

患儿在出现典型川崎病症状之前,首先出现肾功能不全改变,从川崎病的发病机制上推测,病初患儿存在细菌感染,可能是感染诱发了机体免疫功能异常,出现肾脏前的免疫性血管炎改变,从而发生肾脏供血不足,出现肾前性肾功能不全,随着抗感染、利尿的对症处置,尿量增多后,肾功能不全缓解。

川崎病患儿的血小板一般在病程第 2~3 周最高^[1],而该患儿于病程 2 周时出现血小板暂时性下降,之后再升高。关于川崎病患者血小板减低,在国内文献中鲜有报道,但国外文献已有数例报道^[2-3],且有研究表明,对于川崎病患者,血小板减少相对于血小板增多,更易导致冠状动脉扩张的发生^[3]。

该患儿出现手足指趾端膜状脱屑、冠状动脉扩张,病初应用抗感染治疗,发热不退,加用丙种球蛋白、阿司匹林后热退,复查心脏超声扩张的冠状动脉回缩,均支持川崎病的诊断。

具有经典川崎病症状的病例诊断不难,但近年来有很多川崎病病例症状不完全、不典型,常伴有一些少见症状的出现,我们在临床诊治过程中,还需不断学习与总结,争取做到及早诊断、及早治疗。

[参 考 文 献]

[1] 张园海,褚茂平,吴蓉洲,陈其,项如莲. 川崎病患者血小板、白细胞和血红蛋白动态变化观察[J]. 中国当代儿科杂志,2001, 3(5):537-538.

[2] Thapa R, Pramanik S, Dhar S, Kundu R. Neonatal Kawasaki disease with multiple coronary aneurysms and thrombocytopenia[J]. Pediatr dermatol, 2007, 24(6):662-663.

[3] Asano T, Sudoh M, Watanade M, Fujino O. Transient thrombocytopenia with large platelets in Kawasaki disease[J]. Pediatr Hematol Oncol, 2007, 24(7):551-554.

(本文编辑:王庆红)

· 病例报告 ·

早发型原发性扭转性肌张力不全 1 例

施旭来 叶秀云 林忠东 叶赛玉

(温州医学院附属育英儿童医院,浙江 温州 325027)

[中图分类号] R729 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2010)01-0076-02

患儿,男,8 岁,因肢体僵硬,面、颈部及躯体向左扭转 3 年余入院。发病时始于右下肢,后渐波及其他肢体及躯干,颈部呈痉挛性斜颈,挤眉弄眼,歪嘴,伸缩舌头,不能行走,严重时有张口、咀嚼困难。有时伴有便秘和阵发性腹痛。症状晨轻暮重,精神紧张及活动时加重,安静时减轻,睡眠时消失。患儿足月顺产,12 月会坐,24 月会走时发现姿势古怪,37 月开始会说话,但含糊不清,智力发育与同龄儿相当。否认家族中类似运动障碍病史。查体:神志清楚,痛苦面容,角弓反张,心肺无异常,构音障碍,痉挛性斜颈(向左扭转),两手腕内收内旋,躯干轻度向左扭转,四肢肌张力增高,远端关节尚存在小范围活动。四肢肌力正常,腱反射正常,腹壁反射存在,

双侧巴彬斯基征阴性。实验室检查:乙肝检查阴性,肝、肾功能、铜蓝蛋白正常,血乳酸、血氨均正常,脑脊液常规、生化、IgG 指数、寡克隆区带均未见异常。裂隙灯下未见 K-F 环,脑电图、肌电图及脑干听觉诱发电位检查未见异常,头颅 CT 未见异常。头颅 MRI 示两侧基底节区内囊膝部对称性小片状长 T1、长 T2 信号影(图 1)。临床诊断“早发型原发性扭转性肌张力不全”。急性期静脉滴注东莨菪碱,必要时合用水合氯醛或安定镇静;缓解期用安坦和美多巴等治疗,好转后出院。现随访 30 余月,病情呈缓慢进展,伴有间断性加重、缓解。复查头颅 MRI,基底节区病灶无明显变化。

