

# 妊娠后肢带型肌营养不良症 1 例报道

江华 胡钰晗 柯来顺

【中图分类号】 R746.2 【文献标识码】 A 【文章编号】 1007-0478(2019)06-0753-02  
【DOI】 10.3969/j.issn.1007-0478.2019.06.029

肢带型肌营养不良症(LGMD)是一类常染色体遗传性肌病,可分为常染色体显性遗传(LGMD1)和常染色体隐性遗传(LGMD2),每种类型又分为多种亚型,其中以 LGMD2A 型发病率最高,部分为散发病例。本研究现将本院近期收治 1 例妊娠后发病的 CAPN3 基因杂合突变致 LGMD2A 型病例进行报道,并分析临床特点。

## 1 病 例

患者,女,31 岁。因“四肢肌肉萎缩进行性加重 2 年”收入院。2 年前妊娠后开始出现双下肢乏力,渐发现双下肢肌肉萎缩,继而出现双上肢及臀部肌肉萎缩,双上肢肌力稍减退。平地行走时左右摇摆,但无肌肉跳动,无肌肉及关节疼痛,无发热,无言语含糊,无吞咽困难,无饮水呛咳;多次就诊当地医院,予对症治疗(具体不详),上述症状无缓解;近 1 年逐渐出现双下肢乏力加重,上抬无力,爬楼梯费力,全身肌肉消瘦明显;无纳差,无恶心、呕吐,无肌肉及关节酸痛。近 1 年体重下降明显,约 15 kg。既往身体健康;家族中否认有类似病史;育 1 子,孩子身体健康,无肌肉萎缩。查体:行走似“鸭步”,神志清楚,双眼球突出,颅神经征阴性,心肺腹正常,双侧肩胛肌萎缩明显,呈翼状肩(图 1),双侧上臂肌萎缩明显,双侧前臂肌无明显萎缩,手部轻度萎缩,双侧臀部、大腿肌萎缩明显,小腿、足部肌肉无明显萎缩,腓肠肌无球形样,仰卧抬头可,四肢肌张力正常,双上肢肌力 5 级,双下肢近端肌力 3 级,远端肌力 4 级,指鼻、指指试验阴性,脑膜刺激征阴性。实验室检查:心肌酶谱(ALT)61.0 U/L ↑,(AST)81.9 U/L ↑,(CK)1731.1 U/L ↑,(LDH)300.9 U/L ↑,

(HBDH)257.0 U/L ↑,(CK-MB)37.5 U/L ↑。血常规、肝肾功能、电解质、血沉、肿瘤标志物、甲状腺功能、自身免疫抗体谱、传染病四项均正常。正常心电图。腹部彩超无明显异常发现。心脏彩超:彩色血流示三尖瓣中量反流,肺动脉瓣少量反流。肌电图:肌源性损害(累及近端较明显)。颅脑 MRI+髋部 MRI:(1)颅脑 MRI 平扫未见异常;(2)双侧臀部肌群萎缩(图 1)。(腓肠肌)肌肉活检术:切开皮肤,钝性分离皮下组织,见到薄层腓肠肌及大量脂肪组织,送检病理检查提示肌组织萎缩伴纤维及脂肪组织浸润(图 1)。基因检测(遗传病医学外显子组基因测序):CAPN3 Intron18 c.2050+1G>A 杂合致病;CAPN3 Exon7 c.1016C>G 杂合,临床意义未明(图 2)。检测到符合临床提示的基因变异。

## 2 讨 论

LGMD2A 型主要表现为近端肌无力,常以骨盆带肌和肩胛带肌无力起病,心脏及呼吸肌较少累及;实验室检查肌酶可增高,MR 检查可发现肌肉脂肪变性和炎性水肿,病理活检特征为分叶状纤维。该患者为中年患者,2 年前妊娠后即出现双下肢乏力,爬楼费力,并逐渐累及双上肢乏力。查体:臀部及四肢近端肌肉萎缩明显,心肌酶谱示 CK 增高,肌电图示肌源性损害,肌肉 MR 示双侧臀肌萎缩,肌肉活检病理示肌组织萎缩伴纤维及脂肪组织浸润,临床诊断肢带型肌营养不良症。结合基因检测示 CAPN3 杂合突变,确诊 LGMD2A。追问病史,家族无相关疾病病史,推断该患者为散发病例。该例患者为妊娠后起病,且发病前无任何肢体乏力、胸闷等表现,是否因妊娠诱发 CAPN3 基因突变致病尚

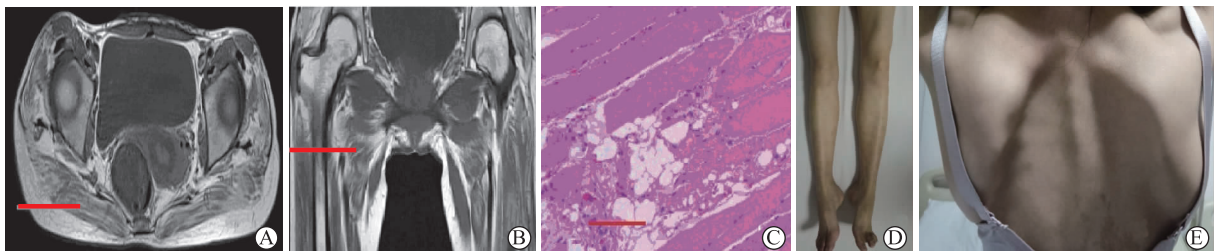


图 1 A,B 为双侧臀部肌群萎缩;C 为送检肌组织中局灶肌内膜、肌束膜中纤维组织增生,肌束间及肌束内见多少不等的脂肪组织,局灶肌纤维细胞萎缩、变性、溶解,间质少量炎细胞浸润;D 为双下肢肌肉萎缩、近端肌萎缩明显;E 为双侧肩胛肌萎缩明显,呈翼状肩

(下转第 758 页)