

腓骨肌萎缩症4例误诊分析并文献复习

温玉堦^{1*}, 张燕², 卿为家³, 李广云³, 李宏伟³, 陈强³, 张明浩³, 武志宏³, 王晶¹

¹中国人民解放军63710部队医院急诊医学科, 山西 忻州

²中国人民解放军63710部队医院外科, 山西 忻州

³中国人民解放军63710部队医院内科, 山西 忻州

收稿日期: 2024年4月14日; 录用日期: 2024年5月14日; 发布日期: 2024年5月22日

摘要

目的: 探讨腓骨肌萎缩症的不典型临床表现及误诊原因。方法: 对我院误诊的1例腓骨肌萎缩症进行回顾性分析, 并通过中国知网、万方医学网, 输入“腓骨肌萎缩症、误诊”进行文献检索, 查找到既往误诊3例, 对4例患者的误诊原因进行分析。结果: 4例患者分别被误诊为: 干眼症(误诊时间2年)、原发性视神经萎缩(误诊34年)、慢性阻塞性肺疾病, 慢性肺源性心脏病(误诊8年)及腰椎间盘突出并椎管狭窄症(误诊10年)。诊断明确后嘱患者注意休息, 勿过度劳累, 避免剧烈运动, 给予口服甲钴胺、维生素B1、维生素C及针灸、理疗等治疗。经随访, 患者症状均无明显改善, 缓慢进展。结论: 因本病早期临床表现不典型, 医生对本病了解掌握不够, 导致误诊率高。下一步应加强学习, 拓宽知识面, 提高对神经科少见疾病的认识。临床中应进行规范全面细致的查体, 避免先入为主, 要加强与相关科室的沟通, 必要时进行会诊, 集思广益。

关键词

腓骨肌萎缩症, 误诊

Misdiagnosis Analysis of 4 Cases of Peroneal Muscular Atrophy and Literature Review

Yuchi Wen^{1*}, Yan Zhang², Weijia Qing³, Guangyun Li³, Hongwei Li³, Qiang Chen³, Minghao Zhang³, Zhihong Wu³, Jing Wang¹

¹Department of Emergency Medicine, PLA 63710 Military Hospital, Xinzhou Shanxi

²Department of Surgery, PLA 63710 Military Hospital, Xinzhou Shanxi

³Department of Medicine, PLA 63710 Military Hospital, Xinzhou Shanxi

Received: Apr. 14th, 2024; accepted: May 14th, 2024; published: May 22nd, 2024

*通讯作者。

文章引用: 温玉堦, 张燕, 卿为家, 李广云, 李宏伟, 陈强, 张明浩, 武志宏, 王晶. 腓骨肌萎缩症 4 例误诊分析并文献复习[J]. 国际神经精神科学杂志, 2024, 13(2): 23-27. DOI: 10.12677/ijpn.2024.132003

Abstract

Objective: To explore the atypical clinical manifestations and misdiagnosis reasons of peroneal muscular atrophy. **Methods:** A retrospective analysis was conducted on one misdiagnosed case of peroneal muscular atrophy in our hospital, and literature search was conducted by inputting “Peroneal muscular atrophy and misdiagnosis” through CNKI and Wanfang Medical Network. Three previous misdiagnosis cases were found, and the causes of misdiagnosis in four patients were analyzed. **Result:** Four patients were misdiagnosed as dry eye syndrome (misdiagnosed for 2 years), primary optic nerve atrophy (misdiagnosed for 34 years), chronic obstructive pulmonary disease, chronic pulmonary heart disease (misdiagnosed for 8 years), and lumbar disc herniation with spinal stenosis (misdiagnosed for 10 years). After the diagnosis was clear, all the patients were instructed to take a rest, avoid overwork and strenuous exercise. Oral mecobalamin, vitamin B1, vitamin C, acupuncture and moxibustion, physiotherapy and other treatments were given. After follow-up, the patients’ symptoms did not improve significantly, but progressed slowly. **Conclusion:** Due to atypical early clinical manifestations of this disease and insufficient understanding and mastery by doctors, the misdiagnosis rate is high. The next step is to strengthen learning, broaden knowledge, and improve understanding of rare neurological diseases. In clinical practice, standardized, comprehensive, and meticulous physical examinations should be conducted. We should avoid preconceptions. Communication with relevant departments should be strengthened, and consultations should be conducted if necessary to gather wisdom.

