

能由于折返环中含有慢钙通道介导的组织。心律平广谱、副作用小、疗效好,儿科应用已积累了一定的临床经验,也可作为治疗分支型室速的首选药物^[1]。据认为心律平终止室速可能与其兼有抑制钙内流作用有关。本例心律平治疗有效,索他洛尔无效,可能与索他洛尔对钙离子流无影响有关。过去认为,室性心动过速均见于严重器质性心脏病病人,预后不佳;而最近有学者发现分支型室速发作时、发作后一般状态好,长期随访无1例发生晕厥及猝死,预后良好^[5]。文献报道^[1,5]:分支型室速终止后,多数有下壁和前壁复极异常,该例无T波异常,可能与发病月龄小有关,需今后继续观察。

[参 考 文 献]

- [1] 张若松,程佩萱,康曼丽. 7例小儿分支型室性心动过速临床分析[J]. 临床儿科杂志, 2002, 20(7): 400-402.
- [2] 刘福颂,魏仁敏. 分支型室性心动过速. 临床荟萃, 1998, 13(14): 625-626.
- [3] 李鼎. 左室特发性室速的新的分类方法及电生理特点. 临床心电学杂志, 2002, 11(1): 46-50.
- [4] German LD, Packer DL, Bardy GH, Gallagher JJ. Ventricular tachycardia induced by atrial stimulation in patients without symptomatic cardiac disease [J]. Am J Cardiol, 1983, 52(10): 1202-1207.
- [5] 季志复,付明珠,王成元. 分支型室性心动过速的临床研究[J]. 黑龙江医学, 2002, 26(12): 926-927.

(本文编辑:吉耕中)

· 病例报告 ·

伴有硬膜下积液的戊二酸尿症-I型1例

刘丽英,邹丽萍,肖静,方方,王旭

(首都医科大学附属北京儿童医院神经内科与康复中心,北京 100045)

[中图分类号] R725.8 [文献标识码] E

患儿男,10个月,因智力发育落后10月,腹泻1周,伴智力倒退,抽搐2次入院。患儿因头大足月行剖宫产,生后无窒息。智力发育落后于发育正常同龄儿,5个月会抬头,7个多月会独坐。6个月大时曾因头大于我院就诊,行头颅磁共振提示双侧大脑半球结构对称,中线无偏移,额、颞叶体积较小,双侧颞极脑脊液集聚,双侧苍白球呈对称性长T2信号,脑白质体积较小,弥漫性T2信号延长。中脑导水管未见明确梗阻征象。家长未予进一步检查治疗。患儿头围进行性增大。近1周有腹泻,患儿逐渐出现不能竖头、翻身、不会说话,并出现两次全身性的惊厥发作。入院查体:头围52 cm,多汗,前囟3 cm×3 cm,张力不高,心尖部可闻及Ⅲ级收缩期杂音,肝肋下3.5 cm,剑下2 cm,质中,边稍钝,四肢肌张力低,肌力V⁻,腱反射活跃。入院后查血乳酸、血氨、血糖、β-羟丁酸、尿酮体、血气均正常。血

谷丙转氨酶127 IU/L,谷草转氨酶132 IU/L,明显升高,脑脊液蛋白0.83 g/L。脑电图提示右额区少量散发单个中幅不规则尖波,眼底检查提示有视神经萎缩,肌电图提示有肌源性受损。复查头颅磁共振提示双侧大脑半球结构不对称,左侧颅板内侧梭形液性信号,其内见小条形短T1信号,中线向右移位,额、颞叶体积较小,双侧颞极脑脊液集聚,双侧尾状核、豆状核呈对称性长T2信号,脑白质体积较小,弥漫性T2信号延长。中脑导水管未见明确梗阻征象(见图1)。抽取硬膜下积液化验色浅黄,清亮,仅蛋白增高(3.24 g/L)。尿代谢病筛查,显示尿中戊二酸(9.609 nmol/mg肌酐)和3-羟基戊二酸(1.737 nmol/mg肌酐)的排泄量超出正常范围(戊二酸0.018 nmol/mg肌酐;3-羟基戊二酸0.005 nmol/mg肌酐),提示为戊二酸尿症I型。住院期间予以对症治疗无好转,其肌张力渐转增高,并伴有频繁抽

