

[10] Chen WH, Chu KC, Wu SJ, et al. Early metabolic inhibition - induced intracellular sodium and calcium increase in rat cerebellar granule cells [J]. J Physiol (Lond), 1999, 515 (Pt 1): 133 - 146.

(本文编辑:曹励之)

病例报告 ·

结节性硬化症 2 例

姜泓<sup>1</sup>,张义和<sup>2</sup>

(延安大学医学院附属医院 1. \* 儿科; 2. \* 胸外科,陕西 \* 延安 716000)

[中图分类号] R758.3 [文献标识码] E

例 1,男,9 月。以反复惊厥伴智力落后 4 月入院。患儿 5 个月时突然惊厥,呈婴儿痉挛症样发作,每天 10 余次。逐渐出现表情呆滞,智力落后。查体:神志清,反应迟钝,精神萎靡,腹、背、臀部可见直径 10~20 mm 大小不等色素脱失斑,无皮脂腺瘤。囟门平软。双眼水平位震颤。双肺呼吸音清晰,心率 100 次/min,律不齐,可闻早搏 3 次/min。肝脾不大。四肢肌力、肌张力正常。双膝反射活跃,巴氏征阳性,脑膜刺激征阴性。脑电图示高峰节律紊乱;头颅 CT 脑室周围有两处 2 mm×2 mm,2 mm×3 mm 大小密度增高影;胸片未见异常;心脏及腹部超声正常;心电图示:偶发性室早;眼底正常。诊断结节性硬化症。给鲁米那、强的松治疗 1 周,无效。加氯硝基安定,从 0.1 mg,2 次/d 开始,1 周后加至 0.1 mg,3 次/d,惊厥次数减少,持续时间缩短,家属要求出院。

例 2,女,1 岁,以间断抽搐 10 余日入院。入院前 10 余天突然抽搐,呈全身阵挛性发作,每次 1~2 min,共发作 6 次。其母有抽风史。查体:神志清,表情呆滞,背部肩胛间区、臀部可见 2 mm×3 mm 色素脱失斑,无皮脂腺瘤。心肺无异常。肝脾不大。四肢肌力、肌张力正常。生理反射存在,病理反射未引出。脑膜刺激征阴性。脑电图各导可见单个尖慢波及阵发性高幅 δ 节律;头颅 CT 示左侧颞叶深部可见结节性钙化灶,侧脑室壁亦见局限性高密度影;心脏腹部超声未见异常;心电图正常。本例以皮肤色素脱失斑及头颅 CT 典型表现为特征,诊断后家

属要求出院。

讨论:结节性硬化症为常染色体显性遗传,外显率可变,发病率 1/10 万<sup>[1]</sup>,我科 1990 年至今仅有 2 例。该病隶属神经皮肤综合征,可能与胚胎发育早期出现某些变异有关<sup>[2]</sup>。病理表现为结缔组织异常增生,主要侵犯大脑各部,形成多发性结节,在脑回表面隆起,向脑室生长,结节把正常脑皮层压薄,造成严重损害,致使惊厥难以控制。主要临床特点为惊厥,智力低下及面部皮脂腺瘤<sup>[1,2]</sup>。本文患儿均因年幼尚未出现皮脂腺瘤,而以色素脱失斑为主要变化,加之频繁抽搐,智力低下、脑电图、脑 CT 的变化及阳性家族史,诊断明确。治疗用氯硝基安定有较好的效果,但此药有嗜睡,共济失调,易致婴儿流涎、流涕,气管及支气管分泌物增多等副作用。因此,用药应注意逐渐加量<sup>[3]</sup>。1 例患儿心电图出现偶发性室早,可能和心脏横纹肌增生损伤心脏传导系统而未达到心脏 B 超可识别的范围有关。

[参 考 文 献]

[1] 左启华. 小儿神经系统疾病 [M]. 北京:人民卫生出版社, 1981, 412 - 413.

[2] 吴瑞萍,胡亚美,江载芳. 诸福棠实用儿科学 [M]. 第 6 版. 北京:人民卫生出版社,1996, 1855.

[3] 解学礼. 癫痫病学 [M]. 北京:人民卫生出版社,1997, 465 - 466.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期] 2000 - 04 - 16; [修回日期] 2000 - 09 - 06

[作者简介] 姜泓(1968 - ),女,大学,主治医师,讲师。