

北京协和医院

崔丽英 陈琳 王建明 主编

神经内科疑难病诊断

——协和医生临床思维例释

第1集



中国协和医科大学出版社

神经内科疑难病诊断

——协和医生临床思维例释

(第1集)

中国医学科学院
北京协和医院
北京协和医学院

主编：崔丽英 陈琳 王建明

编者(以姓氏笔画为序)

万新华	马中弘	关鸿志	刘明生	朱以诚
李力波	李延峰	李晓光	陈琳	周祥琴
金丽日	洪霞	徐雁	郭玉璞	高山
崔丽英	黄颜	黄觉斌	彭斌	管宇宙
魏镜	魏妍平			

中国协和医科大学出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

神经内科疑难病诊断. 第1集 / 崔丽英, 陈琳, 王建明主编. —北京: 中国协和医科大学出版社, 2008.6

(协和医生临床思维例释)

ISBN 978-7-81136-041-7

I. 神… II. ①崔…②陈…③王… III. 神经系统疾病: 疑难病—诊断 IV. R741.04

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2008) 第 064091 号

神经内科疑难病诊断 (第1集)

——协和医生临床思维例释

主 编: 崔丽英 陈 琳, 王建明

责任编辑: 吴桂梅

出版发行: 中国协和医科大学出版社

(北京东单三条九号 邮编 100730 电话 65260378)

网 址: www.pumcp.com

经 销: 新华书店总店北京发行所

印 刷: 北京丽源印刷厂

开 本: 850×1168 毫米 1/32 开

印 张: 7.5

字 数: 170 千字

版 次: 2008 年 8 月第一版 2008 年 8 月第一次印刷

印 数: 1—5 000

定 价: 16.00 元

ISBN 978-7-81136-041-7/R·041

(凡购本书, 如有缺页、倒页、脱页及其他质量问题, 由本社发行部调换)

前 言

尽管医学发展十分迅速，各种新的辅助检查方法不断涌现，但作为神经科医师仍然需要重视病人的主诉、病史和神经系统查体，根据病情选择相关的最有效率的辅助检查项目，而不能盲目选择最昂贵和最先进的检查手段。对于神经科医师来说，病史采集和神经系统专科查体永远是最重要的基本功，依据症状和体征的定位和定性诊断分析是神经科诊断学的核心和立足点。神经科医师手中的叩诊锤、音叉和大头针仍是其他各种先进的辅助检查手段不能取代的检查工具。

“临床医生最好的老师是病人”，这是北京协和医院的老教授经常对年轻医师说的一句话。其含义是告诉我们，在看病时一定要耐心听取病人的主诉，详细地询问病史，并对病人进行认真的体格检查。对病人的处理，应基于对病症和病情全面掌握、分析和判断的基础上。

北京协和医院是全国的疑难病症诊断中心之一，多年来我科收治了大量来自全国各地的疑难病患者，并逐渐形成和发展了具有其特色的诊断方法体系，包括神经科专科与亚专科知识系统、临床思维方法和多级查房与会诊等临床制度。2005 年我们对一些病例资料进行整理后收入本书。本书涉及了脑血管病、感染性疾病、脱髓鞘性疾病、肿瘤和副肿瘤综合征、周围神经病和肌病等各类神经系统疾病。其中既包括一些常见疾病，如脑囊虫病、静脉窦血栓形成、腕管综合征和进行性肌营养不良等，也包括了一些疑难和少见病例，如同心圆性硬化、非酮症

高血糖性偏侧舞蹈症、压迫易感性神经病和急性全自主神经功能不全等。在涵盖了神经科主要疾病知识点的同时，也系统地记录了临床医师的诊断推理过程。

在神经科疾病的诊断中，正确的临床思维方法有时要比全面的专科知识更重要。尽管实验室检查技术不可缺少，但即使在疑难疾病的诊断中，也需要依靠缜密的临床思维方法和正确的诊断路线。对实验室检查的过度依赖将使临床医师机械而盲目的开出各种辅助检查，期待在铺天盖地的辅助检查中会出现某个阳性结果，然后诊断结论就自己会浮现出来了。这样的诊断方法高耗低效，浪费资源与时间，同时容易受到错误检查结果的误导。实验室检查是临床诊断的延伸，选择检查项目应以临床分析为基础，而最终的结果也需要回到临床进行综合分析判断。这也正是这本书着重于临床定位和定性诊断分析过程的主旨。

