

· 论 著 ·

# 肌电图在强直性肌营养不良中的诊断价值

郭秀明, 杨 军<sup>△</sup>

(重庆医科大学附属第一医院神经内科 400016)

**摘要:**目的 探讨肌电图检查在诊断强直性肌营养不良中的价值。方法 对 26 例强直性肌营养不良患者(肌强直组)进行针极肌电图和神经传导检测。检测 25 例非强直性神经肌肉疾病(对照组)有无肌强直放电。结果 肌强直组肌电图主要特点呈典型肌强直放电,肌源性损害和正常的神经传导;肌强直放电拇短展肌的阳性率为 87.5%,伸指总肌阳性率为 77.8%,胫前肌的阳性率为 57.1%,股四头肌和三角肌的阳性率为 45.5%。对照组无肌强直放电。结论 肌电图出现肌强直放电及肌源性损害是强直性肌营养不良区别于其他神经肌肉疾病的主要依据。肌强直放电主要出现在手部的小肌肉,但即使在肌强直放电出现率最高的拇短展肌其阳性率亦达不到 100%。

**关键词:**强直性肌营养不良;肌电图;肌强直放电

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2013.32.007

文献标识码:A

文章编号:1671-8348(2013)32-3870-02

## The value of electromyography in diagnosis of myotonic dystrophy

Guo Xiuming, Yang Jun<sup>△</sup>

(Department of Neurology, the First Affiliated Hospital of Chongqing Medical University, Chongqing 400016, China)

**Abstract:** Objective To explore the value of electrophysiology in diagnosis of myotonic dystrophy. **Methods** Electromyography(EMG) and nerve conduction were detected in 26 myotonic dystrophy patients(myotonia group). Myotonic discharges were detected in 25 patients with non-tonic neuromuscular disease(control group). **Results** The main features of EMG in myotonia group were myotonic discharges, myogenic damage, and normal nerve conduction. There was no myotonic discharges in control group. The positive rate of myotonic discharges of abductor pollicis brevis was 87.5%. The positive rate of myotonic discharges of extensor digitorum communis was 77.8%. The positive rates of myotonic discharges of anterior tibial muscle, quadriceps femoris and triangular muscle are 57.1%, 45.5% and 45.5% respectively. **Conclusion** Myotonic dystrophy distinguished from other neuromuscular disease might be mainly based on myotonic discharges and myogenic damage. Myotonic discharges were mainly observed in the small hand muscles. However, the positive rate of abductor pollicis brevis, which has the highest chance of myotonic discharge, was less than 100%.

**Key words:** myotonic dystrophy; electromyography; myotonic discharges

强直性肌营养不良是最常见的肌强直性肌病,属常染色体显性遗传<sup>[1]</sup>。患者多在成年发病,男性多见,典型的表现为隐匿发展的肌肉强直和无力萎缩,常表现为肌肉用力收缩后不能迅速松弛,并逐渐出现无力萎缩,多首先累及肢体的远端及颈部肌肉(呈典型的“斧状脸”),出现握拳后不能立即松开、手部肌肉萎缩、构音障碍及吞咽困难,最终可累及全身肌肉。典型的体征为叩击肢体肌肉时(尤其是大鱼际肌)可出现肌丘。本病可影响多系统,可致白内障、心律失常、胃肠扩张、智力障碍、睾丸萎缩、闭经及秃发等<sup>[2-5]</sup>。本病致残率高,且有些患者表现不典型,因而提高其诊断阳性率对于优生有重要意义<sup>[6]</sup>。肌电图有助于鉴别肌源性及非肌源性疾病,强直性肌病与非强直性肌病<sup>[7]</sup>。本研究通过对 26 例强直性肌营养不良患者的肌电图特点进行回顾性分析并将其与对照组患者进行对比,以减少此病的误诊及漏诊。

### 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 2006 年 3 月至 2011 年 3 月本院门诊根据患者临床表现、肌电图及肌肉活检确诊的强直性肌营养不良患者 26 例(肌强直组),其中男 22 例,女 4 例;年龄 18~63 岁,平均(33.9±3.2)岁;起病年龄 2~48 岁,平均(15.9±2.1)岁;病程 7~40 年,平均(14.9±2.3)年。另选 25 例经临床、电生理及病理诊断的肌膜兴奋性增高的非强直性神经肌肉疾病患者作

