

平山病一例

相梦艺, 常 沙

西安医学院, 陕西省人民医院, 陕西 西安

收稿日期: 2021年12月26日; 录用日期: 2022年1月16日; 发布日期: 2022年1月29日

摘 要

为了在临床工作中及早识别平山病, 本文从其临床症状、实验室检查、影像学检查等方面进行报告, 使临床医生更好地识别平山病, 避免工作中的误诊漏诊, 同时给予及时有效的治疗, 强调随访及提高依从性的重要性, 以防疾病进展给患者带来生活及医疗负担, 为临床诊疗工作提供一定的参考价值。

关键词

青少年上肢肌肉萎缩

A Case of Hirayama Disease

Mengyi Xiang, Sha Chang

Xi'an Medical University, Shaanxi Provincial People's Hospital, Xi'an Shaanxi

Received: Dec. 26th, 2021; accepted: Jan. 16th, 2022; published: Jan. 29th, 2022

Abstract

In order to identify Hirayama disease in clinical work as soon as possible, this paper reports its clinical symptoms, laboratory examination and imaging examination, so that clinicians can better identify Hirayama disease, avoid misdiagnosis and missed diagnosis in work, give timely and effective treatment, and emphasize the importance of follow-up and improve compliance, in order to prevent disease progression from bringing life and medical burden to patients, and provide certain reference value for clinical diagnosis and treatment.

Keywords

Adolescents Upper Limbs Muscle Atrophy

Copyright © 2022 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

平山病(Hirayama disease)是 1959 年由日本学者平山惠造[1] (Keizo Hirayama)首次报道,累及脊髓前角细胞,主要影响 C7-T1 脊髓神经及其支配的肌肉,以上肢远端不对称肌萎缩为特征表现的一种少见疾病,且初步认为该病是良性自限性疾病[2]。此后 60 年间中国、印度、俄罗斯、西班牙等国家均有散在病例报道。我国第一篇关于平山病的临床报道是在 1993 年[3],目前我国平山病累计报告数量已超过 7000 余例[4]。现报道平山病一例如下。

2. 临床资料

患者男,27 岁,以“双上肢肌肉萎缩 3 月余”为主诉于 2021 年 6 月 23 日收住入院。患者于 2021 年 3 月自觉左手第 1 背骨间肌萎缩,4 月出现右手第 1 背骨间肌萎缩,伴右手疼痛不适,5 月劳累后出现肩颈部疼痛,6 月 13 日出现双手大鱼际肌肉、左前臂肌肉局部萎缩,入院前 2 天出现右膝关节疼痛。病程中无其他伴随症状。既往体健,否认家族中类似病史。入院后查体:生命体征平稳,身高 178 cm,体重 55.5 kg,体重指数 17.5 kg/m²。意识清醒,颅神经阴性;双手第 1 背骨间肌、大鱼际萎缩,左前臂内侧肌肉萎缩,肌力 V 级;感觉正常;病理征阴性。辅助检查异常值:肝肾功:高密度脂蛋白 0.99 mmol/L,同型半胱氨酸 15.5 umol/L;贫血三项:维生素 B12 171 pg/ml;余常规实验室检查结果正常。影像学检查如下图(见图 1 和图 2);肌电图(见图 3)提示双上肢慢性神经源性损害。临床诊断为平山病,予甲钴胺、维生素 B1、维生素 B6 营养神经对症治疗,同时佩戴颈托,减少低头动作,颈椎枕辅助,出院后门诊随访。经治疗 4 个月后通过随访,规律服用甲钴胺、维生素 B1、维生素 B6 至今,出院后两个月每日坚持佩戴 8~11 小时左右,后因颈托变形未再佩戴,自觉手部骨间肌及前臂内侧肌肉萎缩程度较前加深,全身肌肉出现游走性跳动感。



Figure 1. T2 weighted phase of cervical MRI suggests thinning of C₅₋₇ spinal cord

图 1. 颈椎 MRI T2 加权相提示 C₅₋₇ 节段脊髓变细



Figure 2. Cervical X-ray shows that the physiological curvature of cervical spine becomes straight

