



12-1-1986

### Centronuclear Myopathy a casereport

Horng-Jeng Shyn

Chue-Fun Chen

Follow this and additional works at: <https://rps.researchcommons.org/journal>



Part of the [Rehabilitation and Therapy Commons](#)

#### Recommended Citation

Shyn, Horng-Jeng and Chen, Chue-Fun (1986) "Centronuclear Myopathy a casereport," *Rehabilitation Practice and Science*: Vol. 14: Iss. 1, Article 9.

DOI: <https://doi.org/10.6315/3005-3846.1699>

Available at: <https://rps.researchcommons.org/journal/vol14/iss1/9>

This Original Article is brought to you for free and open access by Rehabilitation Practice and Science. It has been accepted for inclusion in Rehabilitation Practice and Science by an authorized editor of Rehabilitation Practice and Science. For more information, please contact [twpmrscore@gmail.com](mailto:twpmrscore@gmail.com).

# 中央核肌病變—病例報告

海軍基隆基地醫院復健科 徐弘正

國立台灣大學醫學院附設醫院 陳秋芬

中央核肌病變是一種罕有的疾病，1966 年 Spiro 首先發表一個十二歲男孩病例，1968 年 Bethlem 首先發表一成人病例。

本篇報告一位四十二歲的女性病患，於十年前開始四肢肌肉無力，病人於民國 74 年 11 月因兩下肢無力跌倒導至唇部裂傷住院，病人曾懷孕七次，所生嬰兒均為早產兒。四男一女於出生一個月內死亡，目前僅剩一男一女。病人住院後，接受了肌電圖及肌肉切片檢查，肌電圖顯示為肌病變之多相波，肌肉切片顯示百分之九十的肌核位於中央類似胎兒肌管期細胞。病人的 16 歲男孩之肌肉切片檢查為正常。此病例之致病機轉可能與遺傳有關，目前無有效治療，只能給予功能性的復健治療。

關鍵詞 (Key words)：中央核肌病變 (Centronuclear myopathy)，胎兒肌管期 (myotubular stage)，胎兒肌纖維蛋白 (fetal myosin)，肌強直肌電變化 (myotonic discharge)

## 前言

中央核肌病變 (centronuclear myopathy) 是一種罕有的疾病。1966 年 Spiro et al(1) 首先發表一個十二歲男性病例。其橫紋肌在組織學上仍保留於胎兒肌管期 (myotubular stage)。臨床上所表現的是全身肌肉無力及發育遲緩。1968 年 Bethlem et al (2) 發表了第一個成人病例，其症狀較緩慢進行且肌無力主要在軀幹及四肢。本文報告的即是一成人病例之中央核肌病變。

## 病例報告

病患是位 42 歲之女性，因兩側下肢無力跌倒導致唇部及齒齦裂傷而住院。病人於十年前即覺得兩下肢漸無力，三年前兩下肢症狀逐漸加重，而且上肢亦出現無力症狀，於一年前曾因跌倒造成右脛骨骨折。

理學檢查顯示兩下肢肌力為正常的百分之

五十。病人可行走但由坐而起時呈 Gowers' sign，病人四肢之深部肌腱反射均無反應。實驗診斷顯示血中 Creatine kinase (CK)，Creatine Kinase-MB isoenzyme (CK-MB) 都在正常範圍內，血色素及其他生化檢查亦皆為正常，肌電圖顯示有肌肉病變之多相波及肌強直之肌電變化 (myotonic discharge)。肌肉切片 (取自腓腸肌) Hematoxylin-Eosin (HE) 染色顯示肌核位於肌細胞中心者佔百分之九十以上 (圖一) Succinic dehydrogenase (SDH) 染色中 I 型及 II 型肌纖維比例正常 (圖二)，無明顯酵酶異常，有些核呈鏈狀排列且細胞並無壞死或再生現象。

病人之家族中並無肌無力病患，病人曾懷孕七次，所生的嬰兒均為六至八個月之早產兒，其中四男一女於出生一個月內死亡，目前僅剩一男一女，此二人均無肌無力症狀，生化檢查 (包括 CK, CK-MB) 均正常。男孩曾接受肌肉切片檢查，顯示為正常肌肉。病患經診斷

