

呈急性轴索性运动感觉神经病样表现的线粒体肌病二例:临床病理和基因突变分析

尹厚民 邵宇权 刘莉 沈春红 都爱莲

【摘要】 研究背景 线粒体肌病主要表现为慢性四肢近端肌无力伴肌肉酸痛,可合并亚临床周围神经损害,而急性轴索性运动感觉神经病样表现伴乳酸中毒极为罕见。本研究对 2 例急性轴索性运动感觉神经病样表现伴乳酸中毒患者的临床特点进行分析,探索其病理和基因突变特点。**方法** 通过周围神经和肌肉肌电图检查,分析神经损害特点;改良 Gomori 三色、琥珀酸脱氢酶等肌肉组织酶学染色明确肌肉病变性质;电子显微镜观察肌肉组织超微结构改变;24 对重叠引物测序法行线粒体基因全序列测定。**结果** 肌电图提示神经源性和肌源性损害并存,运动神经波幅显著降低、传导速度正常,感觉神经波幅轻至中度降低、传导速度正常。病理检查呈慢性肌肉病改变,改良 Gomori 三色染色可见较多破碎红纤维;电子显微镜观察线粒体数目和形态显著异常,并可见典型的“结晶”样包涵体。线粒体基因全序列测定明确为 3243A > G(例 1)和 8344A > G(例 2)位点突变,均为已知致病突变。**结论** 线粒体肌病可以表现为急性轴索性运动感觉神经病样表现和代谢危象,为急症型,值得重视。

【关键词】 线粒体肌病; 周围神经系统疾病; 酸中毒,乳酸性; 病理学; 基因; 突变

Clinical pathological and genetic analysis of 2 cases of mitochondrial myopathy presented as acute motor axonal neuropathy

YIN Hou-min¹, SHAO Yu-quan², LIU Li³, SHEN Chun-hong¹, DU Ai-lian¹

¹Department of Neurology, the Second Affiliated Hospital of Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310009, Zhejiang, China

²Department of Neurology, Sir Run Run Shaw Hospital, School of Medicine, Zhejiang University, Hangzhou 310016, Zhejiang, China

³Institute of Genetics, Zhejiang University, Hangzhou 310058, Zhejiang, China

Corresponding author: DU Ai-lian (Email: lotusdu@126.com)

【Abstract】 **Background** The main clinical manifestations of mitochondrial myopathy are chronic limb weakness and muscular soreness. Subclinical peripheral nerve injury is also reported, but acute axonal neuropathy-like syndrome concurrent with lactic acidosis is rare. In this paper the clinical features of 2 patients presenting as acute lactic acidosis and sudden muscle weakness were analyzed. Pathological changes and genetic mutations were detected. **Methods** Electromyography (EMG) and muscle biopsy were performed. Modified Gomori trichrome (MGT) and succinodhydrogenase (SDH) staining were used to identify pathological changes. Changes of ultra microstructure of muscular tissue were observed under electron microscope. Mitochondrial DNA (mtDNA) full length sequencing was performed using 24 pairs of partially overlapping primers. **Results** EMG showed a coexistence of neurogenic and myogenic changes. Dramatic decrease of motor nerve amplitude and moderately reduced sensory nerve amplitude were observed but nerve conduction velocity was normal in both patients. Impressive ragged red fibers were seen on MGT staining. Electron microscope showed dramatic mitochondrial abnormalities in Case 1 and paracrystalline inclusions in Case 2. mtDNA sequencing showed 3243A > G mutation in Case 1 and 8344A > G mutation in Case 2. **Conclusions** Mitochondrial myopathy can present as metabolic crisis like acute lactic acidosis, dyspnea and acute motor axonal neuropathy-like syndrome. It is a life-threatening phenotype that needs

doi:10.3969/j.issn.1672-6731.2014.06.007

基金项目:国家自然科学基金资助项目(项目编号:81200967)

作者单位:310009 杭州,浙江大学医学院附属第二医院神经内科(尹厚民,沈春红,都爱莲);310016 杭州,浙江大学医学院附属邵逸夫医院神经内科(邵宇权);310058 杭州,浙江大学遗传学研究所(刘莉)

通讯作者:都爱莲(Email:lotusdu@126.com)

more attention.

