DOI:10.16016/j.1000-5404.2003.03.037
第25卷第3期 第三军医大学学报 Vol. 25, No. 3
2003年2月 ACTA ACADEMIAE MEDICINAE MILITARIS TERTIAE Feb. 2003

文章编号:1000-5404(2003)03-0273-02

经验交流

肌萎缩侧索硬化一家系报道

A case report of familial amyotrophic lateral selerosis

史树贵[1],廖 平[2],潘 登[3],李露斯[1] (第三军医大学附属西南医院:[1]神经内科;[2]康复理疗科;重庆 400038;[3]重庆市潼南县人民医院儿科,重庆 402660)

我们最近在重庆潼南县发现一肌萎缩侧索硬化(Amyotrophic lateral sclerosis, ALS)家系并进行了家系调查,报告如下。

先证者Ⅲ1,男,现年38岁,教师。因自觉全身肉跳16年,四肢无力2年于1999年10月来我院门诊就诊。患者自1983年起不明原因出现全身肌肉不自主跳动,为阵发性,每日数次,每次持续数秒钟,不伴有其它不适,在家服用维生素E、维生素B等,自觉肉跳次数有所减少,1997年起出现四肢无力,主要表现为用力不能持久,行走时间不能过长,并觉声音易嘶哑、干咳,有时饮水呛咳,有时全身肉痛。曾在某医院诊断为"肌萎缩侧索硬化症"并予相应治疗。近1年余病情进展不明显。患者母亲34岁时不明原因出现四肢无力,全身极度消瘦,39岁时完全不能行走,47岁时死亡。患者外婆、5个舅舅和2个姨妈有与其母亲相似的病史。

对患者进行体格检查发现:较消瘦,心肺无异常发现,肝脾肋下未触及。意识清楚,智能正常,声音嘶哑,咽发射稍弱,双侧肩胛肌,臀肌,四肢肌肉轻度萎缩,叩击肌肉时可出现肌肉跳动,肌力5-级,肌张力正常,共济运动正常,全身浅深感觉正常,双侧肢二、三头肌反射及膝跟腱反射减弱,病理反射未引出。