为对照组,其中多发性肌炎 8 例(男 2 例,女 6 例),年龄 16~50 岁,平均(28.9±1.4)岁;肌营养不良 6 例(男 4 例,女 2 例),年龄 14~36 岁,平均(18.7±2.1)岁;肌萎缩侧索硬化 11 例(男 7 例,女 4 例),年龄 37~62 岁,平均(50.3±2.9)岁。

**1.2 方法** 采用美国丹迪公司 Keypoint 肌电图仪行同心圆针电极常规肌电图检查,依照病情需要每位患者检查 3~4 块肌肉,有选择性的检查拇短展肌、伸指总肌、三角肌、股四头肌、胫前肌。肌强直组观察肌肉静息状态下针电极插入、挪动时有无肌强直放电;肌肉轻用力收缩时的运动单位电位(motor unit potential, MUPs)的平均时限、波幅、多相波百分比及最大用力收缩时募集相。轻用力收缩时测定 20 个 MUPs, MUPs 时限以小于或等于 20% 同龄组参考值为缩短, MUPs 平均波幅以小于或等于 20% 为降低,多相波百分比以大于或等于 50% 为增多,募集形式以病理性干扰相为异常<sup>[8]</sup>。肌电图测值判断参照本肌电图室和北京协和医院正常值。同时选择正中神经、尺神经、胫神经和腓总神经行神经传导检查,观察运动神经末端潜伏期(distal motor latency, DML)、复合肌肉动作电位(compound motor active potentials, CMAPs)波幅、感觉神经传导速度(sensory nerve conduction velocity, SCV)和感觉神经动作电位(sensory nerve active potentials, SNAPs),所测结果以超出±20%为异常。对照组仅观察肌肉静息状态下针电极插

入、挪动时有无肌强直放电。

**1.3 肌强直放电判断标准** 依据 Streib 观点对肌强直放电进行半定量评定<sup>[9]</sup>。非特异性:动针后偶见短发放的正波;+:符合肌强直放电的基本要求;++:半数以上插针位置出现肌强直放电;+++ :在所有检查区域动针时均出现肌强直放电。

**2 结 果**

肌强直组肌电图共检查 92 块肌肉,36 块肌肉静息状态下针电极插入、挪动时无肌强直放电,其余 56 块肌肉肌强直放电呈 +~+++;本组肌强直电阳性率 60.9%,其中拇短展肌的阳性率为 87.5%,伸指总肌阳性率为 77.8%,胫前肌的阳性率为 57.1%,股四头肌和三角肌的阳性率为 45.5%。对其中 78 块肌肉观察了轻收缩:时限缩短见于 72 块肌肉,占 92.3%;52 块肌肉多相电位百分比增多,占 66.7%。92 块肌肉的大力收缩中 44 块呈峰峰值波幅降低,占 47.8%。神经传导共检测 104 条神经,其中正中神经、尺神经、腓总神经及胫神经各 26 条,所有神经 DML、SCV 及 SNAPs 均在正常范围,其中 30 条神经 CMAPs 降低超过 20%,其余神经 CMAPs 在正常范围。对照组共检查 112 块肌肉,均未见肌强直放电。见表 1、2。

**表 1 26 例强直性肌营养不良患者针极肌电图测定结果[n(%)]**

受检肌肉	肌强直放电	MUPs		病理干扰相
		时限缩短	多相波百分比增多	
拇短展肌	14(87.5)	6(75.0)	5(62.5)	4(25.0)
伸指总肌	14(77.8)	16(88.9)	15(83.3)	6(33.3)
胫前肌	8(57.1)	7(87.5)	6(75.0)	10(71.4)
三角肌	10(45.5)	22(100.0)	12(54.5)	8(36.4)
股四头肌	10(45.5)	21(95.5)	14(63.6)	16(72.7)

**表 2 26 例强直性肌营养不良患者神经传导测定结果[n(%)]**

受检神经	DML 异常	CMAPs 异常	SCV 异常	SNAPs 异常
正中神经	0	5(19.2)	0	0
尺神经	0	4(15.4)	0	0
胫神经	0	9(34.6)	0	0
腓总神经	0	12(46.2)	0	0

