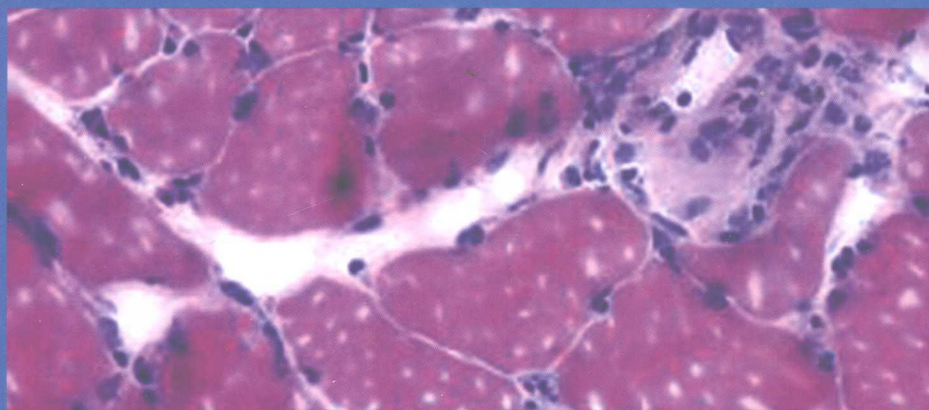


COMPLICATED NEUROLOGICAL CASES

疑难神经病例



临床
影像
病理

主 编 戚晓昆 黄旭升 魏东宁
副主编 王振福 李小刚 张金涛



人民卫生出版社
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE

COMPLICATED
NEUROLOGICAL CASES

疑难神经病例



主 编 廖卫忠 廖卫忠 廖卫忠
副主编 廖卫忠 廖卫忠 廖卫忠

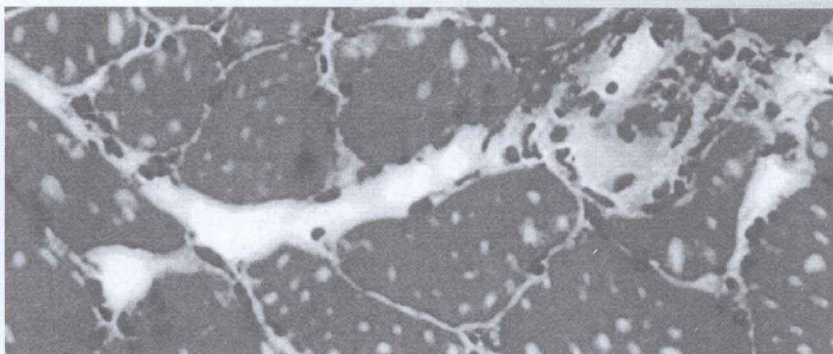
中国医药出版社

神经
系统
疾病
案例

疑难神经病例

主 编 戚晓昆 黄旭升 魏东宁

副主编 王振福 李小刚 张金涛



编 者(以姓氏笔画为序)

王 起 (海军总医院)

王中魁 (总参总医院, 第 309 医院)

王占军 (解放军总医院)

王红芬 (解放军总医院)

王振福 (解放军总医院)

井 峰 (解放军总医院)

尹 岭 (解放军总医院)

冯 涛 (北京天坛医院)

冯锦丽 (总参总医院, 第 309 医院)

刘 丽 (解放军第 306 医院)

刘建国 (海军总医院)

朱明伟 (解放军总医院)

张文洛 (海军总医院)

张金涛 (解放军第 88 医院)

李一凡 (解放军总医院)

李小刚 (北京大学第三医院)

李长青 (北京朝阳医院西区)

杨 飞 (解放军总医院)

邱 峰 (海军总医院)

陈 兵 (总参总医院, 第 309 医院)

陈 娟 (总参总医院, 第 309 医院)

陈玉萍 (总参总医院, 第 309 医院)

金香兰 (沈阳军区第 202 医院)

赵名娟 (解放军第 88 医院)

侯婷婷 (解放军第 88 医院)

郭晓玲 (解放军第 266 医院)

陶晓勇 (总参总医院, 第 309 医院)

黄旭升 (解放军总医院)

戚晓昆 (海军总医院)

崔 芳 (解放军总医院)

魏东宁 (总参总医院, 第 309 医院)

学术秘书 王起 张凤群 符洁娜

人民卫生出版社

图书在版编目 (CIP) 数据

疑难神经病例/戚晓昆等主编. —北京: 人民卫生出版社, 2012. 3

ISBN 978 - 7 - 117 - 15319 - 5

I. ①疑… II. ①戚… III. ①神经系统疾病: 疑难病 - 病案 IV. ①R741

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2012)第 004143 号

门户网: www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网: www.ipmph.com	护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

疑难神经病例

主 编: 戚晓昆 黄旭升 魏东宁

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010 - 59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编: 100021

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010 - 67605754 010 - 65264830

