

脂质沉积性肌病伴胰腺广泛钙化1例

胡益群, 任建林

胡益群, 任建林, 厦门大学附属中山医院消化内科 厦门大学
消化疾病研究所 厦门市消化疾病诊治中心 福建省厦门市
361004

作者贡献分布: 本文主要由胡益群设计、分析并完成; 任建林教
授给予理论指导与修改; 本文写作由胡益群完成。

通讯作者: 胡益群, 361004, 福建省厦门市湖滨南路201-209号,
厦门大学附属中山医院消化内科. huyiqun0826@yahoo.com.cn
电话: 0592-2993171 传真: 0592-2993170

收稿日期: 2008-10-27 修回日期: 2008-11-18

接受日期: 2008-11-24 在线出版日期: 2009-01-18

Lipid storage myopathy with widespread calcification of the pancreas: a case report

Yi-Qun Hu, Jian-Lin Ren

Yi-Qun Hu, Jian-Lin Ren, Department of Gastroenterol-
ogy, Zhongshan Hospital Affiliated to Xiamen University;
Gastroenterology Institute of Xiamen University; Xiamen
Center for Diagnosis and Treatment of Gastroenterology,
Xiamen 361004, Fujian Province, China

Correspondence to: Yi-Qun Hu, Department of Gastroen-
terology, Zhongshan Hospital Affiliated to Xiamen Univer-
sity, 201-209 Hubin South Road, Xiamen 361004, Fujian
Province, China. huyiqun0826@yahoo.com.cn

Received: 2008-10-27 Revised: 2008-11-18

Accepted: 2008-11-24 Published online: 2009-01-18

Abstract

Lipid storage myopathy (LSM) is a common
disease in neurology without specific clinical
manifestations, so it is easy to be misdiagnosed
as dermatomyositis and so on. Calcification of
the pancreas is usually a complication of chronic
pancreatitis in gastroenterology. However, LSM
combined with calcification of the pancreas is
rare in clinic. This paper reported such a case
in order to help clinicians in neurology and
gastroenterology identify this disease and avoid
misdiagnosis and missed diagnosis.

Key Words: Lipid storage myopathy; Calcification of
pancreas; Dermatomyositis

Hu YQ, Ren JL. Lipid storage myopathy with widespread
calcification of the pancreas: a case report. *Shijie Huaren
Xiaohua Zazhi* 2009; 17(2): 225-227

摘要

脂质沉积性肌病为神经内科相对常见疾病, 但

表现非常不特异, 容易误诊为风湿免疫类疾
病如皮炎等, 胰腺广泛钙化多为消化内科疾
病慢性胰腺炎等并发症, 脂质沉积性肌病合
并胰腺广泛钙化的病例临床尚未见报道, 病因不
详. 本文就1例脂质沉积性肌病伴广泛胰腺钙
化进行分析讨论, 以期加深消化内科、风湿科
和神经内科医师对此类疾病的认识, 减少误诊
或漏诊.

关键词: 脂质沉积性肌病; 胰腺钙化; 皮炎

胡益群, 任建林. 脂质沉积性肌病伴胰腺广泛钙化1例. *世界华人
消化杂志* 2009; 17(2): 225-227

<http://www.wjgnet.com/1009-3079/17/225.asp>

0 引言

脂质沉积性肌病(lipid storage myopathy, LSM)
是由长链脂肪酸代谢缺陷导致的一组肌病, 主
要表现为肌肉无力和疲劳, 病理特点为肌纤维
内出现大量的脂肪滴沉积. LSM在国内是一种
相对常见病, 肌肉活检发现肌纤维内脂质沉积
是目前诊断此病的重要方法, 而胰腺钙化为胰
腺组织纤维化或胰腺组织钙质沉积的临床表现,
导致胰腺钙化的常见病因有慢性胰腺炎、儿童
皮炎、甲状旁腺功能亢进等疾病引起的高钙
血症, 而临床上LSM导致或合并胰腺钙化尚未
见文献报道, 其病因尚不清楚.

1 病例报告

患者15岁, 女, 因“活动后双下肢酸痛、乏力
1 mo”于2007-10-28入院, 患者入院前1 mo无
明显诱因出现步行后双下肢酸痛、乏力, 休息
后可自行缓解, 酸痛部位以双侧大腿明显, 无发
热、晨僵、手指足趾搐搦, 无腹痛、腹泻等表
现, 当地医院检测肝肾功能: 钙2.6 mmol/L, 磷
2.13 mmol/L, 谷草转氨酶96 U/L, 肌酸激酶555
U/L, 骨盆平片未见异常, 腹部超声提示: 胰腺多
发性强回声团, 双肾多发性囊性占位, 自服钙片
和中药无缓解, 来我院门诊查腹部CT提示: 胰腺
广泛钙化, 双肾多发肾囊肿(图1). 肌电图: 左右
股四头肌、左三角肌、右肱二头肌肌源性损害,

■背景资料

脂质沉积性肌病
(LSM)近年来有
较多报道, 在青少
年、成人均可发
病, 多表现为容
易疲劳, 近端肌无
力, 肌酶轻中度
增高, 但因症状
非特异常出现误
诊, 临床上易误诊
为假肥大型肌营
养不良、多发性
肌炎、重症肌无
力、肢带型肌营
养不良、线粒体
肌病.

