

结蛋白相关肌原纤维肌病康复一例

王鸿钰¹, 龚剑秋^{1,2*}

¹绍兴文理学院医学院, 浙江 绍兴

²绍兴文理学院附属第一医院, 绍兴市人民医院康复医学中心, 浙江 绍兴

收稿日期: 2025年12月1日; 录用日期: 2025年12月26日; 发布日期: 2026年1月4日

摘要

结蛋白相关肌原纤维肌病(DRM)是一种由结蛋白基因突变引起的遗传性肌病, 以进行性肌肉无力和多系统受累为特征。本例报道一例病程呈典型进展模式的患者, 进行康复干预, 最终提升现有肌力、心肺运动耐力、生活自理能力。在本文中, 我们旨在分析该病例的康复治疗方案, 并强调对结蛋白相关肌原纤维肌病进行康复干预的重要性。

关键词

结蛋白相关肌原纤维肌病, DES基因, 康复

Rehabilitation for Desmin-Related Myofibrillar Myopathy Disease: A Case Report

Hongyu Wang¹, Jianqiu Gong^{1,2*}

¹School of Medical, Shaoxing University, Shaoxing Zhejiang

²Department of Rehabilitation Medicine Center of Shaoxing People's Hospital, The First Affiliated Hospital of Shaoxing University, Shaoxing Zhejiang

Received: December 1, 2025; accepted: December 26, 2025; published: January 4, 2026

Abstract

Desmin-related myofibrillar myopathy (DRM) is an inherited myopathy caused by mutations in the desmin gene (DES), characterized by progressive muscle weakness and multi-system involvement.

*通讯作者。

文章引用: 王鸿钰, 龚剑秋. 结蛋白相关肌原纤维肌病康复一例[J]. 临床医学进展, 2026, 16(1): 124-128.
DOI: 10.12677/acm.2026.161018

This article reports a case with a typical progression pattern, where rehabilitation interventions ultimately improved existing muscle strength, cardiopulmonary exercise endurance, and self-care ability. Herein, we aim to analyze the rehabilitation treatment plan for this case and emphasize the importance of rehabilitation interventions for desmin-related myofibrillar myopathy.

Keywords

Desmin-Related Myofibrillar Myopathy, DES Gene, Rehabilitation

Copyright © 2026 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 介绍

结蛋白相关肌原纤维肌病(Desmin-related myofibrillar myopathy, DRM)是一种由结蛋白基因(*DES*)突变引起罕见的进行性遗传性疾病。其致病机制源于 *DES* 基因变异引起的结蛋白丝形成障碍,进而破坏肌节结构完整性与和肌肉细胞功能[1]。该病以进行性骨骼肌无力和萎缩为主要特征,通常由近端肌肉起病,逐步累及远端肌群,其多系统损害特性可延伸至呼吸肌(引发限制性肺病与呼吸功能不全)及心肌(表现为房室传导阻滞或心肌病),这些心脏并发症显著增加了心源性猝死的风险而疾病的进行性发展最终会导致患者身体残疾和预期寿命缩短[2]。迄今为止,仅报告了少数 DRM 病例,其早期易与常见肌病混淆,尤其以心律失常为首发表现时,康复治疗对延缓肌肉功能衰退至关重要,但缺乏系统性循证支持[3]。本文报道一例携 *DES* c.38C>T (p.Ser13Phe)致病性变异的中年男性患者,在心脏起搏器植入后接受个体化康复干预的诊疗过程,旨在为早期康复策略优化提供临床依据。

2. 病例资料

病史: 男性, 43 岁, 因“进行性四肢无力 5 年余, 加重伴胸闷气促 1 年余”入院。患者 5 年前无明显诱因出现双下肢无力, 左侧为著, 表现为上楼及蹲起困难, 后逐渐出现胸闷气促, 就诊于多家医院, 完善相关检查, 明确诊断“肌原纤维肌病、III 度房室传导阻滞”, 予“心脏起搏器植入术; 甲钴胺片、维生素 B1 营养神经, 乙酰半胱氨酸泡腾片抗结蛋白聚集”等治疗, 心脏起搏器植入术后胸闷气促较前缓解, 仍有双下肢无力, 1 年前双下肢无力逐渐加重, 伴双上肢无力, 胸闷气促加重。

