

· 病例报告 ·

脊髓小脑性共济失调儿童患者 1 例

宋元宗, 李冰肖

(暨南大学附属第一医院儿科, 广东 广州 510632)

[中图分类号] R741 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2007)02-0177-02

脊髓小脑性共济失调 (spinocerebellar ataxia, SCA) 是一大类常染色体显性遗传神经系统变性病, 具有广泛临床和遗传异质性。临床以缓慢进展的小脑综合征与眼球运动障碍、辨距不良/动作性震颤等体征以不同组合形式并存为主要表现, 而分子遗传学分类方面则已发现 SCA1-SCA8, SCA10-SCA23, SCA25, FGF14 和 DRPLA 等多个致病基因^[1]。目前我国 SCA 成人患者已不罕见^[2,3], 但儿童患者报道尚不多。本文报道 1 例儿童期发病的 SCA 患者。

患儿, 男, 8 岁 8 个月, 因“发现运动发育倒退 6 年余、智力倒退 3 年余”就诊。患儿 2 岁后家长始发现其步态蹒跚, 走路呈“鸭步”, 落脚时足尖先着地, 急走时易摔倒。初未予重视, 后运动能力倒退进行性加重, 独行、独立和独坐能力依次逐渐丧失, 现仅能靠椅背坐起, 夜间睡眠时双下肢震颤。5 岁左右记忆力下降, 不能记住自家电话号码, 且口齿渐不清, 不能用勺子吃饭, 亦不能与幼儿园小朋友合作游戏。曾先后在多家医院就诊, 查染色体核型、心脏 B 超、胸片、血生化等均未见异常, 2 年前外院行头部 MRI, 发现“脑干前池、小脑沟明显增宽”, 考虑“小脑萎缩”, 予多种药物护脑治疗 (具体不详), 无好转。现辍学, 少言语, 难以自行进食, 大小便不能自理, 有时失禁。患儿系 G₂P₂, 足月顺产。生后 2 月会抬头, 6 月独坐, 9 月扶床站立, 11 月即可独行。4 月会笑, 7 月会喊“爸爸”“妈妈”, 11 月时会自握饼干吃, 抱奶瓶自食, 近 2 岁时能表示大小便, 2 岁时会说简单句子, 并能上幼儿园。父母非近亲结婚, 有一兄 10 岁, 一弟 2 月, 均体健。否认遗传病家族史。体检: 神清, 表情呆滞, 走路需双人搀扶, 步态缓慢, 足尖先着地, 双足外旋明显。头颅五官无畸形, 眼球运动迟缓, 未发现眼球震颤, 瞳孔对光反射尚灵敏。双肺呼吸音清, 未闻干湿啰音。心音有力, 节律

规整, 各瓣膜区未闻杂音。腹软, 肝脾不大。腹壁反射和提睾反射存, 肱二头肌、肱三头肌、桡骨骨膜、膝腱、跟腱等深反射均亢进。双侧巴氏征、Hoffman 征及踝阵挛阳性。颈软, 布氏征阴性。双下肢屈肌张力增高, 伸膝受限。指鼻试验和跟膝胫试验难以完成。辅助检查: 头部 MRI T2WI 示环池、桥前池、第四脑室、枕大池等明显扩大; 小脑脑沟加深, 双侧半球及蚓部体积明显变小, 正中矢状面呈“树枝状” (图 1); 脑桥小脑中脚水平可见“纵线状”分布稍高 T2 信号, 与两侧稍长 T2 信号构成所谓“十字征” (图 2); 基底节水平双侧内囊后肢见稍高信号, 类似“虎眼征” (图 3)。生化全套、肌酸激酶正常, 其余指标亦未见明显异常。结合病史、临床症状体征及 MRI 等辅助检查, 诊断考虑“橄榄桥小脑萎缩症”。家长拒绝进行进一步的检查治疗, 嘱回当地营养神经和康复治疗, 门诊随访。