图 2. 颈部 X 片示颈椎生理曲度变直

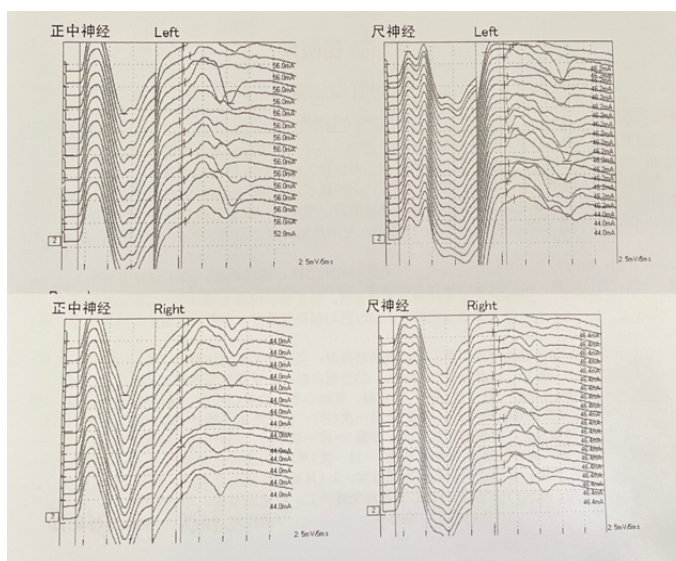


Figure 3. Chronic neurogenic damage of both upper limbs

图 3. 双上肢慢性神经源性损害

3. 讨论

平山病临床主要特点为：起病隐匿，通常小于 20 岁发病，但 >20 岁也有病例报道；为良性病变，进程缓慢；单侧不对称性肌萎缩，主要发生于 C7-T1 水平肌群，可造成伸肌震颤，寒冷麻痹；多不伴感觉障碍。平山惠造提出的诊断主要基于患者临床表现，确诊需要连续临床观察，导致临床诊治延迟[5]。颈椎曲位 MRI 及肌电图是诊断及鉴别诊断的重要辅助手段。随着神经电生理检查、核磁共振技术不断进步及世界各地的病例报道逐渐增多，医生对疾病的认识也逐渐深入，不断地对其进行归纳总结完善，在平山惠造提出的诊断基础上进一步完善，总结出了平山病临床诊疗规范国际指南[2]，从而早期确诊平山病，以便及时进行有效干预；另我国学者根据一项回顾性研究制定出了华山诊断标准与临床分型[5]，使临床医生更好地认识疾病，为临床工作提供了很好的指导价值。

平山病发病机制尚未研究明确，目前公认的假说为椎管与椎管内容物发育不平衡[6]，导致后硬膜囊向前移位，使得脊髓前脚细胞受压出现缺血性改变；近年也有新的学说提出[7]：可能是由于硬脑膜和后韧带免疫异常导致颈后硬膜与椎弓根的附着丧失。其好发于亚洲青年男性，多于发育高峰时起病，起病

隐匿, 85%的患者在确诊 5 年后缓解[8]。临床上表现为双侧不对称性肌萎缩及肌无力, 以手内在肌及前臂肌群萎缩为主, 也有仅仅出现单侧肌阵挛的孤立症状患者[9]; 可有“斜坡征”、“寒冷麻痹”、“指伸震颤”、“肌束震颤”等表现征象; 颈椎屈曲位(大于 35°) MRI 提示“膜-壁分离”是其特征现象; 神经电生理常提示下颈段(C7、C8、T1)神经源性损害, 患侧运动神经电位波幅降低为主[2]。确诊需要结合临床症状、影像学、神经电生理检查。结合年龄、颈椎 MRI、CT 等检查可较好地与脊髓空洞症、脊髓内肿瘤等疾病进行鉴别; 对伴有不同程度的肌萎缩的颈椎病及早期运动神经元疾病可再结合神经电生理等结果综合考虑鉴别。因其与运动神经元疾病的相似性, 通常容易误诊, 通过文献检索, 统计大多数会被误诊为运动神经元性疾病, 也有神经炎性麻风病误诊为该病的报道[10], 因此我们在临床工作中要重视病史的询问, 从而为我们的诊断提供方向和依据。而基于目前的研究成果, 诊断后佩戴颈托是目前首选的治疗方式, 部分持续性进展的患者可进行手术治疗, 如颈椎前路椎间盘切除融合术且取得了满意的疗效[11][12], 但是有报道[13]称因双手活动障碍的患者经过该手术治疗后, 通过综合康复训练治疗使部分肢体得到改善, 但因拇指肌力没有得到恢复, 基本丧失了手功能, 因此我们在临床工作中对患者实施诊疗时, 要充分考虑到其远期的疗效以及尽可能地避免其并发症带来的不便, 从而使患者得到更好的受益; 另外颈椎后路硬膜成形术[14]、颈前路固定植骨融合术[15]也取得了良好的疗效。

