

运动再学习疗法治疗成人杆状体肌病一例报告

李嘉莹¹ 王明朗² 赵磊³

1.牙克石市中蒙医院, 内蒙古 呼伦贝尔 022150

2.内蒙古民族幼儿师范高等专科学校, 内蒙古 鄂尔多斯 017000

3.呼伦贝尔市人民医院, 内蒙古 呼伦贝尔市 021008

摘要: 目的: 观察运动再学习疗法治疗成人杆状体肌病的临床疗效。方法: 给予成人杆状体肌病的患者运动再学习疗法进行治疗。治疗前后, 给予患者徒手肌力检查、平衡功能检查、日常生活能力检查、Holden 步行能力检查进行疗效评定。结果: 治疗后, 成人杆状体肌病的患者徒手肌力检查、平衡功能检查、日常生活能力检查、Holden 步行能力检查评分均显著优于治疗前。结论: 运动再学习疗法治疗成人杆状体肌病疗效确切, 可显著提高患者生存质量。

关键词: 运动再学习; 康复; 杆状体肌病

杆状体肌病是一种少见的先天性肌病, 以肌纤维内出现异常高密度杆状体样结构沉积为特征, 典型的临床表现是四肢近肌无力, 肌张力低下, 可伴有吞咽困难、呼吸功能减退或高足弓畸形。由于本病的相关突变基因较多, 且即使同一基因也可发生不同位点的单个或是多个突变^[1], 因此通过对患者基因突变的检测, 已明确突变还比较困难, 目前常用的确诊方法是肌肉活检^[2]。国内仅有个别报告, 且该病尚无有效的治疗方案。近期我科有一成人杆状体肌病患者, 经运动再学习疗法介入后取得满意的疗效, 现将其资料回顾性分析如下。

1 临床资料

患者, 女性, 年龄 65 岁, 右利手, 慢性隐性起病, 进行性加重。主因“进行性肢体无力一年余, 加重半月”入院。查体: 温度 T36.4℃, 心律 R78 次/分, 脉搏 20 次/分, 血压 BP160/90mmHg, 鸭步? 神志清, 言语流利, 双侧软腭对称, 双侧咽反射灵敏, 双侧耸肩、转颈力弱, 双手骨间肌可见轻度萎缩, 左上肢近端肌力 3 级, 左上肢远端肌力 3 级, 左手握力 3 级, 左下肢近端肌力 3 级, 左下肢远端肌力 3 级, 右上肢近端肌力 4 级, 右上肢远端肌力 3 级, 右手握力 3 级, 右下肢近端肌力 4 级, 右下肢远端肌力 4 级; 四肢肌张力适中, 四肢腱反射弱, 双手指端针刺觉过敏, 双侧运动觉、位置觉音叉振动觉基本对称, 病理征阴性, 双上肢指鼻试验稳准, 双下肢跟膝胫试验因患者肌力差查体不合作。辅助检查: 腰椎核磁 (2017-10-27 呼伦贝尔市人民医院): 腰椎反曲。腰椎退变。L3-4 椎间盘膨出, 椎管及双侧椎间孔狭窄。L2-L4 椎体终板软骨炎。4、L3-4 椎间盘突出, 椎管及双侧椎间孔狭窄。L4-5

椎间盘轻度膨出。肌肉活检 (2018 年 4 月 12 日北京大学第一临床医院肌肉病理结果): 病理诊断: 骨骼肌呈肌病样病理改变伴轻微神经源性损害 (右肱二头肌), 上述病变见于成年杆状体肌病。

既往史: 发现糖尿病病史 10 年, 目前皮下注射诺和锐早 14U, 晚 14U, 未监测血糖; 发现高血压病史四年, 血压最高 180/110mmHg, 间断口服“硝苯地平 10mg”日三次; 甲状腺回声增粗半年; 否认肝炎、结核病史及其密切接触史; 否认毒物及接触史; 否认家族遗传性疾病史; 否认外伤、输血史; 否认食物、药物过敏史; 否认肛门及外生殖器病史, 预防接种史不详; 否认吸烟饮酒史。

辅助检查分析: 化验: 血常规、肿瘤标志物、甲功三项、凝血四项、全血细胞分析、同型半胱氨酸 HCY、尿液分析便常规、血同型半胱氨酸、血离子均正常。甲乙丙及艾滋梅毒均阴性, 生化全项: 肌酐 CREA 37.5 umol/L ↓、血清尿酸 UA 367 umol/L ↑、血糖 GLU 9.3 mmol/L ↑, 糖化血红蛋白百分比 (色谱法) HbA1C% 6.9% ↑。患者有糖尿病, 反应近三个月血糖偏高, 余肝肾功、蛋白、血糖、血脂大致正常, 嘱患者定期复查。

