

# 《中国假肥大型肌营养不良症诊治指南》解读

张成

**【摘要】** 本文介绍《中国假肥大型肌营养不良症诊治指南》的写作背景和写作框架,对指南的概述、诊断、治疗和预防的写作思路的详略取舍理由进行阐述,有利于读者对指南的理解。此外,对 Duchenne 型肌营养不良症的特征性术语如“腓肠肌假性肥大”、“Gowers 征”和重要检查如血清肌酸激酶测定,以及 Duchenne 型肌营养不良症命名由来进行详细解读,以加深读者对疾病的认识。

**【关键词】** 肌营养不良,杜氏; 指南; 中国; 综述

## Interpretation of "Chinese guidelines for diagnosis and treatment of pseudohypertrophy muscular dystrophy"

ZHANG Cheng

Department of Neurology, the First Affiliated Hospital, Sun Yat - sen University, Guangzhou 510080, Guangdong, China (Email: zhangch6@mail.sysu.edu.cn)

**【Abstract】** This review introduced the background and framework of "Chinese guidelines for diagnosis and treatment of pseudohypertrophy muscular dystrophy". The writing thinking, writing details and omissions of the overview, diagnosis, therapy and prevention were explained, which will be useful to the readers. Meanwhile, the history of some terms, for example, gastrocnemius muscle pseudohypertrophy and Gowers sign were introduced; the examination of serum creatine kinase (CK) measurement and the naming of Duchenne muscular dystrophy (DMD) were introduced, too. All of this will increase the readers' understandings to DMD.

**【Key words】** Muscular dystrophy, Duchenne; Guidelines; China; Review

This study was supported by the National Natural Science Foundation of China (No. 81471280, 81771359), the National Natural Science Foundation for Young Scientists of China (No. 81601087), and 2015 Production, Study and Research Special Project of Guangzhou, Guangdong Province, China (No. 1561000153).

中华医学会神经病学分会神经肌肉病学组以及肌电图与临床神经生理学组联合编写的《中国假肥大型肌营养不良症诊治指南》<sup>[1]</sup>(以下简称指南)于 2016 年发表在《中华神经科杂志》后,收到全国基层医院和专家学者各方面的反馈信息,对临床工作有较好的指导作用。为了能够更好地理解指南并应用于临床实践,笔者根据各方面反馈信息对指南进行解读。

doi:10.3969/j.issn.1672-6731.2018.07.003

基金项目:国家自然科学基金资助项目(项目编号:81471280);国家自然科学基金资助项目(项目编号:81771359);国家自然科学基金青年科学基金资助项目(项目编号:81601087);广东省广州市 2015 年产学研专项项目(项目编号:1561000153)

作者单位:510080 广州,中山大学附属第一医院神经内科, Email: zhangch6@mail.sysu.edu.cn

## 一、撰写背景

Duchenne 型肌营养不良症(DMD)亦称假肥大型肌营养不良症,系 DMD 基因突变导致的 X 连锁隐性遗传性肌肉病,发病率约 1/3500 活产男婴。据此推算,我国有  $(70 \sim 90) \times 10^3$  例 Duchenne 型肌营养不良症患者,遍布全国各地区,无地域特征,平均每省不足 3000 例。尽管该病具有明显的临床特征如小腿腓肠肌肥大、Gowers 征阳性、血清肌酸激酶(CK)显著升高,但临床少见,因此部分医师不熟悉其诊断、治疗和预防。近年来,Duchenne 型肌营养不良症研究取得突破性进展,新的治疗方法涌现,因此,中华医学会神经病学分会组织编写指南,以指导 Duchenne 型肌营养不良症的诊断、治疗和预防。

## 二、指南框架

经中华医学会神经病学分会指南起草专家委

员会相关专家多次讨论,最终确定从概述、诊断、治疗、预防四方面撰写,重点是诊断与治疗,详细描述诊断过程中的临床表现、辅助检查和鉴别诊断以及常规治疗方法,具有可操作性;对于新的治疗进展如基因治疗和干细胞移植治疗,尚处于临床研究阶段,简要介绍,但附有重要参考文献,有助于读者了解疾病治疗发展方向,有兴趣的读者可以自行查阅相关参考文献。

