

· 短篇 ·

儿童Charcot-Marie-Tooth病4K型1例报道

朱晓霞 林 华* 罗 军

三峡大学附属仁和医院儿科 (湖北 宜昌 443001)

【摘要】Charcot-Marie-Tooth病4K型(CMT4K)是一种周围感觉神经性疾病, SURF1基因与CMT4K报道较为少见, 本文对我院收治的1例SURF1基因2个杂合突变所致CMT4K型进行报道。

【关键词】儿童; Charcot-Marie-Tooth病4K型; SURF1基因

【中图分类号】R729

【文献标识码】D

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2022.09.007

A Case Report of Charcot-Marie-Tooth Disease Type 4K in Children

ZHU Xiao-xia, LIN Hua*, LUO Jun.

Department of Pediatrics, Renhe Hospital Affiliated to Three Gorges University, Yichang 443001, Hubei Province, China

Abstract: Charcot-Marie-Tooth disease type 4K (CMT4K) is a peripheral sensory neurological disease. SURF1 gene and CMT4K reports are relatively rare. This article reports on a case of CMT4K caused by two heterozygous mutations in the SURF1 gene in our hospital.

Keywords: Children; Charcot-Marie-Tooth 4K; SURF1 Gene

Charcot-Marie-Tooth病4K型(CMT4K)是一种周围感觉神经性疾病, 属于Charcot-Marie-Tooth病的一种常染色体隐性遗传脱髓鞘性类型。基因检查是CMT诊断的“金标准”, 也是其不同亚型分类的重要依据。国内外对于SURF1基因与CMT4K报道较为少见, 现对我院收治的1例SURF1基因2个杂合突变所致CMT4K报道如下。

1 临床资料

患儿, 女, 2岁4月; 因“发育水平明显落后2年”就诊。既往病史: 患儿因“抬头乏力于4月龄”时初次在儿保科就诊, 当时诊断“发育迟缓”, 建议早期干预治疗, 被家长拒绝。入院体格检查: T.36.3°C, P.122次/分, R.30次/分。神志清楚, 精神反应尚可, 对呼唤名字有反应, 目光对视可, 注意力尚集中; 全身肌肉明显松弛, 肌张力偏低, 肌力4级, 各关节活动度正常; 神经反射: 生理反射存在, 未引出病理反射; 粗大运动: 能高爬; 能扶站及靠站, 不能独站, 扶站位时不能左右移位; 精细运动: 双手有主动抓握动作, 旋转及轮替功能尚可, 不能自行使用勺子吃饭, 可以双手抱奶瓶喝水; 语言: 偶能叫“爸爸、妈妈”, 无明显有效社交语言, 不能表达“大、小便”等生理需求; 认知: 能听懂父母的基本指令, 如“给, 拿”等, 能指认自己的五官及家庭成员; 个人-社交: 能配合医生检查, 但没有与外人交流的意愿。实验室检查: 血常规、肾功能、电解质、血气分析、甲状旁腺素、甲状腺功能、血糖、胰岛素均正常。肝功能: ALT 17U/L; AST 44U/L, 轻度高于正常值。肌酸激酶、乳酸脱氢酶未见异常。血脂一套: 高密度脂蛋白 0.94mmol/L, 轻度低于正常值。血氨、丙酮酸均正常。乳酸 2.36mmol/L, 稍高于正常值。尿有机酸分析未见异常。血氨基酸和串联质谱检测提示戊烯酰肉碱(C5:1), 己酰肉碱(C6)增高; 其他酰基肉碱和氨基酸在正常范围。胸部正位片: 双肺、心、膈未见明显异常。双肾彩超无异常。头颅MR: 脑室系统未见明显异常, 双侧大脑结构对称, 灰白质对比正常, 各脑叶发育饱满; 双侧丘脑、脑干见对称分布片状长T₁、长T₂、T₂FLAIR稍高信号影, 考虑髓鞘化不良可能。骨盆正位片及双髋关节外展位片未见明显骨质异常。脑干听觉诱发电位: 双耳侧baep正常。Vep(闪光刺激): 双眼侧P100波峰潜伏期延长。视频脑电图示未见明显异常放电。肌电图

运动神经传导速度(motor nerve conduction velocity, MCV)测定: 左、右腓总神经MCV分别为42.7m/s、42.8m/s, 左、右胫神经MCV分别为45.4m/s、42.9m/s均正常; 左、右胫神经波幅Amp分别为18.3mv、15.2mv均正常, 左、右腓总神经波幅Amp分别为0.7mv、1.0mv均降低。初步诊断: (1)全面发育迟缓; (2)遗传代谢性疾病。给予“康复”治疗(经颅磁疗、中医推拿、PT、OT、ST等)。

与家长沟通征得家长同意后抽取患儿及父母静脉血, 送北京迈基诺医学检验所进行全外显子基因检测, 结果显示患儿SURF1基因有2个杂合突变: c.792_793del(p.R264Sfs*27)、c.758_759del(p.T253Sfs*38), SURF1基因为国外已报道的致病突变, 国内罕见。经家系分析, c.792_793del(p.R264Sfs*27)患儿之父该位点无变异, 受检人之母该位点杂合变异; c.758_759del(p.T253Sfs*38)患儿之父该位点杂合变异, 受检人之母该位点无变异。患儿最后确诊CMT4K。目前继续维持康复治疗, 经过康复治疗至今, 现已能独立行走5~10米, 但行走时呈明显共济失调步态; 能自行用勺子吃饭; 能主动叫“爸爸, 妈妈”, 表达自己的愿望, 如出去玩等。

2 讨论

CMT是最常见的遗传性神经肌肉疾病, 有报道已鉴定出13个基因引起常染色体隐性脱髓鞘CMT4: GDAP1, MTMR2, MTMR13, SH3TC2, NDRG1, EGR2, PRX, HK1, FGD4, FIG4, CTDP1, PMP22和MPZ^[1-2]。其中, GDAP1是CMT4的最常见遗传原因, 编码一种锚定于线粒体外膜的蛋白质, 因此证明线粒体疾病可能以脱髓鞘性多发性神经性疾病为主要特征。CMT病临床表现为进行性肌无力和萎缩, 最初仅在腓骨肌, 目前该患儿左、右腓总神经波幅Amp分别为0.7mv、1.0mv均降低, 并双下肢肌张力低, 符合该疾病的最初表现, 目前经过康复治疗仍行走时呈明显共济失调步态。

SURF1基因编码线粒体呼吸链的末端成分细胞色素C氧化酶(Cytochrome c oxidase, COX)的至少6个装配因子之一。对酵母和人类突变细胞的研究表明SURF1在COX早期亚复合物的形成中起作用^[3]。成熟的SURF1蛋白是一种30 kDa的疏水多肽, 在N和

【第一作者】朱晓霞, 女, 主治医师, 主要研究方向: 儿童神经及康复。E-mail: 11.zxx@163.com

【通讯作者】林 华, 男, 主任医师。主要研究方向: 儿童神经及康复, E-mail: 411395793@qq.com

