

· 头颈疾病 ·

肌萎缩性双侧臂瘫临床特征及病因分析*

暨南大学第二临床医学院神经内科 (广东 深圳 518020)

罗 翰 黄巧英 褚晓凡

【摘要】目的 分析肌萎缩性双侧臂瘫的临床特征及病因, 提高对该病的认识。方法 通过询问病史、体格检查、神经电生理学检查, 并结合文献复习, 对该病的临床特征和病因进行分析。结果 肌萎缩性双侧臂瘫患者表现为双上肢近端显著无力和双侧上肢带肌明显萎缩, 而双下肢功能较少受损。该病进展较经典的肌萎缩侧索硬化相对缓慢、女性罕见, 发病原因可能与基因突变相关。结论 肌萎缩性双侧臂瘫的临床特征和病因学分析对其筛查和早期诊断具有重要价值。

【关键词】肌萎缩双侧臂瘫; 桶人综合征; 肌肉萎缩; 神经电生理学; 基因

【中图分类号】R338.8

【文献标识码】A

【基金项目】深圳市科技计划项目 (JCYJ20140416122812034)

DOI: 10.3969/j.issn.1009-3257.2015.06.001

Analysis of the Clinical Features and Etiology of Brachial Amyotrophic Diplegia*

LUO Han, HUANG Qiao-ying, ZHU Xiao-fan. Department of Internal Medicine, the Second Clinical Medical College of Jinan University Shenzhen Guangdong 518020

【Abstract】Objective To analyze the clinical features and etiology of brachial amyotrophic diplegia and raise the awareness of this disease. Methods Analyze the clinical features and etiology of the disease by carefully asking the history, making physical examination and clinical electric neurophysiology examination and combining with the literature review. Results The patients with brachial amyotrophic diplegia have the features that the ends of their both upper limbs are significantly weak and the muscles of their bilateral upper limbs are significantly atrophied, with little or no functional impairment of the legs. However, compared with classical upper limb onset amyotrophic lateral sclerosis, this disease makes slower progress and is rarely found on women. The etiology may be related to gene mutation. Conclusion The analysis of the clinical features and etiology of brachial amyotrophic diplegia has a significant value in its screening and early clinical diagnosis.

【Key words】Brachial Amyotrophic Diplegia; Man-in-the-barrel Syndrome; Muscle Atrophy; Electric Neurophysiology; Gene

肌萎缩性双侧臂瘫(brachial amyotrophic diplegia, BAD)以上肢局限受累起病, 表现为双上肢近端对称的无力和肌肉萎缩、腱反射减退等, 后期可出现吞咽困难和呼吸困难^[1]。因患者表现为双上肢瘫痪, 而双下肢运动功能正常, 如同上身局限于桶内, 故被认为是神经源性桶人综合征的一种类型。该病国内的病例报道中多以男性患者为主, 女性患者甚为少见。笔者诊断1例女性患者, 现结合文献复习, 分析其临床特征及病因, 旨在加强对该病的认识, 减少对该病的误诊。

患者, 女, 77岁。因双上肢无力1年, 言语不清半年, 于2014年6月23日入院。患者于1年前无明显诱因出现双上肢近端无力和肌肉萎缩, 逐渐加重, 不能梳头。半年前出现言语不清, 伴饮水呛咳。既往有高血压病史5年, 长期口服拉西地平, 有左膝关节置换术史, 无药物和毒物接触史, 家族中无类似病史。当地医院曾诊断“颈椎病”。对该患者头、颈、胸、腹、四肢、脊柱进行体格检查; 头部进行CT检查; 面部及双侧上肢带肌进行神经电生理学检查。体格检查、头颅CT检查及神经电生理学检查结论均由两位经验丰富的专家独立完成, 如有分歧, 协商解决。

1 资料与方法

2 结 果

作者简介: 罗 翰, 男, 神经病学专业, 医师, 硕士研究生, 主要研究方向: 神经变性疾病

通讯作者: 褚晓凡

2.1 临床特征 患者意识清楚, 构音障碍, 双侧额纹、鼻唇沟对称, 饮水发呛, 左侧咽反射明显减退。双上肢近端肌肉明显萎缩, 双上肢近端肌力Ⅱ级, 远端肌力Ⅴ-级, 双下肢肌力Ⅴ级。全身无感觉减退区, 双上肢腱反射减退, 双下肢腱反射活跃。双上肢病理征阳性, 左下肢病理征阳性, 右下肢病理征未引出。脑膜刺激征阴性。2014年头颅CT示双侧基底节以及额顶叶白质多发腔隙性脑梗死, 肌电图考虑脊髓前角细胞功能受损。临床确诊: 肌萎缩性双侧臂瘫。