010 - 59787586 010 - 59787592

印 刷: 北京人卫印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787 × 1092 1/16 印张: 22

字 数: 535 千字

版 次: 2012 年 3 月第 1 版 2012 年 3 月第 1 版第 1 次印刷

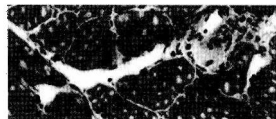
标准书号: ISBN 978 - 7 - 117 - 15319 - 5/R · 15320

定 价: 118.00 元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

主编简介



戚晓昆,男,1963年2月9日生于云南昆明,1963年3月随父母来京。1981年考入第四军医大学医疗系,1986年取得学士学位。1989年考入解放军军医进修学院,师从于国内神经病学的著名专家朱克教授,系统地学习神经解剖及临床神经病学。1994年取得神经内科专业临床医学博士学位。现任北京海军总医院神经内科主任、主任医师、教授。第二军医大学临床神经病学博士生及硕士生导师。第二军医大学海军临床医学院神经精神病学教研室主任。目前担任中国人民解放军科学技术委员会神经内科专业委员会副主任委员;海军神经内科专业主任委员;中华医学会北京分会神经病学分会委员;中华医学会神经病学学会神经免疫学分会委员;中国免疫学会神经免疫学分会委员;北京医师协会神

经病学分会委员;北京康复医学会神经病学分会委员;北京市脑血管病防治指导专家组成员;北京脑血管病防治协会神经影像组副主任委员。《中国神经免疫学和神经病学杂志》副主编;《中华神经科杂志》、《中华老年心脑血管病杂志》、《中华内科杂志》、《国际脑血管病杂志》、《中国卒中杂志》、《中国脑血管病杂志》及《中华脑血管病杂志[电子版]》等编委。并兼任国家自然科学基金评审函审专家,总后卫生部成果与职称评审高评委成员。

至今从事神经内科工作二十余年,积累了丰富的临床经验,擅长诊断和治疗神经科少见病及疑难病,重危疑难病患者救治成功率高,抢救的成功案例多次在 CCTV-10 及 CCTV-12 频道播出。目前临床研究方向主要为神经系统免疫疾病(多发性硬化、视神经脊髓炎、同心圆硬化等)、线粒体脑肌病、多系统萎缩、眩晕症等。近年来在脑内假瘤样炎性脱髓鞘的诊断方面提出了相关影像、实验室及临床的诊断与鉴别诊断的方法,深受同行的好评。建立了海军总医院的卒中单元、卒中神经功能康复中心、神经免疫病理及肌肉组织病理检查室,创建了神经疑难病会诊中心。现已发表文章 200 余篇。主编书籍 1 部,副主编 2 部,参编 20 余部。《炎性脱髓鞘病的临床与基础研究》获得 1998 年度军队科技进步二等奖[第 1 完成人],《线粒体脑肌病的临床与相关基础研究》获得 2011 年度军队医疗成果二等奖[第 1 完成人],获得军队医疗成果三等奖 6 项[第 1 作者 2 项]。荣立三等功 1 次。独立承办了 7 届全国神经疾病临床进展研讨学习班。多次参加国际学术会议并发言。2011 年做为高级访问学者赴瑞典斯德哥尔摩卡罗琳斯卡医学院访问交流 3 个月。此外,还多次做为北京市神经内科专家组成员赴西部边远贫困地区进行讲学、巡诊、义诊活动,深受当地医患双方的好评。

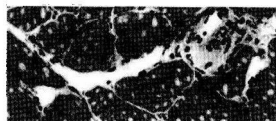
主编简介



黄旭升,男,1963年10月生于湖南长沙。神经病学博士。1989年毕业于湖南医科大学(现中南大学湘雅医学院)医疗系6年制英语医学专业,获学士学位。1996年毕业于解放军军医进修学院神经病学专业,获临床医学博士学位。现为中国人民解放军总医院内科临床部神经内科主任医师、教授、博士研究生导师。目前任中华医学会神经病学分会肌电图与临床神经生理学学组副组长、神经肌肉病学组委员、解放军医学科委会神经内科学专业委员会委员。担任《中华老年心脑血管病杂志》、《临床神经电生理学杂志》、《国际内科学杂志》、《中国临床实用医学杂志》等编委。*Muscle Nerve*、《中华医学杂志英文版》、《中华神经科杂志》审稿专家。国家自然科学基金函审专家。一直从事神经病学临床工作。

主要研究方向为神经肌肉病、运动神经元疾病及临床神经电生理。担任《新编神经系统疾病诊疗手册》、《自主神经系统疾病》、《神经系统感染免疫学》、《神经系统疾病药物治疗学》等多部专著编委。已主持三项国家自然科学基金面上项目。已在 *New Engl J Med*, *J Clin Neurosci*, *Intern Med J*, *Front Biosci*, *J Neurooncol*, *J Med Genet*, *Amyotroph Lateral Scler* 等国内外杂志发表论文100余篇。