**3 讨 论**

强直性肌营养不良临床虽不多见,但近年来国内文献有关本病的临床、电生理和病理研究屡见报道<sup>[10-12]</sup>。本研究中男多于女,男:女=11:2,其中 12 例(46.2%)提供家族中有类似发病史。强直性肌营养不良根据其特殊的临床表现及遗传家族史诊断并不困难<sup>[13]</sup>,但少数病例表现近端肌萎缩、肌无力,临床易忽略肌强直症状。有些病例虽表现为远端肌肉萎缩,但肌强直症状不突出也容易造成漏诊,这些患者都以肌无力待查来进行肌电图检查,因此肌电图检查至关重要。临床确诊的肌强直病例,肌电图全部可出现典型的肌强直放电,表现为肌肉静息、主动收缩或受机械刺激后出现不自主的持续密集的肌纤维电位发放,伴有频率和波幅的明显变化,扬声器里发出典型的飞机俯冲或摩托车减速时发出的声音<sup>[14]</sup>。肌强直放电主要出现在手部的小肌肉,尤其是拇短展肌,其次是前臂的伸肌(如伸指总肌)及胫前肌,而近端肌如三角肌和股四头肌则相对较少见。这与本研究结果相符:肌强直电阳性率拇短展肌 87.5%、伸指总肌 77.8%、胫前肌 57.1%、股四头肌和三角

肌 45.5%。但作者发现即使在肌强直放电出现率最高的拇短展肌其阳性率亦达不到 100%,所以,在对临床高度怀疑为强直性肌营养不良的患者行肌电图检查时应尽量多检查远近端多块肌肉以提高阳性率,尽量避免漏诊、误诊。肌强直放电是肌膜自发持续去极化的结果,作者在对对照组患者 112 块肌肉的检查中未发现肌强直放电。本研究观察了肌强直组 78 块肌肉的轻收缩,其中 72 块呈肌源性损害,近端阳性率高于远端,因此不仅要临床出现萎缩无力的远端肌肉进行针极肌电图检查,对无明显症状体征的近端肌肉也应选择性进行肌电图检查,肌电图检查应全面详细,不可仅做有症状的肌肉,应选择性的对有鉴别诊断意义的其他肌肉进行检查,这样方可获得更多信息。本组 26 例患者所测 104 条神经 DML、SCV 及 SNAPs 均在正常范围,但其中 30 条神经 CMAPs 降低超过 20%,考虑与患者肌肉萎缩肌容积减少有关。对于缓慢发展的肢体无力萎缩患者,若行肌电图发现典型的肌强直电伴肌源性损害,则可诊断为强直性肌营养不良。因此,肌电图检查有利于不典型病例的诊断;有利于强直性肌营养不良与肌营养不良及脊髓萎缩症等的鉴别,后者表现为广泛神经源性损害;有利于强直性肌营养不良与其他强直性肌病的鉴别如先天性肌强直,先天性肌强直患者仅有肌强直放电而无肌源性损害;有利于与周围神经病如腓骨肌萎缩症鉴别,因为后者呈神经源性损害,神经传导检查感觉神经电位均异常,表现为 SNAPs 的降低和 SCV 的减慢,运动传导根据不同的类型其运动神经传导速度、DML 和 CMAPs 均有相应的改变。

综上所述,对临床拟诊强直性肌营养不良的患者行肌电图检查必不可少,需结合有无肌强直放电,轻收缩、大力收缩及神经传导特征综合分析,选择远近端不同的肌肉进行检查,提高阳性率,以减少漏诊及误诊。由于目前缺乏有效的治疗手段,且部分患者可无自觉症状,根据强直性肌营养不良的肌电图特点,对强直性肌营养不良患者家族中其他成员进行多块肌肉肌电图检查可发现亚临床证据,结合其常染色体显性遗传的遗传方式,宣教产前检查,提高优生。

