

Andrew J. Larner   Alasdair J. Coles  
Neil J. Scolding   Roger A. Barker

# 神经系统疾病 临床速查手册

第 2 版

A—Z of Neurological Practice  
A Guide to Clinical Neurology

Second Edition

主 编   [英]   安德鲁·拉纳  
                    阿拉斯代尔·科尔斯  
                    尼尔·斯高汀  
                    罗格·巴克  
主 译   章殷希   郭 谊   丁 瑶  
主 审   丁美萍

A-Z of Neurological Practice

A Guide to Clinical Neurology (2<sup>nd</sup> Edition)

# 神经系统疾病临床 速查手册

第 2 版

安德鲁·拉纳  
阿拉斯代尔·科尔斯  
主 编 [英] 尼尔·斯高汀  
罗格·巴克  
主 译 章殷希 郭谊 丁瑶  
主 审 丁美萍

天津出版传媒集团



天津科技翻译出版有限公司

著作权合登记号:图字:02-2014-491

-----  
图书在版编目( CIP )数据

神经系统疾病临床速查手册 / ( 英 ) 安德鲁·拉纳 (Andrew J. Lamer)  
等主编; 章殷希等译. —天津: 天津科技翻译出版有限公司, 2016. 8  
书名原文: A-Z Neurological Practice: A Guide to Clinical Neurology  
ISBN 978-7-5433-3613-1

I. ①神… II. ①安… ②章… III. ①神经系统疾病—诊疗—手册 IV. ①R741-62  
中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2016) 第 138344 号

-----  
Translation from English language edition:  
*A-Z of Neurological Practfce*  
by Andrew J. Lamer, Alasdair J Coles, Neil J. Scolding and Roger A Barker  
Copyright © 2011 Springer London  
Springer London is a part of Springer Science+Business Media  
All Rights Reserved

-----  
中文简体字版权属天津科技翻译出版有限公司。

授权单位: Springer-Verlag GmbH  
出 版: 天津科技翻译出版有限公司  
出 版 人: 刘 庆  
地 址: 天津市南开区白堤路 244 号  
邮政编码: 300192  
电 话: 022-87894896  
传 真: 022-87895650  
网 址: www. tsttpc. com  
印 刷: 唐山新苑印务有限公司  
发 行: 全国新华书店  
版本记录: 787×1092 16 开本 34 印张 600 千字  
2016 年 8 月第 1 版 2016 年 8 月第 1 次印刷  
定价: 98.00 元

( 如发现印装问题, 可与出版社调换 )

## 译者名单

主 译 章殷希 郭 谊 丁 瑶

主 审 丁美萍

译 者(按姓氏汉语拼音排序)

程 慧 丁晓燕 杜 烨 方 玮 匡奕方

赖其伦 卢如意 明文杰 沈春红 汪 珊

王 莹 项晓慧 杨 怡 张碧君 郑 扬

周季平

## 译者前言

神经病学主要研究神经系统及骨骼肌疾病的病因、发病机制、临床表现、诊断、治疗及预防。神经系统本身解剖和功能上的复杂性使得神经病学成为最“高深莫测”的临床医学学科,其所涉及的疾病种类不胜枚举,眼花缭乱,诊断过程如抽丝剥茧,迷雾重重,然而治疗方案却微乎其微,寥若晨星。

如何在临床实践中快速便捷地查找并了解相关疾病是摆在神经科医生面前的主要难题。《神经系统疾病临床速查手册》,就是这样一本非常实用的宝典。该书已经更新至第2版,收录了千余种神经病学及其相关学科临床上常见或罕见的疾病和综合征,以词典的形式,按音序排列,每种疾病包括概述、临床表现、辅助检查、诊断与鉴别诊断、治疗与预后等,简明扼要地呈献给读者。

全书特点:①内容丰富:本书堪称神经病学领域的迷你型百科全书,纳入的疾病和综合征数量多;涵盖学科范围广,涉及神经病学各个亚专科及交叉学科。②查询简捷:为保留原书风貌,中文版仍采用词典式编排,以疾病英文名称首字母A~Z的顺序呈现,同时书末附有中文词条检索;书中遗传性疾病多数附有在线人类孟德尔遗传数据库编号。③应用方便:本书文字精简,重点突出,短小精悍,但字字珠玑,以求在最小的篇幅中还原疾病的全貌,为临床诊断与治疗提供最有价值的信息。

神经病学博大精深,包罗万象。即便是已经有多年工作经验的神经科医生,也常常感叹其难以捉摸。我国神经病学起步相对较晚,与西方发达国家相比,尚有差距,书中一定数量的知识对中国神经科医生而言恐怕比较陌生,有助于我们开阔眼界,进一步了解学科特点及内涵。本书适合神经科各级医生及相关科室同行翻阅,特别适合低年资医生在日常实践时查看,对神经系统疾病谱大有裨益。