在我们实际的病房工作中，临床病例讨论每天都要进行。对于每个病例，病房医师首先要全面掌握病史、体征和辅助检查等临床资料然后概括病例的临床特点，进行定性诊断和定位诊断分析，最后就相关疾病进行深入讨论。本书的资料均由当时主管病人的医师收集整理，体现诊疗的实际过程，大多数病例经过大查房讨论，是全科教授们共同的意见和结论，特别要感谢郭玉璞、李舜伟、杨荫昌、刘秀琴等教授。

本书采用了临床病例讨论的基本形式，希望这种形式有助于读者，特别是神经科住院医师和主治医师结合自身的临床经验，形成正确的临床思维方法。

由于某些原因本书在比较仓促中完成初稿，加之部分病例较久远，因此书中收入的影像学等图片资料不多，尚有错误与不足之处敬请读者指正和谅解。

编 者

2008 年 6 月

目 录

第一章 脑血管病	(1)
第 1 例 延髓背外侧综合征	(1)
第 2 例 淀粉样变性脑血管病	(4)
第 3 例 黏液瘤压迫造成颈内动脉闭塞	(8)
第 4 例 外伤性锁骨下动脉窃血综合征	(10)
第 5 例 误诊为胶质瘤的放射性脑病合并颅内 大动脉闭塞	(14)
第 6 例 疑诊肿瘤或脑炎的动脉粥样硬化性脑梗死 ...	(17)
第 7 例 表现为发作性双目失明的烟雾病	(20)
第 8 例 上矢状窦血栓形成	(24)
第二章 神经系统感染性疾病	(28)
第 9 例 Creutzfeldt - Jakob 病	(28)
第 10 例 脑囊虫病	(32)
第 11 例 脑多发结核瘤	(35)
第 12 例 侵袭性真菌性鼻窦炎、脑黄曲菌病	(40)
第 13 例 复发性带状疱疹性脊髓神经根炎	(45)
第三章 中枢神经系统脱髓鞘性疾病	(48)
第 14 例 同心圆性硬化	(48)
第 15 例 肾上腺脑白质营养不良	(52)
第 16 例 异染性白质脑病	(55)

第四章 神经系统遗传和变性病	(59)
第 17 例 Pick 病	(59)
第 18 例 皮质基底节变性	(62)
第 19 例 多巴反应性肌张力障碍	(68)
第 20 例 额颞叶痴呆	(73)
第 21 例 肌萎缩侧索硬化伴颈椎病	(77)
第 22 例 Machado - Joseph 病	(81)
第 23 例 毛细血管扩张症性共济失调	(85)
第 24 例 舞蹈 - 棘红细胞增多症	(90)
第 25 例 神经纤维瘤病	(94)
第 26 例 颅底畸形	(97)
第五章 中枢神经系统肿瘤和副肿瘤综合征	(101)
第 27 例 脑胶质瘤病	(101)
第 28 例 原发性中枢神经系统淋巴瘤	(106)
第 29 例 脑膜癌病	(110)
第 30 例 非霍奇金淋巴瘤脑脊膜 - 神经根转移	(114)
第 31 例 淋巴瘤合并周围神经病	(117)
第 32 例 脊髓髓外肿瘤	(121)
第 33 例 胸腺癌合并肌萎缩侧索硬化综合征	(123)
第 34 例 Lambert - Eaton 综合征	(126)
第 35 例 边缘性脑炎	(129)
第六章 周围神经病	(133)
第 36 例 急性全自主神经功能不全	(133)
第 37 例 多灶性运动神经病	(136)
第 38 例 结节性多动脉炎合并周围神经病	(140)
第 39 例 铊中毒性神经病	(144)