[收稿日期]2004-03-29; [修回日期]2004-08-12

[作者简介]刘丽英(1980-),女,大学本科,住院医师。主攻方向:小儿神经内科。

搐,进食困难,最后不得不靠鼻饲和镇静剂维持,因为预后不好,家长放弃治疗。

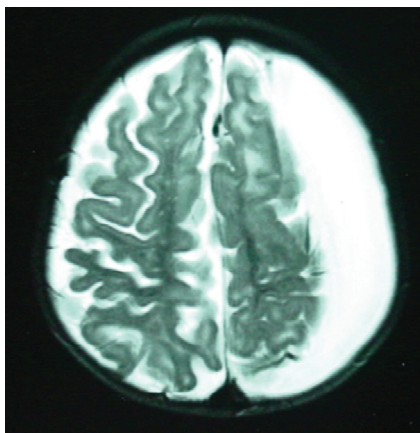


图1 MRI T₂相提示双侧大脑半球结构不对称,左侧硬膜下积液。

讨论

戊二酸尿症于1975年由Goodman等人首次报道,是一种罕见的常染色体隐性遗传的先天代谢异常^[1]。其中I型为戊二酰辅酶A脱氢酶的活性缺失,戊二烯辅酶A转化为戊烯辅酶A受阻,有毒物质过量堆积于血与组织,并排泄到尿,使得尿中戊二酸和3-羟基戊二酸的含量增多所致^[2]。Greenberg等人将戊二酰辅酶A脱氢酶的基因定位于19p13.2^[3,4]。戊二酸、戊烯二酸可竞争神经元膜的谷氨酸脱羧基酶(GAD),患儿出现的锥体外系神经症状,可能与GAD活性受抑制有关。头大、神经系统发育延迟及一些锥体外系表现如肌张力低下、进行性肌张力障碍等为本病的最初表现^[5]。轻微感染后可出现急性脑病,厌食、失眠、高热、多汗等表现,少数病例可出现高钠性脱水。实验室常规检查中,除了血清乳酸脱氢酶和肌酸激酶活性增高,脑脊液中蛋白量稍多以外,无特殊发现。但尿中有大量

戊二酸(赖氨酸的代谢物)排出。尿有机酸分析显示戊二酸和3-羟基戊二酸在尿中的排泄量增高,骨骼肌成纤维细胞和淋巴细胞培养显示戊二酸脱氢酶活性的缺陷。后两者是诊断戊二酸尿症I型的实验室依据^[1,6]。神经影像学表现可有额、颞叶萎缩,髓鞘化障碍,尾状核、苍白球、豆状核信号改变,大脑外侧裂呈"蝙蝠翼"样增宽,双侧颞叶蛛网膜囊肿,中脑导水管扩大是重要的影像学表现。头颅磁共振成像提示戊二酸尿症I型的异常代谢产物主要侵犯锥体外系^[6]。20%~30%的戊二酸尿症I型的患儿会有急性或慢性的硬膜下积液。

本病目前无根治方法,治疗以控制饮食为主,限制赖氨酸、色氨酸饮食(赖氨酸每日60 mg/kg、色氨酸25 mg/kg),补充肉碱和核黄素(100 mg/d)。早期诊断和治疗对于患者的预后尤为重要^[7]。

[参考文献]

- [1] 左启华. 小儿神经系统疾病[M]. 第2版. 北京:人民卫生出版社,2002,488-489.
- [2] Goodman SI, Markey SP, Moe PG, Miles BS, Teng CC. Glutaric aciduria; a "new" disorder of amino acid metabolism [J]. Biochem Med, 1975, 12(1): 12-21.
- [3] Kafil-Hussain NA, Monavari A, Bowell R, Thornton P, Naughten E, O'Keefe M. Ocular findings in glutaric aciduria type 1 [J]. J Pediatr Ophthalmol Strabismus, 2000, 37(5): 289-293.
- [4] Greenberg CR, Duncan AM, Gregory CA, Singal R, Goodman SI. Assignment of human glutaryl-CoA dehydrogenase gene (GCDH) to the short arm of chromosome 19 (19p13.2) by in situ hybridization and somatic cell hybrid analysis [J]. Genomics, 1994, 21(1): 289-290.
- [5] Twomey EL, Naughten ER, Donoghue VB, Ryan S. Neuroimaging findings in glutaric aciduria type 1 [J]. Pediatr Radiol, 2003, 33(12): 823-830.
- [6] Alkan A, Baysal T, Yakinci C, Sigirci A, Kutlu R. Glutaric aciduria type I diagnosed after poliovirus immunization; magnetic resonance findings [J]. Pediatr Neurol, 2002, 26(5): 405-407.
- [7] Hauser SE, Boneh A. Severe clinical course with recurrent hyperpyrexia in a patient with glutaric aciduria type I [J]. Neuropediatrics, 1999, 30(1): 51-52.

(本文编辑:钟乐)