

主编 李建章

神经 系统疾病

疑难病例分析



人民卫生出版社

神經

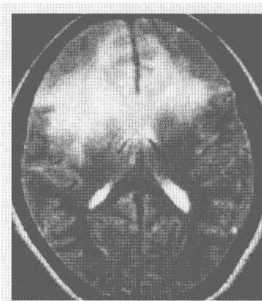
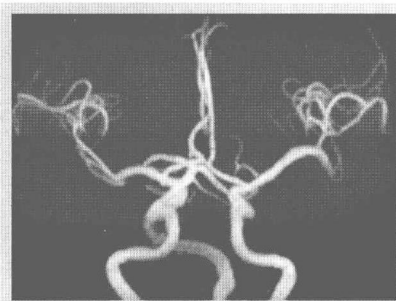
第 1 版

系統疾病

疑難病例分析

人民卫生出版社

神经系统疾病疑难病例分析



主 编 李建章(郑州大学第二附属医院)

副主编 娄季宇(郑州大学第二附属医院)

韩 燕(上海第二军医大学长海医院)

孙世龙(郑州市人民医院)

水少锋(郑州大学第一附属医院)

白宏英(郑州大学第二附属医院)

吕海东(焦作市人民医院)

编 委 何远宏 马聪敏 富奇志 顾志强 秦玉汉

人 民 卫 生 出 版 社

图书在版编目 (CIP) 数据

神经系统疾病疑难病例分析/李建章主编. —北京:
人民卫生出版社, 2008. 6

ISBN 978-7-117-10189-9

I. 神… II. 李… III. 神经系统疾病: 疑难病-
病案-分析 IV. R741

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2008) 第 061116 号

神经系统疾病疑难病例分析

主 编: 李建章

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-67616688)

地 址: 北京市丰台区方庄芳群园 3 区 3 号楼

邮 编: 100078

网 址: <http://www.pmph.com>

E - mail: pmph@pmph.com

购书热线: 010-67605754 010-65264830

印 刷: 中国农业出版社印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 787×1092 1/16 印张: 21.75

字 数: 530 千字

版 次: 2008 年 6 月第 1 版 2008 年 6 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-10189-9/R·10190

定 价: 76.00 元

版权所有, 侵权必究, 打击盗版举报电话: 010-87613394

(凡属印装质量问题请与本社销售部联系退换)



主编简介

李 建 章

李建章,男,1937年7月出生,河南宜阳人,1962年毕业于河南医科大学医疗系。曾任郑州大学第二附属医院神经内科教授、主任医师、硕士生导师,郑州大学神经生物学研究所所长、神经病学研究所副所长、河南省医学分会理事、河南神经内科学会副主任委员等。现任《中国实用神经疾病杂志》主编,河南省职业医师协会会长,中华医学会医疗事故鉴定委员会委员,中国癫痫协会理事。享受国务院特殊津贴。从事神经内科临床、教学、科研工作,主要研究方向为脑血管病,在推动河南神经内科事业发展上有较大贡献。先后获省科委科技进步一等奖一项,三等奖两项,卫生部科技成果二等奖及三等奖各一项,省教委科技成果二等奖两项等。主编《脑血管病治疗进展》、《头痛头晕诊断治疗学》。副主编《偏头痛诊治大成》、《实用脑血管病学》。发表论文40余篇。



神经系统疾病 疑难病例分析

前言

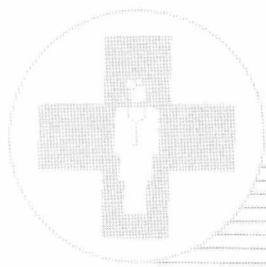
临床神经病学发展总是与影像学发展密不可分,最初由于 X 线机的应用,神经科通过气脑造影或颈动脉穿刺血管造影使一些颅内肿瘤、血管病得以显示,为临床诊断和手术提供了依据。20 世纪 70 年代后,随着 CT、MRI、CTA、MRA 以及功能性成像技术等相继出现,使神经科原来诊断不清的疾病得以明确诊断,神经科医师能认识的疾病种类不断增加。目前影像学检查逐渐普及,但由于医师所处环境及活动范围有别,对疾病的诊断能力有着不同程度地影响。近 10 余年来,作者在门诊、查房及外出会诊中,有机会收集到大量疑难及典型病例照片,整理成册,与同道们交流分享。

