



# 关于运动神经元病

**定义：是一组病因未明，选择性侵犯上、下运动神经元的进行性变性疾病。**

- ❖ 上运动神经元是大型脑与延髓运动神经元（皮质延髓束和皮质脑干束），功能失常导致肌力减弱、痉挛状态和反射亢进。
- ❖ 下运动神经元位于脊髓腹侧，受累时肌力、紧张性和反射皆减低，并有肌纤维自发性收缩和萎缩。

- ❖ 病变范围：皮质锥体细胞、脑神经运动核、脊髓前角细胞、皮质延髓束和皮质脊髓束。
- ❖ 临床表现特征：锥体束征、肌无力和肌萎缩、延髓麻痹、但无感觉障碍。
- ❖ 病因和发病机制：一般认为同基因遗传、免疫反应、环境毒素及外伤等有关。

- ❖ Siddique发现家族性肌萎缩侧索硬化患者多有第21对染色体编码过氧化物歧化酶（SOD）I型的基因突变，SOD的缺乏导致对超氧化反应的解毒作用减弱或丧失，通过H<sub>2</sub>O<sub>2</sub>介导细胞凋亡。该理论为抗氧化剂治疗MND提供了依据。

❖ **Rosthstein**发现了肌萎缩侧索硬化患者脑组织神经突触内谷氨酸的转运异常，研究表明肌萎缩侧索硬化患者脑脊液及血清中谷氨酸水平增高。谷氨酸盐为中枢神经系统内的一种兴奋性神经递质，可激活钙通道，通过细胞钙超载途径损伤神经细胞。

❖ Appel认为非家族性运动神经元病是自身免疫性疾病，其依据为：运动神经元上有免疫球蛋白沉积和激活的淋巴细胞；用免疫方法可制造出有关的动物模型；血液中存在Ca离子通道抗体。

# 临床分类及表现：

# 肌萎缩侧索硬化症（ALS）

- ❖ 约5%~10%患者有家族遗传史，多为常染色体显性遗传。世界流行率为10万人中4~6例，年发生率为每10万人中4~6例。
- ❖ 病理改变：脊髓前角细胞和大脑皮质贝茨细胞（**Betz's cell**）数量减少，残存的细胞也多有萎缩，星型胶质细胞增生明显。髓鞘染色可以看到锥体束有脱髓鞘现象。



- ❖ 临床症状：多从一侧上肢开始，缓慢发展为双侧。
  - 首发症状常表现为手指的精细操作障碍，握力减退，此后渐出现手部小肌肉萎缩，逐渐向上发展至前臂、上臂、肩胛带肌群。
  - 下肢症状出现较晚，多表现为无力、动作不协调，行走困难，但肌萎缩不明显。
  - 肌无力症状进展缓慢，可波及躯干、颈部，最后累及面肌及延髓支配的肌肉，导致出现球麻痹的症状体征。呼吸肌受累时，可有呼吸困难、胸闷、咳嗽无力，许多患者多因肺部感染死于此阶段。如至疾病晚期，可出现双侧胸锁乳突肌萎缩、无力，转颈或抬头困难，患者被迫卧床，饮食由鼻饲维持。

❖ 体征表现：双上肢肌肉萎缩，肌力减退，远端重于近端，严重时手部肌肉萎缩成“鹰爪手”。肌张力通常不高，甚至减退，但腱反射常活跃，霍夫曼征阳性。

双下肢肌力减退可不明显，但肌张力显著增高，行走呈痉挛步态，腱反射亢进，甚至出现髌、踝阵挛，巴宾斯基征阳性。

此外上下肢萎缩的肌肉常常看到有肌肉跳动，病人常述麻木、发凉感，但客观检查无任何类型的感觉障碍。

# 家族性肌萎缩侧索硬化

- ❖ 临床表现与上述基本相同，但病程相对较短，且以下肢无力起因较多。

# 帕金森-痴呆和肌萎缩侧索硬化综合征

- ❖ 美国关岛的Chamorro族及日本纪伊半岛当地人群的肌萎缩侧索硬化多合并帕金森病和痴呆，称为帕金森-痴呆和肌萎缩侧索硬化综合征。

# 进行性脊肌萎缩症（progressive spinal muscular atrophy）

- ❖ 好发年龄多为20~50岁之间，男性较多，隐袭起病，进展缓慢。
- ❖ 病理改变：多数病例首先侵犯颈膨大，大体上可见脊髓及前根变细，镜下可见脊髓前角细胞减少，同时伴有星形胶质细胞的增生，但没有锥体束脱髓鞘的变化。

- ❖ 临床症状：首发症状多为一侧或双侧手肌无力、大小鱼际肌、骨间肌及蚓状肌萎缩，严重时表现为爪形手。逐渐发展至前臂、上臂和肩胛带肌，出现相应肌群萎缩及无力。肌萎缩区可见肌震颤。
- ❖ 体征表现：肌张力、腱反射均减弱或消失，霍夫曼征阴性，感觉正常。锥体束征阴性。

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/226023043112010155>