【Key words】 Mitochondrial myopathies; Peripheral nervous system diseases; Acidosis, lactic; Pathology; Genes; Mutation

This study was supported by National Natural Science Foundation of China (No. 81200967).

线粒体病(mitochondrial disease)是一组由基因突变引起的以线粒体氧化磷酸化功能障碍为特征的遗传代谢性疾病^[1]。多器官受累是该病之突出临床特征,其中以脑和肌肉症状为主要表现者称为线粒体脑肌病,单纯以肌无力为主要表现者称为线粒体肌病^[2-4]。线粒体肌病多呈隐袭性发病,临床表现为缓慢进展的眼外肌麻痹、四肢近端肌无力、运动不耐受、发作性肌肉疼痛等。亚临床周围神经损害是线粒体肌病的常见表现,但以急性周围神经损害表现的线粒体肌病尚未见诸报道。浙江大学医学院附属第二医院神经内科近年诊断与治疗 2 例表现为急性乳酸酸中毒和重度运动轴索性神经病的线粒体肌病患者,分析其临床病理特征和遗传学信息,为提高对该病的认识、减少误诊率提供依据。

病历介绍

例 1 男性,30 岁。主因四肢酸痛 1 个月,血清肌酸激酶水平升高 2 d,于 2012 年 11 月 22 日入院。患者 1 个月前无明显诱因出现小腿、大腿内侧胀痛,逐渐累及足底和手掌,握拳时指关节疼痛;1 周前出现双下肢凹陷性水肿,肌肉疼痛逐渐累及肱三头肌、肩关节周围,影响夜间睡眠;4 d 前自觉心悸,至当地医院就诊,实验室检查血清尿酸 655 $\mu\text{mol/L}$ (237.90 ~ 356.90 $\mu\text{mol/L}$)、肌酸激酶 1359 IU/L (< 200 IU/L)、肌酸激酶同工酶 89 IU/L (< 26 IU/L)、乳酸 11 mmol/L (< 2 mmol/L)。心电图呈现显著窦性心动过速。予碳酸氢钠(具体剂量不详)口服、甲泼尼龙(具体剂量不详)静脉滴注,未见好转。遂以“病毒性心肌炎”转入我院神经内科。入院后体格检查:心率 130 次/min,心肺无特殊,轻度眼睑下垂,四肢肌力 5 级,肌肉压痛阳性。入院后第 3 天凌晨突发腰背痛、腹痛,肌肉注射吗啡缓解,呼吸急促;腹部平软、压痛,无反跳痛,肠鸣音存在,追问有肛门排气。实验室检查:血气分析 pH 值 6.708 (7.35 ~ 7.45),乳酸 15 mmol/L,血糖 17.48 mmol/L (3.89 ~ 6.11 mmol/L),外周血白细胞计数 $26.60 \times 10^9/\text{L}$ [(4 ~ 10) $\times 10^9/\text{L}$]。气管插管,予碳酸氢钠纠正酸中毒、大量补液(生理盐水 3000 ~ 4000 ml/d)、丙泊酚镇

静。入院后第 5 天停用镇静药时出现四肢无力,双上肢近端肌力 3 级、远端 4 级,双下肢近端肌力 2 级、远端 4 级;双侧腱反射消失,双膝以下痛觉减退,腓肠肌压痛明显,神经根牵拉试验阳性。发育正常,体力劳动时易疲劳,无阳性家族史。肝肾功能试验、甲状腺功能试验、抗核抗体、风湿系列、免疫球蛋白与补体系统等实验室指标均于正常值范围。心脏超声和头部 MRI 检查未见明显异常。入院后第 7 和 13 天分别行腰椎穿刺脑脊液检查,压力、蛋白定量、白细胞计数均于正常值范围,临床拟诊:吉兰-巴雷综合征。予丙种球蛋白 0.40 g/kg、甲泼尼龙 40 mg/d 静脉滴注,连续治疗 1 周后症状无明显改善,改为大量补液、抗感染、左卡尼汀 1 g/d 静脉注射、辅酶 Q10 90 mg/d 口服、甲钴胺 500 $\mu\text{g/d}$ 肌肉注射和核黄素磷酸钠 20 mg/d 静脉滴注等治疗。气管插管 17 d 后拔管,1 个月后转入康复科行康复治疗,继续服用辅酶 Q10 90 mg/d、左旋肉碱口服液 0.50 g (2 次/d)、维生素 B₂ 60 mg/d。发病后 5 个月随访时,患者症状明显改善,血清肌酸激酶 250 ~ 500 IU/L、乳酸 2 ~ 5 mmol/L,上肢近端肌力 5 级、下肢近端肌力 4 级;发病 1 年时,虽然血清肌酸激酶和乳酸尚未恢复至正常水平,但已能正常生活并恢复工作。