本书具有以下特点:①收集了许多疑难病例,如胼胝体变性、大脑胶质瘤病、脑桥髓鞘溶解症、炎性脱髓鞘性假瘤、多系统萎缩、POEMS 综合征、CADASIL、脊髓萎缩、脊髓拴系综合征、共济失调-毛细血管扩张症、局限性脂肪萎缩等,可扩大读者眼界,提高识别疾病能力。②对某些疾病的影像学表现加以归纳,如病毒性脑炎、中枢神经系统淋巴瘤病、静脉窦血栓形成等,给读者展现一个清晰的影像学诊断概念,有助于临床应用。③图文并茂,直观性及趣味性强,利于读者学习。书中还对目前某些未定论的问题,如偏头痛与卒中关系的分类、大脑胶质瘤病的发病原因、慢性脑供血不足的诊断及分型等,提出了作者的分析意见。

由于作者学术水平有限,有个别疾病由于罕见又缺少病理,诊断可能不确切;有些病例分析意见不一定全面;同时由于拍片技术或摄影现场条件差,有些照片对比度差,仅供读者参考,并敬请批评指正。

李建章

2008 年 5 月于郑州



目 录

第一章 多系统萎缩	1
第一节 Shy-Drager 综合征	5
第二节 橄榄脑桥小脑萎缩	7
第三节 黑质纹状体变性	13
第二章 颅内肿瘤	18
第一节 大脑胶质瘤病	18
第二节 中枢神经系统淋巴瘤	38
第三节 脑转移病变	53
第三章 中枢神经系统脱髓鞘病	58
第一节 脑桥髓磷脂溶解症	58
第二节 多发性硬化	69
第三节 脱髓鞘假瘤	80
第四章 胼胝体综合征	90
第一节 原发性胼胝体变性	91
第二节 胼胝体梗死	95
第三节 胼胝体中断综合征	98
第四节 胼胝体出血	102
第五节 胼胝体发育不良	104

第五章 中枢神经系统炎症	108
第一节 病毒性脑炎	108
第二节 隐球菌脑膜炎	129
第三节 结核性脑膜炎	133
第六章 症状性癫痫病因	143
第一节 癫痫的病因检查	143
第二节 难治性癫痫常见病因	146
第七章 脑血管病变	171
第一节 椎-基底动脉延长扩张症	171
第二节 基底动脉尖综合征	186
第三节 相对少见缺血性脑血管病	196
第四节 出血性进展性卒中	203
第五节 颅内出血病因	210
第六节 脑动脉炎	229
第七节 烟雾病	246
第八节 脑静脉窦血栓形成	255
第九节 伴有皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病	269
第十节 慢性脑供血不足综合征	277
第八章 脊髓病变	284
第一节 脊髓炎	284
第二节 脊髓空洞症	288
第三节 脊髓萎缩	291
第四节 肥厚性硬脊膜炎	292
第五节 脊髓占位病变	295
第六节 脊髓血管畸形	300
第七节 脊髓拴系综合征	303
第九章 其他少见神经疾病	307
第一节 POEMS 综合征	307
第二节 腓骨肌萎缩症	313

第三节	线粒体肌病和脑肌病	314
第四节	共济失调-毛细血管扩张症	319
第五节	红斑狼疮性脑病	323
第六节	偏头痛	325
第七节	脂肪萎缩	332
第八节	运动神经元病	335



