

临床研究

DOI: 10.3969/j.issn.0253-3626.2013.02.015

神经电生理及核磁共振检查对平山病的诊断价值

郭秀明, 杨 军, 黄 诚

(重庆医科大学附属第一医院神经内科, 重庆 400016)

【摘要】目的:探讨神经电生理及核磁共振检查对平山病的诊断价值。**方法:**对 14 例确诊的平山病患者的临床特点、神经电生理特征及影像学表现进行回顾性分析。**结果:**所有患者有症状侧上肢正中神经和尺神经感觉运动传导速度及正中神经复合肌肉动作电位(compound motor active potentials, CMAPs)均正常, 8 条尺神经 CMAPs 降低超过正常值 20%。14 例患者有症状侧下颈段脊髓前角细胞支配肌肉均出现神经源性损害(C_{7-8} 、 T_1 水平); 其中 4 例呈有症状侧上肢肌肉神经源性损害; 7 例呈双侧上肢肌肉神经源性损害(其中 2 例仅有单侧上肢肌肉无力萎缩表现); 3 例呈广泛神经源性损害(1 例为单侧上肢 2 例为双侧上肢肌肉无力萎缩)。常规颈椎生理位 MRI 平扫 10 例未见异常或略变细; 4 例提示颈胸段脊髓萎缩变细。颈椎前屈位 MRI 扫描提示 14 例患者均有颈胸段椎管后方硬膜前移, 脊髓呈明显受压变形、变细改变。**结论:**大多数平山病患者肌电图检查呈节段性下颈段脊髓前角损害的特征性异常, 因而神经电生理检查在平山病的诊断中有重要作用。平山病患者肌电图检查亦可能出现广泛神经源性损害, 因而疑诊平山病患者均应行颈段脊髓生理位及前屈位 MRI 扫描。

【关键词】平山病; 神经电生理; 神经源性损害; 神经影像学

【中国图书分类法分类号】R741; R746

【文献标志码】A

【收稿日期】2012-08-28

Role of electrophysiological test and MRI in the diagnosis of Hirayama disease

GUO Xiuming, YANG Jun, HUANG Cheng

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

【Abstract】Objective: To investigate the role of electrophysiological test and MRI in the diagnosis of Hirayama disease. **Methods:** Clinical features, electrophysiological characteristics and MRI findings of 14 patients with Hirayama disease were retrospectively reviewed. **Results:** All symptomatic upper limbs had normal sensory nerve conduction velocity and motor nerve conduction velocity in the median and ulnar nerves. Compound motor active potentials(CMAPs) were normal in median nerve. Ulnar nerve CMAPs were decreased by 20% of the normal value in 8 patients. Fourteen patients had neurological damage in muscles innervated by lower cervical anterior horn cells(C_{7-8} , T_1) in the symptomatic limbs. Four patients had neurological damages in the symptomatic upper limbs. Seven patients had neurological damages in both upper limbs. Three patients had diffused neurological damages. No abnormality was observed in 10 patients according to MRI of cervical vertebra at normal physiological position. Four patients had atrophy of the cervical and thoracic spinal segments. MRI of cervical vertebra at head-down position indicated anterior displacement of dura mater in the cervical and thoracic spinal segments in 14 patients with spinal cord being compressed and atrophic. **Conclusions:** Most patients with Hirayama disease have anterior horn damage in the lower cervical spinal segment on electromyography. Electrophysiological exam is important in the diagnosis of Hirayama disease. Diffused neurological damage could also be noticed in patients with Hirayama disease. All patients with suspected Hirayama disease should have MRI scan of the cervical spinal cord at both normal physiological position and head-down position.