主编简介



魏东宁,男,1956年5月出生,安徽巢湖人。1984年毕业于第三军医大学医疗系,获医学学士学位。1994年毕业于解放军军医进修学院神经病学专业,获医学硕士学位。1994年8月至1995年7月在解放军总医院神经病理室学习神经病理。1999年5月任解放军309医院神经内科主任至今。2000年任主任医师,2002年任第三军医大学硕士研究生导师。

任中华医学会北京分会神经内科专业委员会委员,中华预防医学会卒中预防与控制委员会委员,解放军医学科学委员会神经内科学专业委员会常委,解放军总参谋部医学科学委员会神经内科学、神经外科学与医学心理学专业委员会主任委员,北京市脑卒中防治协会常委,总后卫生专业技术资

格评审委员会委员,中国医师协会渐冻人项目管理委员会专家委员会委员,中央军委保健委员会第二届会诊专家,第二炮兵总医院北京神经病学会诊中心和海军总医院神经内科疑难病会诊中心专家组成员。《中华老年心脑血管病杂志》、《中华保健医学杂志》、《中华脑血管病杂志》和《中国卒中杂志》等杂志编委。

从事神经内科工作28年,建立了神经内科卒中单元、重症监护病房和神经康复室。2008年建立了重症肌无力治疗中心,在国内和军内有一定的影响,得到业内专家和同行的肯定。近10年,获“十五”军队医药卫生科研基金一项,发表论文100余篇,获军队科技进步奖和医疗成果奖4项。在脑静脉系统血栓形成、中枢神经系统感染、运动神经元病和重症肌无力等疾病的诊断和治疗方面积累了较丰富的经验。

序 一



神经系统疾病症状复杂,疑难病例多,主要在于神经组织解剖复杂。人脑、脊髓、神经和肌肉多系统的生理功能尤为复杂,大脑的高级神经精神活动(包括认知功能)、运动系统、感觉系统、自主神经系统与身体诸多脏器广泛联系,通过间脑、下丘脑、垂体,与内分泌系统多器官相联系。因此,神经系统疾病除了本系统症候外,还可以有内脏器官症候的表现,同样诸多内脏疾病也会累及神经系统表现出相应的症候。总之,神经系统疾病症状复杂多样,诊断困难,疑难病例多。

本书三位主编经过 20 多年的临床医疗实践工作,积累的 65 例诊断明确的神经科疑难病例,组织编写了《疑难神经病例》。全书共分四章:第一章脑病及相关疾病;第二章脊髓疾病及相关疾病;第三章周围神经系统疾病及相关疾病;第四章肌肉病及相关疾病。

本书编写特点是严格遵守经典的神经病学诊断程序进行。首先,采集病史,详细询问和记录病人的症状演变过程,并记录与现症相关的既往史和家族遗传史;其次,规范化的神经系统查体明确病变部位,进行初步定位诊断;再次,结合临床常规生化检查、实验室辅助检查(脑电图、肌电图、诱发电位、神经影像学)及病理检查进行最终确诊。

近年来,神经影像学发展很快,如头颅 CTA、SPECT、PET-CT 及磁共振成像(含功能磁共振,如 MRA、MRV、MRS),对确定病变的部位、明确病变性质均有所帮助。本组病例的病因诊断大多是通过病理组织检查确诊。其中,少数是尸检病理确诊,多数通过活体组织检查(脑活检、神经和肌肉活检),应用光镜和电镜观察,结合新的病理染色技术(组织化学、免疫组化)、蛋白基因分析进一步明确诊断。总之,诊断过程与诊断思路层次清楚,对临床症状、定位分析、定性诊断均予充分讨论,病理结果和基因阳性结果均附图说明,图片清晰,增加了感性认识。对确诊的病例结合最新进展进行鉴别诊断和治疗的临床讨论。所有病例的治疗与转归情况均有评价与阶段性随访。

本书编写另一特点是对每例诊断明确的疾病均进行历史性、系统性文献复习。特别是对近年相关疾病的国内外诊断治疗新进展(如分子病理学、基因诊断和基因治疗等)做了文献复习和综述。使基础医学与临床相结合,也就是“转化医学模式”的体现。也提示神经疑难病的诊断和防治研究工作前景光明。本人阅读了《疑难神经病例》颇有收获。该书是一本对神经科临床工作很有应用价值的参考书,也是临床医师学习的好教材。借此序,我向主编和编者的成果表示祝贺,并向广大读者推荐这本佳作。

郭玉璞

2012 年 1 月 31 日



序 二

遵嘱作序而获此书初稿,故有机会先睹为快。

这是一本以病例荟萃形式对神经系统主要疾病进行全面阐述的临床教学参考书。通过对一个个真实案例的认真剖析,作者将讳莫如深的神经系统疑难病例深入浅出地展示给读者,这既是他们多年临床工作的实践总结,又是供同道借鉴、学习的经验分享。