[收稿日期]2009-05-31;[修回日期]2009-07-22
[作者简介]施旭来,男,硕士,主治医师。

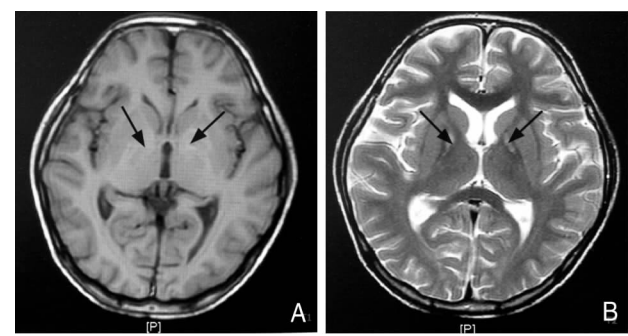


图1 头颅MRI A:两侧基底节区内囊膝部对称性小片状长T1信号影; B:两侧基底节区内囊膝部对称性小片状长T2信号影。

讨论:早发型原发性扭转性肌张力不全(early-onset primary torsion dystonia)是特发性肌张力不全的一种,既往研究认为其属于常染色体显性遗传,外显率约30%,突变基因 *DYT1*,位于染色体9q34。该基因编码一个ATP结合性蛋白质,在缺陷的DNA上有GAG三核苷酸缺失^[1]。最近研究发现有部分早发型原发性扭转性肌张力不全呈常染色体隐性遗传或X连锁隐性遗传,其致病基因为 *DYT17*^[2]。其发病机制可能是 *DYT17* 基因编码的一个ATP结合性蛋白质缺陷,引起的脑内一些神经递质的传导及代谢方面的障碍,导致皮层及皮层下结构对运动系统的抑制减弱而发病。关于早发型原发性扭转性肌张力不全的神经解剖学基础仍未完全清楚,过去多认为其病灶在基底节区,通过运动纤维影响前角细胞,调控肌张力和姿势运动。基底节接受来自皮层的纤维投射,同时也发回神经通路反馈给皮层,形成环路共同调节锥体外系的活动。但最近研究数据表明早发型原发性扭转性肌张力不全可能存在广泛的运动控制途径的病理改变,可能存在不正常的运动

控制途径,Carbon等^[3]应用弥散张量MRI(DT-MRI)来评定脑白质的超微结构,结果发现在左侧小脑上脚附近的脑桥和双侧感觉运动区域的白质中轴突的完整性和相互连接明显减弱,提示小脑-丘脑-皮质环路的紊乱可能导致早发型原发性扭转性肌张力不全的临床表现。该病平均在4~12岁起病,也可在婴儿期起病。临床以躯干、四肢不自主痉挛及以躯干为轴的扭转、螺旋形运动或姿势异常为特征,肢体近端症状重于远端,紧张时加重。本例患儿5岁起病,没有家族史,可能与常染色体显性遗传不完全外显有关。但不排除该患儿基因突变可能。另外,本例患儿头颅MRI提示基底节区内囊膝部对称性小片状长T1、长T2信号影,提示基底节区存在病变。治疗上急性期可静滴东莨菪碱,必要时合用水合氯醛或安定镇静;缓解期可试用抗震麻痹药物如安坦、左旋多巴或美多巴等。近年来还提出立体定向双侧丘脑底核电刺激术的治疗方法^[4]。

[参考文献]

[1] 梁浩,万喻. 家族性扭转痉挛2例[J]. 广西医科大学学报, 2007,24(5):308.
[2] Chouery E, Kfoury J, Delague V, Jalkh N, Bejjani P, Serre JL, et al. A novel locus for autosomal recessive primary torsion dystonia (*DYT17*) maps to 20p11.22-q13.12[J]. Neurogenetics, 2008, 9(4):287-293.
[3] Carbon M, Kingsley PB, Tang C, Bressman S, Eidelberg D. Microstructural white matter changes in primary torsion dystonia[J]. Mov Disord, 2008, 23(2):234-239.
[4] 朱毓科,周晓平,刘洋,杨大祥. 立体定向双侧丘脑底核电刺激术治疗扭转痉挛[J]. 中国微侵袭神经外科杂志, 2006, 11(3):129-130.

(本文编辑:王庆红)