

教材：张淑琴主编 高等教育出版社

进行性肌营养不良症

progressive muscular dystrophy



广西医科大学第一临床医学院

神经病学教研室

刘竞丽

定 义

- 进行性肌营养不良症**PMD**是一组以进行性加重的对称性肌无力、肌萎缩为临床特点的遗传性肌肉疾病

历史背景（1）

- **1852年Meryon**首次对年轻男孩的进行性肌无力和肌萎缩进行了清楚的描述。尸解时，其脊髓和神经完好，这一事实使他提出了“特发性肌肉疾病，可能是缺乏营养所致”。
- **1855年法国神经病专家Duchenne**描述了儿童进行性肌萎缩，现在用其名字命名本病。

历史背景（2）

- **1879年Gowers**对亲自观察的**21**例病人进行了巧妙的描述，并让人们注意到这种病人从地板上起来时的特征性方式（**Gowers** 征）。
- **1891年Erb**使因肌肉原发性变性所致的这一组的临床和组织学概念具体化，他将这些疾病称之为肌营养不良。
- **1894年Landouzy**和**Dejerine**首次对面一肩一肱型肌营养不良进行了描述。

历史背景（3）

- **1962年Victov、Hayes和Adams**描述了眼咽型肌营养不良。
- **1986年Kunkel**报道了肌营养不良的基因和它们的蛋白质产物。

病因与发病机制（1）

- 根据遗传方式、发病年龄、萎缩肌肉的分布、病程和预后，可将该病分为不同的临床类型。按遗传方式分为：**X**-性连隐性遗传性肌营养不良、常染色体显性遗传性肌营养不良、常染色体隐性遗传性肌营养不良。
- 各种类型的基因位置、突变类型和遗传方式均不相同，其致病机制也不一样。实际上各种类型均是一种独立的遗传病。

病因与发病机制（2）

- 假肥大型肌营养不良的基因位于**Xp21**，属**X**连锁隐性遗传。该基因编码**3685**个氨基酸，组成**抗肌萎缩蛋白dystrophin,Dys**，具有抗牵拉、防止肌细胞膜在收缩活动中撕裂的功能。患者因基因缺陷而使肌细胞内缺乏**抗肌萎缩蛋白Dys**，造成功能缺失而发病。
- 不表达**抗肌萎缩蛋白**与**Duchenne**肌营养不良症有关，少表达或错误表达者与**Becker**肌营养不良症有关。

病因与发病机制（3）

- 面肩肱型肌营养不良症基因定位在四号染色体长臂末端（**4q35**），在此区域有一与**KpnI**酶切位点相关的**3.3kb**重复片段。正常人该**3.3kb/KpnI**片段重复**10—100**次，而面肩肱型肌营养不良症患者常少于**8**次。

病理

- 病理改变先于临床症状
- 光镜下见肌纤维絮状变性、坏死、再生、肌膜核内移
- 晚期见肌纤维普遍萎缩，萎缩的肌纤维间有代偿性肥大的肌纤维，有大量脂肪细胞和结缔组织填充