讨论: 基因 SCA1, SCA2 和 SCA7 的表达异常均可在临床上表现为 SCA 的一种具体临床类型——橄榄桥小脑萎缩 (olivopontocerebellar atrophy, OPCA)^[4]。本文患儿 2 岁后即发病, 近 9 岁时已经逐渐出现步态异常、构音困难、眼球运动缓慢以及指鼻试验和跟膝胫试验难以完成等小脑体征, 伴有表情呆滞、静止性震颤、下肢屈肌张力增高等锥体外系表现, MRI 所见“十字征”、小脑“树枝状”等特异性表现, 对 OPCA 诊断具有高度提示意义, 而类似“虎眼征”的出现是内囊后肢变性的结果, 与临床深腱反射亢进和病理征阳性等锥体束征一致。此外, 大小便有时失禁提示植物神经功能障碍, 均符合文献报道^[5]的 OPCA 主要临床表现。因此, 本文患儿 SCA 临床诊断成立。至于患儿致病基因是否是 SCA1, SCA2 或 SCA7 之一及其具体突变形式, 则有待进一步研究。作为累及人类中枢神经系统的主要

[收稿日期] 2006-07-25; [修回日期] 2006-09-12

[作者简介] 宋元宗, 男, 博士, 副教授, 副主任医师。主攻方向: 遗传代谢病。



图1 MRI T2WI正中矢状面显示环池、桥前池、第四脑室、枕大池等明显扩大;小脑脑沟加深,体积明显变小,形态呈“树枝状”。

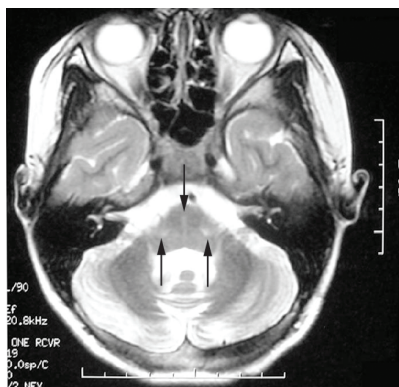


图2 MRI T2WI小脑中脚水平显示“纵线状”分布稍高T2信号(↓),与两侧稍长T2信号(↑)构成所谓“十字征”。



图3 MRI T2WI基底节水平双侧低T2信号内囊后肢内见稍高T2信号(↓),类似“虎眼征”。

遗传病之一,SCA病因和发病机制复杂,治疗缺乏特异性,预后不良,因此针对SCA患者的分子遗传学尤其是产前诊断研究,应作为本病干预的优先策略。

[参 考 文 献]

- [1] Manto MU. The wide spectrum of spinocerebellar ataxias (SCAs) [J]. Cerebellum, 2005, 4 (1): 2-6.
- [2] 谢秋幼,梁秀龄,李洵桦. 脊髓小脑性共济失调的分子遗传学

诊断与临床应用[J]. 中华医学遗传学杂志, 2005, 22 (1): 71-73.

- [3] 李清华,唐北沙,江泓,沈璐. 遗传性脊髓小脑型共济失调7型遗传学诊断及临床特征[J]. 临床神经病学杂志, 2005, 18 (3): 164-166.
- [4] Koeppen AH. The pathogenesis of spinocerebellar ataxia[J]. Cerebellum, 2005, 4 (1): 62-73.
- [5] 王胜军,迟兆富,吴伟,侯金文,陈雯. 多系统萎缩的临床与磁共振特征[J]. 临床神经病学杂志, 2006, 19 (2): 86-89.

(本文编辑:吉耕中)

中国当代儿科杂志第一届理事会成员名单

理事长:杨于嘉

副理事长:卢光进(广东)

理事:陈湘红(湖南)

罗龙峰(湖南)

欧阳长安(福建)

石霖(海南)

徐校明(湖南)

杨志祥(湖南)

叶贞志(广东)

李健(福建)

龙凤雅(海南)

屈清卫(湖南)

汤荣生(湖南)

肖泽民(湖南)

张五一(湖南)

廖积仁(湖南)

廖祥福(湖南)

饶世立(海南)

王益生(湖南)

肖吉平(湖南)