在本书翻译过程中,我们力求深入理解原文,反复推敲,尽量做到“信达而外,求其尔雅”。需要说明的是,原书中有一些专业术语没有统一的中文译名,我们只有查阅英文解释并结合自己的认识拟定,并对部分内容增加了批注,便于读者理解。由于我们学识短浅,加之时间仓促,每位译者风格迥异,对原著的把握难免有不到位之处。尽管我们反复斟酌,逐字校对,但实难以尽善尽美,书中肯定存在纰漏,欢迎广大读者批评指正,以便我们及时修改并于再版时更新。

本书原作者之一的Larner教授对本书翻译工作给予了大力支持并亲自为中文版作序,译稿全文承蒙丁美萍教授百忙之中详细审阅并提出了许多宝贵意见,在此谨表示由衷感谢。

译者

2016年3月1日

于浙江杭州

## 中文版序——原版主编致辞

我很高兴 *A-Z of Neurological Practice: A Guide to Clinical Neurology* (第2版, Springer, 2011) 现在有了中文版。我也非常愿意在此代表其他作者们为此作序。

如果参考西方国家的经验,当前中国人群经历的巨大人口学特征变化无疑将凸显未来几十年里神经系统疾病的地位。人口的老龄化使得与年龄相关的神经系统疾病更为常见,同时,生活条件的改善也降低了感染性疾病的发病率。

因此,对于中国的临床医生,熟知各种神经系统疾病的临床表现、检查结果以及治疗是非常有必要的。另外,同英国一样,中国的人均神经科医生数量远远少于西欧以及北美。因此,临床医生能方便获取一些简单实用的神经病学资源便显得愈发重要和十分必要。在此,我希望中文版 *A-Z of Neurological Practice: A Guide to Clinical Neurology* 能够对广大医生的临床工作有所帮助。

安德鲁·拉纳

MA MD MRCP DHMSA PhD

英国利物浦沃尔顿神经病学和神经外科学中心神经病学家

2015年12月15日

## 中文版序——原版主编致辞

# Foreword

It was a great pleasure to learn of a Chinese translation of the *A-Z of Neurological Practice: A Guide to Clinical Neurology* (2nd edition), originally published by Springer in 2011. I am delighted to provide this foreword on behalf of my co-authors.

The huge demographic changes taking place in the Chinese population will in all likelihood result in an increase in the prominence of neurological disorders in the coming decades, if the experience of Western countries is mirrored in China. As the population ages, age-related disorders affecting the nervous system will become more frequent, and as standards of living rise infective conditions will become less frequent.

Hence it will be necessary for clinicians in China to become more familiar with the clinical features, investigation findings, and treatment of the huge array of disorders which may afflict the nervous system. As in the United Kingdom, the number of neurologists per capita in China lags that in other countries of Western Europe and North America. Practical sources of information on neurological disorders which are easy to access and use will thus be increasingly necessary. I hope that the Chinese translation of *A-Z of Neurological Practice: A Guide to Clinical Neurology* will assist many clinicians in their work.

AJ Larner MA MD MRCP(UK) DHMSA PhD

Consultant Neurologist

Walton Centre for Neurology and Neurosurgery

Liverpool

United Kingdom

15th December 2015

# 目 录

|           |     |
|-----------|-----|
| A .....   | 1   |
| B .....   | 35  |
| C .....   | 55  |
| D .....   | 104 |
| E .....   | 137 |
| F .....   | 157 |
| G .....   | 177 |
| H .....   | 198 |
| I .....   | 223 |
| J .....   | 232 |
| K .....   | 236 |
| L .....   | 243 |
| M .....   | 266 |
| N .....   | 310 |
| O .....   | 338 |
| P .....   | 346 |
| Q .....   | 391 |
| R .....   | 392 |
| S .....   | 410 |
| T .....   | 454 |
| U .....   | 483 |
| V .....   | 488 |
| W .....   | 504 |
| XYZ ..... | 512 |
| 索引 .....  | 515 |

## Abetalipoproteinemia ( 无 $\beta$ 脂蛋白血症 )

[OMIM#200100]

### Bassen-Kornzweig syndrome( Bassen-Kornzweig 综合征 )

Bassen 和 Kornzweig 于 1950 年首先描述了一对父母近亲结婚所生的兄妹,表现为进行性共济失调综合征伴脂肪吸收障碍、非典型色素性视网膜炎、棘红细胞增多,以及血清中  $\beta$  脂蛋白缺如。无  $\beta$  脂蛋白血症是一种罕见的常染色体隐性遗传病,其主要特征为含血清载脂蛋白 B 的脂蛋白(分泌含载脂蛋白 B 的血浆脂蛋白所必需的)组装及分泌缺陷。因此,这类患者的血浆中胆固醇、三酰甘油以及脂溶性维生素,特别是维生素 E 的浓度很低,从而出现周围神经病、色素性视网膜炎、小脑变性等临床症状。其病因是位于 4q22-24 染色体上编码微粒体三酰甘油转移蛋白(microsomal triglyceride transfer protein, MTP)的基因突变,而 MTP 正是组装包括载脂蛋白 B 在内的脂蛋白的必需蛋白。另一个相关的疾病,低  $\beta$  脂蛋白血症,其为常染色体显性遗传,一些病例可伴有载脂蛋白 B 基因的缺陷,当其处于纯合子状态时,则难以与无  $\beta$  脂蛋白血症鉴别。