我院入院体格检查: 神志清, 精神软, 查体配合。双侧瞳孔等大等圆, 对光反射灵敏, 颈软, 无抵抗, 双肺呼吸音粗, 未闻及明显干湿罗音, 心率 87 次/分, 律齐, 各瓣膜未闻及明显病理性杂音, 可闻及腹平软, 无压痛反跳痛, 肝脾肋下未及。右侧伸肘、屈肘 5-级, 左侧伸肘、屈肘 4 级, 右手握力 5-级, 左手握力 4-级, 双侧伸腕、屈腕 4 级, 右侧屈髋 4-级, 左侧屈髋 3 级, 双侧伸膝 5 级, 右侧屈膝 4 级, 左侧屈膝 3 级, 右侧足背伸 4 级, 左侧足背伸 3 级, 双侧足跖屈 5 级。双侧腓肠肌萎缩。双侧肌张力无异常。四肢及躯干深、浅感觉对称正常。四肢腱反射(++)。共济运动稳准。病理征阴性。

辅助检查: 外院 ECG 提示: 窦性心律、心房感知起搏心律。心脏超声: LVEF68%, 二尖瓣、三尖瓣及主动脉瓣微量返流。肌电图: 1. 广泛神经源性损害(延髓段、颈段、胸段及腰骶段四个节段均有受累; 活动性损害改变为主); 2. 上下肢所查周围运动神经电位波幅均有不同程度降低, 下肢较上肢明显, 双侧大致对称; 上下肢所查周围感觉神经未见明显异常。基因检测发现 *DES* 基因已知致病性变异 (NM_001927.4:C.38C>T,P.Ser13Phe)。北京大学第一临床医学院肌肉病理诊断: 骨骼肌呈肌病样病理改变

(右胫前肌)评判: 骨骼肌的主要病理改变是许多肌纤维内出现异常蛋白沉积, 部分肌纤维内出现镶边空泡, 肌纤维坏死、再生, 直径变异加大, 核内移及核聚集, 肌纤维 MHC-I 阳性表达部分肌纤维膜补体沉积, 符合肌病样病理改变特点。我院步态分析报告: 时间参数: 站立相百分比: 右侧 68.81% (正常参考值 59.6%), 左侧 64.1% (正常参考值 59.3%), 摆动相百分比: 右侧 32.1% (正常参考值 40.4%), 左侧 35.9% (正常参考值 40.7%), 双支撑相百分比: 右侧 11.93% (正常参考值 13.4%), 左侧 17.09% (正常参考值 12.5%), 站立相时间: 右侧 0.75 s (正常参考值 0.63 s), 左侧 0.75 s (正常参考值 0.63 s), 摆动相时间: 右侧 0.42 s (正常参考值 0.43 s), 左侧 0.42 s (正常参考值 0.43 s), 跨步时间: 右侧 1.09 s (正常参考值 1.06), 左侧 1.17 s (正常参考值 1.06 s), 步行节律: 106.2 步/分 (正常参考值 113.844 步/分); 时空参数: 步长: 右侧 0.63 m, 左侧 0.44 m (正常参考值 0.73 m), 步速: 右侧 0.9 m/s, 左侧 0.9 m/s (正常参考值 1.39 m/s), 跨步长: 右侧 1.05 m, 左侧 1.07 m (正常参考值 1.47 m), 步宽: 右侧 0.11 m, 左侧 0.11 m (正常参考值 0.12 m), 平均步速 0.9 m/s (正常参考值 1.39 m/s)。

康复评定: 肢体周径测量: 大腿左 39 cm 右 38 cm, 小腿左 33 cm 右 33 cm, 髌骨中线左 39 cm 右 39 cm。改良巴氏指数评分: 88 分。6 分钟步行试验距离 360 m。