临床分型

→ 假肥大型肌营养不良 **X-性连隐性遗传性**

↑ **Duchenne**肌营养不良 **DMD**

↑ **Becker**肌营养不良 **BMD**

→ **常染色体显性遗传性**

面肩肱型肌营养不良

眼咽型肌营养不良

→ **常染色体隐性遗传性**

肢带型肌营养不良

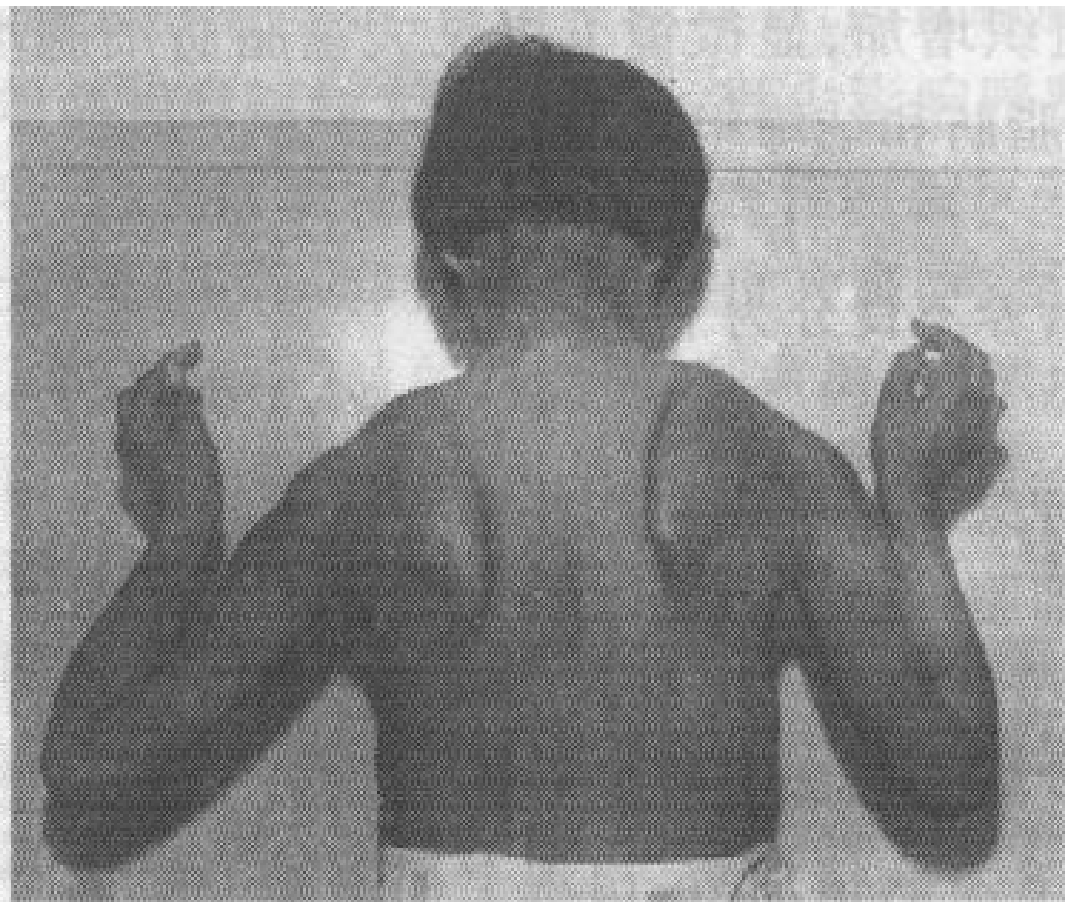
→ 其它类型 眼肌型、远端型等

Duchenne肌营养不良临床表现

- **DMD**最常见，发病率**3/10**万活男婴
- 均为男性病例，女性为基因携带者
- 起病隐袭，**3-4**岁始出现行走缓慢、爬起困难、不能跑，易摔跤。**15**岁左右丧失独立行走能力。多数于**25-30**岁前死于呼吸道感染、或心衰

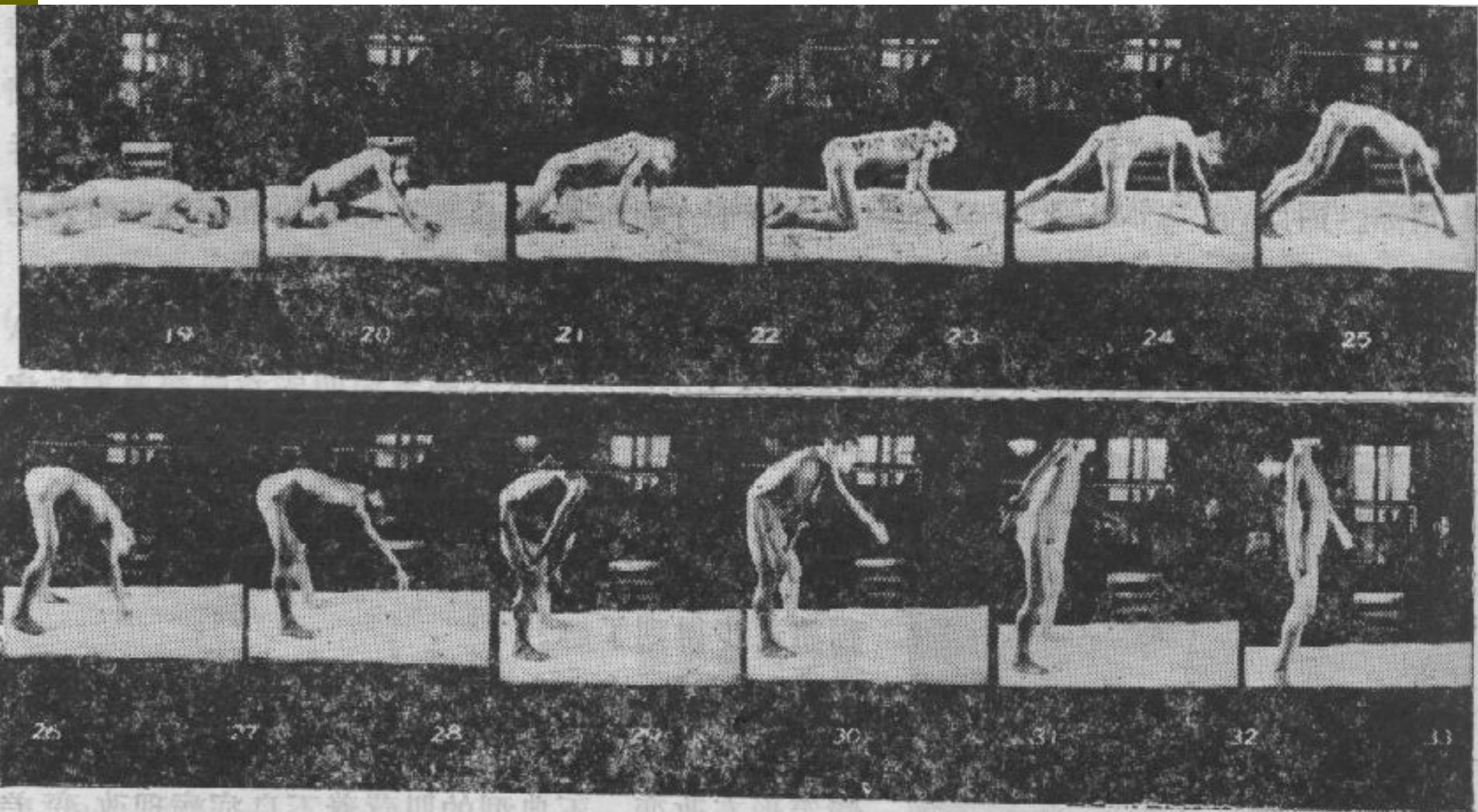
Duchenne肌营养不良临床表现

- 肌无力和萎缩下肢重于上肢，近端重于远端
- 翼状肩胛
- 鸭步 摇摆步态



Duchenne肌营养不良临床表现

▣ Gower征



以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/805201124112011314>