為中央核肌病變後，曾接受一個月的復健治療，功能上達到日常生活可以完全獨立的情形，不過病患的肌力並無明顯改善。

## 討 論

中央核肌病變的發生，有出生即顯現肌無力狀態，亦有至成人期才有臨床症狀，但大多數的病例都在十歲以前即出現症狀，只有少數為成年期病例(3)。本病例於三十歲以後才出現肌無力症狀，為一罕見之成年期病例。

人類骨骼肌的發展過程，在受孕四星期之時為成肌細胞期，於五星期時進入肌管期，此時核位於肌細胞之中央，在懷孕第五個月後，其骨骼肌的細胞核即應位於肌細胞邊緣，在中央核肌病變者，其肌核仍存留於胎兒五個月前之肌管期，故 Spiro(1)認為此病患之肌肉發展停滯而導致肌無力狀態，但後來之學者如 Coleman(4)觀察細胞內所含酶的反應及電子顯微鏡檢，發現中央核肌病變之肌細胞與五個月前胎兒肌細胞不盡相同，故至目前為止，造成肌無力之原因，仍待研究。

中央核肌病變之肌無力症狀多表現於眼皮下垂及四肢肌肉無力及顏面肌肉無力，嬰兒期表現的是低張力，生長發育遲緩，至步行時因肌無力而有鴨步式步態，有些患者有抽痙現象，此類病患易於嬰兒期死亡，倖存者在三十歲前即有嚴重殘障現象(5)。

成年期病例，其肌無力之症狀發生於軀幹及四肢者較多，大多數患者無眼皮下垂現象，四肢深肌腱反射無反應。一般而言，症狀會逐漸嚴重，在五十歲左右即需借助輪椅行動(5)。至目前為止，並無任何特殊症狀可分別嬰兒期及成年期之中央核肌病變。本病例無眼瞼下垂現象，但四肢肌肉無力，深肌腱反應無，目前站立時呈 Gowers' sign，雖然目前仍能行走但兩膝關節後曲，此病患自三十歲開始有症狀並逐漸變壞，目前雖勉強能自行料理家事；但可能五十歲後即需輪椅助行。

在實驗診斷上，第一個報告的病例中，CK

值有昇高的現象，但 Coleman (4)報告的病例其 CK 值為正常。故 CK 值常取決於肌肉正在破壞的程度，如症狀緩慢進行，則呈現正常值，本病例之 CK 值一直維持於正常範圍，可能由於此為成年期病例而症狀進行較為緩慢。

在組織學上，肌肉切片顯示大部份的核位於肌細胞的中央，最少的也佔百分之二十五以上而最多的可達百分之九十五，此現象同時存在於第一型及第二型的細胞，肌肉細胞很少壞死或再生的現象，橫切面上可見中央核的周圍有時呈現空白的現象，這些空白的部份即是缺乏肌微纖維之處，縱切面可見好幾個核呈鏈狀排列，類似胎兒之肌管期細胞。(5)

本病例接受的肌肉切片取自腓腸肌，呈現百分之九十的中央核肌細胞，其中有數核呈鏈狀排列，無肌細胞壞死或再生現象，本病例未作電子顯微鏡檢。文獻上描述鏡檢為核周圍有粒腺體與肝醣聚集，細胞內有些部份沒有肌微纖維，而有些肌微纖維呈現破裂現象；但是並沒有發現過量的胎兒肌纖維蛋白(fetal myosin)的存在，而這些在胎兒細胞內常大量存在，故學者們認為中央核肌病變的肌細胞與胎兒五個月前的肌細胞不盡相同。(6)

在遺傳方式上，目前尚無定論，可有性連鎖遺傳(7)，體染色體顯性遺傳或隱性遺傳(8)，但亦有許多病例報告是散在的(5)。本病例曾懷孕七次，所生小孩均為早產兒，其中五位(四男一女)於滿月之前死亡，死因分別為呼吸困難，肺炎及牛奶噎死；其他二名死因不詳。從僅剩之一男一女檢查得知，此二位均無臨床症狀且男孩之肌肉切片顯示為正常肌肉，故仍無從得知其遺傳方式。

## 結 果

本病例為一罕見之成年期中央核肌病變，其病程為四肢肌肉逐漸無力，致病機轉可能與遺傳有關，目前沒有任何有效的治療，只能儘量給予復健訓練，使之維持一般日常活動及行走之能力，並防止骨骼關節之變形，以減低其殘障之發生。

## CENTRONUCLEAR MYOPATHY A CASE REPORT

HORNG-JENG SHYN CHUE-FUN CHEN\*

Department of Rehabilitation, Naval Kee-Lung Base Hospital,

Kee-Lung, Taiwan, Republic of China.

