（ALT）轻度升高者 3 例，较正常值升高 5 倍以上者 5 例。心电图检查 1 例表现为 V1~V3 导联 ST 段下移 0.1 mV，偶发室性期前收缩。

### 1.5　神经电生理检查

6 例肌电图呈肌源性损害，1 例表现为神经源性合并肌源性损害。

### 1.6　病理学检查

7 例患者均行肌肉活检，分别取肱二头肌、股四头肌或腓肠肌活检。其病理共同点为：HE 染色可见大小不等筛状空泡，可见肌纤维散在萎缩，未见明显炎症细胞。Gomeri 染色未见 RRF 纤维。ORO 染色可见Ⅰ型肌纤维大量脂滴沉积。NADH 染色肌原纤维网紊乱。PAS 染色均匀。ATP 染色无簇状肌纤维受损表现。电镜下肌纤维内可见大量脂滴沉积，呈串珠样排列或融合成片状，3 例线粒体轻度至中度增多，但均未见线粒体内结晶及线粒体明显畸形，均未见明显炎症细胞浸

（下转第 776 页）

作者介绍：欧阳锋（1963-），男，副主任医师，
研究方向：脑血管病及肌病。
通信作者：李天炼，女，副主任医师，Email：litianlian@163.com。

multiplication by interferon: cell line differences in susceptibility[J]. Arch Virol, 1999, 144(6):1209-1216.

[43] Shankar V, Kao M, Hamir A N, et al. Kinetics of virus spread and changes in levels of several cytokine mRNAs in the brain after intranasal infection of rats with Borna disease virus[J]. J Virol, 1992, 66(2): 992-998.

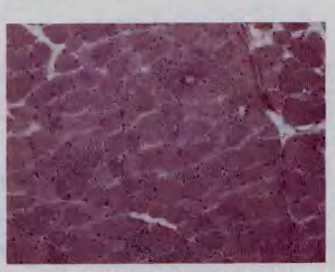
[44] Unterstab G, Ludwig S, Anton A, et al. Viral targeting of the interferon-{beta}-inducing Traf family member-associated NF-{kappa}B activator(TANK)-binding kinase-1[J]. Proc Natl Acad Sci USA, 2005, 102(38):13640-13645.

[45] Staeheli P, Sentandreu M, Pagenstecher A, et al. Alpha/beta interferon promotes transcription and inhibits replication of borna disease virus in persistently infected cells[J]. J Virol, 2001, 75(17):8216-8223.

[46] Schneider U, Ackermann A, Staeheli P. A Borna disease virus vector for expression of foreign genes in neurons of rodents[J]. J Virol, 2007, 81(13):7293-7296.

（责任编辑：冉明会）

（上接第 771 页）



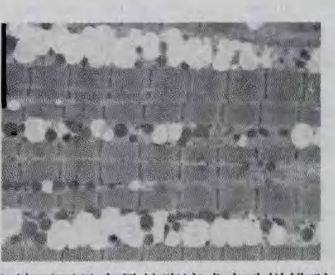
可见肌纤维内大量筛状空泡

**图 1 脂质沉积性肌病 HE 染色**



可见肌纤维内脂滴深染

**图 2 脂质沉积性肌病油红染色**



电镜下可见大量的脂滴成串珠样排列

**图 3 脂质沉积性肌病电镜结果**

润，肌纤维间血管未见异常，2 例可见肌纤维轻度萎缩、变性及灶性肌丝溶解。其病理改变见图 1~3。

1.7 *治疗及预后*

1 例症状较重者予甲基强的松龙 1.0 g 冲击治疗 5 d 后改为泼尼松 60 mg 口服，1 月逐渐减量至停，另 6 例予地塞米松 10~20 mg 静脉滴注，同时予 B 族维生素、辅酶 Q10、ATP 等神经营养、能量合剂治疗，嘱患者用高碳水化合物、低脂肪、富含肉碱的肉类、豆类、奶类等食物，少食多餐。6 例激素治疗均明显有效，1 月内基本完全缓解，肌酶降至正常。其中 1 例效果欠佳，加用左卡尼丁治疗，症状不完全缓解。用甲基强的松龙冲击患者症状恢复快且完全。治疗后随访 1~3 年，3 例症状再发，其中 1 例再发 2 次，但症状较第 1 次轻，且再次治疗有效。

## 2 讨 论

LSM 是由于脂质代谢障碍导致肌细胞中脂质蓄积，临床表现为肌无力，是一组遗传代谢性肌病[1]。LSM 按致病基因分为 9 种，均为常染色体隐性遗传[2]。临床上并不少见，但常被误诊，本组病人 7 例中有 5 例误诊，比梅海云报导[3]的误诊率稍低。

2.1 *临床分型*

LSM 临床主要根据生化缺陷进行分型，有作者认为其属于线粒体肌病的一个类型，生化分型主要为肉碱缺乏或肉碱棕榈酰基转移酶缺乏[4]。

2.2 *LSM 的临床特点*

(1)以不能耐受运动和近端肌无力为主要表现；(2)病情呈发作性或波动性，可有自发缓解；(3)激素治疗可以缓解多数患者的症状，用量及疗程因人和病情而异；(4)肌电图表现为肌源性损害，部分合并神经源性损害；(5)肌活检可见肌纤维内脂滴明显增多，脂滴排列密集，成串珠状分布在残存的肌丝内，存在明显的脂滴融合现象则可以确诊。因 LSM 临床表现复杂多样，临床常被误诊。本组 7 例中有 5 例曾被误诊。两例误诊为多发性肌炎；1 例先后被误诊为肌炎、进行性肌营养不良、重症肌无力、癔症；1 例被误诊为肥大型肌营养不良，1 例被疑诊为消化道肿瘤，心功能不全。

7 例患者随访 1~3 年，3 例患者复发，其中 1 例复发 2次，但均较第 1 次轻，提示本病与诱因关系密切，确诊后复发症状较轻，考虑与饮食指导有关，复发后即予激素及核黄素治疗，病情均能较快得到改善，与报导[5]相一致。本病一般预后较好，有些患者病史虽然很长，但肌力无严重减弱，生活自理能力基本保留。本组患者 7 例均为男性患者，提示本病男性患病率高。在 42 例肌肉病理活检标本中，7 例明确为 LSM，比例均较报导明显增高，是否与本地区气候及地理位置、遗传基因有关，尚需随着样本量的增多进一步观察。

## 参 考 文 献

[1] Bruno C, Dmiauro S. Lipid storage myopathies[J]. Curr Opin Neuro, 2008, 21:601.

[2] Kaplan J C. Gene table ofmonogenic neuromuscular disorders(nuclear genome only)[J]. Neuromuscu l Disord, 2009, 19:77.

[3] 梅海云，杨晓苏，肖 波，等. 脂质沉积性肌病诊断及误诊分析[J]. 卒中与神经疾病，2009，3(16)：168-171.

[4] Gradzka I. Mechanisms and regulation of the programmed cell death. Postepy Biochem, 2006, 52(2):157-165.

[5] 李 伟，焉传祝，吴金玲，等. 脂质沉积性肌病 42 例临床治疗及预后随访[J]. 中华神经科杂志，2007，40(4)：229-231.

（责任编辑：冉明会）