

DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20210973

• 病例报告 •

## 青少年上肢远端肌萎缩 1 例报告

王蒙蒙<sup>1,2</sup>, 李根茹<sup>2</sup>, 吴惠涓<sup>2\*</sup>

1. 海军军医大学(第二军医大学)海军特色医学中心高压氧神经内科, 上海 200052

2. 海军军医大学(第二军医大学)第二附属医院神经内科, 上海 200003

[关键词] 青少年上肢远端肌萎缩; 磁共振成像; 神经电生理学; 发病机制

[引用本文] 王蒙蒙, 李根茹, 吴惠涓. 青少年上肢远端肌萎缩 1 例报告[J]. 海军军医大学学报, 2023, 44(10): 1255-1258. DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20210973.

### Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity: a case report

WANG Mengmeng<sup>1,2</sup>, LI Genru<sup>2</sup>, WU Huijuan<sup>2\*</sup>

1. Department of Hyperbaric Oxygen and Neurology, Naval Medical Center, Naval Medical University (Second Military Medical University), Shanghai 200052, China

2. Department of Neurology, The Second Affiliated Hospital of Naval Medical University (Second Military Medical University), Shanghai 200003, China

[Key words] juvenile muscular atrophy of distal upper extremity; magnetic resonance imaging; neuroelectrophysiology; pathogenesis

[Citation] WANG M, LI G, WU H. Juvenile muscular atrophy of distal upper extremity: a case report[J]. Acad J Naval Med Univ, 2023,44(10): 1255-1258. DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20210973.

**1 病例资料** 患者男, 17岁, 因“进行性左手无力 1 年余, 右手无力半年”于 2020 年 7 月 30 日入住海军军医大学(第二军医大学)第二附属医院。患者 1 年多前无明显诱因出现左手无力, 进行性加重, 逐渐出现环指、小指伸直不能, 手指并拢困难, 天气寒冷或浸泡冷水时出现手指僵硬感; 近半年来渐感右手持物力气减弱, 以环指和小指为著, 手指伸直并拢尚可; 双上肢上抬尚可, 无肉跳感, 无麻木酸痛, 无口齿不清, 无饮水呛咳, 无步态异常, 患者发病以来未系统诊治。入院后体格检查: 一般生命体征正常, 心肺腹无异常, 神清、语利, 无颅神经异常体征, 左手虎口区、骨间肌、大鱼际、小鱼际及左前臂肌肉萎缩(左前臂周径较右侧缩短 1 cm), 尺侧更明显;

左上肢近端肌力 5 级, 腕部肌力 3 级, 左桡侧 3 指肌力 3 级, 左环指、小指肌力 1 级; 右上肢近端及腕部肌力 5 级, 右桡侧 3 指肌力 4 级, 右环指、小指肌力 3 级; 余肢体肌力 5 级, 肌张力正常, 双上肢腱反射减弱、双下肢腱反射活跃, 双侧病理征阴性, 深浅感觉无异常, 共济可, 脑膜刺激征阴性。既往体健, 现身高 170 cm, 自述 14~15 岁身高增长较快(增高约 11 cm), 否认慢性病及传染病病史, 否认手术外伤史, 家族史无特殊。

入院后完善血常规、肝肾功能、电解质、自身免疫抗体、风湿及甲状腺功能等相关血液学指标检测, 均未见明显异常。2020 年 7 月 31 日行神经电生理检查, 神经传导显示双侧正中神经、尺神经运

[收稿日期] 2021-09-26 [接受日期] 2022-10-10

[基金项目] 海军军医大学(第二军医大学)“启航”专项(20X2701), 海军军医大学(第二军医大学)海军特色医学中心优秀青年教师引进人才项目(2020SZ-22), 海军军医大学(第二军医大学)海军特色医学中心第二轮“打仗型”基金科研专项(20M2702), 海军军医大学(第二军医大学)海军特色医学中心“卓优人才一期工程”优秀青年人才培养项目(21TPQN2701)。Supported by “Qihang” Project of Naval Medical University (Second Military Medical University) (20X2701), Introducing Talent Project for Excellent Young Teachers of Naval Medical Center of Naval Medical University (Second Military Medical University) (2020SZ-22), the Second Round of “Dazhang” Project of Naval Medical Center of Naval Medical University (Second Military Medical University) (20M2702), and Outstanding Young Talents Training Project of “Excellent Talents Phase I Project” of Naval Medical Center, Naval Medical University (Second Military Medical University) (21TPQN2701).