■同行评议者

洪天配, 教授, 北
京大学第三医院
内分泌科; 潘秀
珍, 教授, 福建省
立医院消化研究
室

■应用要点

本例报道通过病例分析及文献复习,旨在加深消化内科、风湿科和神经内科医师对LSM和胰腺钙化的认识,对肌病患者重视肌肉病理组织学检查,以期减少误诊或漏诊。

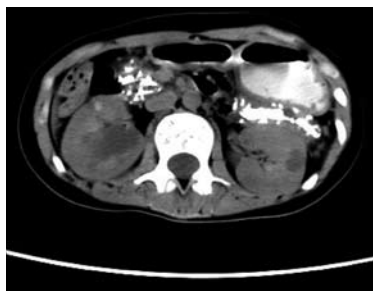


图1 患者腹部CT. 胰腺广泛钙化, 双肾多发肾囊肿。

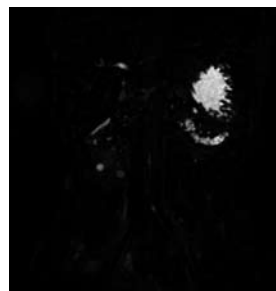


图2 患者胰腺MRCP. 患者胰腺MRCP.

左右胫神经H-反射潜伏期延长。体格检查:可见其行走时步态不稳,股四头肌肌力下降,双下肢及双足背可见多处散在分布的皮肤破损,新旧不均。入院后辅助检查:血、尿、大便常规、乙肝标志物、丙肝抗体、凝血功能、肝功能、血脂、甲状腺功能、血清蛋白电泳、免疫球蛋白IgG、IgM、补体CH50、C3、C4均未见异常;肌酶谱:AST 88 IU/L; CK 232 IU/L, CKMB 260 IU/L, LDH 462 IU/L, 肾功能磷1.64 mmol/L, 甲状旁腺激素23.24 ng/L(正常范围内), 抗甲状腺球蛋白TGAb 50.5%, 血沉第1小时22 mm, 抗链球菌溶血素O(ASO)+类风湿因子RF、抗核抗体+抗dsDNA抗体+ENA均为阴性, 甲状旁腺CT、骨骼ECT未见异常, MRCP提示胰管多发结石(图2), 行股四头肌肌肉活检病理和电镜检查结果提示LSM, 最后确诊为LSM并胰腺广泛钙化, 治疗上予以强的松30 mg/d po, 同时予以左卡尼丁改善脂肪代谢, 辅助以辅酶Q+ATP+肌苷等支持治疗, 患者双下肢酸痛、肌肉乏力症状明显改善, 胰腺钙化无明显变化, 出院后随访。

2 讨论

LSM近年来有较多报道, 在青少年、成人均可发病, 多表现为容易疲劳, 近端肌无力, 肌酶轻中度增高, 但因症状非特异常出现误诊, 临床上易误诊为假肥大型肌营养不良、多发性肌炎、重症肌无力、肢带型肌营养不良、线粒体肌病^[1]。

我们根据患者青少年女性, 存在双下肢行走无力, 肌力下降, 双下肢多发皮疹、肌酶升高、肌电图异常表现^[2], 依据诊断标准我们曾高度怀疑儿童皮肌炎的诊断。儿童皮肌炎患者在不同时期均可发生软组织钙化, 钙化常见于皮下组织或者肌腱组织, 或者内脏钙化, 而胰腺钙化、结石为其常见并发症, 严重的钙化通常表现为腹痛、恶心、呕吐、厌食、消瘦。LSM与儿童皮肌炎临床症状相似, 二者均可出现反复发作双下肢近端肌无力, 发病期血清肌酶明显升高, 二者鉴别主要依靠肌肉活检及电镜检查

来区分。LSM肌肉病理特点: HE及Gomori三色染色示部分肌纤维有萎缩, 肌浆内有大小不等的空泡、缺损或裂隙; 油红及苏丹黑B染色可证实存在脂肪颗粒; 电镜示肌膜下及肌纤维间有簇状排列的空泡, 无糖原增多、线粒体和肌原纤维结构异常可见肌纤维内脂滴明显增多。而儿童皮肌炎病理活检典型的图像可见肌束大小不等局灶性坏死、束周膜和血管周围不同程度的炎细胞浸润(淋巴细胞和巨噬细胞), 常伴系统性血管炎, 该患者肌酶升高不明显, 皮疹不典型, 尤其是肌肉活检结果证实了LSM的诊断。

胰腺钙化在临床上相对少见, 国内常见原因有慢性胰腺炎、儿童皮肌炎、甲状旁腺功能亢进等疾病导致的高钙血症等, 而国外一些文献报道胰腺钙化多与慢性酒精性胰腺炎、肿瘤(包括囊肿肿瘤病变)、发育、衰老等因素有关^[3], 在儿童中遗传性胰腺炎虽然少见但其却是胰腺钙化较常见原因, 其有两个高发时段, 其中青春期是其中一个高发期^[4]。