本书秉承神经科学界前辈对他们的一贯教诲,紧密结合临床实际,严格遵从神经系统定位性诊断原则,所示的每一个病例均有详尽的病史,系统的查体,以及必要的辅助检查结果,最后得出正确的疾病诊断及合理的治疗方案。但沿袭传统并不意味着拒绝发展。本书提供的大部分病例在以往常规诊断的基础上又应用了神经影像、神经生化、神经病理以及分子诊断的最新技术,充分体现了当今日新月异的科技发展在神经系统疑难罕见病症中的诊断价值。因此,也架起了神经科临床医师与临床基础研究间的合作平台,大大提高了临床医师对疾病的全面认识。本书提供的病例均为个案,但每个病案最终诊断结果的获得却是凝集着整个团队的辛苦,有些病例甚至经过十多年的随访,涉及临床、影像、生化、病理多学科联合攻关。因此,集中体现了积跬步以至千里、汇溪流以成江海的求知精神,读者从中获取的不仅是专业知识,更是一种孜孜不倦的学术风格。

此书图文并茂,分类有序,又能结合国内外最新进展深入讨论,故神经科初学者读后不感生涩难懂,而对于已有建树者仍能开卷有益再获新知。相信凡阅读此书者均能有所得,有所悟,感谢《疑难神经病例》的一书作者为我们的案头增添了一本好书。

解放军总医院南楼神经内科主任医师 教授

2012 年元月 于北京

前 言



记得还是在读研究生时,有一天在图书馆里发现一本由宣武医院孟家媚教授等撰写的有关神经系统疑难病例的书籍,书中虽然没有影像和病理图片,但也觉得该书对疾病的定位、定性诊断的相关讨论让人收获颇多。在我们先后成为朱克教授的学生后,经常聆听朱教授对诸多疑难病例近乎“神机妙算”的定位、定性分析,不仅使我们真正入了神经科的门,而且更增加了我们诊治神经系统疑难疾病的兴趣。从事神经疾病临床工作 20 余载,每遇疑难疾病不解之时,经常求知于朱克教授、郭玉璞教授等国内大家,使我们受益匪浅。不仅懂得了医学之博大精深,而且明白了患者是我们“研医”的第一“老师”。行医必须细致地观察与思考,必须科学地灵活与坚持。神经病学是一门实践性极强的学科,除了要会举一反三之外,还必须勇于探索,大胆创新。对于疑难病例更是要“刨根问底,入木三分”。

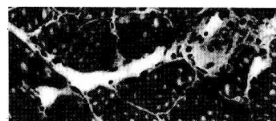
这些年来,我们三人经常在一起谈及各自临床实践的收获,觉得应该把已经积累的一部分神经科的少见病例和疑难病例编辑成册。同时提议,既然是少见疑难病例,就应尽可能地将病例的影像、病理图片一起完整地展示出来,并且结合所涉及的疑难疾病的发展史和进展一起讨论和分析。让同道一起分享这些病例诊治过程与经验体会的同时,有更全面的、更深入的感性与理性认识。相信这些病例对今后的临床实践会有帮助。由于编者的知识和经验有限,因此,本书也难免会有一些欠缺和不足,希望得到同道的帮助与指正。

本书的编写倾注了每一位编委辛勤的劳动与心血。体现了他们的聪明才智与无私的奉献精神!在此,我们向每一位编委表示衷心感谢和诚挚的敬意!