例 2 女性,16 岁。主诉双下肢无力 15 d,于 2010 年 11 月 20 日首次收入我院神经内科。患者于 2 个月前开始出现双下肢肿胀,于 15 d 前出现双下肢无力,上公交车费力,行走困难伴双下肢浮肿,4 ~ 5 d 后累及双上肢但尚能上举,无肌肉酸痛、呼吸困难等症,未行血气分析和血清乳酸检测。体格检查:脑神经检查未见异常;双上肢近端肌力 3 级、远端 5 级,右下肢近端肌力 3 级、远端 5 级,左下肢近端肌力 4 级、远端 5 级,四肢腱反射对称减弱,双侧深浅感觉对称存在。实验室检查:腰椎穿刺脑脊液检查压力为 130 mm H₂O (1 mm H₂O = 9.81 $\times 10^{-3}$ kPa, 70 ~ 180 mm H₂O),白细胞计数 $2 \times 10^6/\text{L}$ [(0 ~ 10) $\times 10^6/\text{L}$],蛋白定量 182 mg/L (150 ~ 450 mg/L)。肌电图提示双侧腓总神经运动诱发电位波幅降低,左侧腓浅感觉神经传导速度减慢,双侧腓浅神经、腓肠神经体感诱发电位波幅降低;右侧胫骨前肌、左侧

表 1 本组 2 例患者肌电图检测结果

Table 1. Electromyography results in the 2 patients

Case	Median nerve motor		Ulnar nerve motor		Peroneal nerve motor		Tibial nerve motor		Superficial peroneal sensory	
	Amplitude (mV)	Conduct (m/s)	Amplitude (mV)	Conduct (m/s)	Amplitude (mV)	Conduct (m/s)	Amplitude (mV)	Conduct (m/s)	Amplitude (μ V)	Conduct (m/s)
1	0.62	50.40	3.18	55.20	0.14	43.10	1.33	45.30	4.30	46.60
2	Not done		Not done		2.62	46.90	12.40	47.60	2.30	41.50
Bottom line	6.57	51.87	5.90	52.62	4.90	41.30	6.01	41.82	9.60	48.48

腓肠肌均呈部分神经源性损害;双侧胫后神经 F 波、H 反射未见明显异常。临床诊断:吉兰-巴雷综合征。予甲泼尼龙 120 mg/d 静脉滴注 15 d,症状稍有改善后出院。出院后嘱患者康复训练 3~4 个月,肌力恢复至勉强可以慢跑,每年冬季仍出现明显肌无力症状。2014 年 1 月 10 日饮酒后出现上腹部绞痛伴恶心、乏力、意识模糊,6 d 未排便,尚能行走,2 d 后至我院急诊就诊,血气分析 pH 值 6.84、乳酸 12.80 mmol/L、血糖 17 mmol/L。采取补液、降糖、抗感染治疗,腹痛消失,随后出现双下肢肌无力较前加重、不能行走,遂转入神经内科。体格检查:双侧眼睑轻度下垂,其余脑神经检查未见异常。双上肢近端肌力 3 级、远端 4 级,双下肢近端肌力 3 级、远端 4 级,肌张力正常;四肢腱反射未引出,病理征阴性,深浅感觉正常。患者足月顺产,生长发育可,自幼不愿参加体育活动、跑步勉强及格。其母曾有 1 次人工流产术史,家族中无类似病史。再度发病 1 周余(2014 年 1 月 19 日)行左侧肱二头肌组织活检术,并采集外周血行线粒体基因全序列测定。住院期间服用辅酶 Q10 90 mg/d、维生素 B₂ 30 mg/d、左卡尼汀口服液 0.50 g(2 次/d),症状趋于稳定,但血清乳酸仍波动于 3 mmol/L。再次发病 2 个月后随访时,自觉症状与体征明显好转,能够正常生活和工作。