临床诊断: 结蛋白相关肌原纤维肌病; 心脏起搏器植入术后。

目前存在的问题: 1、四肢肌无力; 2、心肺运动耐力欠佳; 3、步态异常; 4、肌萎缩。

3. 治疗方案

药物治疗: 甲钴胺片、维生素 B1 营养神经, 乙酰半胱氨酸泡腾片抗结蛋白聚集。

综合康复方法: 根据患者整体情况, 联合康复治疗师及护士为该患者制定个性化康复治疗: 方案。

(1) 肌力及平衡训练提升肌力及矫正步态不对称: 上肢: 低阻弹力带坐位划船和侧平举(15 次/组 × 2 组), 限制关节活动范围(外展 $\leq 90^\circ$), 呼气发力降低胸腔内压, 减少心律失常风险。下肢: 仰卧位臀桥侧重左侧发力(3 秒 × 8 次/组 × 2 组), 强化臀肌链以代偿步态支撑相不稳; 左足弹力带辅助勾脚训练(20 次/组 × 3 组), 靶向改善胫前肌无力导致的步长不对称(左侧 0.44 m vs 右侧 0.63 m); 踝足矫形器(AFO)辅助下站立, 矫正左侧足下垂; 结合侧卧位悬吊屈髋屈膝, 减轻环境下增强髌膝选择性控制, 降低跌倒风险。(2) 呼吸训练及有氧训练改善心肺运动耐力: 腹式呼吸联合缩唇呼吸, 每日 2~3 次, 每组 10 次共 2 组, 组间休息 2 分钟, 过程中需放松情绪并专注呼吸节奏, 以减少过度通气诱发心律失常的风险; 固定自行车零阻力骑行或平地步行心率严格控制在静息心率 + 15 次/分(上限 ≤ 100 次/分), $\text{SpO}_2 \geq 90\%$, 以降低心脏负荷。(3) 针灸疗法改善患者肢体功能及胸闷气促: 采用传统针灸, 取穴昆仑、申脉、足三里、曲池、膈俞、手三里、内关、神门、合谷, 留针 15 分钟。(4) 牵伸预防挛缩与关节僵硬: 治疗师手动静态牵伸股四头肌、腓绳肌和胸肌(每个动作保持 30 秒 × 2 次/日), 牵伸过程无痛无震颤。

每次训练开始前对患者进行健康宣教, 放松患者情绪, 另外, 由于此例患者是心脏起搏器植入术后状态, 训练过程中密切关注患者的心率及 SpO_2 , 同时确保 Borg (Borg Dyspnea Scale 气促评分) ≤ 3 分, 同时避免 RPE (Rating of Perceived Exertion, 主观疲劳感觉量表) > 13 诱发心律失常。告知患者训练过程中如若感受到疲劳不适及时停止训练。以上训练方案根据患者每天的情况对训练的强度和时间进行调整, 避免过度训练造成运动损伤。

4. 结果

在我科系统康复 16 天后, 出院前对患者进行复评: 康复评定: 改良 Barthel 指数提高至 95 分, 提示日常生活活动基本自理。6 分钟步行试验距离由 360 m 提升至 385 m。左侧屈膝及足背伸肌力提高至 3+ 级, 肢体周径稍改善, 见表 1~3。

Table 1. Changes in muscle strength before and after treatment**表 1.** 治疗前后肌力比较

时间		伸肘	屈肘	握力	伸腕	屈腕	屈髋	伸膝	屈膝	足背伸	足跖屈
治疗前	右侧	5-	5-	5-	4	4	4-	5	4	4	5
	左侧	4	4	4-	4	4	4-	4-	3	3	5
治疗后	右侧	5-	5-	5-	4	4	4-	5	4+	4	5
	左侧	4	4	4-	4	4	4-	4-	3+	3+	5

Table 2. Comparison of modified Barthel index scores before and after treatment**表 2.** 治疗前后改良 Barthel 指数评分

	进食	洗澡	修饰	穿衣	大便	小便	用厕	转移	平地行走	上下楼梯
治疗前	10	5	5	10	10	10	10	15	8	5
治疗后	10	5	5	10	10	10	10	15	12	8

Table 3. Limb circumference measurement before and after treatment**表 3.** 治疗前后肢体周径测量

时间	左大腿	左小腿	髌骨中线	右大腿	右小腿
治疗前	39 cm	33 cm	39 cm	38 cm	33 cm
治疗后	39.5 cm	33.2 cm	39 cm	38.3 cm	33.2 cm

5. 讨论

查阅文献目前尚无针对结蛋白相关肌原纤维肌病相关康复治疗报道, 本例基于患者现存康复问题为患者制定个性化康复治疗方案。由于 DES 基因 p.Ser13Phe 突变破坏结蛋白中间丝的组装, 损害肌原纤维细胞骨架的稳定性, 显著增加肌纤维在机械应力下的损伤风险, 同时通过干扰钙离子稳态, 诱发心律失常[4]。为了规避此风险, 我们采用低强度渐进抗阻训练, 下肢肌力及平衡训练以(如: 仰卧位臀桥训练、侧卧位悬吊屈髋屈膝)等闭链运动为主, 通过多关节协同发力分散应力, 减少肌纤维微损伤, 同时维持肌肉质量并改善平衡功能, 从而降低跌倒及骨折风险[5]。患者胸闷气促, 且肌电图提示延髓至腰骶段多节段神经源性损害, 呼吸有氧协同训练可增强呼吸肌耐力, 膈肌收缩效率, 减少辅助呼吸肌代偿性做功, 缓解呼吸费力感; DES 突变干扰钙稳态, 易诱发心律失常, 而低强度呼吸训练通过延长呼气时间、降低呼吸频率, 减少交感神经兴奋性, 降低心动过速风险。在训练的过程中, 严格控制心率及实时血氧饱和度监测以规避心律失常事件并确保心肺安全。辅以传统针灸治疗改善患者肢体功能及胸闷气促。此外, 针对该患者的肌萎缩我们主要采取渐进抗阻训练为主, 实际上, 神经肌肉电刺激(neuromuscular electric stimulation, NMES)可通过电刺激唤起肌肉收缩从而预防骨骼肌萎缩, 但其通常被视为心律转复除颤器(Implantable Cardioverter-Defibrillator, ICD)植入后的禁忌症, 有研究表明, 大腿和小腿肌肉组织的 NMES 可以安全地应用于 ICD 患者[6], 该患者此次住院期间, 出于安全起见, 未采取该治疗措施, 后续若该患者肌萎缩进展明显, 可确保患者安全的情况下, 进行相关治疗。