**参 考 文 献:**

- [1] Lee JE, Cooper TA. Pathogenic mechanisms of myotonic dystrophy[J]. Biochemical Society Transactions, 2009, 37 (6):1281-1286.
- [2] Modoni A, Silvestri G, Vita MG, et al. Cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1: a longitudinal follow-up study[J]. J Neurooncol, 2008, 255(11):1737-1742.
- [3] Sovari AA, Bodine CK, Farokhi F. Cardiovascular manifestations of myotonic dystrophy-1[J]. Cardiol Rev, 2007, 15(4):191-194.
- [4] Udd B, Krahe R. The myotonic dystrophies: molecular, clinical, and therapeutic challenges [J]. Lancet Neurol, 2012, 11(10):891-905.
- [5] Balatsouras DG, Felekis D, Panas M, et al. Inner ear dysfunction in myotonic dystrophy type 1[J]. Acta Neurol Scand, 2013, 127(5):337-343.
- [6] 伍振富, 杨娟, 操基清. 强直性肌营养不良症的临床、家系和遗传特征分析[J]. 中南大学学报:医学版, 2011, 36 (6):520-524.
- [7] Hehir MK, Logigian EL. Electrodiagnosis of myotonic disorders[J]. Phys Med Rehabil Clin N(下转第 3874 页)

软骨的作用。上述 MMPs 降解软骨的病理改变发生时,可产生多种细胞因子,这些细胞因此能够诱导产生 TIMP,因此 TIMP 的表达水平与 MMPs 的活动密切相关, MMPs 的表达水平越高, TIMP 的表达水平也越高<sup>[16]</sup>。如 MMP-2 含量的增多,会刺激 TIMP 活性增强,活性增强的 TIMP 可以抑制 MMPs 酶活性,启动该平衡机制,反过来抑制 MMP-2 的分泌并降解过多的 MMP-2,以维持关节液内环境平衡<sup>[17]</sup>。本研究也显示了膝关节 OA 患者关节液 TIMP-1 水平明显增多,以发挥其抑制降解 MMPs 的作用。一项在 OA 患者的研究表明: MMPs 与 TIMP-1 的水平并不完全一致,并认为是 MMPs 活性增强超过了 TIMP-1 的作用,打破了 MMPs 与 TIMP-1 之间的平衡,从而继发了软骨的破坏等病理改变<sup>[18]</sup>。

本研究还显示,膝关节 OA 患者关节液中 MMP-2、MMP-3、MMP-9 和 TIMP-1 水平呈均显著升高,并与病变的严重程度呈正相关。提示 MMP-2、MMP-3、MMP-9 和 TIMP-1 在膝关节 OA 发生、发展过程中具有重要作用。经治疗后,膝关节 OA 患者的症状明显减轻,关节液中 MMP-2、MMP-3、MMP-9 和 TIMP-1 的水平也明显降低,因此认为 MMP-2、MMP-3、MMP-9 和 TIMP-1 是反映膝关节软骨损伤程度的生物标志物,检测关节液中 MMP-2、MMP-3、MMP-9 和 TIMP-1 的水平对疾病的早期诊断、病情程度判断、预后评价有一定的临床意义。

#### 参考文献:

[1] Martel-Pelletier J. Pathophysiology of osteoarthritis[J]. *Osteoarthritis Cartilage*, 2004, 12(1): 31-33.

[2] Zhang Y, Jordan JM. Epidemiology of osteoarthritis[J]. *Clin Geriatr Med*, 2010, 26(3): 355-369.

[3] Haseeb A, Haqqi TM. Immunopathogenesis of osteoarthritis[J]. *Clin Immunol*, 2013, 146(3): 185-196.

[4] Murphy G, Lee MH. What are the roles of metalloproteinases in cartilage and bone damage[J]. *Ann Rheum Dis*, 2005, 64(1): 44-47.

[5] 宋朋飞, 阚卫兵, 袁琴, 等. 基质金属蛋白酶与骨关节炎的关系[J]. *广东医学*, 2011, 32(20): 2736-2738.

[6] 李卫平, 蹇睿, 胥方元. 基质金属蛋白酶及其抑制物与骨性关节炎[J]. *西南军医*, 2010, 12(6): 1165-1167.

[7] 王秉文. 不同疗法治疗膝关节骨性关节炎的临床疗效分析[J]. *重庆医学*, 2010, 39(6): 728-730.