1.“概述”主要介绍 Duchenne 型肌营养不良症的定义和发病率 由于 Duchenne 型肌营养不良症病因明确,故定义突出该病是 *DMD* 基因突变导致的 X 连锁隐性遗传性肌肉病,以及特征性临床表现、预后和可能的发病机制。近年关于 Duchenne 型肌营养不良症发病率的文献报道较多,我们仍采用流行病学设计合理、调查全面的经典数据,发病率为 1/3500 活产男婴。并在“概述”中注明指南不包括 Becker 型肌营养不良症(BMD)。

2.“诊断”主要包括临床表现、辅助检查、诊断要点、鉴别诊断四方面 (1)临床表现:强调不同年龄段的不同临床特点,包括新生儿期即出现血清肌酸激酶显著升高,通常为正常参考值的 10~20 倍;独立行走年龄稍晚,平均 18 个月;学龄前期(3~5 岁)出现明显的双侧小腿肥大、足尖行走、运动功能低于同龄儿童。(2)辅助检查:包括血清学检测、基因检测、肌肉组织活检术、肌电图、肌肉影像学及其他,并将最具有明确诊断价值的检查方法放至首位,以显示其重要性,如血清学检测和基因检测,若临床高度怀疑 Duchenne 型肌营养不良症,而血清酶学和 *DMD* 基因检测不能明确诊断,则行肌肉组织活检术以观察抗肌萎缩蛋白(dystrophin)抗体染色是否阳性;其次是反映疾病严重程度的肌电图和肌肉影像学如肌肉 MRI 以及循环和呼吸功能检测如心电图、超声心动图、肺功能检查和胸部 X 线等。循环和呼吸功能的动态检测十分重要,10 岁后应每年检测一次,以指导减轻心脏后负荷药物如氯沙坦和无创性呼吸机的应用。定期进行骨骼 X 线检查亦十分重要,可以了解骨质疏松情况。指南对于肌电图的介绍较为简略,呈肌源性损害,其价值仅是排除神经源性损害,对鉴别诊断有意义。如果临床表现和血清肌酸激酶测定均支持 Duchenne 型肌营养不良症的诊断,可以直接行基因检测而无需行肌电图检查。基因检测可以明确绝大多数患者和携带者的基因突变类型,是缺失突变、重复突变、点突变(无

义突变、剪接位点突变、错义突变、起始密码子突变等),对选择不同治疗方案、遗传咨询和产前基因诊断有重要帮助,例如,无义突变选择口服 PTC124 治疗、移码突变选择外显子跳跃治疗。此部分内容实用性强,是指南的重点。(3)诊断要点:进一步将 Duchenne 型肌营养不良症临床特征和辅助检查条理化,便于记忆。(4)鉴别诊断:根据 Duchenne 型肌营养不良症的两项最显著临床特点,即血清肌酸激酶明显升高以及四肢近端进行性肌萎缩和肌无力,选择应与之鉴别的疾病,例如,肢带型肌营养不良症(LGMD)、多发性肌炎(PM)和皮肌炎(DM),均表现为血清肌酸激酶升高和四肢近端肌萎缩和肌无力,指南中已经列出其鉴别诊断要点;脊髓性肌萎缩症 2 型(SMA2)表现为四肢近端肌萎缩和肌无力呈进行性加重,且发病年龄与 Duchenne 型肌营养不良症重叠,故应鉴别诊断,但血清肌酸激酶正常或仅轻度升高、肌电图呈广泛性脊髓前角细胞损害,可资鉴别。