Keywords

Peroneal Muscular Atrophy, Misdiagnosis

Copyright © 2024 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

腓骨肌萎缩症(peroneal muscular atrophy)是一组最常见的周围神经单基因遗传病, 具有高度的临床变异性和遗传异质性。本病临床表现多样, 涉及的患病基因数量多, 目前已经发现超过 100 个基因与本病的发生相关[1]。基因 - 表型相关性不明显, 同一家系、同一基因突变者临床表现也不完全一致[2]。该病由法国的 Charcot、Marie 及英国的 Tooth 于 1886 年首次同时报道, 故又称夏科 - 马里 - 图思病(Charcot-Marie-Tooth disease, CMT), 患病率约为 1/2500 [3]。近日我院误诊 1 例腓骨肌萎缩症, 并通过文献复习了 3 例误诊的腓骨肌萎缩症, 现报道如下。

2. 病例资料

2.1. 研究对象

我院误诊 1 例腓骨肌萎缩症, 并通过中国知网、万方医学网, 输入“腓骨肌萎缩症、误诊”进行文献检索。① 纳入标准: 2006 年 1 月~2021 年 10 月中国大陆的腓骨肌萎缩症误诊论文; ② 病史、查体、辅助检查资料完整, 诊断明确; ③ 误诊疾病明确。排除标准: ① 综述性文献资料; ② 临床资料不完整。

2.2. 一般资料

共入组文献 3 篇[3] [4] [5], 结合我院误诊的 1 例, 共误诊 4 例, 其中男性 22 例(50%)、女性 2 例(50%), 男女之比为 1:1; 年龄 34~68 岁, 误诊时间 2~34 年。

2.3. 起病情况

我院就诊的 1 例以眼干起病, 多次就诊于眼科, 1 例以视力差起病, 1 例以咳嗽、咳痰、气短、下肢水肿起病, 1 例以双下肢麻木无力起病。

2.4. 临床表现

3 例患者诉肢体无力(75%), 1 例患者肢体麻木(25%), 1 例无肢体麻木无力主诉(25%), 经详细查体, 肌肉萎缩 2 例(50%), 存在肌力减退 4 例(100%), 深浅感觉减退 2 例(50%), 深浅感觉减退 2 例(50%), 腱反射减退 1 例(25%), 腱反射消失 3 例(75%), 病理反射阴性 4 例(100%)。

2.5. 辅助检查

双侧面神经运动传导潜伏期延长 1 例, 上肢周围神经损害(运动及感觉纤维均受累)3 例, 下肢周围神经损害 4 例(运动及感觉纤维均受累), 本病确诊需要进行基因检测。4 例患者中, 完善基因检测 2 例(50%), 因价格昂贵拒绝基因检测 2 例(50%), 基因检测均提示: 染色体 17p12 区域大片段重复变异(PMP22 基因)。

2.6. 误诊疾病情况

4 例患者分别被误诊为: 干眼症(误诊时间 2 年)、原发性视神经萎缩(误诊 34 年)、慢性阻塞性肺疾病慢性肺源性心脏病(误诊 8 年)及腰椎间盘突出并椎管狭窄症(误诊 10 年)。

2.7. 治疗与转归

4 例患者诊断明确后嘱患者注意休息, 勿过度劳累, 避免剧烈运动, 给予口服甲钴胺、维生素 B₁、维生素 C 及针灸、理疗等治疗, 经随访, 患者症状均无明显改善, 缓慢进展。