材料与方 法

一、肌肉组织活检

开放式采集右侧肱二头肌(例 1)和右侧腓肠肌(例 2)组织,冰冻切片行 HE 染色,以及改良 Gomori 三色(MGT)染色、还原型辅酶 I 四氮唑还原酶(NADH-TR)染色、琥珀酸脱氢酶(SDH)染色、细胞色素 C 氧化酶(COX)染色、高碘酸-雪夫(PAS)染色、油红 O 染色和 ATP 酶染色,并于光学显微镜下观察。

二、肌肉组织超微结构观察

切取 1 mm×1 mm×5 mm 大小肌肉组织,质量

分数为 2.5%冰预冷戊二醛溶液固定 1 h,质量分数为 1%锇酸固定 30 min,梯度乙醇脱水,Epon 812 树脂包埋。半薄切片甲苯胺蓝染色确定病变位置,超薄切片于 JEOL-1500 型透射电子显微镜(日本电子株式会社)下观察。

三、线粒体基因全序列测定

采集外周静脉血 3 ml,苯酚-氯仿法提取分离外周血全基因组 DNA。24 对部分片段重叠引物^[5]对先证者线粒体全基因组行聚合酶链反应和 Sanger 法测序,DNASTar 6.0 软件 Seqman II 程序行序列拼接,并与修正后的人类线粒体标准序列^[6]比对拼接。

结 果

一、肌电图

例 1 患者肌电图提示正中神经、尺神经、腓总神经等运动神经波幅显著降低,感觉神经波幅中度降低(表 1),传导速度正常;于胫骨前肌检测到纤颤和正尖波,三角肌可见收缩时限缩短,同时存在神经源性损害和肌源性损害。例 2 患者肌电图提示右侧腓总神经运动神经波幅降低,右腓浅神经、腓肠神经感觉神经波幅降低,传导速度减慢(表 1)。

二、肌肉病理

例 1 患者右侧肱二头肌组织标本 HE 染色显示,肌纤维大小不一、增生肥大及核内移;改良 Gomori 三色染色可见较多破碎红纤维(图 1a);琥珀酸脱氢酶染色显示较多周围深染的肌纤维(图 1b);电子显微镜观察肌原纤维排列紊乱,线粒体数目明显增加、肿胀变形、空泡变性、内部结构紊乱(图 1c)。例 2 患者右侧腓肠肌组织标本 HE 染色显示,肌纤维大小不一,以圆形和多角形萎缩的肌纤维多见;改良 Gomori 三色染色可见较多破碎红纤维(图 2a);琥珀酸脱氢酶染色显示肌纤维呈强阳性反应(图 2b);电子显微镜观察线粒体数目明显增加、结构紊乱,以及肌膜下“结晶”样包涵体形成(图 2c)。