第 40 例	砷中毒相关神经病	(149)
第 41 例	有机磷中毒迟发性周围神经病	(152)
第 42 例	压迫易感性神经病	(155)
第 43 例	感觉神经元神经病	(159)
第 44 例	腕管综合征	(166)
第七章	肌病	(169)
第 45 例	进行性肌营养不良	(169)
第 46 例	杆状体肌病	(172)
第 47 例	周期性麻痹伴小管聚集	(175)
第 48 例	萎缩性肌强直	(178)
第 49 例	先天性肌强直	(182)
第 50 例	HIV 感染合并肌炎	(185)
第 51 例	包涵体肌炎	(189)
第 52 例	Ⅱ型糖原累积病	(192)
第 53 例	Ⅱ型糖原累积病	(196)
第八章	中毒、代谢和其他	(200)
第 54 例	酒精中毒性脑病	(200)
第 55 例	迟发性一氧化碳中毒性脑病	(204)
第 56 例	放疗后脑病	(207)
第 57 例	Wernicke 脑病	(211)
第 58 例	非酮症高血糖性偏侧舞蹈症	(215)
第 59 例	神经白塞综合征	(220)
第 60 例	原发中枢神经系统血管炎	(224)
第 61 例	以舌肌抽搐为首发症状的癫痫	(229)

第一章 脑血管病

第1例

延髓背外侧综合征（Wallenberg 综合征）

一、病例摘要

患者，男性，50岁。因突发眩晕、呕吐2天入院。患者2天前坐船时感头晕，视物旋转，进食、进水时有呛咳，当时BP 180/100mmHg。

既往史：发现高血压病1年，间断服用降压药，吸烟30年，饮酒30年。

入院查体：神清，构音不清，双瞳孔直径2mm，对光反应灵敏，无复视，向左或右侧注视时有细小水平眼震和旋转眼震，双侧鼻唇沟对称，伸舌居中，右侧咽部活动稍差，四肢肌力和肌张力正常，四肢腱反射普遍偏低，右侧Chaddock征阳性，双侧Babinski征阴性。右侧指鼻试验欠准，跟-膝-胫试验正常，Romberg征无法进行，右侧面部及左侧肢体痛觉减退。

诊治经过：发病次日头颅CT可疑第四脑室旁低密度病灶。发病第三天头MRI显示右侧小脑半球内、右侧小脑下蚓部及脑干内可见长T1、长T2异常信号，第四脑室及脑干受压，考虑梗死可能性大，但不除外右侧小脑下蚓部占位性病变，建议行增强MRI。此期患者仍时有眩晕发作，本院和外院神经外科分别阅片会诊，考虑肿瘤可能性大，建议手术治疗。神经内科和外科

再次会诊讨论，详细复习病史后有两种意见：血管病可能性大，或认为血管病存在但第四脑室肿瘤不能除外。最后达成共识：1周后复查头MRI，暂缓手术。

二、分析和讨论

1. 病例特点 ①中年男性，急性起病；②主要表现为发作性眩晕、呕吐；③神经系统查体：眼球震颤、构音障碍、咽活动差、吞咽困难、交叉性痛觉减退、同侧共济运动稍差、右侧Chaddock征阳性；④发病时血压高，既往高血压病史；⑤第一次头颅CT可疑第四脑室旁低密度病灶；⑥头MRI显示右侧小脑半球内、右侧小脑下蚓部及脑干内可见长T1、长T2异常信号，第四脑室及脑干受压。

2. 定位诊断 根据眩晕、呕吐、眼球震颤、吞咽困难、构音障碍、同侧小脑性共济失调、交叉性痛温觉损害等定位在延髓背外侧。

3. 定性诊断

延髓背外侧综合征（Wallenberg综合征）：急性起病，发病时血压高，既往有高血压病史，症状和体征符合延髓背外侧病变，为小脑后下动脉供血区，头颅CT未发现出血灶，定性诊断首先考虑闭塞性脑血管病，小脑后下动脉闭塞。

脑干和小脑肿瘤：头MRI发现右侧小脑下蚓部及脑干内可见长T1、长T2异常信号，第四脑室及脑干受压，从影像学上看首先考虑肿瘤。病人起病形式很急，考虑有血管机制参与，但不能除外该部位有肿瘤存在。