3. 讨论

3.1. 临床特点

本病常具有以下特征: 儿童期、青年期或青年晚期发病, 起病隐袭, 进展缓慢; 双下肢缓慢进行性萎缩及无力, 呈“鹤腿”样改变, 有的累及上肢远端; 均有腱反射减弱或消失; 伴或不伴有肢体远端感觉障碍; 部分有弓形足、马蹄内翻足、爪形手、脊柱侧突等畸形[6]。根据电生理和病理特点分为两组: 脱髓鞘型(CMT1), 主要特征是发病年龄早, 常在儿童期起病, 其神经传导速度(NCV)减慢(正中 NCV < 38 m/s), 有髓神经纤维的数量减少, 节段性脱髓鞘和髓鞘再生, 形成“洋葱球”结构。目前已发现至少 7 个疾病基因位点, 分别为 8q13-21.1, 11q22, 11p15, 5q23-33, 8q24, 19q13.1-13.3, 10q22-23; 轴索型(CMT2), 发病年龄相对较早, 常在青春期起病, 复合肌肉动作电位(CMAP)降低而神经传导速度正常或轻度降低(正中 NCV > 38 m/s), 轴索内空泡变性, 髓鞘塌陷, 有髓鞘神经纤维丢失[7]-[16]。除了常见的 CMT1 和 CMT2 之外, 还有 CMT3、CMT4、CMTX 和 CMTDI 等类型[8] [9]。该病有常染色体显性遗传, 常染色体隐性遗传和 X 连锁遗传三种类型[7] [8] [9] [10] [11], 多数呈常染色体显性遗传。诊断依靠家族史、临床特征及电生理检查, 最终的确诊有赖于基因检测。

3.2. 误诊原因分析

(1) 本病的早期表现极不典型,发病初期缺乏周围神经损伤的症状。我院诊治的 1 例以眼干起病,既往未见报道。患者多次就诊于眼科,未诉肢体麻木、无力等有意义的不适,眼科医生比较专科,对腓骨肌萎缩症缺乏了解,一直按干眼症进行治疗,没有考虑到眼科以外的疾病引起干眼症的可能。干眼症在眼科非常常见,发病率大约在 21%~30%,可以由多种因素导致,以眼睛干涩为主要症状[17],目前主要的治疗是补充人工泪液[18] [19]。但按干眼症治疗效果不佳时,要考虑其他原因所致。患者行双侧面神经肌电图及瞬目反射检查均提示双侧潜伏期延长,最终确定患者干眼症的原因是双侧面神经受损,进而完善肌电图检查最终确诊。1 例以胸闷、气短、呼吸困难起病,临床上很容易被诊断为慢性心力衰竭、慢性阻塞性肺疾病等内科常见病。1 例以腰痛及双下肢麻木无力为主诉,容易误诊为腰椎间盘突出症。部分 CMT 亚型起病表现为周围神经系统损害之外的其他症状[6] [9],容易误诊。(2) 临床医生对本病的了解欠缺,尤其是对本病临床表现的多样性缺乏认识。4 例患者之所以误诊,与临床医生对本病的认识不足有关。神经科疾病种类繁多,可以在各个系统都有临床表现。大多数内科医生只了解神经科的常见病比如脑梗死、脑出血、面神经麻痹等,对于神经科的一些少见病、遗传性疾病知之甚少。(3) 询问病史、查体不仔细。CMT 起病隐袭,进展缓慢,早期症状轻微,肌肉萎缩不明显,且肌肉萎缩程度的判断受到患者本身肌肉组织含量、皮下脂肪厚度和检查者主观因素等诸多方面的影响。4 例患者经治医生不同程度存在查体不细致的情况,只关注患者主诉相关的体征,很少有人进行系统查体。部分医生查体基本功较差,尤其是对神经科专科查体掌握较差。如果能够进行全面、细致的查体,是可以发现肌肉萎缩和“鹤腿”等临床表现的。(4) 必要的辅助检查没有及时完善。以咳嗽、气短为主诉的患者初次就诊时已有双下肢无力,如果早期进行肌电图检查,就会发现周围神经损害。进一步完善基因检测,就可以明确诊断。

3.3. 误诊防范措施

(1) 加强业务学习,拓宽知识面,提高对 CMT 等神经科少见疾病的认识,进行系统查体及神经科查体的相关培训,主要包括皮肤查体,重点看皮肤粘膜有无溃疡。眼部查体如瞳孔大小,视力及眼震,心脏及肺部查体。四肢查体重点查肌容积有无异常,左右对比,必要时用软尺测量肢体周径。神经系统查体重点查深浅感觉、肌力、肌张力及腱反射、病理反射等。让每名医生都能够进行熟练的体格检查;(2) 仔细询问病史,进行全面细致的查体,避免先入为主,患者反复就诊效果不佳时多思考一下,看看自己的诊断是否有误。鉴别诊断时不能局限于周围神经疾病之间,要想到本病可以表现为其他科疾病。(3) 要加强与相关科室的沟通,必要时进行会诊,集思广益。