【Key words】Hirayama disease; neuroelectrophysiology; neurological damage; neuroimaging

平山病又称青少年上肢远端肌萎缩症^[1], 是由日本学者平山惠造于 1959 年首先报道的。该病好

发于青春早期, 男性多见, 多表现为缓慢进展的手及前臂肌肉无力、萎缩, 双侧不对称, 无感觉及锥体束受累。平山病是一种良性自限性疾病, 病情在一定时间内呈进展性, 多于 5 年内停止。临床上与运动神经元病的肌萎缩侧索硬化(amyotrophic lateral

作者介绍: 郭秀明, Email: xmguo813@yahoo.com.cn,

研究方向: 肌电图。

通信作者: 杨 军, Email: yangweixiao222@yahoo.com.cn。

sclerosis, ALS)、脊肌萎缩症 (spinal muscular atrophy, SMA) 的早期有相似表现,但预后却截然不同。现将我院确诊的 14 例平山病患者的临床特点、神经电生理特征及影像学表现进行回顾性总结分析,以提高对此病的认识。

1 资料与方法

1.1 一般资料

2008 年 7 月~2011 年 6 月在我科确诊的平山病患者 14 例。男 12 例,女 2 例,男:女为 6:1。发病年龄 10~26 岁,平均 17.15 岁;病程 2 个月~11 年,平均 3.34 年。

1.2 方法

采用美国丹迪公司 Keypoint 肌电图诱发电位仪进行神经电生理检测:(1)上肢神经传导速度 (nerve conduction velocity, NCV),包括正中神经和尺神经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 $\pm 20\%$ 为异常。(2)用同心圆针电极进行肌电图检测,检测肌肉包括拇短展肌、小指展肌、伸指总肌、肱二头肌、三角肌、胫前肌、胸锁乳突肌及脊旁肌,观察指标包括肌肉放松时的自发电位 (包括纤颤电位、正锐波),肌肉轻用力收缩时的运动单位电位 (motor unit potentials, 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。自发电位出现 2 处以上者为异常,轻用力收缩时测定 20 个 MUPs, MUPs 时限以 $\geq 20\%$ 同龄组参考值为延长, MUPs 平均波幅以 $\geq 20\%$ 为增高,多相波百分比以 $\geq 50\%$ 为增多,募集形式以单纯相为异常^[2] (肌电图测值判断参照本肌电图室和北京协和医院正常值)。采用德国 SIMENS 公司 1.5 T MRI 扫描仪对全部患者进行常规颈椎生理位及前屈位 MRI 平扫^[3]。

2 结果

2.1 临床表现

14 例患者均无相关家族史。所有患者均隐袭起病,逐渐出现手与前臂肌无力、肌萎缩,双侧不对称,肌萎缩以第一骨间肌、大小鱼际肌最明显 (100.0%),前臂肌群萎缩见于 2 例患者 (14.3%),而上臂肌群均无肉眼可见的肌萎缩。所有患者均无感觉障碍及大小便功能障碍,无吞咽困难及饮水呛咳,无下肢无力及萎缩,无锥体束征。9 例 (63.6%) 以右手无力为首发症状,5 例 (36.4%) 以左手无力为首发症状。7 例 (50.0%) 发展为双侧,但双侧症状不对称。

2.2 电生理结果

2.2.1 NCV 共进行 30 条上肢神经检测 (均为出现症状的上

肢),其中 14 条正中神经,16 条尺神经。所测正中神经 DML、CMAPs、SCV 及 SNAPs 以及尺神经 DML、SCV 及 SNAPs 均正常范围。8 条尺神经 CMAPs 降低超过正常值 20%,NCV 总异常率为 26.7% (8/30)。