本研究所采用的个性化康复方案, 与其他具有相似临床特征(如进行性近端无力、心脏受累)的神经肌肉病的康复相比, 既体现了共性原则, 也展现了针对结蛋白病的独特性。例如, 与杜氏肌营养不良的康复相比, 两者均强调多学科协作、个体化评估和综合干预(包括呼吸功能训练和心血管监护)。然而, 其康复通常更侧重于高强度呼吸支持和非侵入性通气, 而本方案针对结蛋白病心律失常高风险, 采用了低强

度渐进性抗阻训练和闭链运动,旨在减少机械应力对肌纤维的微损伤,这是对结蛋白病特异性病理机制的响应。与炎性肌病(如多发性肌炎)的康复相比,本方案避免了常见的免疫抑制药物策略,而是通过低强度呼吸训练和实时心肺监测来规避心脏事件风险,突出了对结蛋白病心脏受累特殊性的关注。

目前肌原纤维肌病仍以对症支持治疗为主, Sgarito 等[7]指出基因疗法在治疗方面具有潜力,可以纠正潜在的遗传缺陷,但其在 DES 突变中的适用性仍需进一步验证。本例采用的系统性规范化的康复干预方案,能维持该患者的日常生活自理能力,延缓肌无力进展,但由于肌原纤维肌病的发病率较低,病人数量较少,目前的研究数据尚不能提供标准化的运动训练方式,未来需通过多中心、分层设计的大样本研究,结合长期随访数据,确立风险分层下的精准康复路径,并探索基因靶向治疗联合系统性康复治疗潜力。

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

- [1] Tamiya, R., Saito, Y., Fukamachi, D., Nagashima, K., Aizawa, Y., Ohkubo, K., *et al.* (2020) Desmin-Related Myopathy Characterized by Non-Compaction Cardiomyopathy, Cardiac Conduction Defect, and Coronary Artery Dissection. *ESC Heart Failure*, **7**, 1338-1343. <https://doi.org/10.1002/ehf2.12667>
- [2] Vlaeminck, J., Uytendaele, S., De Schutter, E., Cordenier, A., Wellekens, S., Ströker, E., *et al.* (2025) Case Report: A First Case of Desmin-Related Myofibrillar Myopathy Due to Inheritance from a Confirmed Mosaic Asymptomatic Carrier. *Frontiers in Genetics*, **16**, Article ID: 1597851. <https://doi.org/10.3389/fgene.2025.1597851>
- [3] Dias, R. and Aguiar, T.C. (2023) DES C.1360C>T: A Rare Desmin Variant Causing Early Distal Myopathy and Cardiomyopathy. *Cureus*, **15**, e36368. <https://doi.org/10.7759/cureus.36368>
<https://www.cureus.com/articles/134423-des-c1360ct-a-rare-desmin-variant-causing-early-distal-myopathy-and-cardiomyopathy>
- [4] Geng, L., Wang, M., Wang, K., Xu, L., Li, J., Liu, F., *et al.* (2024) Desmin-Related Myopathy Manifested by Various Types of Arrhythmias: A Case Report and Literature Review. *Journal of International Medical Research*, **52**, 1-12. <https://doi.org/10.1177/03000605241291741>
- [5] Angelini, C., Ceolin, C., Rodriguez, A.A. and Nigro, V. (2023) Two Cases of Myofibrillar Myopathies: Genetic and Quality of Life Study. *Muscles*, **2**, 177-186. <https://doi.org/10.3390/muscles2020013>
- [6] Cenik, F., Schoberwalter, D., Keilani, M., Maehr, B., Wolzt, M., Marhold, M., *et al.* (2016) Neuromuscular Electrical Stimulation of the Thighs in Cardiac Patients with Implantable Cardioverter Defibrillators. *Wiener klinische Wochenschrift*, **128**, 802-808. <https://doi.org/10.1007/s00508-016-1045-2>
- [7] Sgarito, G., Volpe, C., Bardari, S., Calvanese, R., China, P., Mascioli, G., *et al.* (2025) Cardiomyopathies and Arrhythmias in Neuromuscular Diseases. *Cardiogenetics*, **15**, Article 7. <https://doi.org/10.3390/cardiogenetics15010007>