参考文献

- [1] Zhang, H., Zhou, Z.W. and Sun, L. (2021) Aminoacyl-tRNA Synthetases in Charcot-Marie-Tooth Disease: A Gain or a Loss? *Journal of Neurochemistry*, **157**, 351-369. <https://doi.org/10.1111/jnc.15249>
- [2] Yalcouye, A., Esoh K., Guida, L. and Wonkam, A. (2022) Current Profile of Charcot-Marie-Tooth Disease in Africa: A Systematic Review. *Journal of the Peripheral Nervous System*, **27**, 100-112. <https://doi.org/10.1111/jns.12489>
- [3] 赵晨怡, 鄧姐姐, 李茹, 等. 一例腓骨肌萎缩症误诊病例报道及鉴别诊断思考[J]. 中外女性健康研究, 2017(6): 97-98.
- [4] 赵国柱. 腓骨肌萎缩症一例误诊[J]. 临床误诊误治, 2006, 19(8): 96.
- [5] 郭司文, 安英俊, 李平, 等. 腓骨肌萎缩症导致呼吸衰竭 1 例[J]. 中国实用医药, 2016, 11(24): 215-216.
- [6] 洪道俊, 张玉生. Charcot-Marie-Tooth 病的诊治[J]. 暨南大学学报(自然科学与医学版), 2014, 35(5): 432-438.
- [7] 朱琳, 胡静. Charcot-Marie-Tooth 病的研究与诊断进展[J]. 神经损伤与功能重建, 2011, 6(5): 320-327. <https://doi.org/10.3870/sisscj.2011.05.002>

- [8] 张捷君, 黄顺祥, 赵华栋, 等. 腓骨肌萎缩症四种最常见基因亚型的电生理特点分析[J]. 中华神经科杂志, 2019, 52(1): 26-33.
- [9] 郭鹏, 翟晖, 宋福聪. 腓骨肌萎缩症临床表现、基因分型和分子发病机制研究进展[J]. 中风与神经疾病杂志, 2013, 30(10): 953-955.
- [10] 王敏, 笕宇威, 张新卿, 等. 腓骨肌萎缩症伴发 POEMS 综合征一例报告[J]. 神经疾病与精神卫生, 2014, 14(6): 643-644.
- [11] 张如旭, 唐北沙, 等. 腓骨肌萎缩症 1A 型的临床、神经电生理和疾病基因突变分析[J]. 临床神经病学杂志, 2003, 16(6): 324-326.
- [12] 张敏, 杨仕林, 陈淑芬, 等. 以短暂性脑缺血样发作伴可逆性脑白质病变起病的 X 连锁腓骨肌萎缩症 1 型一例[J]. 中华医学遗传学杂志, 2021, 38(4): 405-406. <https://doi.org/10.3760/cma.j.cn511374-20200218-00087>
- [13] 王辉, 安冉, 徐严明. 一例 GJB1 基因新变异导致的 X 连锁腓骨肌萎缩症[J]. 中华医学遗传学杂志, 2020, 37(5): 594. <https://doi.org/10.3760/cma.j.issn.1003-9406.2020.05.027>
- [14] 刘洋, 徐小敏, 魏有东. GJB1 基因突变的 X 连锁腓骨肌萎缩症一例[J]. 临床内科杂志, 2017, 34(10): 712.
- [15] 梁有龙. 伴发可逆性后部脑白质病变的 X 连锁腓骨肌萎缩症的临床特点和基因突变分析[D]: [硕士学位论文]. 南宁: 广西医科大学, 2019.
- [16] 林志强, 李小波, 黄顺祥, 等. 中国人山梨醇脱氢酶基因相关腓骨肌萎缩症的基因型-表型分析[J]. 中华神经科杂志, 2020, 53(11): 882-887.
- [17] 张丽. 240 例干眼症患者临床特征分析[J]. 中国现代药物应用, 2019, 13(13): 23-25.
- [18] 薛慧. 玻璃酸钠滴眼液联合贝复舒滴眼液治疗干眼症的疗效观察[J]. 中国现代药物应用, 2021, 15(1): 196-198. <https://doi.org/10.14164/j.cnki.cn11-5581/r.2021.01.089>
- [19] 黄锐升, 林丽敏, 金泰, 等. 伴发于良性特发性眼睑痉挛的干眼病的眼表特征分析[J]. 中国处方药, 2021, 19(3): 151-152.