\* Department of Rehabilitation, National Taiwan University Hospital,  
Taipei, Taiwan, Republic of China.

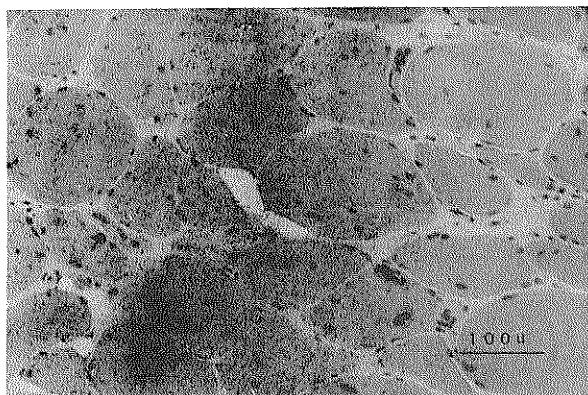
Centronuclear myopathy is a rare disease. A 12-year-old boy was first described by Spiro in 1966. In 1968, Bethlem described an adult case.

This case was a 42-year-old female patient. She suffered from muscle weakness over all limbs for more than 10 years gradually. She got pregnancy for seven times including five males & two females. Only one boy & one girl were survived. Other babies died within one month. She was admitted due to an accidental falling in Nov., 1985. She received an examination of EMG and muscle biopsy. The histological changes observed in biopsies was striking resemblance to the myotubular stage of fetal muscle. Her son (aged 16 years) also received muscle biopsy. The result was normal.

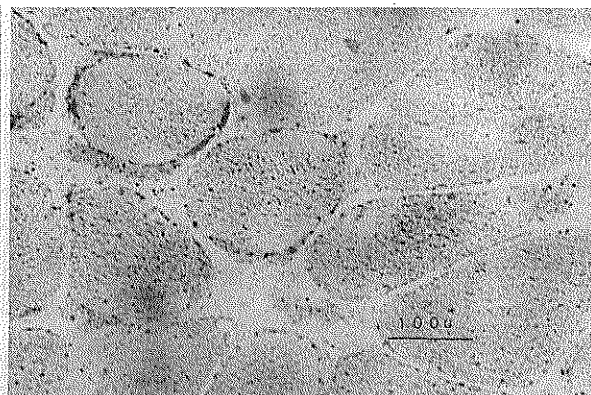
The pathogenesis of this case could be autosomal chromosone defect, while the exact mode of inheritance was difficult to determine.

## Reference

- (1) Spiro AJ, Shy GM, Gonatas NK: Myotubular myopathy. Arch Neurol 14; 1-14, 1966. (cited in 5)
- (2) Bethlem J, Meijer AEFH, Schellens JPM, Vroom JJ: Centronuclear myopathy. Eur Neurol 1; 325-333, 1968. (cited in 5)
- (3) Dubowitz V, Sewry CA, Fitzsimons RB: Muscle Biopsy: A Practical Approach, 2nd ed. Bailliere Tindall, London Philadelphia, pp 443-459, 1985.
- (4) Coleman RF, Thomson LR, Nienhuis AW, Munsat TL, Pearson CM: Histochemical investigation of myotubular myopathy. Arch Path 86; 365-376, 1968.
- (5) Fardeau M: Congenital myopathies. In: Mastaglia FL, Walton J: Skeletal Muscle Pathology, 1st ed. Churchill Livingstone, Edinburgh London, PP 169-173, 1982.
- (6) Headington JY, McNamara JO, Brownell AK: Centronuclear myopathy: Histochemistry and electron microscopy. Arch Path 99; 16-24, 1975.
- (7) Askanas V, Engel WK, Reddy NB, Barth PG, Bathlem J, Krauss DR, Hibberd ME, Lawrence JV, Carter LS: X-linked recessive congenital muscle fiber hypotrophy with central nuclei. Arch Neurol (Chicago) 36; 604-608, 1979.



圖一 肌細胞中央有一至數個核，有些核呈鏈狀排列且細胞無壞死或再生現象。



圖二 SDH 染色 I 及 II 型肌纖維比例正常，無明顯酵素異常。但 I 型及 II 型肌纖維分辨不清楚。