[作者简介] 王蒙蒙, 硕士生, 主治医师. E-mail: 13916234426@163.com

\*通信作者( Corresponding author). Tel: 021-81885461, E-mail: huijuan.w@163.com

动传导速度减慢,左正中神经、左右尺神经伴神经电位波幅降低,左尺神经并伴远端潜伏期延长,感觉神经传导速度正常;肌电图显示左大鱼际肌插入电位部分延长,放松时有自发电位出现(纤颤++、正相++、束颤+),轻收缩时有较多巨大电位出现,重收缩时峰值电压增高(9.4 mV),提示神经源性损害可能。8月3日行腰椎穿刺抽脑脊液送检,结果回报脑脊液内蛋白443.6 mg/L、IgG 48.8 mg/L及IgG合成指数为0.75,余脑脊液内常规生化、病原学、脱髓鞘相关抗体及寡克隆带检测无异常。8月4日颈椎MRI平扫+增强(中立位,图1A~1E)检查示生理曲度略变直,C<sub>4~6</sub>段脊髓稍变细,T2加权像可见C<sub>4~6</sub>段脊髓内散在异常高信号影(图1B),未见明显强化。结合患者脑脊液内蛋白轻度升高,尚不能排除脊髓脱髓鞘病变可能。充分与患者家属沟通并在患者家属签署知情同意后,8月6日始予以甲泼尼龙500 mg/d静脉冲击治疗6 d,地塞米松10 mg/d静脉滴注2 d,

过渡至泼尼松片60 mg/d口服,每2 d减量(30、20、10 mg/d)至停药。治疗期间患者双手无力及震颤症状未见明显改善。8月15日进一步行颈椎MRI平扫+增强(屈曲位,图1F~1J)检查示C<sub>5~7</sub>段脊髓稍变细,相应后硬膜外腔增宽,硬膜囊后壁与椎管后壁分离,腔内见条片状异常信号影,T1加权像呈等低信号,T2加权像呈高低混杂信号,增强见明显强化。结合患者的发病年龄、症状特点、特殊体征、神经电生理及屈曲位颈椎MRI检查结果,最终诊断为青少年上肢远端肌萎缩(又称平山病),予以佩戴颈托、辅助甲钴胺片及辅酶Q10神经营养药物治疗。患者于8月20日出院,继续佩戴颈托及辅助营养神经药物治疗。2021年7月13日至海军军医大学(第二军医大学)第二附属医院神经内科门诊随访,患者症状未再进展,且有一定的改善,表现为手指肌力增强、伸指震颤减少、寒冷麻痹减轻、肌肉萎缩未加重,复查神经传导速度及针极肌电图较前相仿。