2.2.2 针极肌电图 14 例患者共检测 164 块肌肉,所测有症状侧拇短展肌、小指展肌及伸指总肌均出现神经源性损害 (异常率 100%)。所测 16 块有症状侧上肢肱二头肌中有 6 块出现神经源性损害 (异常率 37.5%); 10 块三角肌中有 2 块出现神经源性损害 (异常率 20.0%)。所测无症状侧 8 块拇短展肌有 4 块出现神经源性损害 (异常率 50.0%), 12 块小指展肌 5 块出现神经源性损害 (异常率 41.7%)。所测无症状侧 8 块伸指总肌、6 块肱二头肌及 8 块三角肌均未出现神经源性损害。所测 18 块胫前肌中 4 块出现神经源性损害 (异常率 22.2%), 18 块胸段脊旁肌 (T_{10} 及 T_{11}) 中 6 块出现神经源性损害 (异常率 33.3%), 10 块胸锁乳突肌 4 块出现神经源性损害 (异常率 40.0%)。14 例患者有症状侧下颈段脊髓前角细胞支配肌肉均出现神经源性损害; 异常肌肉主要分布在有症状侧 C_{7-8} 及 T_1 脊髓前角支配区,少数 C_{5-6} 支配肌也受累,出现纤颤、正锐等自发电位,运动单位电位时限增宽。4 例呈有症状侧上肢肌肉神经源性损害; 7 例呈双侧上肢肌肉神经源性损害,其中 2 例仅有单侧上肢肌肉无力萎缩表现,无症状侧肌肉异常改变主要为拇短展肌和小指展肌。3 例呈广泛神经源性损害,下肢肌肉、胸段脊旁肌和 (或) 胸锁乳突肌亦出现失神经改变 (1 例为单肢症状,2 例为双上肢症状),见表 1。

表 1 14 例患者的针极肌电图检查结果

Tab.1 Needle-electrode electromyography results of 14 cases

所测肌肉 (块)	自发 电位 (块)	平均时 限延长 (块)	募集单 纯相 (块)	神经源性损 害 (异常率) (块, %)
有 拇短展肌 (12)	12	4	0	12 (100%)
症 小指展肌 (18)	16	10	4	18 (100%)
状 伸指总肌 (20)	12	12	2	20 (100%)
上 肱二头肌 (16)	4	2	0	6 (37.5%)
肢 三角肌 (10)	1	1	0	2 (20.0%)
无 拇短展肌 (8)	0	4	0	4 (50.0%)
症 小指展肌 (12)	2	3	1	5 (41.7%)
状 伸指总肌 (8)	0	0	0	0
上 肱二头肌 (6)	0	0	0	0
肢 三角肌 (8)	0	0	0	0
胫前肌 (18)	0	4	1	4 (22.2%)
胸段脊旁肌 (18)	6	未测	未测	6 (33.3%)
胸锁乳突肌 (10)	0	4	0	4 (40.0%)

2.3 影像学表现

常规颈椎生理位 MRI 平扫 10 例患者未见异常或略变细; 4 例提示颈胸段脊髓萎缩变细 (图 1)。颈椎前屈位 MRI 扫描提示 14 例患者均有颈胸段椎管后方硬膜前移, 脊髓呈明显受压变形、变细改变, 以 C_{5-7} 水平明显 (图 2)。



图 1 颈椎正常生理位 MRI 扫描

Fig.1 MRI of cervical vertebra at normal physiological position

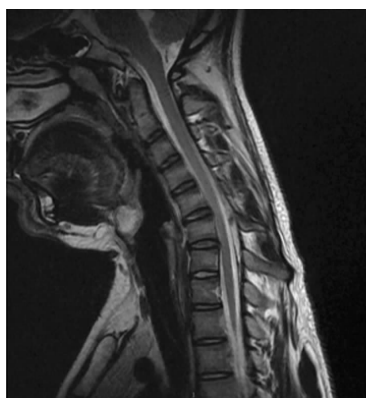


图 2 颈椎前屈位 MRI 扫描

Fig.2 MRI of cervical vertebra at head-down position

3 讨论

目前平山病的病因及发病机制尚不清楚,有学者认为平山病是运动神经元病的一种特殊类型^[4];而近年来的一些研究提出脊髓动力学学说^[5];亦有学者认为平山病可能是脊髓与硬脊膜之间生长发育不平衡所致^[6];还有学者提出平山病患者上肢肌肉无力萎缩与硬膜外腔内静脉丛明显充血造成对脊髓的压迫有关,提示血管因素对于平山病的发病机制可能起一定的作用^[9]。目前国内外学者普遍认同脊髓动力学学说,但平山病是否是运动神经元病中一种特殊类型仍是国内外学者的争论热点。