3.“治疗”强调多学科综合治疗,不同疾病阶段采用不同治疗方法 Duchenne 型肌营养不良症的治疗以神经科为主,同时需呼吸科、心内科、康复科、遗传科和心理科医师以及专职护理人员的配合,不同疾病阶段应采取不同治疗方法,主要包括药物治疗、康复治疗、呼吸系统并发症治疗、心脏病变治疗、外科矫形治疗及其他相关治疗。药物治疗重点介绍糖皮质激素泼尼松的用法和剂量、不良反应以及针对不良反应的处理。例如,由于 2 岁前未完成基本的免疫接种,不推荐糖皮质激素治疗,应至 4~6 岁时患儿运动功能进入平台期后方予泼尼松 0.75 mg/(kg·d),以减轻肌细胞坏死引起的炎症反应,从而延长独立行走时间。长期应用糖皮质激素的不良反应主要包括肥胖、骨质疏松、椎骨骨折、血压升高、血糖升高等。对于无法独立行走的患者,可应用糖皮质激素,以减轻脊柱侧弯,但泼尼松剂量减半。值得注意的是,应用泼尼松的同时应补充钙剂、维生素 D 和氯化钾等,以及控制饮食以减轻肥胖。康复治疗应强调终身治疗,不同疾病阶段制定不同治疗方案,例如,学龄前期主要是防止踝关节挛缩,应保持日常运动,但不宜反复进行离心运动如蹲起和下楼梯。指南特别强调水疗如游泳或热水浴的重要性,强调要及时控制肺部感染,用力肺活量(FVC)低于预计值的 50%时应使用无创性呼吸机。早期应用血管紧张素转换酶抑制剂(ACEI)

或血管紧张素 II 受体阻断剂 (ARB) 氯沙坦以治疗心脏病变。对于严重的脊柱侧弯和马蹄内翻足患者, 应进行手术或石膏固定矫形。对于骨质疏松患者, 预防性予维生素 D<sub>3</sub> 和钙剂, 并强调晒太阳的重要性。对于不同年龄患者, 有条件者应每日晒太阳, 每日 8:00~9:00 或 15:00~16:00 晒 15~30 分钟, 可以改善骨代谢和免疫功能; 患者或其家属亦可以根据个体情况选择晒太阳时间。对于目前正在进行基因治疗如针对外显子缺失的外显子跳跃治疗、针对无义突变的终止密码子通读治疗以及针对所有突变类型的腺相关病毒 (AAV) 介导的微小抗肌萎缩蛋白 (*micro/mini-dystrophin*) 基因替代治疗和干细胞移植治疗, 由于尚在临床试验阶段, 仅简略介绍, 但附有重要参考文献, 供有兴趣的读者延伸阅读。

4. “预防”重点介绍产前基因诊断及检出携带者的重要性 Duchenne 型肌营养不良症胎儿的诊断, 首先应确定其母是否存在致病性突变, 即是否为携带者, 或其母是否为致病性突变的生殖细胞嵌合体。如果胎儿母亲生育过 1 个 Duchenne 型肌营养不良患儿, 但 *DMD* 基因正常, 则存在以下两种可能: 一是胚胎期出现 *DMD* 基因新发突变, 二是其母为生殖细胞嵌合体, 二者难以区分, 因此建议, 生育过 1 个 Duchenne 型肌营养不良患儿的母亲再次妊娠时应行产前基因诊断。指南简略介绍产前基因诊断的流程和方法, 如妊娠第 9~12 周采集胎盘绒毛或妊娠第 17~23 周抽取羊水进行产前基因诊断, 具体事项需孕妇及其家属详细咨询产前基因诊断人员。此外, 指南还简略介绍胚胎种植前遗传学诊断, 目前我国上述技术已经成熟。而对于目前技术尚未成熟的无创性产前基因诊断则未提及。