### 临床特征

- 吸收障碍:脂肪泻,儿童生长发育迟缓。
- 视网膜变性:多在 10 岁前起病,首发症状多为夜视力缺损(夜盲症),继而出现进行性色素性视网膜炎;维生素 A 缺乏可能比较明显。但视力缺陷多不严重。
- 周围神经病:感觉运动性神经病伴反射消失多为主要特征,常于 10~30 岁时出现;维生素 E 缺乏可能比较明显。
- 共济失调综合征:表现为构音障碍、眼球震颤、头摇晃(head titubation),是因周围神经病、脊髓小脑束变性和直接的小脑损伤共同作用产生的症候群(也就是说包括感觉性和小脑性共济失调);维生素 E 缺乏可能比较明显。
- 脊髓后索感觉缺失伴有足底伸肌反应(extensor plantar responses,即巴氏征阳性)。
- 后期可有眼肌麻痹。
- 骨骼异常:弓形足、脊柱侧凸;可能继发于周围神经病。
- 硬膜下、腹膜后出血;手术中过度失血(维生素 K 缺乏可能比较明显)。
- 无自主神经功能异常,但心脏受累和心脏肥大在疾病晚期可见。

### 辅助检查

血液学检查:血沉低;常有轻度溶血性贫血;血涂片可见棘红细胞增多(样本要新鲜以便排除假阴性结果),通常 50% 或以上的红细胞呈现棘红细胞的形态;低水平载脂蛋

白 B(通过免疫电泳证实)伴极低血浆浓度的乳糜微粒、极低密度脂蛋白、中间密度脂蛋白、低密度脂蛋白。胆固醇和三酰甘油的血浆浓度很低,分别在 1~2 mmol/L 和 0~1 mmol/L 范围内。脂溶性维生素的浓度,特别是维生素 E,同样很低。神经影像学检查(CT/MRI)未见明显异常。脑脊液(CSF)多正常。神经电生理(EMG/NCS)提示周围感觉运动神经病(轴索型、脱髓鞘型或混合型),体感诱发电位(SSEP)可显示脊髓后索功能异常;视觉诱发电位(VEPs)可符合视神经病变;视网膜电流图(ERG)可符合视网膜变性;吸收障碍测试可能是必需的;空肠活检提示正常绒毛结构,但可见肠道黏膜细胞空泡化,是因为脂肪滴不能形成乳糜微粒分泌出去而在细胞内不断积累形成。

## 鉴别诊断

- Friedreich 共济失调。
- 继发于其他吸收不良综合征的维生素 E 缺乏症(例如乳糜泻、囊性纤维化等)。
- 单纯性维生素 E 缺乏症(共济失调伴维生素 E 缺乏症)。

## 治疗与预后

吸收不良综合征的治疗可通过代替和限制脂肪的摄入实现(低脂,中链三酰甘油饮食)。较多的神经系统综合征可通过口服维生素 E(1~10 g/d)预防。其他脂溶性维生素(维生素 A、D、K)的替代治疗也是必需的。若不予治疗,患者进入青春期时,通常已不能站立或走路,很难活过 40 岁。

## 参考文献

Hardie RJ. Acanthocytosis and neurological impairment-a review. *Q J Med.* 1989;71: 291-306  
Rowland LP, Pedley TA. Abetalipoproteinemia. In: Rowland LP, ed. *Merritt's Textbook of Neurology*. 9th ed. Baltimore, MD: Williams & Wilkins; 1995:594-596

Vongsuvan R, Hooper AJ, Coakley JC, et al. Novel mutations in abetalipoproteinemia and homozygous familial hypobetalipoproteinemia. *J Inher Metab Dis.* 2007;30:990

