

小儿正常血钾型周期性麻痹 1 例

李扬威,余小汉,饶正良

(英山县人民医院,湖北 英山 438700)

[中图分类号] R746.3 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)04-0316-02

正常血钾型周期性麻痹临床上罕见,国内有散发性和家族性报道^[1,2],我们近期收治了 1 例小儿正常血钾型周期性瘫痪,现结合文献报告如下。

1 临床资料

患儿,男,7 岁,因“发作性四肢无力 8 d”入院。患儿于 8 d 前受凉后轻微发热,继而四肢无力,以下肢为甚,不能行走,在家口服阿莫西林治疗 2 d,热退,仍四肢无力,不能行走,遂入院诊治。患儿近年来出现类似四肢无力两次,第 1 次为 4 年前,晨起后不能行走伴发热,在基层诊所以“感冒”输液 7 d 后渐好转。第 2 次为 8 个月前,患儿参加学校运动会跑步后第 2 天发病,也是四肢酸软不能行走,当地诊所以“风湿”给予青霉素和盐水输液半月,至治疗后十余天才开始行走,20 d 左右痊愈。两次发作时均不能行走,发作间期肌力正常。入院查体,T 36.6℃ P 101 次/min R 26 次/min,BP 95/60 mmHg 神清,心肺腹未见明显异常,颅神经(-)。双上肢肌力近端Ⅳ级,远端Ⅴ级,双下肢肌力近端Ⅳ级,远端Ⅲ级。四肢腱反射正常,肌张力稍弱,深浅感觉正常,病理征未引出。入院后急查电解质:血钾 4.12 mmol/L,血钠 135 mmol/L,以后多次复查血钾均在正常范围内,心肌酶谱正常、甲状腺功能测定正常、心电图正常、血皮质醇正常。肌电图传导速度正常、重复电刺激试验(-)。诊断为正常血钾型周期性麻痹。首次给予生理盐水每日 750 mL 静脉滴注,3 d 后改为 500 mL 每日静滴,7 d 后 250 mL 每日静滴,10 d 后痊愈出院。

2 讨论

本例患者无家族史,属散发病例。患儿系山区农村儿童,平素家里喜吃腌菜,有高盐饮食习惯,均为感冒或剧烈运动后发病。发病期间多次查血钾浓

度正常,补钠有效。该病发病机制尚不清楚,多在 10 岁前起病,诱因多与寒冷、剧烈运动、补钾等有关。发病多在夜间醒后,表现为周期性发作肌无力,四肢软弱和麻木,也可表现为某些肌肉如小腿肌、肩臂肌的软弱无力和麻木,但血钾浓度正常。钾负荷试验可诱发出典型的全身无力发作,静脉滴注氯化钠、葡萄糖及胰岛素能迅速缓解。周期性麻痹是一组影响骨骼肌离子通道的常染色体显性遗传疾病,根据血钾浓度分为低血钾型周期性麻痹、正常血钾型周期性麻痹和高血钾型周期性麻痹。正常血钾型周期性麻痹是由骨骼肌特异性离子通道基因(SCN4A)突变导致的骨骼肌电压门控钠离子通道 α 亚单位功能异常的离子通道病^[3]。又因正常血钾型与高血钾型同是 SCN4A 基因突变,部分正常血钾型周期性麻痹发生的 Thr704Methe 和 Met1592Val 突变在导致高血钾型周期性麻痹的突变中常见^[4~7],因此,多数学者认为正常血钾型周期性麻痹属于高血钾型周期性麻痹的变异体,而非一种独立性疾病实体^[3,5,6]。由于该病的患者多为 10 岁以下儿童,估计是机体对细胞内外的钾平衡调节不够平稳,一旦受到寒冷、潮湿、过度疲劳等诱因作用时,钾盐便可自细胞内移出去,使得细胞内钾离子水平降低,由此引起周期性麻痹的发生。而摄盐过重的儿童是正常血钾型周期性麻痹的主要发病对象,可能是在高盐基础上所形成的细胞内外钾平衡状态,一旦被限制摄盐就会诱使细胞处于相对的低钾状态,从而造成正常血钾型周期性麻痹的发生,发作时间较长。针对正常血钾型周期性麻痹的防治原则,主要是应控制平日摄盐量,同时减少各种诱发因素,以防止反复发作。患病后要及时住院观察治疗,予以营养补充和对症处理,可促使肌力早日恢复正常。本例患儿有高盐饮食习惯,临床发作无特异性,当地诊所由于条件和技术限制常误诊误治,然而由于本病治疗无特异性,常规治疗也能痊愈,结果掩盖了病情。提

[收稿日期]2008-10-13;[修回日期]2008-11-11
[作者简介]李扬威,男,大学,副主任医师。主攻方向:儿科临床。

醒临床医师遇此情况要考虑正常血钾型周期性麻痹的可能。

[参 考 文 献]