### 三、指南重要内容解读

通过对指南中重要内容进行解读, 可以加深对指南的理解, 并扩展相关知识。

1. 特征性体征 主要包括腓肠肌假性肥大和 Gowers 征。(1) 腓肠肌假性肥大: 是 Duchenne 型肌营养不良症最具特征性的体征, 是神经科医师进行临床诊断时必须检查和记录的体征。1861 年, 法国神经病学家 Guillaume Duchenne de Boulogne (1806-1875 年) 在其专著中详细描述 1 例肌肉肥大病例, 该例患儿不仅肌肉明显肥大, 而且触之坚实, 即使在肌肉放松时亦是坚实的。至 1868 年, 他重新研究该病例, 并增加 12 例新病例, 认为此类肌肉病是“婴儿肌肉肥大性瘫痪”, 后来修改为“假肥大性

肌肉瘫痪”, 并创造性提出“肌肉假性肥大 (*pseudohyperdystrophy*)”这一术语<sup>[2]</sup>。目前, 腓肠肌假性肥大已广泛应用于神经肌肉病, 除 Duchenne 型肌营养不良症和 Becker 型肌营养不良症外, 亦有部分面-肩-肱型肌营养不良症 (FSHD)、肢带型肌营养不良症、脊髓性肌萎缩症 3 型 (SMA3) 伴腓肠肌假性肥大。实际上, Duchenne 型肌营养不良症患者除腓肠肌假性肥大外, 还有小腿深部比目鱼肌假性肥大, 故亦称小腿肌假性肥大。但临床医师进行体格检查时仅可触摸到腓肠肌, 故临床主要采用“腓肠肌假性肥大”这一术语。(2) Gowers 征: 1886 年, 英国神经病学家 William Richard Gowers (1845-1915 年) 做见习医师时曾见到一家系中 4 例男童均有奇怪的临床现象, 即一些肌肉萎缩和肌肉肥大, 起立姿势特别, “自仰卧位起立时必须首先翻身转为俯卧位, 双手和双足分别撑地, 身体重量主要靠手支撑, 同时双侧膝关节伸直、双足用力撑地; 然后左右手交替支撑地面使躯干向后移动呈深鞠躬位, 双侧大腿受力; 最后一只手支撑膝关节、另一只手支撑大腿, 使躯干直立”。Gowers 医师描画出完整、连续的图示以描述患儿卧位起立的临床特征, 后称为 Gowers 征<sup>[2]</sup>。Gowers 征是 Duchenne 型肌营养不良症的特征性表现, 但此后发现其他盆带肌和大腿近端肌无力和肌萎缩患者如严重的肢带型肌营养不良症 2C、2D、2E、2F 型 (LGMD2C、2D、2E、2F 型)、糖原贮积病 II 型 (亦称 Pompe 病) 和某些脊髓性肌萎缩症 3 型 (SMA3 型) 也有上述类似或不典型起立姿势, 临床统称为 Gowers 现象。

2. 血清肌酸酶显著升高 最早研究血清酶学与肌肉病相关性的是法国神经病学家 Dreyfus (1916-1995 年) 和 Schapira (1912 年-不详) 医师, 受到 1949 年 *J Natl Cancer Inst* 发表的“*Aldolase in the serum and tissues of tumour-bearing animals*”<sup>[3]</sup> 的启发: 肿瘤患者和 2 例肌肉病患者血清醛缩酶 (aldolase) 活性均升高。两位医师对一系列不同肌肉病患者进行血清醛缩酶测定, 均明显升高, 并于 1953 年在 *Semaine des Hopitaux* 上发表该项研究成果<sup>[4]</sup>。此后, Dreyfus 研究团队又进一步测定肌肉病患者血清天冬氨酸转氨酶 (AST)、乳酸脱氢酶 (LDH)、丙氨酸转氨酶 (ALT) 均高于正常参考值数倍, 较血清醛缩酶更敏感, 但以上各种血清酶升高最明显的是 Duchenne 型肌营养不良症患者, 而神经性肌萎缩患者如脊髓性肌萎缩症患者血清酶无升