## Abscess: overview(脓肿:概述)

脓肿是感染所致的局部化脓过程,可出现在神经组织内或在其邻近部位,引起神经系统症状以及系统性损害(发热)。

- 脑脓肿:脑实质内的局部化脓,如占位性病变可以产生一系列症状体征:头痛、局灶性体征、意识水平损害、癫痫发作。发热不是普遍现象,因此,没有发热并不能完全除外脑脓肿的诊断。诱因包括头颅穿透伤、血源性播散(例如感染性心内膜炎)、免疫抑制(例如 HIV/AIDS),但是最常见的原因是邻近部位感染的播散,例如耳朵、鼻窦或者牙齿。遗传性出血性毛细血管扩张症(Osler-Weber-Rendu 综合征)患者的肺痿也使患脑脓肿风险增加。真菌(曲霉菌、芽生菌、孢子菌、毛霉菌)和许多丝状菌(放线菌)感染后,也可致脓肿形成。
- 脊髓脓肿:髓内脓肿非常罕见。症状体征与硬膜外脓肿很难区别。
- 硬脊髓膜或硬脑膜外脓肿:位于硬脑(脊)膜与骨骼之间,可以是硬脊膜外脓肿,或是相对少见的硬脑膜外脓肿。  
→硬脊膜外脓肿:感染播散来源可为椎骨髓炎、腹膜后、纵隔或椎旁感染。可出现严重的背痛伴或不伴神经根痛;脊髓受压综合征(脊髓病伴或不伴神经根病)可不断进展(好发部位依次为胸椎、腰椎、颈椎),常伴有感染的其他全身症状。血化验提示白细胞增多,血沉升高。X 线平片显示椎间隙变窄和(或)溶骨改变。MRI 可以更加清楚地显示脓肿,

应为首选的检查。MRI 提示椎管梗阻,需行腰椎穿刺,脑脊液检查可见白细胞增多(通常 $<100/\mu\text{L}$ ),蛋白升高,糖正常。治疗手段包括外科减压术及合适的抗生素:金黄色葡萄球菌是最常见的致病菌,其他如结核分枝杆菌、各种真菌和寄生虫。早期手术干预预后较好。延误诊断往往导致预后不良。

→硬脑膜外脓肿:几乎与覆盖表面的颅骨骨髓炎或局部的副鼻窦感染有关。临床表现与处理方式与硬膜下积脓相似。脑脊液化验见细胞数增多( $20\sim100/\mu\text{L}$ ),糖和蛋白正常。采用抗生素治疗。金黄色葡萄球菌是最常见的病原体。当存在明显的占位效应,或外周血培养无法明确病原体时,可采取手术治疗。

- 硬脊膜下脓肿、积脓:位于硬脑(脊)膜与蛛网膜之间。硬脊膜下脓肿在临床上很难与硬脊膜外脓肿区别。

## 参考文献

- Calfee DP, Wispelwey B. Brain abscess. *Semin Neurol*. 2000;20:353-360
- Infection in Neurosurgery Working Party of the British Society for Antimicrobial Chemotherapy. The rational use of antibiotics in the treatment of brain abscess. *Br J Neurosurg* 2000;14:525-530
- Pradilla G, Ardila GP, Hsu W, Rigamonti D. Epidural abscesses of the CNS. *Lancet Neurol*. 2009;8:292-300

## Acanthamoeba(棘阿米巴)

棘阿米巴是一种非寄生的阿米巴,同耐格里阿米巴(*Naegleria*)一样,可导致散发性(原发性)阿米巴脑膜脑炎。其从皮肤(皮肤溃疡)或肺经血行播散,特别是免疫功能不全的患者(如HIV/AIDS、器官移植后)。脑脊液化验可见细胞增多。但脑脊液培养发现不了病原体。诊断上需与细菌性、真菌性及

结核性脑膜炎鉴别。药物推荐戊烷脒(pentamidine)。如为单个脑脓肿可考虑手术切除。阿米巴脑膜脑炎死亡率很高。

## 参考文献

- Grunnert ML, Cannon GH, Kushner JP. Fulminant amebic meningoencephalitis due to *Acanthamoeba*. *Neurology*. 1981;31:174-177

## Aceruloplasminemia(铜蓝蛋白缺乏症)[OMIM#604290]

其作为一种罕见的常染色体隐性遗传病,以血浆中铜蓝蛋白缺乏为特征,临床上与威尔逊病(Wilson's disease)相似。患者主要表现为小脑性共济失调、痴呆、不自主运动,但铜代谢正常,也可伴有糖尿病。基底节区铁沉积被认为是症状产生的原因。日本曾报道过伴血清铁升高(铜蓝蛋白缺乏伴含铁血黄素沉着)的类似病例。既往有报道口服铁螯合剂可改善症状。

## 参考文献

- Logan JL, Harveyson KB, Wisdom GB, Hughes AE, Archbold GPR. Hereditary caeruloplasmin deficiency, dementia and diabetes mellitus. *Q J Med*. 1994;87:663-670
- Skidmore FM, Drago V, Foster P, et al. Aceruloplasminemia with progressive atrophy without brain iron overload: treatment with oral chelation. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2008;79: 467-470

## Achondroplasia(软骨发育不全症)[OMIM#100800]

## Chondrodystrophy(软骨营养障碍症)

软骨发育不全症是最常见的骨发育不良的类型,为常染色体显性遗传,发病率约

1:25 000。其因成纤维细胞生长因子3 (fibroblast growth factor 3) 基因突变使得正常软骨内骨形成障碍,导致椎体高度降低,身材矮小。随年龄增加症状逐渐加重,这与椎体不断地压扁与楔入、椎间盘脱出、骨赘形成有关。约 20%~50% 的患者可出现神经系统并发症,包括:

- 颅底压迫,脑积水,脊髓空洞症,低位颅神经麻痹,脊髓病。
- 脊髓或神经根压迫:可位于任何部位,但常见于颈髓延髓交界处(枕骨大孔综合征,引起进行性下肢轻瘫或四肢轻瘫)或马尾。
- 呼吸障碍,包括阻塞性睡眠呼吸暂停低通气综合征。
- 脊髓或神经根压迫松解术常比较困难,这取决于椎管狭窄的程度,对于年轻患者而言获益较大。但手术解压对一些患者无效,椎管狭窄持续进展最终危及生命。

参考文献

Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. Brain Dev. 2000;22:3-7

Acromegaly( 肢端肥大症 )

一种垂体疾病导致的成人生长激素过度分泌(生长激素分泌增多症),继而出现肢端肥大(如儿童则为巨人症)。这是继发性糖尿病的病因之一。因此,未经治疗的肢端肥大症患者有所有糖尿病引起的神经系统病变的潜在风险。此外,肢端肥大症其他神经系统特点包括:

- 头痛。
- 肢端感觉异常。
- 视力缺损(双颞侧偏盲)。
- 近端肌病(肢端肥大症相关肌病,关节源性>肌源性)。

- 周围神经增粗伴或不伴周围神经病(远端感觉异常、无力、反射消失、神经传导速度减慢、软组织受压、神经受牵拉)。
- 腕管综合征。
- 中枢型睡眠呼吸暂停。

肌病可能伴随着肌酸激酶的升高,肌电图提示肌源性损害,肌肉活检可见肌纤维大小改变、II型肌纤维萎缩、电镜下糖原和脂褐素无特异性的增多。

参考文献

Khaleeli AA, Levy RD, Edwards RH, et al. The neuromuscular features of acromegaly: a clinical and pathological study. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1984; 47:1009-1015  
Woo CC. Neurological features of acromegaly: a review and report of two cases. J Manipulative Physiol Ther. 1988;11:314-321

Actinomycosis( 放线菌病 )

放线菌病是由放线菌属的各种革兰阳性厌氧菌或微需氧棒状细菌(丝状细菌)引起。其最常见的临床表现是下颌长满疙瘩(lumpy jaw),实为面颈部的脓肿形成。感染可以通过直接扩散或血行播散进入脑内引起脑脓肿和(或)慢性非特异性脑膜炎。脑脊液中很难发现病原体,不过神经系统以外的组织培养或许可行。皮肤脓肿的黄色渗出液中含有较多的硫黄状小粒。放射菌病类似诺卡菌病(nocardiosis),都是长期非特异性免疫抑制的结果。当然,免疫健全的人群也可能罹患放线菌病。

参考文献

Jacobson JR, Cloward RB. Actinomycosis of the central nervous system: a case of meningitis with recovery. JAMA. 1948;137: 769-771

## Action myoclonus–renal failure syndrome (AMRF)( 动作性肌阵挛 – 肾衰竭综合征 ) [OMIM#254900]

动作性肌阵挛 - 肾衰竭综合征是以震颤、动作性肌阵挛、小脑症状、癫痫和肾衰竭为特征的一种疾病，一般在青少年期或 20 多岁时起病。最早的病例报道来自魁北克（Quebec，加拿大东部一省——译者注）的一些法裔加拿大家族，认为这是一种常染色体隐性遗传病。本病神经系统症状似乎与肾衰竭本身无多大关联，而考虑和遗传性代谢缺陷有关。

### 临床特征

- 手指、手部震颤：自 17~18 岁开始。
- 蛋白尿：自 17~18 岁开始。
- 动作性肌阵挛：自 19~23 岁开始；最致残的症状。
- 肾衰竭：自 20~22 岁开始。
- 小脑体征，共济失调，构音障碍：自 21~23 岁开始，并不严重。
- 癫痫（不频繁的全面性发作）：自 21~23 岁开始。
- 可有轻微轴突退行性神经病。
- 无锥体外系及锥体系体征。智力可能正常。

### 辅助检查

神经影像学显示非特异性的大脑或小脑萎缩。脑电图棘波复合波、慢波和光敏性放电。脑活检可见星形胶质细胞内存在色素颗粒，肾活检提示非特异性肾炎。

### 鉴别诊断

其他原因引起的遗传性肌阵挛、癫痫、小脑症状，例如 I 型唾液酸贮积症、神经元蜡样脂褐质沉积症（Kuf 病）、伴脑部铁沉积的神经退行性病（neurodegeneration with brain iron accumulation）。

### 治疗与预后

对症治疗肌阵挛和癫痫。肾脏透析或考虑肾脏移植（器官移植后，症状不复发）。

### 参考文献

Badhwar A, Berkovic SF, Dowling JP, et al. Action myoclonus-renal failure syndrome: characterization of a unique cerebro-renal disorder. *Brain*. 2004;127:2173-2182