戚晓昆 黄旭升 魏东宁

2012 年 2 月于北京

目 录

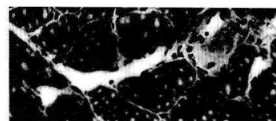


第一章 脑病及相关疾病	1
病例 1 发作性意识障碍伴抽搐,诊断糖尿病 5 年,加重伴右耳听力下降、 右下肢无力 4 年,头痛、呕吐伴乏力 1 天	1
病例 2 智能减退半年,体检发现乳腺包块	11
病例 3 睡眠增多 1 个月余,反应迟钝、记忆力下降 10 天	17
病例 4 发热、头痛半月余,排尿困难 6 天,意识障碍,双下肢无力 2 天.....	25
病例 5 发作性头痛 1 年,加重伴恶心、呕吐 1 个月.....	32
病例 6 右下肢力弱 9 个月,右面部及右侧肢体发作性抽搐半年	37
病例 7 头晕、头痛、恶心、呕吐 3 小时	44
病例 8 发作性意识障碍 9 个月,头痛、头晕伴恶心呕吐 2 周.....	49
病例 9 持续性头痛 20 天	53
病例 10 头痛、阵发性右侧肢体抽搐半个月.....	57
病例 11 头痛 8 天,伴发作性意识丧失、肢体抽搐 5 天	63
病例 12 发作性意识丧失 4 小时	69
病例 13 智能减退 2 个月余	73
病例 14 记忆力减退 1 周,胡言乱语 2 天.....	77
病例 15 智能减退伴右侧视物成双、全身乏力 2 个月余.....	81
病例 16 记忆力减退 1 年,性格改变伴行走不稳半年.....	84
病例 17 视物不清 37 年,双下肢麻木 4 个月	89
病例 18 左侧肢体麻木、无力 1 个月余.....	94
病例 19 反复头痛、恶心、呕吐 2 年余,加重 2 天.....	99
病例 20 记忆力减退 4 个月余、阵发性抽搐 2 个月	107
病例 21 嗜睡 1 月余,智能减退 20 余天.....	111
病例 22 间断抽搐 19 年,精神异常 1 年,饮水呛咳、吞咽困难 7 天.....	116
病例 23 突发右侧肢体无力 5 天.....	121
病例 24 上腹部绞痛 1 天.....	125
病例 25 记忆力减退 20 天	130
病例 26 智能障碍、精神行为异常 2 年	134
病例 27 行走困难、动作缓慢 2 年、智能减退、行为异常、二便失禁 1 年.....	139

病例 28	进行性智能减退、行动困难 11 年,意识不清 6 小时	142
病例 29	渐进性四肢震颤伴行动困难 11 年,加重伴吞咽困难 1 天	149
病例 30	进行性记忆力障碍,行动困难伴言语不利 11 年	155
病例 31	言语缓慢伴行走踩棉感 3 月余,加重 10 余天	161
病例 32	精神萎靡、神志恍惚 8 天,发热 3 天,加重 1 天	164
病例 33	突发右侧肢体无力伴言语不清 6 天	170
病例 34	肢体抖动、僵硬伴动作迟缓 3 年半,阵发腹痛 3 月余	176
病例 35	反复精神、行为异常 6 年	181
病例 36	闭经 1 年余,低热 2 个月	186
病例 37	一过性左下肢抖动 1 年,左侧肢体乏力 10 月余	191
第二章 脊髓疾病及相关疾病		195
病例 1	进行性双下肢无力伴尿便障碍 14 个月	195
病例 2	双下肢麻木、力弱,行走不稳 1 年	202
病例 3	骶尾部、双下肢麻木 1 个月,双下肢无力 7 天	208
病例 4	左上肢力弱伴肌肉萎缩 4 年	214
病例 5	反复发作性双下肢麻木、无力 8 年	221
病例 6	突发四肢无力,伴尿便障碍 10 天	227
病例 7	进行性言语及吞咽困难 3 年,四肢无力 2 年半,呼吸费力 1 年,加重 6 天	233
病例 8	双下肢僵硬、无力伴智能差 10 余年,加重 5 年	238
病例 9	双下肢无力、行走不稳 3 年 8 个月	241
病例 10	胸痛 8 个月,双下肢无力 5 个月,大、小便困难 2 个月	243
第三章 周围神经系统疾病及相关疾病		247
病例 1	进行性四肢麻木无力 1 个月余	247
病例 2	进行性四肢麻木、疼痛、无力、肌肉萎缩 2 年半,加重半年	251
病例 3	进行性双下肢麻木无力 2 个月,加重伴双上肢无力 10 天	256
病例 4	反复唇、面肿胀 3 年,眼、口唇闭合不全 2 年,加重伴吞咽困难、构音不清 半年	260
病例 5	反复双上肢无力 9 年,加重 6 个月余	264
病例 6	发热伴无排便、排气,右侧瞳孔扩大 1 个半月	269
病例 7	进行性四肢麻木无力 1 年 9 个月	273
病例 8	双下肢麻木疼痛 3 年,双上肢麻木疼痛 1 年半	276
病例 9	发作性胸痛 5 个月,腹痛、便血 4 个月余,进行性四肢麻木无力 6 周	278
病例 10	发作性腹痛、四肢无力、抽搐 5 个月	282
病例 11	眼科病变术后少尿、四肢无力、吞咽困难 6 天	285
第四章 肌肉病与相关疾病		290
病例 1	双下肢无力 20 个月	290

病例 2 全身乏力 3 年,加重 1 年.....	295
病例 3 进行性四肢无力 15 年.....	300
病例 4 进行性四肢力弱 4 个月,加重 10 天	303
病例 5 进行性双下肢无力,不耐受疲劳 2 年余.....	309
病例 6 进行性四肢力弱 7 年余,双手握紧后松开困难 4 年余.....	315
病例 7 发现肢体局部增粗伴有皮下结节 3 年	321
病例索引	325
中文关键词	327
英文关键词	329
致谢	332

