



第 294 次欧洲神经肌肉中心（ENMC）国际专题研讨会

地点： 荷兰霍夫多普

主题： 副蛋白血症相关肌病的诊断与管理 —— 聚焦散发性成人杆状体肌病（SLONM）与轻链（AL）淀粉样肌病

日期： 2026 年 3 月 27-29 日

组织者：

T. Liewluck 教授（美国）、F. Kleefeld 博士（德国）、M. Garibaldi 博士（意大利）、P. Laforet 教授（法国）

青年研究者：

A. Lauletta 博士、J.M. Schwarz 博士、E. Torchia 博士

本报告翻译人员：

中文：C. Yan（焉传祝）教授

荷兰语：N. Voermans 教授

法语：P. Laforet 教授

德语：F. Kleefeld 博士

意大利语：A. Lauletta 博士

日语：I. Nishino 教授

西班牙语：E. Gallardo 博士

泰语：J. Tanboon 教授

参会人员： O. Benveniste 教授（法国）、K. Claeys 教授（比利时）、D. Dubey 教授（美国）、E. Gallardo 博士（西班牙）、M. Garibaldi 博士（意大利）、S. Gosteli（患者代表，瑞士）、F. Kleefeld 博士（德国）、R. Kotchetkov 博士（加拿大）、P. Laforet 教授（法国）、A. Lauletta 博士（意大利）、S. Leonard-Louis 博士（法国）、T. Liewluck 教授（美国）、J. Milisenda 教授（西班牙）、M. Milone 教授（美国）、E. Muchtar 教授（以色列）、I. Nishino 教授（日本）、J.M. Schwarz 博士（德国）、W. Stenzel 教授（德国）、J. Tanboon 教授（泰国）、M. Tierens（患者代表，比利时）、E. Torchia 博士（意大利）、N. Voermans 教授（荷兰）、焉传祝教授（中国）

背景

副蛋白血症相关肌病是一组罕见、异质性强但可治疗的肌肉疾病，由血液中异常蛋白，即副蛋白或单克隆蛋白（monoclonal proteins, MP）引起，此类蛋白由浆细胞或 B 细胞产生。本病通常继发于单克隆丙种球蛋白病，因此也被称为单克隆丙种球蛋白病相关肌病（monoclonal gammopathy-associated myopathies, MGAMs）。其中，最常见的类型为散发性成人杆状体肌病（sporadic late-onset nemaline myopathy, SLONM）和轻链（light-chain, AL）淀粉样肌病。约 50% 的 SLONM 病例合并单克隆蛋白（SLONM-MP），其临床表现通常更为严重。在过去，合并单克隆蛋白的 SLONM 患者预后较无单克隆蛋白者更差，但随着浆细胞靶向治疗的进展，目前其预后已显著改善，且与无单克隆蛋白的患者相当。轻链淀粉样肌病由错误折叠的免疫球蛋白轻链形成的淀粉样纤维沉积于肌肉组织中所致，常为系统性淀粉样变性的一部分。尽管此类疾病是可治疗的，但由于缺乏统一的诊断标准与流程，临床容易出现漏诊、误诊，进而导致诊断延迟与疗效欠佳。鉴于早期启动治疗可显著改善预后，这一现状已成为临床诊疗中亟待解决的突出问题。

研讨会目标

本次研讨会汇聚了来自 12 个国家的 21 名医生和研究者，涵盖神经肌肉病、免疫学、肌肉病理学、血液病学和分子生物学等领域，同时邀请了两名患者代表及其家属参会。讨论主要围绕以下五个核心议题展开：①明确异常蛋白血症相关肌病的临床和病理谱；②制定拟诊异常蛋白血症相关肌病患者的最佳诊断路径；③完善疾病分类，特别是不同亚型的划分；④制定 SLONM 的诊断共识；⑤回顾现有治疗方法并提出治疗指南。此外，研讨会旨在促进多学科合作，为建立国际研究网络奠定基础，从而推动对此类疾病的认识和诊疗水平的提升。

研讨会成果

本次研讨会就多个关键问题达成共识，并提出了改善这些疾病诊断与管理的实用建议：①术语更新：专家组一致同意，在异常球蛋白血症相关肌病患者中使用“肌病相关的单克隆丙种球蛋白病（monoclonal gammopathy of muscle significance, MGMS）”替代“意义未明的单克隆丙种球蛋白病（monoclonal gammopathy of undetermined significance, MGUS）”，以便更准确地反映单克隆蛋白是肌肉疾病的直接病因，而非无害的伴发现象；②首次提出 SLONM 诊断标准：该标准结合了临床和实验室检查结果，其中组织病理发现杆状体（nemaline bodies/rods）是确诊和拟诊病例的核心特征；③制定基于单克隆免疫球蛋白状态的治疗流程。对于 SLONM-MP 或其他 MGAMs 患者，建议尽早转诊至血液科医师（尤其是具有淀粉样变性病或浆细胞疾病专业背景者），启动浆细胞靶向治疗，包括达雷妥尤单抗等单克隆抗体、化疗或造血干细胞移植；静脉注射免疫球蛋白（IVIg）仅作为早期过渡治疗，而非根治性方案；对于无单克隆蛋白的 SLONM 患者，治疗以 IVIg 为主；对 IVIg 无反应者可加用免疫抑制剂，重症患者可早期联合使用 IVIg 和免疫抑制剂；④重视轻链淀粉样肌病的早期识别，建议将刚果红染色作为拟诊肌病患者的常规组织病理染色；⑤讨论了新发现的副蛋白血症相关肌病亚型，其病理特征为肌纤维内出现糖原贮积空泡。

对患者及其家属的影响

上述成果将推动诊疗共同指南的制定，并通过学术发表、国际合作及患者组织协作进行推广，旨在提高疾病认知、实现早期诊断与及时治疗，最终改善患者临床与预后。

未来计划

本次研讨会形成的诊断标准与治疗流程，经整理后将发表于《Neuromuscular Disorders》杂志。专家组明确了以下核心研究方向：开展多国前瞻性 & 回顾性研究，比较不同浆细胞靶向治疗对 SLONM-MP 患者的疗效，评估其长期预后、临床改善情况及复发率；同时对 SLONM 诊断标准开展前瞻性验证。

完整报告将发表于《Neuromuscular Disorders》杂志。