Berkovic SF, Dibbens LM, Oshlack A, et al. Array-based gene discovery with three unrelated subjects shows SCARB2/LIMP-2 deficiency causes myoclonus epilepsy and glomerulosclerosis. *Am J Hum Genet*. 2008;82:673-684

## Acute disseminated encephalomyelitis (ADEM) ( 急性播散性脑脊髓炎 )

**Acute hemorrhagic leukoencephalitis, acute necrotizing hemorrhagic encephalomyelitis, acute postinfectious encephalomyelitis (APEM), Hurst's disease( 急性出血性白质脑炎、急性坏死性出血性脑脊髓炎、急性感染后脑脊髓炎、Hurst 病 )**

急性播散性脑脊髓炎是一种常在感染后或疫苗接种后起病，以脑膜炎和脑脊髓炎综合征为主要表现伴中枢神经系统弥漫脱髓鞘

改变的单向病程疾病。其非爆发类型,有时难以与首次发病的多发性硬化区别:因为两者异常的脑脊液、诱发电位和磁共振表现相似,长期随访可能是唯一鉴别两者的方法。ADEM 并不常见,但在儿童或青年人中仍有较高的发病率和死亡率。多采用大剂量静脉注射激素治疗,但未被证实是否确实有效。

### 临床特征

- ADEM 是一种临床综合征,目前没有公认的诊断标准。
- 前驱感染:麻疹、风疹、水痘,腮腺炎、流感、肺炎支原体罕见。
- 前期疫苗接种:狂犬病、天花疫苗,破伤风抗毒素罕见。
- 前驱期:发热,乏力,肌痛。
- 起病急骤(数小时,数天)。
  - 局灶性或多灶性白质病变引起的症状体征:例如视神经炎(可能双侧)、共济失调、下肢轻瘫(横贯性脊髓炎)伴程度各异的膀胱、直肠功能障碍。与多发性硬化相比,局灶性皮质缺失症状(例如言语障碍、癫痫发作、轻偏瘫)在 ADEM 更常见。
  - 脑病:从意识模糊、嗜睡、昏睡到昏迷均可发生,可见于成人患者,但在儿童更多见。
  - 头痛、发热和颈项强直等假性脑膜炎症状体征可见于出血型 ADEM 患者。

### 辅助检查

血液学检查:通常意义不大,可见白细胞增多,特别是急性坏死出血性脑脊髓炎患者,后者还常有血沉升高。神经影像学: MRI 可见多发白质病变,较多发性硬化而言,病灶分布更对称。与多发性硬化一样, ADEM 病灶可强化并持续存在,但与多发性硬化不同, ADEM 的新病灶在超过疾病通常发展的时

间后一般不再出现,而这时间很少超过 2 周。新的症状或体征,或新的 MRI 可见的病灶在 ADEM 起病 4 周后,再次出现,需考虑第二次发作而更倾向于多发性硬化的可能。因此,间隔一段时间后,再次磁共振检查有助于鉴别 ADEM 与 MS。脑脊液检查:多有蛋白及细胞(淋巴细胞)数增高,糖浓度正常。在急性坏死性出血性脑脊髓炎变异型中(其与普通型 ADEM 的诱因相同,不过更多与支原体感染相关),因脑脊液中红细胞较多,颜色变得鲜红。脑脊液中可能发现寡克隆带,但多为一过性;长期存在的寡克隆带更支持多发性硬化的诊断。神经电生理:诱发电位和脑电图可异常,取决于病灶的大小与分布。病理学资料相对较少。可见血管周围淋巴细胞和单核细胞浸润为主的炎症,伴有水肿和小胶质细胞的激活,脑和脊髓弥漫的脱髓鞘改变集中于小、中静脉周围(周围神经系统不受累)。在 ADEM 最严重的类型中(急性出血性白质脑炎, Hurst 病),可见小血管以及血管周围脑组织的坏死,这些病灶可能融合并导致整个大脑半球几乎完全性的出血坏死。

### 鉴别诊断

ADEM 最主要的鉴别诊断是首次发病的多发性硬化。其他需要鉴别的疾病包括:

- 多发栓塞。
- 病毒性脑炎。
- 肉芽肿病(如神经结节病)。
- 血管炎。

### 治疗与预后

本病死亡率为 10%~30%;其暴发出血类型患者可在起病数天后死亡。约 5% 的患者通常在数周内完全康复。可以有复发:多相播散性脑脊髓炎(multiphasic disseminated encephalomyelitis, MDEM)。目前并没有一

种方案被严格评估用于治疗 ADEM, 但有实例证明静脉注射甲强龙和血浆置换有效, 而静脉注射免疫球蛋白的有力证据相对不足。纯化疫苗的发展使得作为疫苗接种后疾病之一的 ADEM 的发病率大大降低。一些学者认为应该将 ADEM 重新归类至多发性硬化大类中, 近来的回顾性调查发现, 35% 的成人 ADEM 患者 1 年之后被重新诊断为多发性硬化。

