

内科主治医师考试：《答疑周刊》2022 年第 1 期

问题索引：

一、【问题】遗传性运动感觉性神经病 I 型的相关知识点有哪些？

二、【问题】遗传性运动感觉性神经病 II 型的相关知识点有哪些？

三、【问题】遗传性运动感觉性神经病 III 型的相关知识点有哪些？

四、【问题】遗传性运动感觉性神经病 IV 型的相关知识点有哪些？

具体解答：

一、【问题】遗传性运动感觉性神经病 I 型的相关知识点有哪些？

(一) 临床表现 60%的有阳性家族史。多在 10 岁以前起病。首发症状通常为步态异常，下肢远端肌肉力弱、萎缩，导致下肢外观呈倒挂的酒瓶状，足部马蹄内翻及爪形趾。跟腱反射早期消失。感觉障碍不显著。部分患者上肢亦可累及，出现爪形手及手部轻微感觉障碍。在严重的周围神经病变者可以见到因咽喉部受累而导致的睡眠呼吸障碍。查体可以发现肥大增粗的周围神经。

(二) 辅助检查 肌电图可见纤颤波或正锐波及运动单位时限延长；运动神经传导速度显著减慢；感觉神经传导速度亦减慢，腓肠神经感觉电位往往减低甚至无法测出。CMAP 由于伴随的轴索损害而下降，其下降程度与疾病的病变程度以及神经传导速度的减慢程度具有相关性。F 波延长。脑干听诱发电位可以出现 I 波延迟。脑脊液蛋白含量可以升高。

二、【问题】遗传性运动感觉性神经病 II 型的相关知识点有哪些？

(一) 临床表现 发病晚，进展缓慢，到成年期出现足踝部肌肉力弱，感觉障碍轻微，近端腱反射常保存。全部患者均有马蹄内翻足，高弓足的出现率达 100%。在个别的患者出现听力丧失。本病起病多在中年之后，预后相对较好。

(二) 辅助检查 周围神经无节段性脱髓鞘或“洋葱球”形成，但存在比较多的有髓神经纤维再生簇结构。神经传导速度仅轻度减慢，达 38~62m/s，但 CMAP 和 SNAP 均有明显下降。

三、【问题】遗传性运动感觉性神经病 III 型的相关知识点有哪些？

(一) 临床表现 婴儿期发病，一般小于 3 岁，学步晚，在 15~48 个月学会行走。行走力弱。远端重于近端，其肌肉力弱及萎缩不限于下肢，躯干肌肉亦可力弱。腱反射减退，偶尔可见脑神经的受累，包括瞳孔缩小、光反射迟钝、眼

睑下垂、眼震和眼外肌活动受限等，也可出现轻微的听力下降。患者经常表现为身材矮小、面容粗糙并伴有骨骼畸形，一般在十几岁之前病变轻微，也可见严重致残的报道。周围神经明显增粗，易于触及。病情缓慢进展，可导致严重神经功能障碍。

(二) 辅助检查 神经传导速度明显减慢，一般低于 10m/s。

四、【问题】遗传性运动感觉性神经病IV型的相关知识点有哪些？

(一) 临床表现 成人型 10~30 岁起病。周围神经损害的特点为四肢远端性对称性运动感觉神经病，表现为远端肌无力和感觉障碍。腱反射减弱或消失。少数患者感觉症状可不明显。视觉受累表现为视力减退，夜盲，视网膜色素变性，视野缩小，瞳孔异常和白内障。多数患者有心肌损害，还可有神经性耳聋，嗅觉丧失，小脑性共济失调，骨骼畸形，皮肤角化或鱼鳞癌。婴儿型在婴儿后期至儿童前期起病，还可有抽搐和肌张力低下。本病可因心脏损害引起急性心衰导致猝死。

(二) 辅助检查 脑脊液蛋白明显升高，糖和氯化物含量及细胞数正常。血清植烷酸水平也明显升高，脂肪酸升高。血胆固醇，高密度脂蛋白和低密度脂蛋白中等程度减少。神经电生理检查示周围神经传导速度减慢。血清植烷酸水平为重要诊断依据。

(三) 治疗 可采用饮食疗法，限制植烷酸摄入以减轻周围神经和小脑症状，阻止病情进展。

内科主治医师考试：《答疑周刊》2022 年第 1 期（word 版下载）

【医学教育网版权所有，转载务必注明出处，违者将追究法律责任】