2 专科治疗

2.1 运动再学习疗法治疗前评定

MMT 徒手肌力检查: (左侧肩屈肌力 3 级, 肩伸肌力 3 级, 肩外展肌力 3 级, 左侧屈肘肌力 3 级, 伸肘肌力 3 级, 左侧腕背屈 3 级, 腕掌屈 3 级, 左手握力 3 级, 左侧屈髋肌力 3 级, 伸髋肌力 3 级, 左侧伸膝肌力 3 级, 屈膝肌力 3 级, 左侧踝背屈 3 级, 踝跖屈 3 级; 右侧肩屈肌力 4 级, 肩伸肌力 4 级, 肩外展肌力 4 级, 右侧屈肘肌力

3 级, 伸肘肌力 3 级, 右侧腕背屈 3 级, 腕掌屈 3 级, 右手握力 3 级, 右侧屈髋肌力 4 级, 伸髋肌力 4 级, 右侧伸膝肌力 4 级, 屈膝肌力 4 级, 右侧踝背屈 4 级, 踝跖屈 4 级); 改良 Ashworth 评定: 0 级; 坐位平衡 III 级, 立位平衡 II 级; 改良 Barthel 指数: 60 分(日常生活基本自理); Holden 步行能力分级: 3 级; 被动关节活动度: 正常。

2.2 治疗方法

(1) 上肢肌力训练 患者仰卧位, 肩屈 90°, 肘屈曲手放在对侧肩膀处, 在手腕处加沙袋做抗阻伸肘动作; 患者坐位, 在手腕处加沙袋给予患者阻力, 做抗阻肩前屈、肩后伸、肩外展动作, 注意肘关节持续保持伸直位; 患者坐位, 前臂旋前做弹力带抗阻腕背屈; 患者坐位, 前臂放于桌面, 手指屈曲握球做握力训练; 患者坐位, 治疗师给予患者阻力做手指伸展;

(2) 手功能训练 滚筒放松上肢; 患者坐位, 患手推磨砂板, 20 次/组, 5 组/天; 患者坐位, 前臂旋前, 手指拇指、食指、中指、小拇指分别做外展运动, 10 次/组, 5 组/天; 前臂放在桌面上, 拇指、食指对指位捏球, 10 次/组, 5 组/天; 前臂放在桌面上, 拇指、食指对指位捏球坚持 10s/次; 患者坐位, 拇指、食指或拇指、中指对指位拧螺丝;

(3) 下肢肌力训练 患者仰卧位, 伸髋伸膝位, 在脚踝处加沙袋做抗阻屈髋, 10 次/组, 5 组/天; 患者仰卧位, 治疗师给予患者阻力, 让患者做髋关节外展, 10 次/组, 5 组/天; 患者仰卧位, 伸髋屈膝, 让小腿与地面垂直, 在脚踝处加沙袋做抗阻伸膝动作, 10 次/组, 5 组/天; 仰卧位, 治疗给予脚趾处阻力, 让患者做踝背屈动作, 10 次/组, 5 组/天; 仰卧位, 屈髋屈膝, 做桥式运动, 30s/次, 5 次/组, 3 组/天, 后改成单桥运动; 仰卧位, 屈髋屈膝, 做桥式运动, 给予患者两髂前上棘处压力, 让患者抵抗治疗师的力量维持在此位置, 坚持 10s/次; 仰卧位, 两腿踝关节处加沙袋, 空中蹬自行车, 注意腿保持中立位, 不要外旋; 站立位, 在踝关节处加沙袋, 左、右腿交替上篮球, 10 次/组, 5 组/天; 站立位踏步, 20s/次, 3 组/天;

(4) 肌肉耐力训练 患者坐位, 双手握体操棒, 肩关节前屈 180 度, 坚持 20s, 注意保持体操棒的水平; 患者仰卧位, 两腿交替屈髋伸膝位画圈, 注意保持膝关节伸直位;

(5) 协调训练 患者坐位, 两手分别放在膝盖上, 两手交替手心-手背翻手; 两手“6”“8”交替运动; 走一字步, 20m/次, 5 次/组;