## 参考文献

- De Seze J, Debouverie M, Zephir H, et al. Acute fulminant demyelinating disease: a descriptive study of 60 patients. *Arch Neurol*. 2007;64:1426-1432
- Höllinger P, Sturzenegger M, Mathis J, Schroth G, Hess CW. Acute disseminated encephalomyelitis in adults: a reappraisal of clinical, CSF, EEG, and MRI findings. *J Neurol*. 2002;249: 320-329
- John L, Khaleeli AA, Larner AJ. Acute disseminated encephalomyelitis: a riddle wrapped in a mystery inside an enigma. *Int J Clin Pract*. 2003;57:235-237
- Weinshenker B, O'Brien P, Petterson T, et al. A randomized trial of plasma exchange in acute central nervous system inflammatory demyelinating disease. *Ann Neurol*. 1999;46: 878-886

## Adrenoleukodystrophy (X-ALD)( 肾上腺脑白质营养不良 ) [OMIM#300100]

### Adrenomyeloneuropathy (AMN), Siemerling-Creutzfeldt disease( 肾上腺脊髓神经病、Siemerling-Creutzfeldt 病 )

X 连锁的肾上腺脑白质营养不良 (X-ALD) 是最常见的一种过氧化物酶体病, 其特点是临床表型多样, 即便在同一家族中也是如此。X-ALD 疾病谱包括侵袭性脑型, 表现为进展性脱髓鞘、耳聋、失明、痴呆、痉挛

以及肾上腺功能不全; 也包括以痉挛性下肢轻瘫和轻微远端多神经病为主要表现的肾上腺脊髓神经病 (包括女性携带者)。X-ALD 的致病机制是编码过氧化物酶体膜蛋白 (ALD 蛋白) 突变, 后者归属于 ATP 结合盒 (ATP-binding cassette, ABC) 蛋白家族。突变导致机体极长链脂肪酸 (very long chain fatty acids, VLCFA) 不断积聚, 最终导致相应的临床症状出现。

## 临床特征

X-ALD 患者异质性表达很普遍, 即使在同一家族中。男性发病率接近 1:25 000。

- 儿童脑型表现: 起病年龄 <10 岁。
  - 进行性人格改变和智力下降, 可致痴呆。
  - 步态异常逐渐发展为痉挛性四肢瘫痪。
  - 晚期听力和视力障碍逐渐进展, 最终导致失聪和失明。
  - 癫痫发作罕见。
  - 90% 以上患者可有肾上腺功能不全 (低血压, 皮肤色素沉着), 但程度各异。有些临床表现明显, 有些仅生化指标异常。在 70%~80% 的患者中, 神经功能缺失出现在肾上腺功能不全之前。
  - 相较其他脑白质营养不良, X-ALD 病理学上炎性改变更突出。
- 青少年脑型表现: 起病年龄 10~21 岁。
  - 基本症状与儿童患者相似, 但起病相对缓慢。可无运动受累和皮质盲。
- 肾上腺脊髓神经病 (AMN): 起病年龄  $28 \pm 9$  岁。
  - 进行性痉挛性下肢轻瘫。
  - 轻微远端多神经病。
  - 肾上腺功能不全。
  - 性腺功能减退。
  - 大约 45% 的患者晚期可有脑功能异常, 包括神经精神障碍, 典型的如分裂样精神病; 痴呆发生晚且进展缓慢。

- 成年脑型：在 21 岁起病。  
→快速进展的脑疾病，症状与儿童型相似，无 AMN 表现；可呈现出痴呆的特征（罕见）。
- 仅表现为阿狄森病（Addison's disease）；无神经系统症状。
- 无症状型：仅有遗传上的异常，无内分泌或神经系统表现。
- 女性杂合子：  
→其中的 20% 可有类似 AMN 的疾病表现，但严重程度不一（从轻微痉挛性下肢轻瘫到依赖轮椅）；1%~3% 发展为痴呆，行为障碍或视力丧失。

## 辅助检查

血电解质、促肾上腺皮质激素（ACTH）和皮质醇测定可证实肾上腺功能不全。血清、白细胞或体外培养的成纤维细胞（特别是 C26:C22 的比例）中极长链脂肪酸水平升高。神经遗传学检测显示 ATP 结合盒转运子基因突变；已发现 500 种突变。神经影像：脑 CT/MRI 可见广泛的白质脱髓鞘，以顶枕区最明显，U 形纤维结构破坏；脱髓鞘病灶的进展边缘强化是其特征性表现，分布上主要位于后部或前部。磁共振波谱分析示 N-乙酰天冬氨酸减少，胆碱增多。脑脊液中细胞数增多，蛋白非特异性升高。神经电生理（EMG/NCS）提示脱髓鞘性神经病。