高<sup>[5]</sup>。尽管肌肉病患者多种血清酶水平升高,但均无特异性。此时,日本生物化学家 Setsuro Ebashi 意识到,骨骼肌细胞中肌酸激酶最为丰富,推测测定血清肌酸激酶可能更好地反映骨骼肌病变,结果显示,血清肌酸激酶确实较其他血清酶更能反映骨骼肌病变,且 Duchenne 型肌营养不良症患者血清肌酸激酶水平升高数十倍,遂于 1959 年在 *J Bio* 上发表这一研究成果<sup>[6]</sup>,并且很快获得 Dreyfus 的研究证实,成为 Duchenne 型肌营养不良症研究史上的里程碑事件<sup>[5]</sup>。

3. 假肥大型肌营养不良症命名为 Duchenne 型肌营养不良症 在 1861 年 Duchenne 医师详细描述假肥大型肌营养不良症病例之前,至少已有 3 位医师对该病的临床特征进行描述和记载。1836 年,意大利 Gaetano Conte 医师(1798-1858 年)在意大利那不勒斯市医院无法治愈患者的年鉴中描述了一家系 2 例男性患儿,幼年期出现腓肠肌和三角肌“肌肉结块”,分别于 10 和 12 岁丧失行走能力,17 岁出现心脏病变,先后于 18 和 20 岁死亡,这是人类首次对 Duchenne 型肌营养不良症临床表现的记载,但无病理学资料。1843 年,英国医师 William John Little (1810-1894 年)报告一家系 2 例男性患儿,哥哥 1 岁 6 个月会独立行走但不能跑,足尖行走(跟腱挛缩),小腿腓肠肌肥大,蹲起困难;6 岁后运动功能逐渐下降,进行性肌萎缩和肌无力,感觉系统正常;11 岁无法独立行走;14 岁死亡;尸检病理学提示大部分肌肉组织被脂肪组织替代,脑和脊髓正常,提示肌营养不良;弟弟的临床表现与哥哥类似,从而诊断为假肥大型肌营养不良症。1852 年,英国医师 Edward Meryon(1809-1880 年)更加详细地报告 3 家系 8 例患儿的临床特征:独立行走延迟,足尖行走,不能跑跳,8 岁后症状加重,上楼梯更加困难,11 岁无法站立,14 岁后上肢肌力减弱,16 岁死亡;尸检结果显示,脊柱侧弯,胸部扁平,膝关节和髋关节强直固定,病理学提示横纹肌严重坏死,肌膜不完整,大量脂肪细胞浸润,而脊髓和周围神经不受累,因此他认为,该病是主要累及肌肉组织而非神经系统的家族性疾病。Meryon 医师对疾病的描述及其对疾病本质的理解,无疑具有重大贡献,故亦称为 Meryon 病。然而遗憾的是, Meryon 医师的研究工作并未持续和深入下去,而是被 Duchenne 医师的成就所掩盖。Duchenne 医师的主要贡献是,除详细描述疾病临床表现外,还创造性提出“肌肉假性肥大”这

一术语,并提出诊断标准:肌萎缩和肌无力首先累及下肢再累及上肢;站立时腰椎前凸和行走时宽基底步态;受累肌肉体积逐渐增大;肌无力进行性加重;电刺激肌肉收缩减弱或消失;无发热和感觉障碍,括约肌功能正常。Meryon 医师对 Duchenne 型肌营养不良症肌肉病理学的研究仅局限于尸检病理学,而 Duchenne 医师采用自行发明的穿刺针进行肌肉组织活检术,可以观察患者不同疾病阶段的肌肉病理改变。Duchenne 医师的动态肌肉病理学研究得出结论:该肌肉病的基本解剖改变是间质结缔组织过度增生,此即他提出“肌肉假性肥大”这一术语的原因<sup>[5]</sup>。1954 年,英国著名肌肉病学家 John Nicholas Walton(1922-2016 年)鉴于 Duchenne 医师持续、系统的贡献,建议将“假肥大型肌营养不良症”以其名字命名,即 Duchenne 型肌营养不良症。其文章发表在 *Brain* 上,将“假肥大型肌营养不良症”正式命名为“Duchenn 型肌营养不良症”<sup>[7]</sup>。在美国国立医学图书馆生物医学信息检索系统(PubMed)以“Duchenne muscular dystrophy”为主题词检索所有文献,可以发现,1947 年发表于 *N Engl J Med* 的文章以“假肥大型肌营养不良症”命名<sup>[8]</sup>;至 1956 年,首次在 *Ann Hum Gene* 发表以“Duchenne 型肌营养不良症”命名的文章<sup>[9]</sup>;目前,Duchenne 肌营养不良症已是具有特定内涵的疾病名称。