2.2 神经电生理学特征 肌电图示所查上肢带肌、右侧T10/11棘旁肌、右侧胸锁乳突肌呈广泛慢性神经源性病损表现, 各肌肉可见少量或稍多量失神经电位存在, 运动单位电位呈明显高幅、多相时限延长, 部分肌肉运动单位电位可见巨大电位存在, 募集反应电位不同程度减弱。左面神经重复神经低频电刺激波幅衰减试验阴性, 高频刺激衰减试验阳性。尺神经重复神经电刺激波幅衰减试验阴性。考虑脊髓前角细胞功能受损。

3 讨论

3.1 肌萎缩性双侧臂瘫临床特征 桶人综合征(man-in-the-barrel syndrome, MIBS)由Sage在1983年首次报道^[2]。表现为MIBS的运动神经元病可见于BAD^[1, 3-5]。该病人为女性患者, 据相关文献报道, BAD男女比例为4:1-10:1^[1, 6, 7], 国内的病例报道中多以男性为主, 女性患者甚为少见。大部分学者认为该病进展缓慢, 预后较经典上肢起病的肌萎缩侧索硬化(upper limb onset amyotrophic lateral sclerosis, UL-ALS)相对良好^[1, 5-7], 但此患者半年内出现球麻痹, 这与国内一般报道的12个月内不出现下肢或者球部的下运动神经元体征有所不同, 国外则有报道最快起病4个月内出现球部体征的不典型病例^[8], 也有学者认为并非所有患者均有相对较长的生存期^[7, 8], 不同种族之间可能存在差异^[8], 而且对BAD和UL-ALS的区分目前尚无金标准^[9]。

3.2 肌萎缩性双侧臂瘫诊断和病因 MIBS多是由于低灌注引起大脑前、中动脉分水岭区梗死, 脑桥病变, 脑转移瘤, 头部外伤等原因所致。MIBS的一种鲜为人知的类型为神经源性桶人综合征, 其病因包括ALS、颈椎脊髓梗死、放射性损伤等^[5], 国内外文献

以ALS起病的BAD报道较多。可见BAD是疾病的表现形式而非本质, 但这些具有特征性表现的症候群有利于对疾病病因的探究, 同时这也导致该病患者个体间的症状和病情发展差异较大, 因此对本病的诊断主要依赖于其特征性表现。几项前瞻性或者回顾性研究将诊断该病的特征性表现概括如下: (1)符合ALS的诊断标准, 病情逐步进展。(2)双侧上肢带肌明显萎缩和无力, 且除外仅有上肢远端肌肉萎缩和无力而无近端受累的病例。(3)在一段相对较长的时间内仅有双上肢近端的显著无力和肌肉萎缩, 双下肢或球部肌肉不受累或者受累较轻, 除外上肢下运动神经元体征出现之前或者同时已存在明显的下肢或者面部的下运动神经元体征的病例^[1, 5, 6]。一项研究表明, HEXB基因突变导致的GM2神经节苷脂代谢紊乱的常染色体显性遗传病可表现为BAD^[10]。一些基因检测显示SOD-1突变可能与BAD的发病相关, 而且SOD-1基因突变的ALS有时可表现为家族聚集性^[11, 12]。此外, 1998年Hu对39例表现为桶人综合征的ALS患者进行研究, 将其称为连枷臂综合征, 并认为它是肌萎缩侧索硬化(amyotrophic lateral sclerosis, ALS)的一种良性变异类型^[6]。一项研究发现, 连枷臂变异类型的ALS患者中编码TDP-43蛋白的TARDBP基因存在插入或缺失突变, 导致TDP-43蛋白富含甘氨酸^[13], 而TDP-43蛋白功能的缺失则在ALS以及脊肌萎缩症(spinal muscular atrophy, SMA)等运动神经元病中扮演重要角色^[14]。但是何种基因或遗传因素在使男性患者成为易罹患者群中起主导作用, 仍有待进一步研究。由于患者不同意基因检测, 同时考虑到基因诊断存在复杂的伦理和社会问题, 我们目前尚未对该患者进行基因检测, 但随着基因诊疗技术的发展, 相信将会对该病的病因研究、疾病筛查甚至治疗带来新的希望。

3.3 肌萎缩性双侧臂瘫治疗 目前对运动神经元病的治疗尚无特效药物, 但是BAD等少见病的早期诊断有助于判断预后, 减少医疗资源的浪费^[15]。该病的发病年龄为21~85岁, 平均57.3岁(95%CI: 55.2-59.3)^[7], 由于此年龄段患者常合并颈椎退行性变及脊髓受压, 极易被误诊为脊髓型颈椎病, 若因此手术, 将增加患者的痛苦和经济负担, 相反, 将其他可治疾病或者进展缓慢的疾病误诊为BAD, 则会延误治疗。因此我们有必要加强对该病的认识, 而相对进展缓慢的病程, 也有助于患者摆脱对“渐冻人”的恐惧。

(参考文献下转第6页)