第一章



脑病及相关疾病

病例 1

发作性意识障碍伴抽搐,诊断糖尿病 5 年,加重伴右耳听力下降、右下肢无力 4 年,头痛、呕吐伴乏力 1 天

【主诉】发作性意识障碍伴抽搐,诊断糖尿病 5 年,加重伴右耳听力下降、右下肢无力 4 年,头痛、呕吐伴乏力 1 天。

【现病史】患者,男,30 岁,浙江瑞安人。患者于入院前 5 年无明显诱因突然出现昏迷、抽搐,多次血糖高于 11.1mmol/L,尿酮体阳性,无多饮、多食、多尿或体重下降,当时诊断“1 型糖尿病”,给予补液、胰岛素降糖等处理后症状缓解。出院后行“诺和灵 30R 注射液”降糖,早餐前 30 分钟 12u,晚餐前 30 分钟 12u,饮食控制不理想,监测血糖较少。有时自测空腹快速血糖 8mmol/L,餐后 2 小时血糖 10~13mmol/L,未定期到医院复诊。4 年前病情加重,肢体抽搐频繁发作,每次约 5 分钟,在外院行 MRI 检查未见异常,诊断为“癫痫”,未服药治疗。随后相继出现右耳听力下降、右下肢无力、言语含糊、反应迟钝、答非所问,活动后感疲乏。此次于入院前天夜间无明显诱因出现头痛,伴恶心、呕吐四五次,为喷射性,呕吐物为胃内容物,当时未重视,后上述症状加重,呕吐少量咖啡样物。精神萎靡、乏力,无发热,遂到当地医院给予“头孢类药物”(具体不详)抗感染及止吐等处理,未缓解。建议行脑 CT 检查,但患者未做,因查尿酮体阳性,故我院急诊以“糖尿病”及“酮症酸中毒”于 2006 年 3 月 1 日收入内分泌科。近年来患者智能下降较明显,体重略有下降,大小便正常。

【过去史】1998 年头部因车祸受轻微外伤,骶尾部褥疮曾手术治疗。否认肝炎、结核等传染病史。否认青霉素、磺胺等药物过敏史。

【个人史】生于原籍,年轻时来京经商,无疫区久居史,无吸烟、饮酒嗜好,无放射性物质及毒物接触史。已婚,爱人及 1 子均体健。

【家族史】父母健在,否认糖尿病等家族遗传病史。

【查体】体温:37.5℃,脉搏:94 次/分,呼吸:20 次/分,血压:130/60mmHg。神志模糊与清醒交替,精神萎靡,发育正常,营养中等,自动体位,查体欠合作。头部右侧见 3cm×4cm 及

2cm×4cm 疤痕,毛发无脱落,右侧眉弓处 2cm 伤疤。心率 94 次/分,心律齐,各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音。腹部平坦,上腹部轻度压痛,无反跳痛。脊柱无畸形,骶尾部有 30cm 手术长疤痕。

【辅助检查一】

1. 血常规(2006-03-02) 白细胞计数 $12.8 \times 10^9/L$,中性粒细胞比例 87.0%,血红蛋白 128g/L,血小板计数 $279 \times 10^9/L$ 。

2. 尿常规(2006-03-02) 尿糖 56mmol/L,尿蛋白 0.25g/L,尿酮体 0.5mmol/L。24 小时尿蛋白定量:151mg/d。

3. 血生化(2006-03-02) 空腹血糖:25.7mmol/L,餐后血糖:29.7mmol/L。心肌酶及肌钙蛋白 T 正常,肌红蛋白略高。

4. 心电图(2006-03-03) 部分 ST-T 改变,L-G-L 综合征。

5. 肝胆胰脾双肾超声 无异常。

【诊治经过一】内分泌科意见:趋向于糖尿病本身所致。具体有以下几点:

1. 1 型糖尿病 患者以昏迷为首发症状,多次查血糖 $>11.1\text{mmol/L}$,糖尿病诊断成立,青年起病,有酮症酸中毒倾向,需长期胰岛素治疗,考虑为 1 型,目前尿蛋白阳性,考虑存在糖尿病肾病,不排除存在神经病变及眼底病变等并发症可能。

2. 患者有头部外伤史,既往有“癫痫”病史,未服药控制,查体见神志模糊与清醒交替,不排除癫痫失神小发作,加上头痛、呕吐为喷射状,考虑脑部病变伴癫痫可能。

3. 患者有头痛、恶心、呕吐,应考虑有无急性胃炎。但病人呕吐呈喷射状,需考虑以神经系统病变导致的神经性呕吐的可能性,建议请神经内科会诊。

神经内科会诊(2006-03-05):了解病史并观片后认为病人存在癫痫、突发糖尿病、智力减退、耳聋,既往 MRI 见脑室增宽、脑萎缩,尤其是小脑萎缩及四脑室扩大明显,初步判定线粒体脑肌病可能大。神经系统查体(2006-03-05):言语基本正常,语速较慢,反应较迟钝,智能明显有减退。视力:左侧 0.25,右侧 0.25。双耳听力减退,右侧显著,余脑神经查体未见明显异常。右下肢肌力 4⁺级,余肌力 5 级,双侧肌张力正常,双上肢腱反射低下,双下肢腱反射略活跃。四肢远端痛觉呈手套及袜套样减退。双侧 Babinski 及 Chaddock 征阳性。会诊立即建议行磁共振波谱(MRS)检查,若能见倒置的乳酸峰,就可考虑为线粒体脑肌病(MELAS 型)。