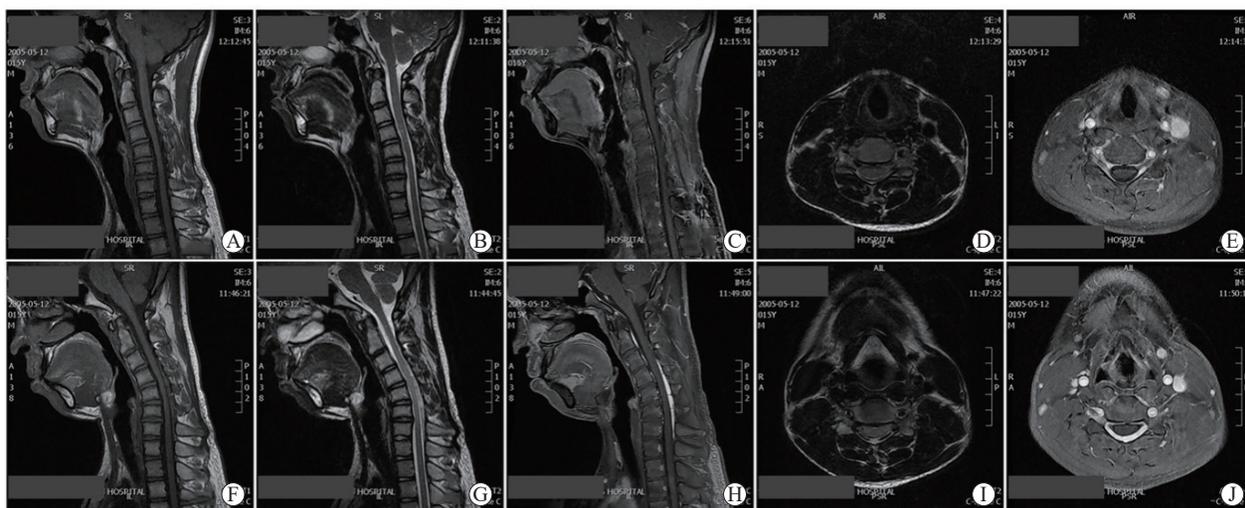


图1 青少年上肢远端肌萎缩患者颈椎MRI平扫+增强检查结果

中立位颈椎MRI(A~E)可见C<sub>4~6</sub>椎体后脊髓变细,但无脊髓受压表现,B图中相应节段脊髓内可见散发高信号影,无强化;横断面未见明显异常.屈曲位(F~J)可见C<sub>5~7</sub>段脊髓稍变细,相应节段后硬膜囊后壁前移、后硬膜外间隙增宽,内可见条片状异常信号影,T1加权像呈等低信号,T2加权像呈高低混杂信号,增强见明显强化;横断面显示脊髓前移,脊髓前间隙变窄,脊髓受压变扁,左侧为主,后硬膜外腔增宽,内可见条形异常信号影,增强见明显强化. MRI:磁共振成像.

**2 讨论** 青少年上肢远端肌萎缩是一类特殊良性神经系统疾病,隐性起病,发病年龄一般低于20岁(15~18岁多见),男性多发,具有显著地域性,亚洲地区多发<sup>[1]</sup>.青少年上肢远端肌萎缩患者上肢无力及肌萎缩多见于一侧,即使是双侧者,常以一侧表现更为明显,一般右侧多见。有文献指出椎管内硬脊膜后壁与黄韧带之间存在硬脊膜韧带,用于阻碍椎管内硬脊膜向前移动,而青少年上肢远端肌萎缩患者的硬

脊膜韧带分布不对称是造成该疾病症状多为单侧发病的原因<sup>[2]</sup>。青少年上肢远端肌萎缩可伴随特征性体征<sup>[3]</sup>:(1)“斜坡征”,指前臂的掌侧面和背侧面均可见尺侧肌群萎缩,而肱桡肌多不受累,导致前臂尺侧缘弧线消失,呈直线化;(2)寒冷麻痹,指寒冷环境下手指僵硬、无力症状加重的现象;(3)伸指震颤,指伸指伸展时可见不规则的、不一致的震颤,静止时震颤消失。

神经电生理检查是青少年上肢远端肌萎缩相关重要辅助检查。神经传导显示受累神经复合肌肉动作电位波幅通常降低及F波异常,但神经传导速度在疾病早期大多正常,随着病情的进展可下降,说明有髓神经纤维受损加重;肌电图多表现为静息时伴有自发电位,运动单位电位波幅增高、时限延长及多相波比例增加等,提示神经源性损伤<sup>[4]</sup>。本例患者的神经电生理检查结果大多与此相吻合。本例患者双侧正中神经和尺神经的运动传导速度减慢,提示其病情较早期有一定的进展,神经纤维受损程度加重。屈曲位颈椎MRI是目前诊断青少年上肢远端肌萎缩的金标准,可见低位颈髓前移、萎缩、扁平,相对应的后硬膜外腔增宽,T2加权像呈新月形或梭形异常信号影,部分可见结节状及索条状流空血管,增强扫描呈明显强化<sup>[5]</sup>。本例患者颈椎MRI(中立位)示T2加权像可见髓内散在异常高信号影。有文献指出,青少年上肢远端肌萎缩患者中立位颈椎MRI中T2加权像可见髓内出现高信号影,与病程具有明显相关性,在发病早期虽可能有颈髓受压缺血但未产生影像改变,随着病程的延长,绝大多数患者髓内可见T2加权像高信号,该信号改变提示髓内处于明显的神经液化坏死阶段,而在病程后期,颈髓因长期受压导致缺血变性、变细,异常信号可变得不明显<sup>[6]</sup>。