4. 治疗及转归 发病2周时复查MRI并增强显示延髓及右侧小脑半球可见斑片状长T1和长T2异常信号，有明显强化，与2周前MRI比较病变有明显好转，诊断右小脑后下动脉分布区脑梗死（包括右侧延髓背外侧和部分右侧小脑）。按急性闭塞

性脑血管治疗原则及降颅压等治疗后，于发病后 1 个月步行出院。出院时头晕消失，步行欠稳，平衡差，眼震消失，咽活动正常，反射对称，右侧面部及左侧肢体痛觉差，病理征未引出。

9 个月后神经影像学复查：

颈部 MRA：左锁骨下动脉起始部中度狭窄；左椎动脉起始部中度以上狭窄；右椎动脉未显影；左颈内动脉中度狭窄。

DSA：左椎动脉起始部狭窄；右椎动脉未充盈；右大脑中动脉显示欠清。

PET：右小脑皮质代谢减低，左颞叶内侧及基底节脑皮质代谢减低。

SPECT：脑血流显像未见异常。

5. 讨论 本患者最后诊断为脑梗死，经临床逐渐见好的临床转归、头颅 MRI 病灶明显缩小的好转变化、以及最后血管影像检查多发颅内外动脉狭窄性改变，包括右侧椎动脉闭塞和 PET 检查显示右侧小脑皮层代谢减低而最后得以确诊。延髓背外侧综合征虽只占脑卒中的一小部分，但在临床上它是最容易与小脑肿瘤相混淆的一个疾病。现代影像学的发展使鉴别诊断变得更容易，急性期同时进行 MRI 和 MRA 检查，必要时的 DSA 检查都能为临床提供有用信息。本例急性期暂缓手术，保守治疗密切观察病情 1 周，无疑是一种谨慎的临床诊治态度。

(高山)

第2例 淀粉样变性脑血管病

一、病例摘要

患者，男性，65岁。因头痛、呕吐和左侧肢体无力1天入院。入院前1天夜间起床时突然出现头痛、恶心和呕吐（非喷射性），并出现口角向右侧歪斜，左上肢无力，伴有麻木感，无意识障碍，遂来医院急诊，途中患者出现一次左侧肢体抽搐，由拇指开始，发展至左侧肩部、左侧口角，约1分钟消失。急诊查头颅显示右侧额叶脑出血，出血量约20ml，双侧顶叶和额叶可见多个低密度灶，无明显占位效应。急诊予以脱水降颅压、止血和抗癫痫等治疗，为进一步治疗收入院。发病前无服用抗凝药物史。

既往史：1994年、1996年、1999年曾有3次脑出血病史，均经头颅CT证实，经治疗恢复较好，仅仅遗留言语不流利，有时控制不住哭笑，记忆力下降，右侧上肢发僵、稍力弱。否认高血压、糖尿病、心脏病史，无外伤史，平时无低热、肌肉关节疼痛病史，吸烟少量，不饮酒。家族中无类似疾病患者。

入院查体：T 36.0℃，P 76次/分，R 19次/分，BP 130/85mmHg。心肺检查未见异常，肝脾未触及，双下肢无水肿。神经系统检查：神志清楚，语言欠流利，表情欣快，计算力差，定向力差，近记忆力减退，左侧中枢性轻面瘫，左上肢肌力Ⅳ级，双侧上肢和右下肢肌张力折刀样增高，腱反射明显活跃，右下肢病理征阳性，双侧掌颞反射阳性，双侧Hoffmann征阳性，左上肢以及右侧肢体针刺觉减退，右下肢关节位置觉消失。右侧指鼻试验稍欠稳准，颈部无抵抗。

辅助检查：血、尿、便常规未见异常，肝肾功能未见异常，血脂和血糖正常。血同型半胱氨酸正常。血叶酸和维生素 B₁₂ 正常。血沉正常。抗核抗体、自身抗体和抗中性粒细胞抗体等阴性。心电图未见异常，胸片正常，腹部超声未见异常。双侧颈动脉、椎动脉彩超未见异常，心脏彩超未见异常，头颅 MRA 未见明显异常。