因此,在神经科的要求下又进行了如下检查,得到了相应的结果。

【辅助检查二】

1. 肌电图(2006-03-06) 左右胫神经 P₄₀潜伏期均延长,左腓总神经、左尺神经传导速度减慢,右耳听力阈值明显增加。

2. 脑电图(2006-03-06) 示广泛慢波,未见棘波。

3. 简易智能测定(MMSE) 10/30 分。

4. 头颅 MRI 检查(2006-03-03) 示小脑、脑干明显萎缩,第四脑室扩大;脑部 MRI 检查见左颞叶有新的 T₁WI 低信号、T₂WI 高信号区(图 1.1-1),左枕叶有陈旧的病变(图 1.1-2),该病灶在弥散加权像上为高信号(图 1.1-3)。MRA:在磁共振血管成像上示同一位置病灶侧大脑中、后动脉分支血管增多(图 1.1-4)。MRS:显示病变处(图 1.1-5)明显的倒置向下的“M”型乳酸峰(图 1.1-6),非病变处(图 1.1-7)虽无乳酸峰,但乳酸值有异常(图 1.1-8)。

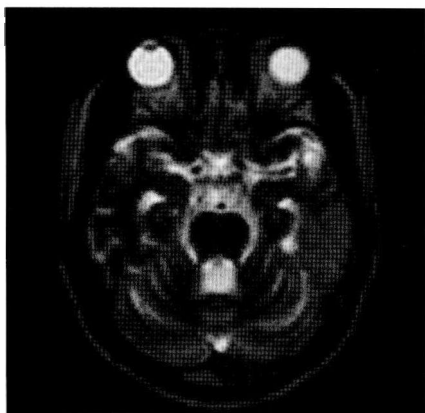


图 1.1-1 头颅 MRI 轴位 T_2 WI 示左颞叶高信号,小脑、脑干萎缩,第四脑室扩大

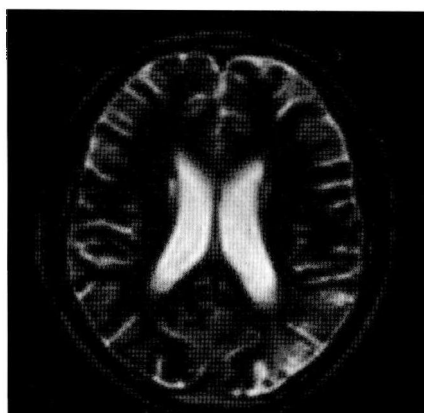


图 1.1-2 头颅 MRI 轴位 T_2 WI 示左侧枕叶高信号陈旧病灶

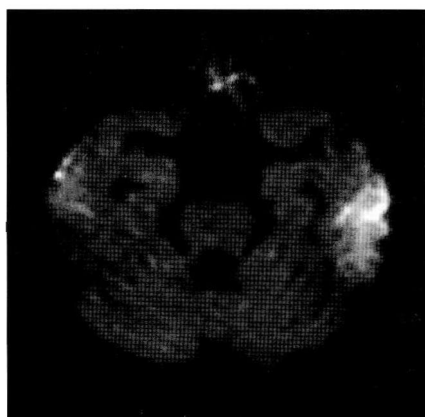


图 1.1-3 头颅 MRI 轴位 DWI 示左颞叶病灶在 DWI 上为高信号

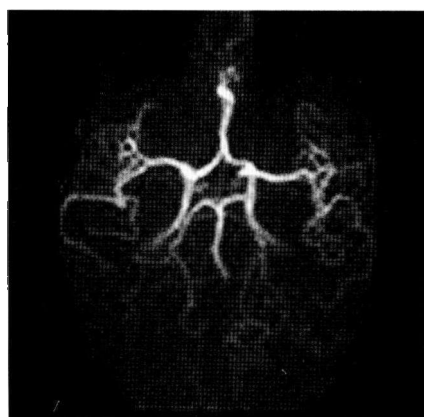


图 1.1-4 头颅 MRA 示病灶左侧血管增多

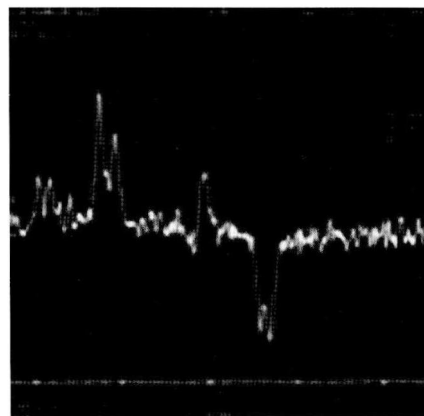


图 1.1-5,6 头颅 MRS 示左侧颞叶活动病变可见倒置向下的“M”型乳酸峰

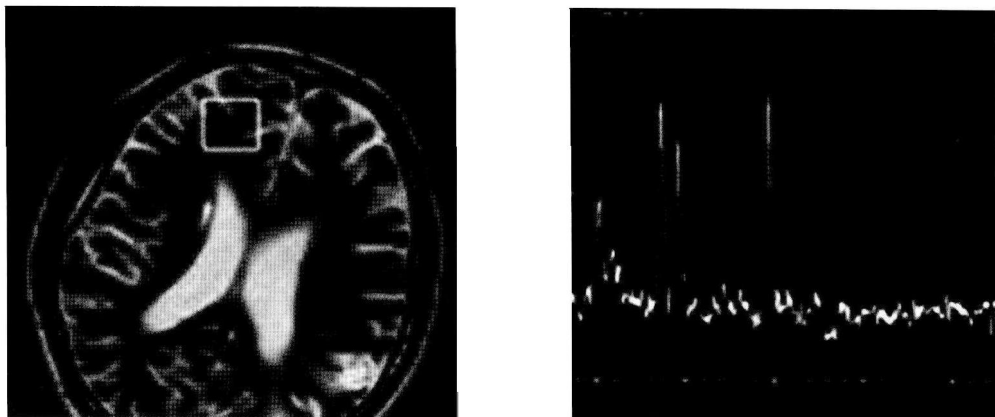


图 1.1-7,8 头颅 MRS 示右额叶非病变处虽无乳酸峰,但乳酸值也有异常