第一章 多系统萎缩

多系统萎缩(multiple systemic atrophy, MSA)又称多系统变性病,由 Graham 等提出,是中枢神经系统一组散发的、进行性的、主要累及自主神经、锥体外系和小脑的变性病,以 50~70 岁男性好发,表现为自主神经功能衰竭、帕金森综合征和小脑性共济失调三组症状,这些症状可先后出现或相互重叠。多系统萎缩一词是通过 Shy-Drager 综合征(SDS)的病理与临床研究提出的。Shy 和 Drager(1960)首先描述了直立性低血压与帕金森病或更广泛的神经系统损害合并出现的病例,Adams 等(1964)发现在 SDS 中有明显与基底节损害类似的原发性帕金森病(IPD)或纹状体黑质变性(SND)。Hohl 等(1965)及 Gross 等(1972)提出 SDS 中的小脑变性特征在橄榄脑桥小脑萎缩(OPCA)中也常存在。Graham 和 Oppenheimer 于 1969 年首先提出多系统萎缩(MSA)包括 OPCA、SND 和 SDS,并认为上述三种疾病实质是不同时期的同一病理过程。1976 年 Oppenheimer 经过详细研究后建议多系统萎缩包括纹状体、黑质、桥核、小脑皮质和下橄榄核变性损害。MSA 并不像过去所认为的是一种罕见疾病,Tygstrup 和 Norholm(1963)对 12 例临床诊断为原发性帕金森病患者进行尸解,结果 2 例为 MSA,Takei 和 Mirra 也尸解 89 例,发现 MSA 占 7.9%。Jellinger 收集 1957~1987 年维也纳及附近的三所医院 600 例原发性帕金森病尸解资料,发现 MSA 占 5.1%。英国于 1984 年建立原发性帕金森病脑库,结果在第一批接受的 83 个脑中,发现 MSA 占 11%。可见在原发性帕金森病队伍中隐藏着一批未被识破的 MSA,有人估计在原发性帕金森病队伍中约有 10%是 MSA,其患病率约为 4.4~16.4/10 万人口,比亨廷顿病要高两倍。国内近年已报告临床资料达 200 例左右,随着诊断水平的提高,相信将有更多的 MSA 病例被发现。

多系统萎缩发病机制:主要是神经元凋亡,其细胞膜保持完整,细胞器结构和形态存在,溶酶体成分保存,但细胞体积变小,核染色质浓缩,内源性 DNA 内切酶激活,使 DNA 降解产生 DNA 片段和凋亡小体。据统计正常成年脑组织中发育成熟的神经元约 140 亿~200 亿个,正常老化的速率是平均每增加 10 岁海马神经元数量减少 10%;20~80 岁的过程中,视觉皮层细胞减少 48%,Meynert 基底核胆碱能神经元减少 65%,皮层 II 和 IV 层的小

神经元减少50%,大锥体细胞减少60%,神经元体积变小。多系统萎缩者与同龄组老人脑组织相比,神经元数量减少;锥体细胞再减少27%,黑质神经元再减少40%~60%,额叶皮层神经元再减少25%~60%。神经元空泡变性、老年斑形成、神经原纤维缠结和异常包涵体形成。

MSA的病理:病理改变有两大特点,即在易损结构中发生细胞脱失和神经胶质细胞增生,这些易损结构包括黑质、纹状体、壳核、苍白球、下橄榄核、桥核、皮质脑干束、丘脑、下丘脑、小脑浦肯耶(Purkinje)细胞、脊髓中间外侧细胞柱。此外,蓝斑、迷走神经背核、前庭核、锥体束和前角也可受累。MSA与IPD的鉴别主要根据这种细胞脱失的分布和不出现Lewy体,与脑炎后帕金森综合征的鉴别是MSA缺乏神经纤维缠结。

MSA的诊断:多起病于30~74岁,平均53岁,其中90%起病于40~64岁。1999年Gilman等提出MSA诊断的新标准为:

(1)自主神经障碍和排尿障碍:自主神经障碍表现为直立性低血压,在突然起立或站立过久时出现头晕、视物模糊、肢体软弱无力甚至晕厥;尿便障碍,表现为尿失禁或尿潴留,夜尿多;还有阳痿、便秘、出汗异常、油脂面、鼾声伴睡眠呼吸暂停。排尿障碍比直立性低血压发生比例高,在121例中,首先出现排尿障碍者占96%,出现直立性低血压者占43%;在另52例中,前者占48%,后者占29%,同时出现者占23%。

(2)帕金森综合征:逐渐出现运动减少、活动变慢、强直、姿势异常和步态变化;可有静止性震颤、意向性震颤、面具脸、路标手、构音障碍、吞咽困难、翻身困难等典型帕金森症状和体征。

(3)小脑功能障碍:如平衡障碍、构音障碍、共济失调、眼震。

(4)锥体束征:一般不引起瘫痪,多表现为巴氏征阳性和腱反射亢进。另外可有:眼外肌麻痹、肢体肌肉萎缩、认知功能障碍等。

每一项有明确的定义:

(1)自主神经和泌尿功能障碍特征:①体位性低血压(收缩压下降20mmHg和/或舒张压下降15mmHg);②小便失禁或不全膀胱排空。诊断标准:体位性低血压(收缩压下降30mmHg或舒张压下降15mmHg)和/或小便失禁(持续的不自觉的部分或全部膀胱排空,伴有男性勃起功能障碍)。

(2)帕金森综合征特征:①运动减少(自主运动缓慢伴重复动作的速度和幅度进行性减小);②强直;③姿势不稳(排除视觉、前庭、小脑或本体功能障碍等原因);④震颤(姿位性和/或静止时)。诊断标准:运动减少加上前述中的②~④中至少1项。

(3)小脑功能障碍特征:①步态共济失调(步基宽或蹒跚不稳);②共济失调性构音障碍;③肢体性共济失调;④持续侧视诱发的眼震。诊断标准:步态共济失调加上前述中的②~④中至少1项。

(4)皮质脊髓束功能障碍特征:巴氏征阳性伴腱反射亢进。诊断标准:诊断MSA没有皮质脊髓束特征的要求。

MSA客观检查有以下几项:①直立试验:分别测量平卧位、坐位和直立位血压,站立2~3分钟内血压下降大于30/20mmHg、心率无变化者为阳性。②血液生化检查:血浆去甲肾上腺素含量测定、24小时尿儿茶酚胺含量测定,均明显降低。③肌电图(EMG)检查:被检查的肌肉可出现纤颤电位。④神经传导速度测定能发现亚临床多发性神经病变,脑干诱发电位可呈现潜伏期和V/I波幅比值异常。⑤脑电图(EEG)检查:背景多为慢波节律。⑥神经心理检