二、分析和讨论

1. 病例特点 ①患者老年男性，急性起病，病程 1 天；②主要症状体征：头痛、呕吐，左侧中枢性面瘫、中枢性肢体瘫，其余体征均为既往遗留；③既往有三次脑出血病史，部位均于额叶和顶叶；④辅助检查：头颅 CT 发现右侧额叶脑出血，量约 20ml，双侧顶叶、额叶可见多个低密度灶，无明显占位效应。

2. 定位诊断 根据患者左侧中枢性面瘫和中枢性肢体瘫痪，提示右侧皮质脊髓束、皮质脑干束受累，定位于右侧大脑半球。患者表现为上肢瘫痪为主，并出现局灶性运动型癫痫表现，提示病灶于右侧额叶皮层或皮层下，头颅 CT 已经证实。另外患者既往有多次脑出血病史，头颅 CT 所见低密度病灶主要累及额叶及顶叶。

3. 定性诊断 患者急性起病，临床表现为头痛、呕吐，左侧中枢性面瘫、中枢性肢体瘫，结合头颅 CT 所见，脑叶出血诊断明确。但是患者无高血压、糖尿病、高血脂等动脉硬化性脑血管病的危险因素，血管检查也未见动脉硬化旁证，且多次出现脑出血，每次病灶均于脑叶，均不支持动脉硬化性脑出血，因此脑出血的原因尚需进一步探讨。

(1) 颅内淀粉样脑血管病：患者老年，有多次脑出血病史，每次发病均于脑叶，遗留记忆力和计算力等减退，无高血压等动脉硬化的病史，颅内淀粉样脑血管病的可能性大。该病确诊

需要经病理证实,但是在排除其他原因的血管病后,根据该患者的病情特点以及头颅 CT 所见病灶分布,可以考虑可能的颅内淀粉样血管病所致脑出血。

(2) 颅内血管畸形:颅内动静脉血管畸形可以导致反复的脑叶出血,但是一般多于青少年发病,并且双侧的血管畸形较为少见,患者为老年,出血发生于多个不同部位,头颅 MRA 检查未见异常,因此血管畸形的可能性较小。

(3) 脑肿瘤出血:颅内原发和转移瘤均可以导致瘤卒中出血,但该患者既往多次脑出血已经 6 年,无法用肿瘤来解释,且颅内病灶无水肿占位效应,本次新发出血头颅 CT 于出血 3 个小时检查,所见病灶周围也无明显水肿占位表现,综合来看可能性不大,胸片未见异常,可以进一步行有关检查排除肿瘤。

(4) 结缔组织病血管炎:血管炎可以导致颅内的多发出血和梗死,并且可以反复发生,为自发性脑出血原因之一。但该患者临床无血管炎其他系统受累的表现,无免疫学指标异常,发病年龄较大,因此可以排除。

4. 讨论 脑淀粉样血管病为脑叶出血的常见原因之一,其发病率随着年龄的上升急剧增加,有报道在 65 ~ 74 岁的人群中,2.3% 存在中重度的淀粉样血管病,而 75 ~ 84 岁人群中达到 8%。该病作为自发性老年脑出血的常见病因正逐渐为人们所认识。其主要病理改变为嗜刚果红物质在大脑皮质以及软脑膜血管的中层和弹力层沉着,在严重的情况下血管壁局部断裂、微动脉瘤形成、纤维素样坏死,从而导致出血。该病一般为散发,对于 55 岁以上、无明显原因而多次出现一处或多处脑叶出血的患者,必须要考虑到该病的诊断。但是肯定的脑淀粉样血管病诊断需要尸检证实,清除的血肿或脑皮质活检也可以作为支持诊断的重要证据。在临床以及影像学资料的基础上,对于健在的患者可以诊断可能的和很可能的脑淀粉样血管病。在 CT 或