#### 参 考 文 献

- [1] Chinese Society of Neurology, Chinese Medical Association; Study Group of Neuromuscular Disease, Chinese Society of Neurology, Chinese Medical Association; Study Group of Electromyography and Clinical Neurophysiology, Chinese Society of Neurology, Chinese Medical Association. Guidelines for diagnosis and treatment of pseudohypertrophy muscular dystrophy[J]. *Zhonghua Shen Jing Ke Za Zhi*, 2016, 49:17-20. [中华医学会神经病学分会; 中华医学会神经病学分会神经肌肉病学组; 中华医学会神经病学分会心电图与临床神经生理学组. 中国假肥大型肌营养不良症诊治指南[J]. *中华神经科杂志*, 2016, 49:17-20.]
- [2] Zhang C. Yesterday, today and tomorrow of Duchenne muscular dystrophy [J]. *Zhongguo Xian Dai Shen Jing Ji Bing Za Zhi*, 2015, 15:343-349. [张成. Duchenne 型肌营养不良症的昨天、今天和明天[J]. *中国现代神经疾病杂志*, 2015, 15:343-349.]
- [3] Sibley JA, Lehninger AL. Aldolase in the serum and tissues of tumour-bearing animals [J]. *J Natl Cancer Inst*, 1949, 9:303-309.
- [4] Schapira G, Dreyfus JC, Schapira F. L'élévation du taux de l'aldolase sérique, test biochimique des myopathies [J]. *Semaine des Hopitaux*, 1953, 29:1917-1920.
- [5] Alan EH, Marcia LH. The history of a genetic disease: (Duchenne muscular dystrophy or Meryon's disease) [M]. 2nd ed. Oxford: Oxford University Press, 2011: 22-162.
- [6] Ebashi S, Toyokura Y, Momoi H, Sugita H. High creatine

- phosphokinase activity of sera of progressive muscular dystrophy [J]. J Bio, 1959, 46:103-104.
- [7] Walton JN, Nattrass FJ. On the classification, natural history and treatment of the myopathies[J]. Brain, 1954, 77:169-231.
- [8] Ropes M, Wyman SM. Pseudohypertrophic muscular dystrophy [J]. N Engl J Med, 1947, 237:163-167.
- [9] Philip U, Smith CA, Walton JN. Colour blindness and the Duchenne-type muscular dystrophy[J]. Ann Hum Genet, 1956, 21:155-158.

(收稿日期:2018-06-11)