## 鉴别诊断

成人患者，需与其他脑白质营养不良，特别是异染性脑白质营养不良鉴别。其他需要考虑的疾病包括：

- 遗传性痉挛性截瘫。
- 脊髓亚急性联合变性。
- 多发性硬化。
- 慢性炎症性脱髓鞘性多发性神经病伴脑部脱髓鞘。

## 治疗与预后

肾上腺激素替代疗法可用于肾上腺功能不全的治疗。症状疗法可用于改善痉挛。

ALD 本身治疗包括：

- 饮食控制：罗伦佐油（Lorenzo's oil）可使血浆中 VLCFA 正常化，如果早期给予无症状的男孩服用，可减少脑部 MRI 可见病灶发生的风险；因而特别适用于头颅 MRI 正常且无临床症状的男孩。
- 骨髓移植：在疾病快速进展时无效，但在疾病早期可使延缓疾病发展，甚至可能逆转早期脑部病变。不适用于无症状的患者。
- 免疫抑制治疗未被证实可行。
- 基因治疗仍然是一种愿望。

## 参考文献

- Moser HW, Raymond GV, Dubey P. Adrenoleukodystrophy: new approaches to a neurodegenerative disease. JAMA. 2005;294:3131-3134
- Moser HW, Raymond GV, Lu SE, et al. Follow-up of 89 asymptomatic patients with adrenoleukodystrophy treated with Lorenzo's oil. Arch Neurol. 2005;62:1073-1080
- X-linked Adrenoleukodystrophy Database, [www.x-ald.nl](http://www.x-ald.nl)

## Albers-Schönberg disease ( Albers-Schönberg 病 )

### Osteopetrosis( 骨硬化病 )

以全身骨骼骨密度升高为特征的一种疾病，偶尔会引起颅神经麻痹或脑积水。

## Alcohol and the nervous system: overview(乙醇与神经系统:概述)

乙醇对中枢和周围神经系统都有许多影响。大部分人都非常熟悉乙醇带来的短期欣快感。然而,乙醇的不良反应还是很常见的,可分为急性或慢性。这种差别与乙醇的摄入量以及症状出现距离饮酒的时间有关。许多乙醇中度的慢性并发症归因于乙醇的毒性效应和酗酒常引起的营养缺乏(例如硫胺素缺乏),以及一些目前未被证实的遗传易感性的共同作用。乙醇并不作用于特殊的受体,但似乎可通过 GABA/ 巴比妥 / 苯二氮受体选择性的激活氯离子外流,且其有特别的解剖影响部位——脑干。

神经系统损害可能源于:

- 直接毒性作用。
- 戊二醛氧化作用 (Oxidation to glutaraldehyde)。
- 脂肪酸乙酯非氧化代谢作用。
- 营养不良。

乙醇引起的病理改变因部位而异。

- 肌肉: 肌纤维损害和肌病,包括大量饮酒后引起的急性坏死性肌病(横纹肌溶解)。
- 周围神经 / 视神经: 轴突丢失(周围神经病;视神经萎缩)。
- 小脑: 浦肯野细胞丢失,特别是小脑前叶蚓部。
- 大脑半球: 皮质萎缩,皮层胆碱能传入神经障碍可能。
- 脑干: 三、四脑室周围、导水管、乳头体、丘脑内侧脑组织对称性信号异常(色泽变暗),可有出血(Wernicke-Korsakoff 综合征)。

## 临床特征

并非每个过量饮酒的人都会出现神经系统并发症。目前还不清楚为什么只有一定数量的个体会出现神经系统并发症而其他不会。

### • 乙醇中毒:

- 取决于血浆乙醇浓度,尽管长期饮酒会产生耐受性。
- $> 5.4\text{mmol/L}$ ; 轻度中毒: 心境改变(多为兴奋); 认知与协调能力下降。
- $> 21.7\text{ mmol/L}$ ; 出现前庭和小脑体征,自主神经功能障碍如低血压和低体温,昏睡,如乙醇血浆浓度继续上升可致昏迷。
- $> 108.5\text{ mmol/L}$ ; 多因呼吸抑制导致死亡。
- 此外,短时间内重度饮酒可突发失忆,这种情况并不认为是全脑意识水平抑制或是同时发生的疾病,如癫痫发作。

### • 乙醇戒断状态:

- 恶心、呕吐、感知困难、震颤、视幻觉、痫性发作、震颤性谵妄。后者是一种严重的意识混乱状态,常在停止饮酒后 4 天内出现,往往持续 1~3 天。包括明显的焦虑不安、失眠、视幻觉、妄想、震颤和不自知的多动,可能还存在与之相关的低磷酸盐血症。

### • 继发于过度饮酒的神经系统营养不良:

- Wernicke-Korsakoff 综合征。Wernicke 综合征表现为急性脑病伴或不伴眼肌麻痹和共济失调,先于慢性 Korsakoff 综合征出现,后者以显著的顺行性和逆行性记忆缺失为主要特征,可能(更多情况下不太可能)与虚构相关。硫胺素缺乏被认为是诱因。
- 糙皮病。
- 周围神经病: 一种轴索型感觉运动多神