【定位诊断】发作性意识障碍伴抽搐定位于广泛大脑皮质,反应迟钝定位于额叶皮质,双侧听力下降定位于双侧听神经,右下肢无力定位于左侧皮质脊髓束,四肢远端痛觉呈手套及袜套样减退定位于四肢周围神经。双侧病理征阳性定位于双侧皮质脊髓束。心电图异常表明心肌也可受累。因此,该患者的定位不仅在内分泌系统,而且神经系统大脑皮质肯定受累,也有肌肉本身病变,而且还累及周围神经。因此,是包括神经系统在内多系统受累的疾病。

【定性讨论】

1. 线粒体脑肌病 是一组原发性线粒体结构或功能异常的多系统疾病,发病年龄可从婴儿到成年人,可有肌病表现,如轻度活动后骨骼肌即感极度疲劳,必须稍休息;可以有中枢神经系统病变的表现,如癫痫,共济失调,智力减退或发育迟缓等;可以有血管性头痛和卒中样发作。常见的类型包括: MELAS 综合征(线粒体脑肌病伴乳酸酸中毒和卒中样发作)、MERRF 综合征(肌阵挛癫痫、小脑共济失调及不整红边纤维)、Leigh 病(亚急性坏死性脑脊髓病)。本例患者青年男性,病变累及多个系统:如内分泌系统(糖尿病)、心脏(预激综合征)、脑神经(双侧神经性耳聋)、中枢神经系统(癫痫及肢体无力)等,同时 MRS 发现异常乳酸峰,另外有卒中样发作表现,符合 MELAS 表现。

2. 青年脑卒中 本例患者既往糖尿病史,血糖控制不佳,有卒中样表现,头颅 MRI 示:左侧颞枕交界区可见一较大的 T_1 WI 低信号、 T_2 WI 高信号,脑回肿胀,边界尚清楚,故需要与青年脑卒中进行鉴别。不支持点:患者病程为亚急性,同时合并多个系统受累表现,特别是反复的癫痫发作及听力下降为脑梗死少见症状,同时患者年龄较小,且头颅 MRI 病灶不符合血管分布,同时, MRS 可见异常乳酸峰。

【诊治经过二】患者除给予胰岛素降糖治疗,应用大剂量 ATP、辅酶 A、辅酶 Q_{10} 、B 族维生素、丙戊酸钠缓释片等治疗后病情稳定,神志清楚,进食情况良好,未再出现癫痫发作。2006 年 3 月 7 日行进一步做肌肉活检,基因测序。

【病理结果】取材部位:右肱二头肌

1. 光镜诊断 病理结果 HE 染色见骨骼肌呈肌病样病理改变(图 1.1-9)改良高墨瑞(MGT)染色(图 1.1-10)可见较多的 RRF(不整红边纤维),油红 O(ORO)染色(图 1.1-11)见肌纤维内脂肪滴显著增多。PCR 限制片段长度多态体分析,检测存在 A3243G 位点突变(图 1.1-12)。