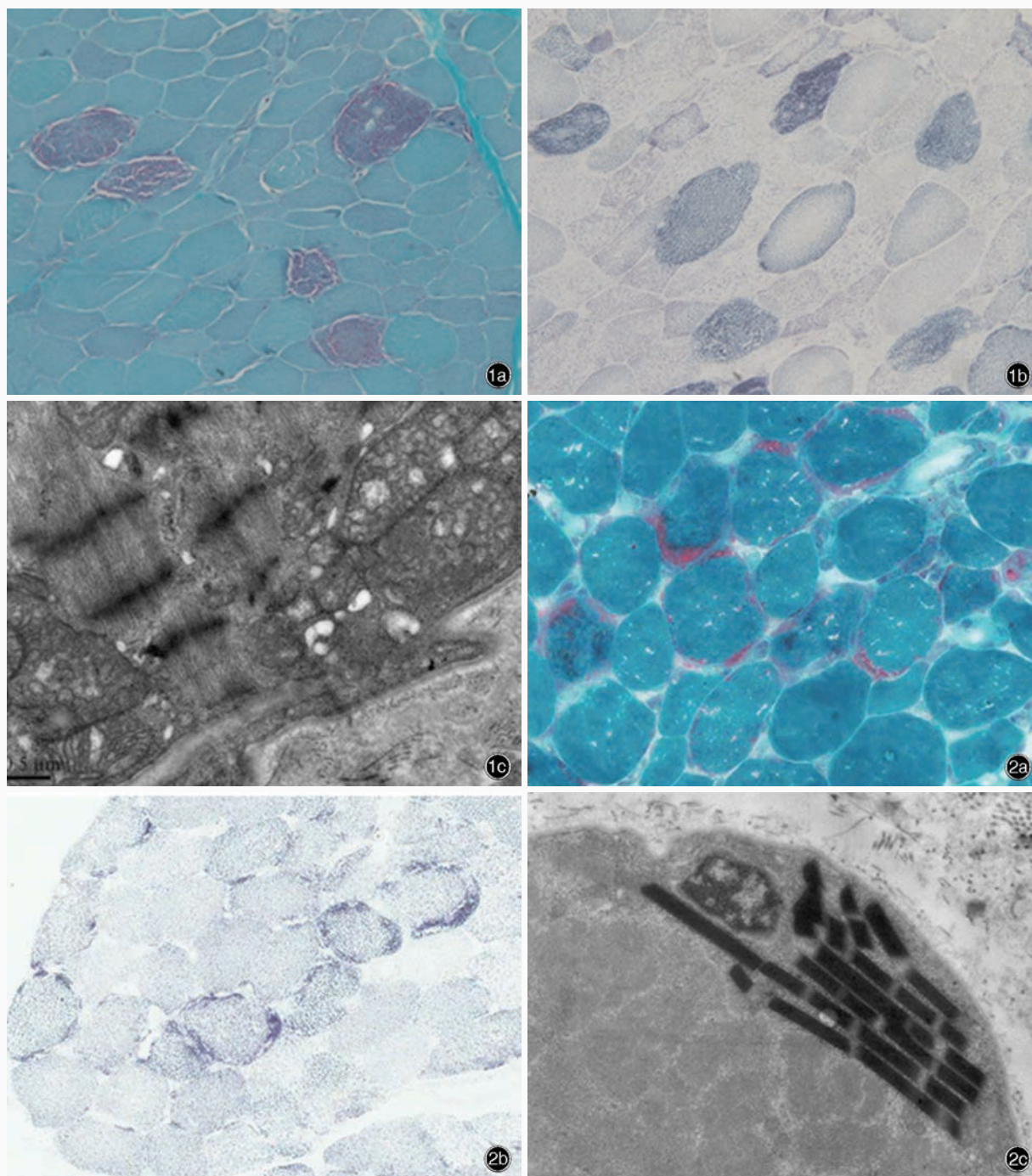
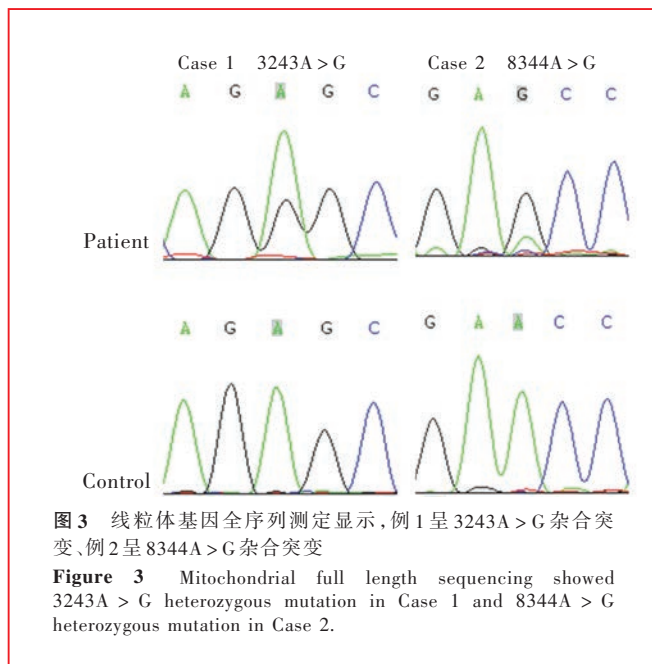