查:轻度认知功能障碍、抑郁和焦虑因子分增高。⑦肛门括约肌肌电图:表现为时限延长、多相波增多,出现自发电位或卫星电位等神经源性损害改变。

MRI 表现:认为有小脑症状的 MSA 者影像改变最明显,以其他症状为主者影像变化不显著,主要表现为:①脑干形态变细,尤以脑桥前后径变细最明显;脑池及脑室扩大,其中以桥前池增宽最明显(图 1-0-1);②小脑体积变小,小脑沟裂增宽加深,半球小叶变细变直,呈枯树枝状(图 1-0-2);③MRI T2 双侧壳核信号明显降低,这是由于铁元素选择性地沉积于壳核,且伴有水分及毛细血管增多所致(图 1-0-3);④MRI T2 上可见脑桥“十字征”,以 OPCA 最常见(图 1-0-4)。十字征出现的机制是桥横纤维变性(脑桥核及其发出的通过小脑中脚到小脑的纤维),即桥横纤维和小脑中脚的变性和神经胶质细胞增生使其含水量增加,形成 MRI T2 上的十字形高信号。⑤脑桥“纵线征”,周旭峰等报告在 OPCA 患者可出现脑桥纵线征(图 1-0-5),为位于脑桥至延髓上部贯穿于脑干前后径,把脑干对称性一分为二的连续线样高信号,宽约 1mm,出现原因:其一可能为脑桥萎缩,引起脑桥中线交叉纤维显示而出现纵线;其二可能在脑桥萎缩基础上,其内对称性的灰质核团发生铁质沉积所致。Horimoto 等经动态观察了十字征的演变过程,将其分为 6 期:①0 期:正常。②1 期:脑桥出现垂直高信号。③2 期:出现清晰的高信号。④3 期:继垂直线后出现水平高信号。⑤4 期:清晰的垂直线和水平线同时出现。⑥5 期:水平线前方的脑桥腹侧出现高信号,或脑桥基底部萎缩脑桥腹侧体积缩小。⑦“蜂鸟征”,主要是因脑桥萎缩明显,而中脑萎缩相对较轻,出现类似蜂鸟样表现,故在橄榄脑桥小脑萎缩患者中出现蜂鸟征(图 1-0-6)。

据 Gilman 诊断标准 MSA 可分为:①确诊:为病理证实,病理见广泛分布的少突胶质细

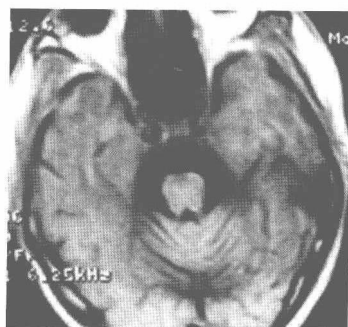


图 1-0-1 脑桥萎缩,脑池增宽



图 1-0-2 小脑萎缩,呈枯树枝状

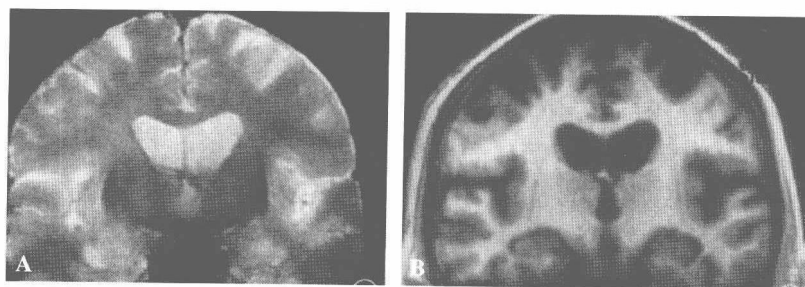


图 1-0-3 双侧壳核的容积缩小而且出现了对称性的 T2WI 和 T1WI 上的线状低信号

(张菁.多系统萎缩.放射学实践,2006,5:540.)