患者表现为单侧上肢为主的手内在肌和前臂肌萎缩, 不伴感觉障碍、肌无力、腱反射及椎体束的改变, 可将其归为华山分型 I 型。指南[2]推荐轻症患者长期佩戴颈托及神经营养药物治疗以遏制病情进展, 但神经营养药物并无明确推荐。尽管目前该病被认为是良性进程, 但仍有部分病情加重从而导致不可逆转的手部功能障碍[16][17]及痉挛性下肢轻瘫[18], 从而严重影响患者日常生活及工作, 因此我们需要结合患者病程表现个体化的选择治疗方案, 及时干预, 避免产生严重后果。该患者颈段较长, 研究[19]表明平山病的患者较正常人的颈段长, 同时报道[20]有三名青少年篮球运动员平山病患者, 其快速的生长发育及篮球运动造成的压力, 均可能为颈部屈曲时的动态变化机制提供证据。

现今, 诊断平山病在技术上已不是难题。佩戴颈托是被公认的保守治疗方式, 无论从经济方面还是可操作性方面也更容易被患者接受, 指南也未明确推荐具体药物治疗方案。近年来也有通过激素冲击来明显改善病情的案例报道[21], 有一项针对平山病患者颈部肌肉形态学变化的研究显示[22], 其深屈肌与伸肌力量的不平衡是导致颈部重复过度屈曲进而压迫脊髓的原因, 我们可以针对肌肉训练促进恢复, 但是这一研究为回顾性研究, 并未进一步被证实; 另外可以借助机械臂康复训练来逆转肌肉萎缩[23]也有较好的疗效。

患者曾于骨科诊断为颈椎病, 平山病在早期被归为神经科疾病, 在 10 年前神经科杂志有少量相关报道, 近 10 年内骨科杂志陆续有相关病例报道, 因此, 这可能是骨科医生对该病的认识的局限性而导致被误诊为颈椎病的原因。有一项[24]针对 46 例上肢近端肌肉萎缩的平山病临床特点分析显示, 单纯表现为近端肌肉萎缩为主的患者非常少见, 且有 2 例均为青少年男性, 表现为上肢肌肉萎缩, 并无感觉减退、寒冷麻痹、伸指震颤的患者因发病缓慢而长期被误诊, 1 例发病后 2 月即被确诊, 通过佩戴颈托治疗后好转。一项[25]对 73 例佩戴颈托治疗平山病的依从性调查显示, 仅有 22.2%的人佩戴时间在 1 年以上, 该患者仅仅佩戴 2 个月颈托治疗, 现自觉肌肉萎缩较前加重, 考虑依从性差导致, 即使研究表明部分患者按照要求严格佩戴颈托后病情仍旧进展, 但是我们依然认为佩戴颈托是目前治疗平山病的最佳保守治疗方式。

当青年男性出现上肢肌肉萎缩时, 我们要考虑平山病的可能性, 详细的病史询问结合临床特征性表现, 加上辅助检查 MRI 及肌电图我们可以明确诊断及鉴别诊断, 对于早期确诊的患者, 可能需要佩戴长达数年时间, 而每日佩戴颈托很大程度上影响日常生活可能是患者依从性差的原因, 因此提高依从性是非常重要的, 积极配合可以明显缩短病程直至自限。其随访结果根据指南[5]将其归为 Ib 亚型, 需要继续

严格颈托制动, 继续定期随访评估病情, 如不能坚持长期佩戴颈托且持续进展, 则需要手术干预。而目前国内外手术指征有较大的差异, 即使各类手术均可以有好的效果, 但是仍有部分患者功能不能恢复, 因此我们需要严格把握适应症。肌肉康复训练被证实有一定的疗效, 可以尝试在佩戴颈托的同时给予有效的康复锻炼, 从而改善症状, 可根据后续随访结果制定相关方案来缓解。