(6) 平衡训练 患者四点跪位, 抬起左侧腿和右侧手, 使左侧手和右侧腿负重, 变成两点跪位坚持 15s, 注意骨盆不要倾斜, 第二组时抬起右侧腿和左侧手, 使左侧腿和右侧手负重, 15s/次; 患者双膝跪位于治疗垫上, 双膝跪位行走; 患者站立位, 左腿负重, 将右腿抬高, 单腿负重训练, 然后变成右腿负重左腿抬高, 30s/次, 5 次/组;

疗程: 每组动作 10 次, 5 组/天; 每天训练持续 30min, 每周 5 天, 周六日休息, 疗程为两周。

表 1 治疗前后评定结果对比

评定内容	治疗前	治疗后
MMT	左侧肩屈肌力 3 级, 肩伸肌力 3 级, 肩外展肌力 3 级, 左侧屈肘肌力 3 级, 伸肘肌力 3 级, 左侧腕背屈 3 级, 腕掌屈 3 级, 左手握力 3 级, 左侧屈髋肌力 3 级, 伸髋肌力 3 级, 左侧伸膝肌力 3 级, 屈膝肌力 3 级, 左侧踝背屈 3 级, 踝跖屈 3 级; 右侧肩屈肌力 4 级, 肩伸肌力 4 级, 肩外展肌力 4 级, 右侧屈肘肌力 3 级, 伸肘肌力 3 级, 右侧腕背屈 3 级, 腕掌屈 3 级, 右手握力 3 级, 右侧屈髋肌力 4 级, 伸髋肌力 4 级, 右侧伸膝肌力 4 级, 屈膝肌力 4 级, 右侧踝背屈 4 级, 踝跖屈 4 级	左侧肩屈肌力 3 级, 肩伸肌力 3 级, 肩外展肌力 3 级, 左侧屈肘肌力 3 级, 伸肘肌力 3 级, 左侧腕背屈 3 级, 腕掌屈 3 级, 左手握力 3 级, 左侧屈髋肌力 3 级, 伸髋肌力 3 级, 左侧伸膝肌力 3 级, 屈膝肌力 3 级, 左侧踝背屈 3 级, 踝跖屈 3 级; 右侧肩屈肌力 4 级, 肩伸肌力 4 级, 肩外展肌力 4 级, 右侧屈肘肌力 3 级, 伸肘肌力 3 级, 右侧腕背屈 3 级, 腕掌屈 3 级, 右手握力 3 级, 右侧屈髋肌力 4 级, 伸髋肌力 4 级, 右侧伸膝肌力 4 级, 屈膝肌力 4 级, 右侧踝背屈 4 级, 踝跖屈 4 级
平衡功能	坐位平衡 III 级 立位平衡 II 级	坐位平衡 III 级 立位平衡 III 级
改良 Barthel 指数	60 分	90 分
Holden 步行能力分级	3 级	5 级
改良 Ashworth 分级	0 级	0 级

2.3 运动再学习疗法治疗后评定

MMT 徒手肌力检查: 右上肢近端肌力 5 级, 右手握力 5 级, 左上肢肌力 4 级, 左手握力 4 级, 右下肢肌力 5 级, 左下肢髂腰肌 4 级, 左下肢股四头肌 4 级, 左下肢远端肌力 4 级; 改良 Ashworth 评定: 0 级; 坐位平衡 III 级, 立位平衡 III 级; 改良 Barthel 指数: 90 分; Holden 步行能力分级: 5 级; 被动关节活动度: 正常。

2.4 观察指标

肌肉力量评定: 采用 MMT 徒手肌力检查(评定结果 5 级为正常, 能抗重力, 并可完全抵抗阻力运动; 4 级指

肌肉能抗重力,并能抵抗部分阻力运动;3级指肌肉能抗重力做关节全范围活动,但不能抗阻力;2级为在减重状态下,能做关节全范围运动;1级为肌肉有轻微收缩,但不引起关节活动;0级为肌肉无任何收缩);日常生活能力评定:采用改良 Barthel 指数进行综合评定(评定结果正常为100分; ≥ 60 分为生活基本自理;41-59分为中度功能障碍,生活需要帮助;21-40分为重度功能障碍,生活依赖明显; ≤ 20 分为生活完全依赖);步行能力:采取 Holden 功能步行分级(0级:病人不能行走或需2人、更多人的帮助;1级:病人需1人持续有力地帮助转移重量和平衡;2级:病人持续或间断需要1人帮助平衡和协调;3级:病人需要1人口头管理或伴行而无身体上的接触;4级:病人在平面上可以独立步行,但在上台阶,斜面或不平的表面时需要帮助;5级:病人可独立去任何地方)。