硬脊膜与脊柱生长速度不均衡是青少年上肢远端肌萎缩的致病机制之一,硬脊膜生长速度小于脊柱生长速度,屈颈时硬脊膜被拉伸,不能代偿屈颈所增加的椎管长度,前移造成相应节段脊髓的压迫而致病<sup>[1]</sup>。本例患者在发病前有身高增长过快史,颈椎屈曲位MRI示脊髓前间隙变窄、脊髓变扁及“膜-壁分离”,均支持此致病机制学说。此外,文献指出青少年上肢远端肌萎缩多见于青春期男性,原因在于青春期是人体身高增长的主要阶段,与女性相比,男性身高增长速度往往更快、日常体育活动量更大,且男性颈髓体积更大,更易发生损伤<sup>[7]</sup>。脊髓血管因素在青少年上肢远端肌萎缩致病机制中发挥重要作用,颈椎屈曲位MRI示下颈段脊髓前移,压迫脊髓前动脉终末支沟动脉,造成脊髓前角细胞的缺血性改变,致相应节段肌群萎缩。此外,颈椎屈曲位MRI示硬膜外腔留空影,伴均匀强化,考虑为硬膜外扩张的静脉丛,其形成机制包括:(1)硬脊膜前移造成其后硬膜腔内负压,使得其内静脉丛过多灌注而扩张;(2)颈部前屈使得颈静脉充盈减少,导致更多的静脉血回流至内侧静脉丛。扩张的静脉丛可进一步加重脊髓前角细胞的缺血<sup>[8]</sup>。有学者通过脊髓血管造影证实了青少年上肢远端肌萎缩患者屈曲位颈静脉被压缩,后硬

膜外腔内侧静脉充盈扩张;此外颈部前屈可使血液瘀滞在受压的脊髓节段,导致血小板聚集并释放组胺,引起动脉痉挛和微循环损伤,加重脊髓前角细胞的缺血<sup>[9]</sup>。免疫机制异常也与青少年上肢远端肌萎缩的致病机制相关,如某些青少年上肢远端肌萎缩患者特异性微小抗原IgE含量明显增高<sup>[10]</sup>。本例患者脑脊液内蛋白及IgG水平略微升高,糖皮质激素冲击治疗后髓内高信号影有所减少,但患者症状未见明显好转,故此发病机制在本例患者疾病进展中的作用有待进一步商榷。还有研究指出青少年上肢远端肌萎缩的发生跟家族遗传有关,该病患者中可检测到超氧化物歧化酶基因变异<sup>[11]</sup>,但遗传性青少年上肢远端肌萎缩目前还很罕见,因此青少年上肢远端肌萎缩是否具有遗传性仍需进一步明确,本例患者无家族遗传史,尚不支持该机制学说。

多数学者认为青少年上肢远端肌萎缩具有自限性,通常在发病5年左右病情可得到稳定,早期的诊断和干预有助于得到更好的预后。佩戴颈托是最常用、最经济、最简单的治疗手段,实现颈部制动以防治颈前屈时硬脊膜前移压迫脊髓,可延缓病程进展,有助于后期神经功能的保留与恢复,通常要求患者每天除睡眠时间尽可能一直佩戴,持续佩戴时间自发病起至少满5年。此外,服用神经营养类药物(维生素B、辅酶Q等)、积极的康复理疗及功能训练有助于患者预后<sup>[12]</sup>。对于一些无法长期坚持佩戴颈托、长期佩戴颈托治疗后症状仍然持续进展或症状自限后再次出现进展的患者,可采取手术干预,常采用颈部脊髓松解术联合硬脊膜成形术,可有效缓解脊髓压迫,阻碍病情进展,但存在手术风险较高、价格昂贵等弊端<sup>[13]</sup>。本例患者自确诊后予以佩戴颈托、辅助营养神经药物治疗,1年后复诊时其症状得到一定的改善,肌电图较前相仿,说明患者病情平稳,呈好转趋势,可见目前治疗手段有效,嘱以继续维持该治疗方案,定期随访。