本组 14 例患者受检神经运动、感觉传导速度均正常,SNAPs 正常,8 条尺神经 CMAPs 降低超过正常值 20.0%,考虑与患者肌肉萎缩肌容积减少有关,符合前角细胞病变的肌电图表现。尺神经 CMAPs 降低率占所测尺神经的 50.0%,而所测 14 条正中神经 CMAPs 降低均未超出正常值 20.0%,与 Lyu 等^[7]研

究发现尺神经 CMAPs 降低远远超过正中神经 CMAPs 降低一致,可能与平山病患者小指展肌最易受累且受累最重有关。针极肌电图异常范围以有症状上肢 C₇~T₁ 脊髓前角支配区为主,所支配的肌肉均出现自发电位和(或)MUPs 时限增宽,呈神经源性损害。肌电图提示下颈髓节段性脊髓前角损害,与屈颈位 MRI 所示脊髓受压变扁的节段吻合。本组有 7 例患者就诊时已有双侧上肢远端肌肉无力及萎缩,以起病侧明显。另外,有 2 例患者虽然症状仅累及单侧上肢,但肌电图检查健侧上肢远端肌肉亦出现失神经改变。上述两点与 MRI 所示脊髓受压变扁多为双侧且以一侧明显相符^[8]。大多数平山病患者肌电图检测有节段性下颈段脊髓前角损害的特征性异常,结合神经传导测定既能帮助定位,又可提供定性诊断与鉴别诊断依据,作为平山病的筛选检查有一定的临床实用价值。

平山病患者的肌电图可显示无症状侧上肢远端肌肉、下肢肌有神经源性损害,但临床表现却无明显的肌肉萎缩及无力(即电生理的亚临床表现)。故有学者认为平山病是运动神经元病的一个亚型。本研究按常规运动神经元病肌电图检查标准检查了 4 个脑干及脊髓节段前角运动神经元支配区支配的肌肉,包括胸锁乳突肌(代表脑干的球部颅神经运动神经元支配区)、上肢肌(代表颈段脊髓前角运动神经元支配区)、下胸段脊旁肌(代表胸段脊髓前角运动神经元支配区)和下肢肌(代表腰骶段脊髓前角运动神经元支配区),发现 6 例肱二头肌,2 例三角肌,4 例胫前肌出现神经源性损害(包括自发电位、宽大 MUPs 及募集单纯相),而这些患者均无相应肌肉无力、萎缩的表现,与文献报道平山病可累及上肢近端肌及下肢肌的观点相类似^[9]。Schroder 等^[10]对 9 位确诊平山病的患者进行研究,电生理检查发现有 3 例患者胫前肌 MUPs 平均时限及波幅均增高,提示腰髓前角受损的可能。然而这些病人均无下肢无力、腰痛及腰骶神经根受损的症状。虽然临床仅有上肢远端受累表现,而电生理检测却显示上下肢肌均有神经源性损害(周围神经传导正常),亦提示颈段及腰段的脊髓前角均有受损。本组中有 3 例患者呈广泛神经源性损害(占 21.4%),下肢肌肉、胸段脊旁肌和(或)胸锁乳突肌亦出现失神经改变,其中 1 例无力萎缩症状累及单侧上肢,2 例累及双上肢。3 例患者 MRI 均呈平山病特征性改变,根