[1] 李凡,冯连元. 正常血钾型周期性瘫痪误诊一例并文献复习[J]. 临床误诊误治, 2007, 20(12):22.
[2] 吕良. 孪生姊妹同患正常血钾型周期性麻痹[J]. 中国实用儿科杂志, 2006, 21(7):514.
[3] 郭秀海,吴卫平,朱克,王红斌,司艺玲,毛燕玲,等. 正常血钾型周期性麻痹与高钾型周期性麻痹关系的基因研究[J]. 中华神经科杂志, 2003, 36(6):428-432.
[4] Vicart S, Sternberg D, Fournier E. New mutations of SCN4A cause

a potassium-sensitive normokalemic periodic paralysis[J]. Neurology, 2004, 63(11):2120-2127.
[5] 卜碧涛,胡晓晴,刘颖,李志军,虞云松,阮旭中. 钾敏感型周期性麻痹一个家系的研究[J]. 中国神经免疫学和神经病学杂志, 2004, 11(1):46-49.
[6] 郭秀海,吴卫平,张雁华,朱克. 正常血钾型周期性麻痹 SCN4A 基因新突变的检测[J]. 中华神经科杂志, 2004, 37(3):199-202.
[7] 任翔,卜碧涛,姚淇,邱昕,刘静宇,王擎,等. 一中国正常血钾周期性麻痹家系中的 SCN 4A 基因的 T704 M 突变[J]. 遗传, 2006, 28(8):923-926.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

儿童卵巢囊肿蒂扭转 1 例

代鑫,王新良,郭彬芳,成芳

(河北医科大学第二医院儿科,河北 石家庄 050000)

[中图分类号] R711.75 [文献标识码] E [文章编号] 1008-8830(2009)04-0317-01

患儿,女,10岁,因腹痛8d,加重2d入院。8d前无明显诱因出现腹痛,以左下腹为重,无发热、恶心、呕吐,无腹泻。与饥饿、进食等无关。曾于当地给予抗生素(具体用药不详)治疗6d效果不佳,近2d加重收入我院儿科。患儿1年前曾患肠系膜淋巴结炎,并有反复发作。未来月经。入院查体: T 36.5℃,P 120次/min,痛苦貌,心肺(-)。腹平软,左下腹压痛明显,无反跳痛,未触及明显包块,移动性浊音(-),肠鸣音正常存在。血常规:WBC $8.7 \times 10^9/L$,N 0.65,L 0.29,RBC $5.04 \times 10^{12}/L$,PLT $396 \times 10^9/L$ 。尿常规未见异常。腹部B超:①腹腔内低回声-淋巴结;②左侧卵巢明显大于右侧卵巢。请儿外科及妇科会诊后做腹部CT及肛门B超协助诊断。腹部CT示膀胱后囊实性占位性病变。肛门B超示左卵巢右方低回声包块;左侧卵巢增大。入院当晚患儿腹痛加剧,请妇科会诊后考虑为卵巢囊肿蒂扭转转入妇科。在连续硬膜外麻醉下行剖腹探查术。术中可见腹腔内淡血水约8mL,子宫2cm×2cm×1cm,右侧卵巢约4cm×2cm×2cm,表面多个小滤泡,右侧输卵管未见异常。左侧卵巢增大约5cm×4cm×3cm,暗紫色,左侧输卵管为暗红色,左附件根部顺时针扭转720°。证实左侧卵巢输卵管组织已不可逆性坏死,即行左侧附件切除术+右卵巢剖检术。并送病理检查诊断为左侧卵

巢单纯性囊肿伴蒂扭转。术后患儿症状消失,恢复好,7日后出院。
讨论:卵巢单纯性囊肿即滤泡囊肿,为卵巢良性瘤样病变,多发于育龄妇女,囊肿直径多不超过4cm,常为单发,少见儿童。学龄期儿童巨大卵巢滤泡囊肿伴蒂扭转国内甚少报道。儿童卵巢疾病不多见,发生急腹症常以腹痛、发热和恶心呕吐等症状就诊,由于临床表现不典型,患儿月经未来潮,故误诊率极高。就诊时多被误诊为急性阑尾炎^[1]。有报告幼儿、少儿妇科疾病引起的腹痛误诊为急性阑尾炎而手术的几率高达80%^[2]。分析其原因可能为:①认为幼女少女卵巢急腹症罕见,临床医生对该病认识不足,缺乏警惕性;②病史采集不全面;③临床表现往往不典型,腹部体征由于检查不合作或腹肌不发达,而常常表现不出来。儿童卵巢囊肿一般少有症状,发生蒂扭转时才以急腹症入院,易被误诊而延误治疗,故应提高对本病的认识。

[参 考 文 献]

[1] 赵柏惠,俞颖,高志刚. 11例女童附件扭转临床分析[J]. 中国妇幼保健, 2006, 19(21):2749-2750.
[2] 顾美皎. 幼、少女急性腹痛[J]. 中国实用外科杂志, 1993, 13(8):454-455.

(本文编辑:吉耕中)

[收稿日期]2008-10-28;[修回日期]2008-11-14
[作者简介]代鑫,女,硕士研究生,医师。主攻方向:小儿肾脏疾病研究。