图 1 例 1 患者肌肉病理所见 1a 光学显微镜下可见大量破碎红纤维 改良 Gomori 三色染色 $\times 200$ 1b 光学显微镜下可见较多周围深染的肌纤维 琥珀酸脱氢酶染色 $\times 200$ 1c 电子显微镜观察,肌原纤维排列紊乱,线粒体数目明显增加、肿胀、空泡变性、内部结构紊乱 枸橼酸铅、醋酸铀双重染色 $\times 12000$ **图 2** 例 2 患者肌肉病理所见 2a 光学显微镜下可见较多破碎红纤维 改良 Gomori 三色染色 $\times 200$ 2b 光学显微镜下可见呈强阳性染色的肌纤维 琥珀酸脱氢酶染色 $\times 200$ 2c 电子显微镜观察,肌原纤维大小不均匀,线粒体数目明显增加,并有“结晶”样包涵体形成 枸橼酸铅、醋酸铀双重染色 $\times 12000$

Figure 1 Muscle biopsy results of Case 1. Optical microscopy showed impressive ragged red fibers (Panel 1a). MGT staining $\times 200$ Optical microscopy showed enhanced stained myofibers (Panel 1b). SDH staining $\times 200$ Electron microscopy showed irregular arrangement of myofibril, mitochondrial proliferations, enlargement, vacuolation, and malformation (Panel 1c). Lead citrate and uranyl acetate double staining $\times 12000$ **Figure 2** Muscle biopsy results of Case 2. Optical microscopy showed impressive ragged red fibers (Panel 2a). MGT staining $\times 200$ Optical microscopy showed strongly positive stained myofibers (Panel 2b). SDH staining $\times 200$ Electron microscopy showed nonuniform myofibril, obviously increased number of mitochondria and formation of paracrystalline inclusions (Panel 2c). Lead citrate and uranyl acetate double staining $\times 12000$



三、线粒体基因全序列测定

经线粒体基因全序列测定显示, 2 例患者分别明确为 3243A > G(例 1) 和 8344A > G(例 2) 位点突变, 均系已见诸文献报道的线粒体基因 tRNA 致病突变(图 3)。

讨 论

线粒体病是目前所知临床异质性和遗传异质性最强的遗传性疾病^[7]。肌无力为其常见症状之一, 其中大多数病例肌肉损害为多系统损害的一部分, 例如线粒体脑肌病伴乳酸血症和卒中样发作(MELAS)型的运动不耐受、Kearns-Sayre 综合征(KSS)型的进行性眼外肌麻痹和四肢无力等。近年研究发现, 单纯线粒体肌病并非少见, 主要遗传背景为线粒体 DNA(mtDNA) 细胞色素 b 基因突变、tRNA 基因突变或细胞核编码 *TK2* 基因突变等^[2-4]。线粒体肌病患者主要表现为运动不耐受、慢性进行性近端肌无力、运动后肌肉酸痛等, 易与脂质沉积性肌病、糖原贮积病, 甚至肢带型肌营养不良症(LGMD)相混淆, 明确诊断仍需依赖肌肉组织酶学染色显示破碎红纤维、COX 阴性肌纤维和电子显微镜观察到明显的线粒体结构和数目异常、“结晶”样包涵体等。合并周围神经损害是线粒体肌病的主要病理特点, 除视网膜色素变性共济失调性周围神经病(NARP)以周围神经病变为主要表现外, 3243A > G 突变和线粒体 DNA 聚合酶 $\gamma 1$ (POLG1) 突

