

1 例遗传性共济失调病例报告

张艳军

作者单位: 300101 天津, 天津市黄河医院神经内科

通讯作者: 张艳军, Email: 14864112@qq.com

DOI: 10.3969/j.issn.1674-7151.2016.04.021

1 病例资料

1.1 一般资料 患者男性, 35 岁, 主因走路不稳 2 年, 加重伴头晕、呕吐 10 d, 于 2016 年 4 月 5 日入住本院神经内科。

该患者于入院前 2 年, 无诱因逐渐出现走路不稳, 下肢乏力, 容易跌倒, 自主活动缓慢且不灵活, 症状逐步进展加重, 并出现双上肢动作笨拙, 不能精细活动; 入院前 1 年出现过饮水呛咳, 构音障碍(吟诗样语言), 同时出现尿失禁及性功能减低; 入院前 10 d 出现头晕, 偶伴有喷射样呕吐, 症状持续无缓解, 为明确诊治, 被家人送入本院就诊, 门诊以“共济失调原因待查”收入院。否认既往有高血压、冠心病、糖尿病史。左膝关节手术(具体手术名称不详)病史 2 年, 患者父母近亲结婚史(患者父母为姨表亲)。

1.2 查体 右上臂血压 130/80 mmHg(1 mmHg = 0.133kPa), 左上臂血压 125/78 mmHg, 神清合作, 吟诗样语言; 双侧瞳孔等大等圆, 光反射(+), 左右联合注视均可见粗大水平眼震, K-F 环阴性; 伸舌居中, 双肺听诊呼吸音粗; 心率(HR) 89 次/min, 律齐; 腹软, 无压痛; 双下肢水肿(-), 四肢肌力 V 级, 双巴氏征(+), 双侧浅痛觉对称存在, 四肢共济欠稳准, 双侧指鼻不准, 轮替运动障碍, 双侧跟膝胫试验笨拙, 运动觉、关节位置觉正常存在, Romberg 征睁眼、闭眼均不稳, 站立和行走时步态基底增宽, 不能走直线, 脑膜刺激征(-)。

1.3 辅助检查 头颅核磁共振成像(MRI)示: 小脑、脑干明显萎缩, 两侧脑室扩大。心电图: 窦性心律, 慢性冠状动脉供血不足。心脏彩超示: 左房增大。腹部 B 超示: 肝胆胰脾未见明显异常。颈部血管彩超示: 双侧颈动脉内膜增厚伴左侧侧壁小斑块形成, 右侧椎动脉椎间段流速减低。X 线胸片: 双肺纹理增重。脑干听觉诱发电位(肌电图由上海诺诚生产的(Mvmove-cow 型): 第 I、II、III 波潜伏期延长。入院后查凝血 4 项、尿分析、血生化全项、血流变未见异常。血常规回报示血红蛋白(HGB) 107 g/L, 血细胞比容(HCT) 33.1, 平均红细胞体积(MCV) 72.3 fL, 平均血红蛋白量(MCH) 23.4 pg, 提示轻度贫血。

1.4 治疗及结果 入院后予疏血通(由牡丹江友博公司生产, 批号: 25401200) 6 mL, 每日 1 次静脉滴入(静滴), 奥拉西坦(由广东世新药业公司生产, 25403501) 20 mL, 每日 1 次静滴以改善脑供血及脑代谢; 甲钴胺(由卫才药业生产, 2F002501) 500 μg, 每日 3 次入壶营养神经治疗。因患者呕吐、饮水呛咳, 入量不足, 同时予补液治疗。经治疗患者头晕、呕吐症状消失, 共济失调症状无改善出院。

2 讨论

遗传性共济失调(HA)是一大类单基因遗传的神经系统变性病, 其中以常染色体显性遗传的脊髓小脑性共济失调(SCA)最为常见, 大多有家族史(没有遗传史的患者称为散发型), 占神经系统遗传性疾病的 10%~15%, 发病率约为 1~4/10 万, 可见于各种族或民族^[1-2]。HA 多于成年期(>30 岁)发病, 临床以 SCA 为主要特征, 表现为平衡障碍、进行性肢体协调运动障碍、步态不稳、构音障碍、眼球运动障碍等, 并可伴有复杂的神经系统损害^[3]。肌电图及必要时的肌肉活组织检查有助于与肌无力鉴别, 尤其有助于发现少见病因导致的肌无力^[4]。根据共济失调病史及家族史, 构音障碍、锥体束征及其他相关伴随症状和体征, 结合影像学资料可进行临床诊断, 分子遗传学检查有助于明确诊断^[5]。目前对 HA 尚缺乏根本有效的治疗方法, Vural 等^[6]报道 1 例使用大剂量吡拉西坦治疗小脑皮质萎缩取得一定效果, 尤其在步态改善方面效果显著。亦有采用左旋肉碱^[7]及人促红细胞生成素^[8]等治疗有效的报道。追问本例患者家族史, 未发现患者有家族史, 为散发病例。遗憾的是对本例患者未能进行基因检查, 而基因诊断是最直接、最有效的手段。

3 参考文献

- Schöls L, Bauer P, Schmidt T, et al. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis. *Lancet Neurol*, 2004, 3: 291-304.
- Manto MU. The wide spectrum of spinocerebellar ataxias (SCAs). *Cerebellum*, 2005, 4: 2-6.
- 唐北沙, 江泓. 遗传性共济失调诊断与治疗专家策略. *中国现代神经疾病杂志*, 2012, 12: 266-274.
- Aktar K, 韩辉, 丁士芳, 等. 重症患者获得性肌无力 17 例临床分析. *中华危重病急救医学*, 2015, 27: 306-309.
- 贾建平. *神经病学*. 第 2 版. 北京: 人民卫生出版社, 2008: 387-389.
- Vural M, Ozekmekçi S, Apaydin H, et al. High-dose piracetam is effective on cerebellar ataxia in patient with cerebellar cortical atrophy. *Mov Disord*, 2003, 18: 457-459.
- Schöls L, Zange J, Abele M, et al. L-carnitine and creatine in Friedreich's ataxia. A randomized, placebo-controlled crossover trial. *J Neural Transm (Vienna)*, 2005, 112: 789-796.
- Boesch S, Sturm B, Hering S, et al. Neurological effects of recombinant human erythropoietin in Friedreich's ataxia: a clinical pilot trial. *Mov Disord*, 2008, 23: 1940-1944.

(收稿日期: 2016-09-30)

(本文编辑: 李银平)