据平山惠造的诊断标准^[1],此 3 例患者可确诊为平山病。以上情况说明平山病的累及范围较临床受累范围要广泛,同时也告诉作者,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它肌肉进行检查,这样方可获得更多信息。以往多数文献报道^[12-13]平山病患者下胸段脊旁肌及胸锁乳突肌肌电图检查均未见神经源性损害,可能与其出现率低有关,而本研究提示下胸段脊旁肌及胸锁乳突肌神经源性损害异常率较高(下胸段脊旁肌神经源性损害异常率为 33.3%,胸锁乳突肌神经源性损害异常率为 40.0%),可能与标本数目少有关。由于平山病的肌电图表现可呈广泛神经源性损害,故作者认为目前不能排除平山病可能为运动神经元病的特殊类型,其受累范围远远超过下段颈髓,因而进一步的研究非常必要。运动神经元病,不论是 ALS 还是 SMA,早期均易与平山病混淆,因都是慢性病程且常以一侧上肢无力萎缩起病,逐渐加重,无感觉障碍和锥体束征。但前者随着病情进展无力萎缩累及下肢,MRI 无异常发现,而平山病为青少年期发病,大多数患者在 3~5 年内病情可自然终止,症状不累及下肢,颈椎 MRI 有特征性改变^[14],佩戴颈托能延缓疾病进展甚至减轻患者的功能障碍。因此对青少年起病,缓慢出现一侧或双侧上肢远端肌无力和肌萎缩且无感觉障碍者,即使肌电图检查呈广泛神经源性损害,也应进一步完善颈段 MRI 常规及屈曲位检查,以免误诊为运动神经元病,延误治疗并给患者带来不必要的精神负担,因此影像学检查在本病的诊断中是有重要价值的。

参 考 文 献

- [1] Hirayama K. Juvenile muscular atrophy of unilateral upper extremity (Hirayama disease)—half century progress and establishment since its discovery[J]. Brain Nerve, 2008, 60(1): 17-29.
- [2] 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.
- [3] Misra U K, Kalita J, Mishra V N, et al. A clinical, magnetic resonance imaging, and survival motor neuron gene deletion study of Hirayama disease[J]. Arch Neurol, 2005, 62(1): 120-123.
- [4] Blumen S C, Drory V E, Sadeh M, et al. Mutational analysis of glycyl-tRNA synthetase (GARS) gene in Hirayama disease[J]. Amyotroph Lateral Scler, 2010, 11(1-2): 237-239.
- [5] Elsheikh B, Kissel J T, Christoforidis G, et al. Spinal angiography and epidural venography in juvenile muscular atrophy of the distal arm 'Hirayama disease' [J]. Muscle Nerve, 2009, 40(2): 206-212.
- [6] Tashiro K, Kikuchi S, Itoyama Y, et al. Nationwide survey of juvenile muscular atrophy of distal upper extremity (Hirayama disease) in Japan[J]. Amyotroph Lateral Scler, 2006, 7(1): 38-45.
- [7] Lyu R K, Huang Y C, Wu Y R, et al. Electrophysiological features of Hirayama disease[J]. Muscle Nerve, 2011, 44(2): 185-190.
- [8] Raval M, Kumari R, Dung A A, et al. MRI findings in Hirayama disease[J]. Indian J Radiol Imaging, 2010, 20(4): 245-249.
- [9] 李 靖, 苏 净. 平山病的临床与肌电图分析[J]. 临床神经电生理学杂志, 2008, 17(4): 233-235.
- Li J, Su J. Clinical and electromyogram analyses of Hirayama disease[J]. Journal of Clinical Electroneurophysiology, 2008, 17(4): 233-235.
- [10] Schroder R, Keller E, Flacke S, et al. MRI findings in Hirayama's disease: flexion-induced cervical myelopathy or intrinsic motor neuron disease? [J]. J Neurol, 1999, 246(11): 1069-1074.
- [11] Nascimento O J, Freitas M R. Non-progressive juvenile spinal muscular atrophy of the distal upper limb (Hirayama's disease): a clinical variant of the benign monomelic amyotrophy[J]. Arg Neurosiquiatr, 2000, 58(3B): 814-819.
- [12] Zhou B, Chen L, Fan D, et al. Clinical features of Hirayama disease in mainland China[J]. Amyotroph Lateral Scler, 2010, 11(1-2): 133-139.
- [13] Oguro K, Kita M, Mori Y, et al. A case of Hirayama disease[J]. Brain Dev, 2008, 30(2): 151-154.
- [14] Parihar A, Khurana N, Aga P, et al. Role of dynamic MRI study in Hirayama disease[J]. Ann Indian Acad Neurol, 2011, 14(2): 138-139.

(责任编辑: 关蕴良)