变亦可合并周围神经损害, 但多为亚临床慢性感觉神经受累为主的周围神经病样表现^[8-9], 而急性发作的严重运动轴索性周围神经病样表现极为罕见。

本研究 2 例患者临床表现具有一定相似性, 无阳性家族史, 均呈亚急性发病, 早期出现下肢浮肿、加重期表现为急性腹痛、呼吸急促和乳酸酸中毒, 继而出现以急性四肢近端为主的肌无力, 肌电图提示急性轴索性运动感觉周围神经病样表现。其中例 2 因首次发病未出现肌肉酸痛、呼吸困难, 未行血清乳酸检测, 误诊为“吉兰-巴雷综合征”。虽然 2 例患者临床症状与体征均似吉兰-巴雷综合征, 但仍具备诊断线粒体肌病的条件。首先 2 例患者均表现有轻度眼睑下垂, 发作期血清乳酸水平 > 10 mmol/L、恢复期仍未恢复至正常水平, 提示线粒体肌病。虽然, 肌电图提示存在明显的神经轴索损害, 但肌肉组织活检均呈现增生肥大的肌纤维、核内移、小圆纤维等慢性肌肉病表现; 肌肉组织酶学染色可见较多破碎红纤维; 电子显微镜观察可见数目和形态明显异常的线粒体, 尤其是“结晶”样包涵体可明确诊断; 基因学检测分别明确线粒体 DNA 3243A > G 和 8344A > G 突变, 均为已知的致病突变位点, 可以从基因水平上明确诊断。尽管如此, 仍无法完全排除线粒体肌病合并急性运动轴索性神经病(AMAN)的可能, 但本研究 2 例患者腰椎穿刺脑脊液检查均无蛋白-细胞分离现象, 且对糖皮质激素或免疫球蛋白治疗不敏感, 而对线粒体保护性药物治疗反应良好, 以及发作期血清乳酸水平急剧升高等证据均不支持线粒体肌病合并急性运动轴索性神经病。

因此, 我们认为这可能是线粒体肌病的特殊表现形式, 患者易出现呼吸困难而行气管插管, 属于线粒体肌病中的急症型。据文献报道, 线粒体 DNA 3251 位点 tRNA^{Leu}(UUR) 突变患者可出现精神症状、呼吸衰竭和早期死亡^[10-11], 3243A > G 和 8344A > G 突变急性病例尚未见诸报道。该病需与长期重症监护患者出现的危重症周围神经病和肌肉病相鉴别, 后者在重症监护病房患者中可出现四肢无力^[12-13], 但神经损害以小的躯体纤维和自主神经纤维受累为主, 非疾病早期出现, 可资鉴别。早期识别并通过有效的方法明确诊断, 不仅能够较早遏制病情进展, 还可以通过适当的药物治疗使病情长期稳定。本研究对增加业内学者对线粒体肌病

