

## 临床经验交流

VI型胶原肌膜选择性缺失型  
Ullrich型先天性肌营养不良临  
床及免疫病理特点

陆珺, 朱雯华, 卢家红<sup>△</sup>, 赵重  
波, 林洁, 奚剑英  
复旦大学附属华山医院神经内科,  
上海200040

收稿日期 2008-11-14 修回日期  
网络版发布日期 接受日期

### 摘要

目的 探讨VI型胶原肌膜选择性缺  
失型Ullrich型先天性肌营养不良  
(Ullrich congenital muscular  
dystrophy, UCMD) 的临床和免  
疫病理特点。方法 收集2例VI型胶  
原肌膜选择性缺失型UCMD患者的  
临床资料, 进行肌肉活体组织检  
查, 标本行VI型胶原免疫荧光染色  
和VI型胶原/IV型胶原双重免疫荧  
光染色, 对病理结果进行分析。结  
果 新生儿肌张力低下、近端关节  
挛缩和远端关节弹性过度是VI型胶  
原肌膜选择性缺失型UCMD的临床  
特点。抗VI型胶原免疫荧光染色提  
示2例患者均为VI型胶原表达部分  
缺失。VI型胶原/IV型胶原双重免  
疫荧光染色可见肌膜VI型胶原表  
达选择性缺失。结论 VI型胶原肌  
膜选择性缺失型UCMD以近端关节  
挛缩和远端关节弹性过度为临床特  
征, 临床严重度和VI型胶原完全缺  
失者没有显著差异。双重免疫荧光  
染色提示VI型胶原在肌膜上表达选  
择性缺失是其免疫病理特点。

## 扩展功能

### 本文信息

▶ [Supporting info](#)

▶ [PDF](#)(12149KB)

▶ [\[HTML全文\]](#)(0KB)

▶ [参考文献\[PDF\]](#)

▶ [参考文献](#)

### 服务与反馈

▶ [把本文推荐给朋友](#)

▶ [加入我的书架](#)

▶ [加入引用管理器](#)

▶ [引用本文](#)

▶ [Email Alert](#)

### 相关信息

▶ [本刊中 包含“Ullrich型先天性肌营养不良; VI型胶原”的 相关文章](#)

▶ 本文作者相关文章

· [陆珺, 朱雯华, 卢家红, 赵重波, 林洁, 奚剑英](#)