## · 小词典 ·

## 中英文对照名词词汇(二)

- 短时间反转恢复 short-tau inversion recovery(STIR)
- 多重连接依赖性探针扩增  
multiplex ligation-dependent probe amplification(MLPA)
- 多发性肌炎 polymyositis(PM)
- 多发性硬化 multiple sclerosis(MS)
- 二代基因测序 next-generation sequencing(NGS)
- 二氧化碳分压 partial pressure of carbon dioxide(PaCO<sub>2</sub>)
- 翻转角 flip angle(FA)
- 反义寡核苷酸 antisense oligonucleotide(ASO)
- C-反应蛋白 C-reactive protein(CRP)
- 反转时间 inversion time(TI)
- 非霍奇金淋巴瘤 non-Hodgkin's lymphoma(NHL)
- 腓骨肌萎缩症 Charcot-Marie-Tooth disease(CMT)
- 6分钟步行试验 6 Minute Walking Test(6MWT)
- 副肿瘤综合征 paraneoplastic neurological syndrome(PNS)
- 富亮氨酸胶质瘤失活基因 1  
leucine-rich glioma-inactivated 1(LGI1)
- 改良 Rankin 量表 modified Rankin Scale(mRS)
- 改良 Gomori 三色 modified Gomori trichrome(MGT)
- 干预后状态 post-intervention status(PIS)
- 甘油三酯 triglyceride(TG)
- 感觉神经传导速度  
sensory nerve conduction velocity(SNCV)
- 高倍视野 high power field(HPF)
- 高碘酸-雪夫 periodic acid-Schiff(PAS)
- 骨髓间充质干细胞  
bone marrow-derived mesenchymal stem cells(BMSCs)
- 骨形态发生蛋白 bone morphogenetic protein(BMP)
- 寡克隆区带 oligoclonal bands(OB)
- 国际标准化比值 international normalized ratio(INR)
- 核因子-κB nuclear factor-κB(NF-κB)
- 红细胞沉降率 erythrocyte sedimentation rate(ESR)
- 呼气流量峰值 peak expiratory flow(PEF)
- 呼气末二氧化碳分压  
end-tidal pressure of carbon dioxide(PetCO<sub>2</sub>)
- 琥珀酸脱氢酶 succinate dehydrogenase(SDH)
- 还原型辅酶 I 四氮唑还原酶  
reduced nicotinamide adenine dinucleotide-tetrazolium reductase(NADH-TR)
- 回波时间 echo time(TE)
- 活化部分凝血活酶时间  
activated partial thromboplastin time(APTT)
- 肌电图 electromyogram(EMG)
- 肌酐 creatinine(Cr)
- 肌肉特异性受体酪氨酸激酶  
muscle-specific receptor tyrosine kinase(MuSK)
- 肌酸激酶 creatine kinase(CK)
- 肌酸激酶同工酶 creatine kinase isoenzyme MB(CK-MB)
- 肌阵挛性癫痫伴破碎红纤维  
myoclonic epilepsy with ragged-red fibers(MERRF)
- 基底动脉 basilar artery(BA)
- 激活素受体 II B 型 activin receptor type II B(ACVR2B)
- 急性播散性脑脊髓炎  
acute disseminated encephalomyelitis(ADEM)
- 疾病预防控制中心  
Centers for Disease Control and Prevention(CDC)
- 脊髓性肌萎缩症 spinal muscular atrophy(SMA)
- 脊髓亚急性联合变性  
subacute combined degeneration of the spinal cord(SCD)
- N-甲基-D-天冬氨酸受体  
N-methyl-D-aspartate receptor(NMDAR)
- 甲状腺过氧化物酶 thyroid peroxidase(TPO)
- 甲状腺球蛋白 thyroglobulin(TG)
- 甲状腺素 thyroxine(T<sub>4</sub>)
- 间充质干细胞 mesenchymal stem cells(MSCs)
- 接触蛋白相关蛋白-2 contactin-associated protein 2(Caspr2)
- 结核分枝杆菌 Mycobacterium tuberculosis(MTB)
- 进行性多灶性白质脑病  
progressive multifocal leukoencephalopathy(PML)
- 经颅多普勒超声 transcranial Doppler ultrasonography(TCD)
- 经皮二氧化碳分压  
transcutaneous partial pressure of carbon dioxide(PtcCO<sub>2</sub>)
- 精氨酸加压素 arginine vasopressin(AVP)
- 颈内动脉 internal carotid artery(ICA)
- 胫骨前肌受累起源的远端型肌病  
distal myopathy with anterior tibial onset(DMAT)
- 静脉注射免疫球蛋白 intravenous immunoglobulin(IVIg)
- 聚合酶链反应 polymerase chain reaction(PCR)
- 抗癫痫药物 antiepileptic drugs(AEDs)
- 抗肌萎缩蛋白相关蛋白复合物  
dystrophin-associated protein complex(DAPC)