多样性的认识、减少误诊率具有重要的意义。

参 考 文 献

- [1] McFarland R, Taylor RW, Turnbull DM. A neurological perspective on mitochondrial disease. *Lancet Neurol*, 2010, 9: 829-840.
- [2] McFarland R, Swalwell H, Blakely EL, He L, Groen EJ, Turnbull DM, Bushby KM, Taylor RW. The m.5650G > A mitochondrial tRNA^{Ala} mutation is pathogenic and causes a phenotype of pure myopathy. *Neuromuscul Disord*, 2008, 18:63-67.
- [3] Jeppesen TD, Duno M, Risom L, Wibrand F, Rafiq J, Krag T, Jakobsen J, Andersen H, Vissing J. A novel de novo mutation of the mitochondrial tRNA^{Lys} gene mt.8340G > A associated with pure myopathy. *Neuromuscul Disord*, 2014, 24:162-166.
- [4] Gao SQ, Yan CZ, Liu SP, Wu JL, Li DN. Research on the clinical and pathological features of 9 pure mitochondrial myopathy patients. *Zhonghua Shen Jing Ke Za Zhi*, 2009, 12: 481-482. [高素琴, 焉传祝, 刘淑萍, 吴金玲, 李大年. 单纯线粒体肌病九例的临床与病理研究. *中华神经科杂志*, 2009, 12: 481-482.]
- [5] Rieder MJ, Taylor SL, Tobe VO, Nickerson DA. Automating the identification of DNA variations using quality-based fluorescence-sequence: analysis of the human mitochondrial genome. *Nucleic Acid Res*, 1998, 26:967-973.
- [6] MITOMAP: a human mitochondrial genome database. [2014-01-01] <http://www.mitomap.org>, 2014.
- [7] Milone M, Wong LJ. Diagnosis of mitochondrial myopathies. *Mol Genet Metab*, 2013, 110(1/2):35-41.
- [8] Kärppä M, Syrjälä P, Tolonen U, Majamaa K. Peripheral neuropathy in patients with the 3243A > G mutation in mitochondrial DNA. *J Neurol*, 2003, 250:216-221.
- [9] Vital A, Vital C. Mitochondria and peripheral neuropathies. *J Neuropathol Exp Neurol*, 2012, 71:1036-1046.
- [10] Sweeney MG, Bunday S, Brockington M, Poulton KR, Winer JB, Harding AE. Mitochondrial myopathy associated with sudden death in young adults and a novel mutation in the mitochondrial DNA leucine transfer RNA(UUR) gene. *Q J Med*, 1993, 86:709-713.
- [11] Houshmand M, Larsson NG, Oldfors A, Tulinius M, Holme E. Fatal mitochondrial myopathy, lactic acidosis, and complex I deficiency associated with a heteroplasmic A --> G mutation at position 3251 in the mitochondrial tRNA^{Leu}(UUR) gene. *Hum Genet*, 1996, 97:269-273.
- [12] Ahlbeck K, Fredriksson K, Rooyackers O, Måbäck G, Remahl S, Ansved T, Eriksson L, Radell P. Signs of critical illness polyneuropathy and myopathy can be seen early in the ICU course. *Acta Anaesthesiol Scand*, 2009, 53:717-723.
- [13] Axer H, Grimm A, Porzeli C, Teschner U, Schumacher U, Witte OW, Brunkhorst FM. Impairment of small somatic and autonomic nerve fibres in intensive care unit patients with severe sepsis and critical illness polyneuropathy: a single center controlled observational study. *BMC Neurol*, 2013, 13:159.

(收稿日期:2014-04-04)

· 小 词 典 ·

中英文对照名词词汇(三)

- CC趋化因子配体 chemokine (C-C motif) ligand(CCL)
全面性强直-阵挛发作
generalized tonic-clonic seizure(GTCS)
全凭静脉麻醉 total intravenous anesthesia(TIVA)
人类白细胞抗原 human leukocyte antigen(HLA)
人类T细胞白血病病毒 I 型
human T-cell leukemia virus I (HTLV-1)
伤后遗忘时间 post-traumatic amnesia(PTA)
神经传导速度 nerve conduction velocity(NCV)
神经微丝蛋白 neurofilament protein(NF)
十二烷基磺酸钠-聚丙烯酰胺凝胶电泳
sodium dodecyl sulfate-polyacrylamide gel electrophoresis (SDS-PAGE)
实验性自身免疫性脑脊髓炎
experimental autoimmune encephalomyelitis(EAE)
视网膜色素变性共济失调性周围神经病
neuropathy, ataxia, and retinitis pigmentosa(NARP)
树突状细胞 dendritic cells(DC)
双水平气道正压通气
bi-level positive airway pressure(BiPAP)
髓鞘碱性蛋白 myelin basic protein(MBP)
特发性嗜酸性粒细胞综合征
idiopathic hypereosinophilic syndrome(IHES)
特应性脊髓炎 atopic myelitis(AM)
体感诱发电位 somatosensory-evoked potentials(SEPs)
听觉脑干植入 auditory brainstem implant(ABI)
同心圆针电极肌电图
concentric needle electromyography(CN-EMG)
外周髓鞘蛋白 22 peripheral myelin protein 22(PMP22)
维 A 酸相关孤儿受体 γ t
retinoid-related orphan receptor γ t(ROR γ t)
韦氏成人智力量表
Wechsler Adult Intelligence Scale(WAIS)
戊二酸尿症 II 型 glutaric aciduria type II (GA II)
西班牙中部神经疾病研究
Neurologic Disorders in Central Spain(NEDICES)
系统性红斑狼疮 systemic lupus erythematosus(SLE)
系统性血管炎性周围神经病
systemic vasculitic peripheral neuropathies(SVPN)
细胞色素 C 氧化酶 cytochrome C oxidase(COX)
线粒体 DNA 聚合酶 γ
mitochondrial DNA polymerase γ (POLG)