参考文献

- [1] Hirayama, K., Tsubaki, T., Toyokura, Y., *et al.* (1965) Juvenile Muscular Atrophy of Unilateral Upper Extremity. *Wakayama Medical Reports*, **9**, 161.
- [2] 复旦大学附属华山医院骨科, 北京大学第三医院骨科, 《中华骨科杂志》编辑部. 平山病临床诊疗规范国际指南[J]. 中华骨科杂志, 2019, 39(8): 452-457.
- [3] 张平, 陈治. 青年单侧上肢远端肌萎缩症——肌活检及与运动神经元病的鉴别诊断[J]. 临床神经病学杂志, 1993, 6(3): 145-147.
- [4] 姜建元. 深入研究, 规范诊治——进一步提高平山病的整体诊疗水平[J]. 中华骨科杂志, 2019, 39(8): 449-451.
- [5] 王洪立, 郑超君, 金翔, 等. 平山病华山诊断标准与临床分型[J]. 中华骨科杂志, 2019, 39(8): 458-465.
- [6] 居家宝, 张培训, 寇玉辉, 等. 平山病的诊疗进展[J]. 脊柱外科杂志, 2020, 18(5): 347-351.
- [7] 福武敏夫. 総説, 平山病の病態機序に関する新しい仮説-免疫異常に由来する頸部後部硬膜の椎弓への固定不全による[J]. 株式会社医学書院, 2020, 72(12).
- [8] Kieser, D.C., *et al.* (2018) Hirayama Disease. *European Spine Journal*, **27**, 1201-1206. <https://doi.org/10.1007/s00586-018-5545-9>
- [9] Kim, J.Y., Hwang, S.K., Kwon, S., *et al.* (2020) Polymyoclonus Aggravated by Neck Flexion as the Isolated Presenting Symptom of Hirayama Disease: Case Report. *BMC Neurology*, **20**, Article No. 325. <https://doi.org/10.1186/s12883-020-01904-z>
- [10] 宁林娜. 误诊为平山病的神经炎型麻风病(附1例报告及文献复习)[J]. 中国临床神经科学, 2021, 29(2): 209-212.
- [11] 鄢勇, 杨海波, 曾恒. 颈椎前路椎间盘切除融合术治疗平山病的临床疗效观察[J]. 骨科, 2021, 12(1): 78-81.
- [12] Mcgregor, S., Joswig, H., Duggal, N., *et al.* (2017) Hirayama Disease: A Diagnostic and Therapeutic Challenge. *The Canadian Journal of Neurological Sciences*, **44**, 754-756. <https://doi.org/10.1017/cjn.2017.219>
- [13] 林再再. 平山病患者康复治疗1例的体会[J]. 护理与康复, 2017, 16(4): 354-355.
- [14] Xu, Q.L., *et al.* (2018) A Severe Case of Hirayama Disease Successfully Treated by Posterior Cervical Fixation without Decompression and Fusion. *World Neurosurgery*, **122**, 326-330. <https://doi.org/10.1016/j.wneu.2018.10.157>
- [15] 张一龙, 赵衍斌, 孙宇, 等. Jebsen-Taylor 试验对平山病患者手功能障碍状况及手术疗效的评价[J]. 中华医学杂志, 2015, 95(37): 3008-3011.
- [16] Chiba, S., Yonekura, K., Nonaka, M., *et al.* (2004) Advanced Hirayama Disease with Successful Improvement of Activities of Daily Living by Operative Reconstruction. *Japanese Journal of Medicine*, **43**, 79-81. <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.43.79>
- [17] Puwanant, A., Evangelisti, S.M. and Griggs, R.C. (2011) Treating the Chief Complaint: Hand Rejuvenation for Hirayama Disease. *Neurology*, **77**, 190-191. <https://doi.org/10.1212/WNL.0b013e3182242da7>
- [18] Preethish-Kumar, V., Polavarapu, K., Nashi, S., *et al.* (2018) Hirayama Disease/Cervical Flexion-Induced Myelopathy Progressing to Spastic Paraparesis: A Report on Three Cases with Literature Review. *Neurology India*, **66**, 1094-1099. <https://doi.org/10.4103/0028-3886.236966>
- [19] Khadilkar, S., Patel, B., Bhutada, A., *et al.* (2015) Do Longer Necks Predispose to Hirayama Disease? A Comparison with Mimics and Controls. *Journal of the Neurological Sciences*, **359**, 213-216. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2015.11.005>
- [20] Cabona, C., *et al.* (2019) Are Basketball Players More Likely to Develop Hirayama Disease? *Journal of the Neurological Sciences*, **400**, 142-144. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2019.03.020>
- [21] Byon, J.H., Park, E.H. and Lee, C.H. (2020) Early Diagnosed Hirayama Disease with Unusual Symptoms Improved by Steroid Pulse Therapy. *World Neurosurgery*, **140**, 119-121. <https://doi.org/10.1016/j.wneu.2020.05.080>
- [22] 桂珊, 杨炼, 孔祥闯, 等. 平山病患者颈部深肌的形态学变化[J]. 中国脊柱脊髓杂志, 2021, 31(3): 208-212.
- [23] Rutović, S., Glavić, J. and Cvitanović, N.K. (2020) Robotic Neurorehabilitation of Hirayama Disease. *Neurological*

Sciences, **41**, 209-210. <https://doi.org/10.1007/s10072-019-04012-0>

- [24] 林建华, 张文明, 王柠, 等. 表现为上肢近端肌肉萎缩的平山病临床与影像学特点[J]. 中华骨科杂志, 2011, 31(1): 29-33.
- [25] 傅瑜, 秦薇, 孙庆利, 等. 平山病患者 73 例颈托佩戴依从性调查[J]. 中华医学杂志, 2016, 96(43): 3485-3488.