慢性胰腺炎多是由于胆道疾病或酒精中毒等因素导致的胰腺实质进行性损害和纤维化, 常伴钙化、假性囊肿、胰岛细胞减少或萎缩, 主要表现为腹痛、消瘦、营养不良、腹泻或脂肪痢, 后期可出现腹部包块、糖尿病等。据统计约25%慢性胰腺炎有不同程度的胰管结石或胰腺钙化, 其成分多为碳酸钙或磷酸钙, 在临床上可不产生任何症状或有慢性胰腺炎的表现, 常需与胰腺结核等疾病相鉴别。本次报道的患者无临床表现及胰腺功能损害, 可以排除因慢性胰腺炎导致的胰腺钙化。

该患者病程中曾一过性出现高钙血症, 曾考虑甲状旁腺功能亢进导致高钙血症, 过多的钙质沉积在胰腺、胰管所致。甲状旁腺功能亢进是由于甲状旁腺腺瘤、增生肥大或甲状旁腺腺癌引起, 患者多有骨痛、肌力减弱等表现, 辅助检查可见血钙、碱性磷酸酶增高和血磷的降低。甲状旁腺功能亢进引起的胰腺钙化、骨

痛、肌力减弱是由于骨钙分解及钙质异位沉积的结果。该患者血钙浓度轻度升高且很快恢复正常, 血甲状旁腺素在正常范围内, 故可以排除此病因素。

目前有研究发现, 脂质代谢缺陷可以影响外源性脂肪酸的线粒体转运和氧化代谢以及内源性甘油三酯的代谢, 这些因素导致能量产生障碍, 引起肌肉尤其是骨骼肌进展性肌肉无力为主要表现的肌病, 这些肌病部分存在基因缺陷^[5]。另有文献报道, 1例LSM的患者由于存在多发乙酰辅酶A脱氢酶缺陷(MADD), 电子传递黄素蛋白泛醌氧化还原酶类ETFQO基因突变, 开始时治疗反应良好, 但在其14岁时呼吸肌功能障碍导致呼吸功能不全, 因此由于基因突变导致MADD可能是LSM的病因之一^[6]。如果患者存在基因缺陷或遗传因素则可以解释患者早期发病、多器官受累的临床表现。该患者母亲年轻时有类似情况出现, 后自愈, 为明确有无遗传因素, 我们也让患者母亲做了相关的检查, 但未发现类似病变。但结合患者年轻女性, 存在双肾多发囊肿, 其母亲年轻时存在类似病史, 不能排除患者存在不为我们所知的先天或遗传性因素。

此病例为少见个案, 临床经验及文献积累不多, 我们希望有更多的病例报道出现, 以此寻找此类疾病的分子生物学或遗传学病因基础。本例报道通过病例分析及文献复习, 旨在加深消化内科、风湿科和神经内科医师对LSM和胰腺钙化的认识, 对肌病患者重视肌肉病理组织学检查, 以期减少误诊或漏诊。

3 参考文献

- 1 于建红, 曹岩菁, 周国庆. 多发性肌炎伴脂质沉积性肌病2例报告. 实用神经疾病杂志 2005; 8: 74
- 2 Mitchell JP, Dennis GJ, Rider LG. Juvenile dermatomyositis presenting with anasarca: A possible indicator of severe disease activity. *J Pediatr* 2001; 138: 942-945
- 3 Lesniak RJ, Hohenwarter MD, Taylor AJ. Spectrum of causes of pancreatic calcifications. *AJR Am J Roentgenol* 2002; 178: 79-86
- 4 Dodge JA. Paediatric and hereditary aspects of chronic pancreatitis. *Digestion* 1998; 59 Suppl 4: 49-59
- 5 Bruno C, Dimauro S. Lipid storage myopathies. *Curr Opin Neurol* 2008; 21: 601-606
- 6 Olsen RK, Pourfarzam M, Morris AA, Dias RC, Knudsen I, Andresen BS, Gregersen N, Olpin SE. Lipid-storage myopathy and respiratory insufficiency due to ETFQO mutations in a patient with late-onset multiple acyl-CoA dehydrogenation deficiency. *J Inher Metab Dis* 2004; 27: 671-678

■同行评价

本文报道了脂质沉积性肌病伴胰腺广泛钙化, 具有一定的新颖性, 对临床工作者具有一定指导意义。

编辑 史景红 电编 吴鹏联

ISSN 1009-3079 CN 14-1260/R 2009年版权归世界华人消化杂志

• 消息 •

中国科技期刊引证报告(核心版)发布 WJG 2007 年影响因子 0.745

本刊讯 2007年 *World Journal of Gastroenterology* (WJG) 的总被引频次为4431, 位居全部1723种中国科技论文统计源期刊的第14位, 内科医学类28种期刊的第1位。2007年 WJG 的影响因子为0.745, 内科医学类28种期刊的第10位。即年指标0.163, 他引率0.85, 引用刊数482种, 扩散因子10.88, 学科影响指标0.73。(编辑: 程剑侠 2009-01-18)