#### [参 考 文 献]

- [1] SHIMIZU M, SHIMBO A, IRABU H, et al. Hirayama disease[J]. *Joint Bone Spine*, 2022, 89(4): 105354. DOI: 10.1016/j.jbspin.2022.105354.
- [2] BOURQUE P R, MOBACH T, WARMAN-CHARDON J, et al. Distal cervical spondylotic amyotrophy: case reports demonstrating clinical/imaging segmental discrepancy[J]. *J Clin Neuromuscul Dis*, 2019, 21(2): 107-111. DOI: 10.1097/CND.0000000000000268.
- [3] 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. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-2352.2019.08.002.
- [4] 朱海滨, 杨家庆. 神经传导检测和肌电图检查在平山病中的诊断价值[J]. 临床合理用药杂志, 2020, 13(9): 167-168. DOI: 10.15887/j.cnki.13-1389/r.2020.09.079.
- [5] LOLLI V E, SARBU N, PEZZULLO M, et al. Flexion MRI in a case of Hirayama disease[J]. Radiol Case Rep, 2020, 15(9): 1701-1704. DOI: 10.1016/j.radcr.2020.06.032.
- [6] RAVAL M, KUMARI R, DUNG A A, et al. MRI findings in Hirayama disease[J]. Indian J Radiol Imaging, 2010, 20(4): 245-249. DOI: 10.4103/0971-3026.73528.
- [7] 丁岩, 戎冬冬, 王向波, 等. 从青少年颈椎曲度和生长速度探讨平山病的发病机制[J]. 中华内科杂志, 2015, 54(8):721-724. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0578-1426.2015.08.015.
- [8] FILIPPOPULOS F M, PATZIG M, SCHÖBERL F. Male adolescent with left-sided muscle atrophy of the hand—the rare entity of cervical flexion myelopathy (Hirayama disease)[J]. Dtsch Arztebl Int, 2021, 118(23): 402. DOI: 10.3238/arztebl.m2021.0102.
- [9] KIRA J, OCHI H. Juvenile muscular atrophy of the distal upper limb (Hirayama disease) associated with atopy[J]. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2001, 70(6): 798-801. DOI: 10.1136/jnnp.70.6.798.
- [10] ITO S, KUWABARA S, FUKUTAKE T, et al. HyperIgEaemia in patients with juvenile muscular atrophy of the distal upper extremity (Hirayama disease)[J]. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2005, 76(1): 132-134. DOI: 10.1136/jnnp.2003.031609.
- [11] ROBBERECHT W, AGUIRRE T, VAN DEN BOSCH L, et al. Familial juvenile focal amyotrophy of the upper extremity (Hirayama disease). Superoxide dismutase 1 genotype and activity[J]. Arch Neurol, 1997, 54(1): 46-50.
- [12] WANG H W, TIAN Y, WU J W, et al. Update on the pathogenesis, clinical diagnosis, and treatment of Hirayama disease[J]. Front Neurol, 2021, 12: 811943. DOI: 10.3389/fneur.2021.811943.
- [13] 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. DOI: 10.3969/j.issn.1672-2957.2020.05.013.

[本文编辑] 魏学丽

DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20210863

• 病例报告 •

## 暴发性1型糖尿病1例报告

陈瑾, 王超群\*

海军军医大学(第二军医大学)第一附属医院内分泌科, 上海 200433

[关键词] 暴发性1型糖尿病; 糖尿病酮症酸中毒; 胰岛素; 血糖; C肽

[引用本文] 陈瑾, 王超群. 暴发性1型糖尿病1例报告[J]. 海军军医大学学报, 2023, 44(10): 1258-1260. DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20210863.

### Fulminant type 1 diabetes: a case report

CHEN Jin, WANG Chaoqun\*

Department of Endocrinology, The First Affiliated Hospital of Naval Medical University (Second Military Medical University), Shanghai 200433, China

[Key words] fulminant type 1 diabetes; diabetic ketoacidosis; insulin; blood glucose; C-peptide

[Citation] CHEN J, WANG C. Fulminant type 1 diabetes: a case report[J]. Acad J Naval Med Univ, 2023, 44(10): 1258-1260. DOI: 10.16781/j.CN31-2187/R.20210863.

**1 病例资料** 患者女, 32岁, 2021年7月2日无明显诱因出现发热(最高体温38.3℃)伴头痛, 当时无明显的寒战、恶心、呕吐、腹痛、腹泻等不适。于

7月4日23时就诊我院发热门诊, 新型冠状病毒核酸检测呈阴性, 血CRP 29.68 mg/L、白细胞计数 $5.5 \times 10^9/L$ 、中性粒细胞计数 $3.4 \times 10^9/L$ 、单核细胞比

[收稿日期] 2021-09-02 [接受日期] 2022-04-29

[基金项目] 上海市青年科技英才扬帆计划(21YF1458800)。Supported by Sailing Plan of Young Science and Technology Talent of Shanghai (21YF1458800)。

[作者简介] 陈瑾, 硕士, 主治医师. E-mail: 494058719@qq.com

\*通信作者( Corresponding author ). Tel: 021-31161400, E-mail: wangcqvip@163.com