于1999年12月、2001年9月到潼南县进行了家系调查,家系图谱见图1。

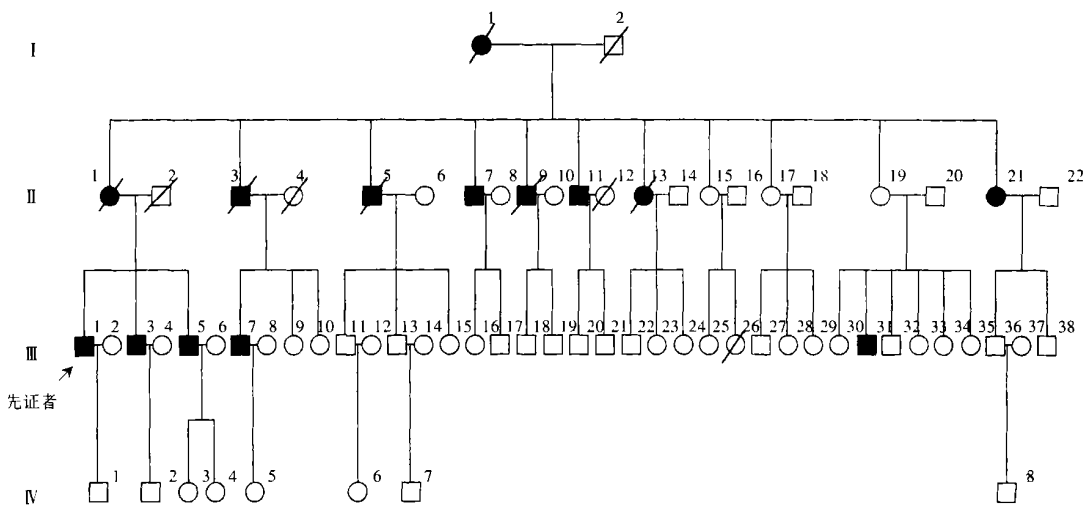


图1 ALS家系图

该家系5代之内无近亲结婚。均以全身"肉跳",四肢无力起病,起病年龄最大43岁,最小20岁,平均30.3岁,无明显遗传早发现象。发病后逐渐出现全身消瘦,躯干及四肢肌肉明显萎缩,无浅、深感觉障碍,在存活的8例患者中,两例腱反射活跃或亢进,病理反射阳性,其余患者腱反射均低下,病理反射阴性。后期手足畸形呈"爪形手"、"弓形足"。在6例已死亡的患者中,平均存活时间12年。对两例患者进行了血常规,血沉,肌酶谱,肝肾功能,血生化检查均正常,腰穿脑脊液检查正常。肌电图检查支持神经性异常,表现为全身广泛性肌肉纤颤电位和束颤电位,运动单位动作电位数量减少,时程与波幅轻度增加,一例伴双侧正中神经运动、感觉传导速度减慢,另一例运动及感觉传导速度正常。一例行右侧腓浅神经活检正常,右侧腓肠肌活检示肌原纤维数量明显减少,在横切面上可见正常纤维与萎缩纤维交错存在,成簇状排列,在萎缩肌纤维周围见结缔组织增生,未见炎性细胞浸润。

讨论

ALS是一种以脑和脊髓中大的运动神经元变性为特征的神经系统变性疾病。5%~10%的患者有家族性。临床表现为缓慢起病,进行性发展,逐渐出现四肢肌肉的无力、萎缩,伴锥体束征等。临床治疗非常困难。近年研究证实肠道病毒感染[1]、线粒体功能障碍[2]、神经丝(Neurofilament, NF)蛋白H亚单位突变[3]、早老素-1(Presenilin-1)基因异常[4]均有可能与ALS

作者简介:史树贵(1968-),男,云南省陆良县人,博士研究生,主治医师,主要从事癫痫及神经系统变性疾病方面的研究。电话:(23)68753786

收稿日期:2002-01-22;修回日期:2002-06-21

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

的发病有关。但目前为止最肯定的是编码铜、锌超氧化物歧化酶(CuZn-SOD)的 SOD1 基因突变可引起部分家族性 ALS 的发病[5],通过对转染了人突变 SOD1 基因的转基因小鼠的研究已经明确,SOD1 基因突变后 SOD 抗氧化活性下降,通过激活 caspase 途径引起细胞凋亡而引起 ALS 发病[6]。

国外通过对 ALS 家系的疾病基因研究已取得了很多成果[6],并对 ALS 进行了分型,目前已经肯定家族性 ALS 是一种临床表型相似,由不同遗传方式引起的复杂性遗传性疾病,不同的临床表型由不同的基因突变引起。染色体 21q22.1、18q21 的异常分别影响 SOD1 和 Tau 蛋白导致发病,与其它位点异常相关的基因和蛋白质还不清楚。

我们发现的家系的临床表型与目前已明确的突变引起的临床表型有较大不同,主要表现在:①起病年龄分布范围较大,最大为 43 岁,最小 20 岁,平均 30.3 岁,无明显遗传早发现象;②以下运动神经元损害为主要临床表现,躯干及四肢肌肉明显萎缩,以肢体末端肌肉萎缩最显著,后期手足畸形呈"爪形手"、"弓形足";③上运动神经元损害轻微,在 8 例存活的患者中,仅 2 例腱反射活跃或亢进,1 例病理反射阳性,另 1 例病理反射可疑阳性;④发病后存活期相对较长,在 6 例已死亡的患者中,平均病程 12 年。根据 El Escorial ALS 国际诊断标准[7] 及辅助检查结果,该家系成员符合 ALS 诊断标准,我院确诊后所有患者的临床资料及辅助检查函送协和医科大学确认诊断。该家系属常染色体显性遗传,因其临床表型与目前文献报道的临床表型有较大差异,因此我们推测:①该家系是 ALS 的一种新类型,由不同的基因突变引起;②与原来报道的 ALS 类型相同,但由相同基因的不同突变类型引起。对该家系的致病相关基因进行研究将有助于 ALS 的临床分型、遗传咨询及优生优育,并可能对该病的治疗和预防有重要意义。

