

·病例报告·

Rett 综合征 2 例报道

刘志刚, 李宏

(第一军医大学附属珠江医院儿科, 广东 广州 510282)

[中图分类号] R725 [文献标识码] E

例1, 患儿, 女, 2岁1个月。因“发现精神、运动发育落后18个月, 双上肢抽动14个月”入院。患儿第1胎, 第1产, 胎龄39周, 足月顺产, 无缺氧窒息史。出生体重3100g, 头围33.5cm。患儿7个月前神经、精神、行为发育正常。3个月会抬头。4个月可从俯卧翻至仰卧。6个月能独坐, 双手能握奶瓶, 会玩自己的脚, 能自己拿饼干吃, 能发“ba、ka、”等音节, 当母亲抱时能伸直上臂, 喜欢玩“藏猫猫”游戏, 能模仿动作和声音。7个月后家人开始发现患儿发育倒退, 渐渐不能独坐, 双手出现无意识、无目的动作, 伸手取物困难、欠准确, 不能拿饼干吃。很少发声, 偶发无意义的“m、n”音, 且对声音反应迟钝, 语言理解能力差。对玩玩具和周围环境无兴趣, 无法和别人进行眼神、动作、语言的交流。11个月后出现双上肢抽动, 双下肢强直, 每次持续2~3s, 可自行缓解, 阵发性发作, 2~3d1次。1岁后出现摇头、咬手指、挤眉等刻板动作, 不时傻笑。患儿发病后一直无呕吐, 尿、体味无特殊气味。查体: 头围45cm, 神志清, 表情淡漠, 查体不合作。心、肺无异常, 肝不大, 四肢肌张力减弱, 余神经系统体征阴性。检查: 血氨: 66.8 $\mu\text{mol/L}$ (正常值10.0~54.0 $\mu\text{mol/L}$), 稍高, 3d后复查为42.7 $\mu\text{mol/L}$ 。血 pH 7.41, CO_2CP 21 mmol/L, 血苯丙氨酸0.75 mmol/L, 尿 pH 5.2。头部CT, MRI无异常。脑电图可见1.5~7 Hz、90~220 μV 慢波广泛出现各导联, 阵发出现2~3 Hz不典型尖慢综合波, 多见于右侧额、颞区。

例2, 患儿, 女, 2岁6个月。因“发现语言、运动发育进行性缓慢退化2年”入院。患儿第1胎第1产, 39周足月顺产。无缺氧窒息史。出生体重3200g, 头围33cm。6个月前精神、运动发育正常。13周时俯卧位下颏和肩均可抬离床面, 上肢可

支持部分体重。4个月由仰卧拉至坐位时头不再后仰, 仰卧时双手能在眼睛注视下玩弄手指。5个月手可满把把握物体。6个月可在双手向前支撑下独坐片刻, 头可维持正中位, 蒙脸试验阳性, 可丢掉手中积木去接新的一块, 母亲和他说话时可“呀呀”作答, 拿走其玩具时会表示不高兴。6个月后家人发现患儿对外界反应迟钝, 发育倒退。8个月时出现双手不自主震颤, 不能抓物。1岁6个月时出现双手在胸前刻板的绞手动作。现不能走, 可扶站片刻, 站时双下肢呈“八”字, 很少发声, 和周围人无法接触、交流。发病后一直无呕吐, 身体无特殊气味。查体: 头围46.3cm, 神志清, 表情淡漠, 心、肺无异常, 肝不大, 余神经系统体征阴性。检查: 血氨22.5 $\mu\text{mol/L}$ 。血 pH 7.36, CO_2CP 27 mmol/L, 血苯丙氨酸0.38 mmol/L, 尿 pH 5.3。头部CT, MRI示双侧额、顶叶脑回增宽。脑干听觉诱发电位正常。脑电图: 睡眠纺锤波波形不规则, 调节、调幅不良。

讨论: Rett综合征是由Rett^[1]于1966年首先报道的, 是一种原因不明的, 女性特有的致残性疾病。1988年Rett综合征诊断小组制定出典型Rett综合征的国际标准, 包括9项必须标准, 8项支持标准, 7项排除标准^[2]。本文2例均符合该诊断标准。本病有遗传倾向, 遗传学发现单卵双胞胎女孩中, 100%有共病性^[3]。本病一般为6~18个月的女孩起病, 病前精神、运动发育正常。发病后表现为对人、物丧失兴趣, 与外界不能正常接触。语言功能障碍且渐退化。出现手的刻板动作, 如: 搓手、拍手、绞手等, 手的原有功能丧失。同时出现明显的共济失调及其它粗大运动功能障碍。诊断时须排除感染、代谢、血管等因素引起的头颅器质性病变。本病发病率为1/10 000~1/15 000^[4]。