3 讨论

总结:杆状体肌病由国外的 Shy^[3]和 Gonen 等在1963年首先报告,因在患者肌纤维中发现大量杆状体而得名。以肌肉活检电镜下见肌纤维萎缩明显,并见高密度杆状体样结构为特征的少见的先天性肌病,少数患者可合并免疫系统疾病。多呈常染色体显性或隐性遗传,也可散发。目前国内仅有个别报告。根据其病理特点 North 等^[4]将先天性肌病分为三型:严重新生儿型、先天良好型、成人晚发型。本患者发病年龄在65岁,以四肢肌力无力为主要症状,症状较轻,属成人晚发型。Ryan^[5]等报告成人杆状体肌病的发病率仅为4.2%,临床上较为少见。研究表示该病的典型临床特点主要以四肢近端肌力弱,肌张力减低为主要表现,可伴吞咽困难、呼吸功能减退及高足弓畸形,成人起病者可无典型肌病表现。肌肉活检是目前杆状体肌病的唯一确诊方法,以电镜下可见肌膜下或肌纤维中有高密度紫色杆状体堆为特征性病理改变。

运动再学习疗法是二十世纪80年代初由澳大利亚学者 J.Carr 等提出的一种运动疗法,它把中枢神经系统损伤后运动功能的恢复训练视为一种再学习或再训练过程。它以生物力学、运动科学、神经科学和认知心理学等为理论基础,以作业与功能为导向,在强调患者主观参与和认知重要性的前提下,按照科学的运动学习方法对患者进行再教育以恢复其运动功能的一套完整的方法^[6]。可针对成人杆状体肌病的患者进行个性化康复训练,如四肢肌力弱,可通过抗阻肌力训练达到增强肌肉力量的目的;患者肌肉

耐力差可通过等长收缩来改善患者全身的肌肉耐力;吞咽困难可通过对咀嚼肌和吞咽肌的日常动作训练,来改善患者的吞咽功能,使患者再次掌握正常时的运动技能,改善功能障碍。

目前国内外对成人杆状体肌病的研究大多集中在病理方面,而如何应对杆状体肌病造成的症状进行治疗的相关方面研究甚少,国内也仅有个别案例,如何通过康复治疗改善杆状体肌病患者的症状,提高其生存质量成为我们研究的目的。康复治疗对于成人杆状体肌病有良好疗效,但需要长期坚持才能巩固治疗效果,因此成人杆状体肌病患者建议早期进行康复治疗训练^[7],以达到改善功能障碍,回归家庭,回归社会的目的。并且对于杆状体肌病我们认为在今后的治疗中可以加入生物反馈治疗,生物反馈是通过人体对信号的反应(视觉、听觉),将信息传入大脑,使大脑对机体作出反应,以此增加患者的自主活动,增进肌肉力量,配合运动再学习疗法会加快康复进程,取得更满意的疗效,如何更有效地提高成人杆状体肌病的康复效果是我们今后需要探索的课题。

参考文献:

- [1]许秀丽,刘健,石剑宽,等.杆状体肌病的临床与病理学特征及超微结构特点[J].临床神经病学杂志,2020,33(06):435-438.
- [2]韩燕,郑惠民,丁素菊,等.杆状体肌病临床、病理特点及发病机制探讨[J].中风与神经疾病杂志,2002,(02):24-26.
- [3]Shy GM, Engel WK, Somer GE, et al. Nemaline myopathy. A new congenital myopathy. Brain, 1963, 86: 793-810.
- [4]North KN, Wang CH, Clarke N, et al. NMD, 2014, 24: 97.
- [5]Ryan MM, Schneider C, Strickland CD, et al. Nemaline myopathy. A clinical study of 143 cases. Ann Neurol, 2001, 50:312-320.
- [6]黄永禧,徐本华,黄真.运动再学习方法的新进展[J].中国康复理论与实践,2000,(03):1-5.
- [7]Bogdanovich S, Perkins KJ, Krag TO, et al. Therapeutics for Duchenne muscular dystrophy: current approaches and future directions[J]. Journal of Molecular Medicine - Jmm, 2004, 82:102-115.

作者简介:李嘉莹(1995-)女,汉族,内蒙古呼伦贝尔市,本科,牙克石中蒙医院,职位:康复治疗师(中级),研究方向:神经康复、前庭康复等。