关键词:肌萎缩侧索硬化症;家系调查
中图法分类号:R746.4 文献标识码:B

参考文献:

[1] Walker M P, Schlaberg R, Hays A P. Absence of echovirus sequences in brain and spinal cord of amyotrophic lateral sclerosis patients[J]. Ann Neurol, 2001, 49(2): 249—53.
[2] Viehaber S, Kuns D, Winkler K, *et al*. Mitochindrial DNA abnormalities in skeletal muscle of patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis[J]. Brain, 2000, 123(7): 1339—1348.
[3] Kato T, Kurita K, Seino T, *et al*. Galectin—1 is a component of neurofilamentous lesions in sporadic and familial amyotrophic lateral sclerosis[J]. Biochem Biophys Res Commun, 2001, 282(1): 166—172.
[4] Panas M, Karadima G, Kalfakis N, *et al*. Genotyping of polymorphism in amyotrophic lateral sclerosis[J]. J Neurol, 2000, 247(12): 940—942.
[5] Rosen D R, Siddique T, Patterson D, *et al*. Mutations in Cu/Zn superoxide dismutase gene are associated with famalial amyotrophic lateral sclerosis[J]. Nature, 1993, 362(6415): 59—62.
[6] Yuan J Y, Yankner B A. Apoptosis in the nervous system[J]. Nature, 2000, 407(6805): 802—809.
[7] Brooks B R. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis[J]. J Neurol Sci, 1994, 124(Suppl): 96—107.

(编辑 薛国文)

经验交流

文章编号:1000-5404(2003)03-0274-02

20 例重症急性胰腺炎非手术治疗的整体护理

Holistic nursing care for 20 severe acute pancreatitis patients after non-operation treatment

肖 静,黄和平 (第三军医大学附属大坪医院野战外科研究所肝胆外科,重庆 400042)

重症急性胰腺炎(Severe acute pancreatitis, SAP)是指急性胰腺炎伴有脏器功能障碍,或出现坏死、脓肿或假性囊肿等局部并发症者,或两者兼有[1]。它是一种常见而凶险的急腹症,其病情来势凶猛,发展快,并发症多,死亡率高。20 世纪 90 年代以后随着 ICU 的发展,其治疗是以复苏、抗炎、抑酶和营养等全方位的非手术治疗为基础,同时施行以坏死感染为指征的手术治疗。SAP 的早期非手术治疗与护理密不可分,对护理的要求更高。我科 1998 年 1 月至 2001 年 5 月非手术治疗 SAP 病人 20 例。现将有关护理介绍如下。

1 临床资料

20 例 SAP 患者,男 12 例,女 8 例,平均年龄 43(23~75)岁。主要表现为上腹部持续性剧痛、腹膜刺激征、血、尿淀粉酶升高、血象升高,并出现不同程度全身性和局部并发症,所有患者均符合 1996 年贵阳会议制定的标准[1]。其中出现休克 2 例,肾功能衰竭 4 例,成人呼吸窘迫综合征 3 例,肠麻痹及血性腹水 14 例,黄疸 4 例,合并胆囊结石 14 例,胆总管结石 3 例,糖尿病 5 例。

治疗方法:禁食,持续胃肠减压,维持水、电解质平衡,抗生素防治感染,抑制胃液、胰液分泌,改善微循环,营养支持,服用中药清胰汤,加强重要脏器功能监测和支持等。

2 相关护理问题及措施

2.1 焦虑

SAP 起病急,病情重,并发症多,病程长,死亡率高,给病人和家属较大的心理压力。SAP 的病人病情重,如疼痛、腹胀、呼吸困难等,导致生活自理能力下降,有些肥胖的病人甚至翻身、大小便都需要护士帮助,生活上的不便带来心理上的负担。环境改变:不仅是指来到病房这个陌生的环境,也指家庭、社会环境,他们担心是否能得到家人的照顾,工作是否会受影响。

护理措施:讲解有关的疾病知识,及时报告好转的指标,建立病人治病的信心。与病人交谈,了解焦虑的原因。安慰、关

作者简介:肖 静(1973—),女,重庆市人,护师。电话:(023)68757247
收稿日期:2002-09-11;修回日期:2002-12-20

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net