[收稿日期] 2002-09-26; [修回日期] 2003-01-11

[作者简介] 刘志刚(1971-), 男, 大学, 主治医师, 广东省韶关市第一人民医院儿科进修医生。主攻方向: 小儿神经专业。

由于本病尚无特异的临床实验室指标,且少见,故容易误诊为:孤独症、脑性瘫痪、智力低下等。本文2例皆在外院分别诊断为孤独症、脑性瘫痪。孤独症和本病区别在于:孤独症起病早;多见于男孩发病;能保留已获得的技能;智力发育不均衡,形象-空间及操作能力强;体格发育正常;刻板动作形式多样,但不失用;刻板的仪式样动作,物品的使用细节熟练。脑瘫和本病区别在于:脑瘫在生前或生后1个月内有非进行性脑损伤;主要表现为运动功能障碍和姿势的异常;无手的废用,无语言功能倒退。

本病尚无特异性治疗。有报道用L-肉毒碱(L-carnitine),每日50 mg/kg能改善晚期患儿的精神、社会接触和语言功能等^[5]。

[参 考 文 献]

- [1] Hagberg B, Aicardi J, Dias K, et al. A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases [J]. *Ann Neurol*, 1983, 14(4): 471-479.
- [2] The Rett syndrome diagnostic criteria work group. Diagnostic criteria for Rett syndrome [J]. *Ann Neurol*, 1988, 23(4): 425-428.
- [3] 王纪佐. Rett综合征四例临床分析 [J]. *中华神经科杂志*, 1998, 31(1): 37-40.
- [4] Hagberg BA. Rett syndrome: Clinical peculiarities, diagnostic approach, and possible cause [J]. *Pediatr Neur*, 1989, 5(2): 75-83.
- [5] Plioplys Av, Kasnicka I. L-carnitine as a treatment for Rett syndrome [J]. *South Med J*, 1993, 86(12): 1411-1412.

(本文编辑:吉耕中)

(上接第166页)

发病过程,在排除躯体疾病后要考虑儿童情绪障碍。本组资料还显示,发病仍然以学龄儿童多见,女孩病例明显多于男孩。农村、边远山区的孩子发病多且与父母受教育程度有关。

误诊为病毒性脑炎的2例学龄女孩,均以剧烈头痛入院,有被打头部的明确诱因。其性格好强、敏感、多疑、暗示性和依赖性强,1例母亲为典型的癯病性格,另1例父母反复在孩子面前强调其头部受击,给孩子造成心理压力导致发病。2例均表现为儿童癯症。癯症患者多有性格变异,具有天真、幼稚、情绪不稳、控制力差、任性、自我中心、富于幻想和易受暗示等特点^[3,4]。

儿童情绪障碍的治疗目前仍然以心理治疗为主,包括以下几个方面:①支持性心理治疗;②行为治疗,对于恐怖症、强迫症、焦虑症有效,是年幼儿童的主要治疗方法;③认知治疗,对各种情绪障碍均有

效果。此外苯二氮草类、三环类药物对不同类型的情绪障碍有确切疗效^[5],但副作用较为明显。

[参 考 文 献]

- [1] 忻仁娥. 儿童情绪障碍 [J]. *中国实用儿科杂志*, 2001, 6(16): 345-346.
- [2] 唐慧琴. 儿童行为问题影响因素分析: 22城市协作调查24 013名儿童少年报告 [J]. *中国心理卫生杂志*, 1992, 6(4): 157-158.
- [3] 何级, 马思轩, 成人仁. 儿童神经精神病学 [M]. 天津: 科学技术出版社, 1995, 309-310.
- [4] 任榕娜, 陈新民, 林茂英, 等. 情绪障碍患儿气质类型的临床研究 [J]. *中国当代儿科杂志*, 2002, 4(1): 31-32.
- [5] 李雪荣. 儿童情绪障碍的治疗进展 [J]. *中国儿童保健杂志*, 2000, 5(8): 314-315.

(本文编辑:吉耕中)