MRI 上,其特点为出血位于皮层或皮层下,以额叶、顶叶常见,并且多发,而很少发生于高血压相关脑出血的典型位置(壳核、丘脑、脑桥),小脑病灶也很少见。当出血病变轻微时,患者往往忽视,检查时 CT 仅仅能够见到低密度灶,此时头颅 MRI 有助于证实既往出血灶的存在。脑叶出血的鉴别诊断主要包括:动静脉畸形、脑梗死后出血、肿瘤出血、中枢神经系统血管炎、凝血疾病等。脑叶出血患者其存活者 2 年内再出血的发生率为 19%~21% 之间,存在脑淀粉样血管病的患者在未诊断前,当因为其他原因如心脏病使用溶栓剂、抗凝剂或服用阿司匹林时,会增加脑出血的机会。对于脑淀粉样血管病目前并无有效预防和治疗措施,诊断的价值在于预防可能的促发出血的危险因素。对于已经发生的脑叶出血者,治疗上与高血压动脉硬化性脑出血相似,遵循同样的原则。

(刘明生 崔丽英)

第3例 黏液瘤压迫造成颈内动脉闭塞

一、病例摘要

患者，男性，33岁。发作性左上肢麻木，伴头晕和双下肢无力3个月。每次发作持续时间10~15分钟，发作时伴濒死感，初时1~2星期发作1次，此后发作越来越频繁，近1周来每日发作3~4次。发病以来逐渐出现向右侧强迫头位。曾辗转数家医院，诊断不明。我院心内科心电图、超声心动图等检查均未发现异常，心脏科医师建议患者到神经科就诊。否认高血压、糖尿病史，否认烟酒嗜好。

门诊查体：神清，右侧强迫头位，颈部未闻及血管杂音。就诊时有发作，患者感觉左上肢麻，心前区不适，坐不住，面容痛苦，觉得自己坚持不住要不行了，发作持续时间15分钟。当时神经系统检查无阳性发现。

辅助检查：TCD：因不能除外TIA（短暂脑缺血发作），门诊即刻行TCD，发现右侧颈内动脉闭塞。DSA（入院后1周内）：右侧颈内动脉起始部完全闭塞，前交通动脉开放，后交通动脉未开放。CT血管成像（CTA，与DSA同1周）：右侧颈内动脉闭塞，颈部横断面血管旁可见一肿物。头MRI（与DSA相隔1周）：双侧半球未见异常，右侧颅底颈内动脉周围有占位病变，呈长 T_1 、长 T_2 ，有明显增强效应，病灶压迫颈内动脉海绵窦段，管腔内血流信号消失。

诊治经过：外科行右颅底颈内动脉外周肿物探查手术。

二、分析和讨论

1. 病例特点 ①中年男性，急性起病，发作性病程，发作渐趋频繁；②主要表现为发作性左上肢麻木，有时伴头晕和双下肢无力；③发作时有时伴濒死感；④右侧强迫头位；⑤心脏检查未见异常；⑥影像学检查提示右侧颈内动脉从起始段开始闭塞，且动脉周围有占位病变。

2. 定位诊断 根据病人反复发作左侧肢体麻木，结合影像学结果定位在右侧大脑半球或右侧颈内动脉系统，因同时又有头晕和双下肢无力，可能累及到脑干小脑或后循环系统。发作时患者有濒死感可能与肿物累及颈交感神经有关。病人有明显的强迫体位，提示颈部可能有肿物或炎症，经影像学证实有肿物生长。

3. 定性诊断 根据发作性左侧肢体麻木和影像学提示的颈内动脉闭塞，考虑症状主要由颈内动脉系统缺血所致。颈内动脉闭塞由其周围生长的肿物压迫所致。

病理结果：右颅底颈内动脉周围肿物手术切除，病理诊断为黏液瘤。

4. 讨论 颈内动脉起始部闭塞最常见原因是动脉粥样硬化，少见原因有夹层动脉瘤、大动脉炎和烟雾病晚期等，而围绕颈内动脉从起始部一直到颅内生长的肿瘤压迫造成颈内动脉从起始部开始完全闭塞的病例却不多见。患者的临床表现与动脉粥样硬化性脑动脉狭窄或闭塞所致TIA有某些不同之处，即强迫头位和濒死感都不能用一般的颈内动脉闭塞所致TIA解释。患者行TCD和DSA后也仅诊断颈内动脉闭塞，而没有想到更多可能，MRI和CTA为病人的最后确诊奠定了基础。颈动脉闭塞性血管病中，结合病史中提供的可能信息，病因诊断方面要想得更多。

(高山)