[8] Haeusler G, Walter I, Helmreich M, et al. Localization of matrix metallo proteinases (MMPs) their tissue inhibitors, and vascular engrowth factor (VEGF) in growth

plates of children and adolescents indicates a role for MMPs in human postnatal growth and skeletal maturation[J]. *Cal Tiss Int*, 2005, 76(5): 326-335.

[9] Meszaros E, Malemud CJ. Prospects for treating osteoarthritis: enzyme-protein interactions regulating matrix metalloproteinase activity[J]. *Ther Adv Chronic Dis*, 2012, 3(5): 219-229.

[10] Bassiouni HM, El-Deeb M, Kenawy N, et al. Phonoarthography, musculoskeletal ultrasonography, and biochemical biomarkers for the evaluation of knee cartilage in osteoarthritis[J]. *Mod Rheumatol*, 2011, 21(5): 500-508.

[11] 张金山, 程园园, 刘健. 膝关节关节炎患者血清 MMP-3、TIMP-1 水平变化及相关性研究[J]. *安徽医科大学学报*, 2012, 47(9): 1066-1069.

[12] Ding QH, Ji XW, Cheng Y, et al. Inhibition of matrix metalloproteinases and inducible nitric oxide synthase by andrographolide in human osteoarthritic chondrocytes[J]. *Mod Rheumatol*, 2012, 15(1): 57-64.

[13] 王维山, 董金波, 何斌, 等. OA 患者血液及关节液中 MMP-3、uPA 水平检测及临床意义[J]. *山东医药*, 2011, 51(1): 63-64.

[14] 黄媛霞, 段永壮, 李康, 等. 膝关节 OA 患者血清和关节液中 IL-1、MMP-3、TIMP-1 的水平变化及意义[J]. *山东医药*, 2010, 50(1): 59-60.

[15] Yuan PW, Yu HC, Zhou HZ, et al. Preventive administration of juanbi capsules for knee osteoarthritis: effects on serum MMP-2 and MMP-9 levels and cartilage repair[J]. *J Tradit Chin Med*, 2011, 31(4): 334-337.

[16] 刘永刚, 鲍隽君, 邢自宝, 等. 骨性关节炎与细胞因子相关性研究进展[J]. *骨科*, 2010, 1(2): 105-107.

[17] Ryu JH, Lee A, Huh MS, et al. Measurement of MMP activity in synovial fluid in cases of osteoarthritis and acute inflammatory conditions of the knee joints using a fluorogenic peptide probe-immobilized diagnostic kit[J]. *Theranostics*, 2012, 2(2): 198-206.

[18] 王力民, 汤慧. 骨性关节炎患者关节囊滑液 MMP-3、PGE2 检测的临床意义[J]. *放射免疫学杂志*, 2010(1): 59-61.

(收稿日期: 2013-06-05 修回日期: 2013-07-30)

(上接第 3871 页)

Am, 2013, 24(1): 209-220.

[8] Xu X, Han H, Gao H, et al. The increased range of cervical flexed motion detected by radiographs in hirayama disease[J]. *Eur J Radiol*, 2011, 78(1): 82-86.

[9] 卢祖能. 实用肌电图学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2002: 947.

[10] 黄洞, 冯慧宇, 张成. 强直性肌营养不良症的临床、电生理学和病理学特点[J]. *临床神经病学杂志*, 2010, 23(4): 288-290.

[11] 杨晓黎, 王殿华, 陈金亮. 强直性肌营养不良 64 例临床分析[J]. *中风与神经疾病杂志*, 2010, 27(6): 564-565.

[12] 杜文津, 陈晋文, 谢仁厚. 强直性肌营养不良一家系 5 例报告及临床分析[J]. *卒中与神经疾病*, 2010, 17(3): 172-176.

[13] 李懋, 黄旭升, 王占军. 强直性肌营养不良 1 型患者临床特点分析[J]. *中国神经免疫学和神经病学杂志*, 2013, 20(1): 37-40.

[14] 吴筠凡, 周志华, 韩咏竹. 强直性肌营养不良临床、电生理和肌肉病理研究[J]. *中国临床神经科学*, 2013, 21(1): 70-74.

(收稿日期: 2013-06-03 修回日期: 2013-07-16)