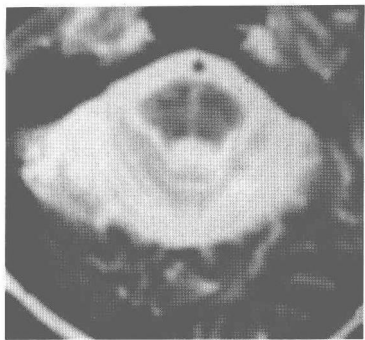


图 1-0-4 脑桥十字征

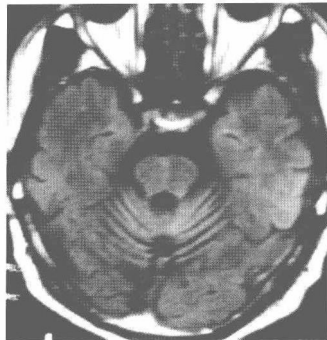


图 1-0-5 脑桥纵线征

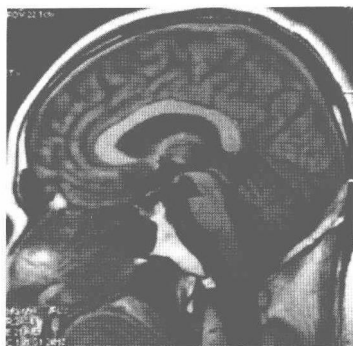


图 1-0-6 蜂鸟征

胞包涵体,并见黑质纹状体和橄榄脑桥小脑通路的病理改变。②拟诊:至少有三组症状中的两组症状,即发生自主神经功能障碍/排尿功能障碍;伴左旋多巴反应差的帕金森综合征或小脑功能障碍。③可疑:一个功能障碍并与其他功能障碍的两个特征。

MSA 的临床分型:MSA 临床有三大主征:小脑症状、锥体外系统症状及自主神经症状,部分病例可伴有锥体束征、脑干损害等。据其病变部位的先后累及和程度的不同,一般临床分为三型:Shy-Drager 综合征、橄榄脑桥小脑萎缩、纹状体黑质变性。三组症状多有重叠,因此在多系统萎缩中,89%出现帕金森综合征;78%出现自主神经功能衰竭症状;50%出现小脑性共济失调;少数患者出现锥体束征、眼外肌麻痹和认知功能障碍。值得注意的是:许多经病理证实为 MSA 的患者,虽有严重运动残疾,却仍惊人地保留着较好的智力;另外,尽管少数 MSA 患者可出现不恰当的哭笑或精神症状,但一些表现为帕金森综合征合并痴呆的患者,在尸解时往往被证实为皮层性或弥漫性 Lewy 体病,因此在合并有痴呆的患者中,要警惕大多可能不是 MSA。多系统萎缩者,常可合并头及全身外伤、抑郁症、精神神经异常和脂溢性皮炎;因卧床、吞咽困难而合并肺部感染;因睡眠呼吸暂停发生发绀和呼吸衰竭;因心血管功能障碍而发心律失常或心脏骤停等。

多系统萎缩的治疗:①直立性低血压:用血管收缩药; α -受体激动剂盐酸米多君,增加血管外周阻力,提高收缩压,2.5mg 一日两次服,不良反应为减慢心率,竖毛,尿潴留,卧位时血压高;安装心脏起搏器,将心率调至 100 次/分,可使血压适当升高;也有报告应用氟氢可的松产生钠和水分的潴留以增加血容量。②帕金森综合征:用多巴胺替代剂或受体激动剂,但效差或仅短时改善。③对症治疗:如平卧时头高于下肢 $15^{\circ}\sim 20^{\circ}$;穿弹力袜、紧身裤及安置心脏起搏器等。另外,Kocher 曾用吲哚美辛治疗,他认为吲哚美辛可抑制前列腺素合成,从而减少血液在外周血管聚集以达到舒张压增高。Matsubara(1990)提出左旋-苏-3,4-双氢苯基丝氨酸(DOPS)对体位性低血压有效,其机制为少量 DOPS 可通过血-脑脊液屏障进入脑实质转变成去甲肾上腺素而起作用,而且 DOPS 不良反应小。重庆沈氏(1980)报告应用甘草流浸膏、归脾汤、半夏白术天麻汤等中医药治疗可获得临床症状改善。

MSA 的预后:MSA 为隐袭起病、缓慢进展的疾病,神经系统症状和体征可于数月至一年或数年内相继发生,即使经过治疗,血压及有关症状有所改善,而神经系统病理改变依然不断进展,尚未发现神经系统变性能被药物治疗逆转者。MSA 患者比一般人寿命要短,Thomas 对 52 例随访 2~7 年,除 5 例失去联系外,34 例死亡,恶化 6 例,未改变 7 例,改善 5 例,死亡发生于症状出现后 2~19 年(平均 7~8 年)。

第一节 Shy-Drager 综合征

Shy-Drager 综合征(SDS)即原发性直立性低血压综合征,是一种中枢神经系统变性疾病,以自主神经功能衰竭为突出症状。病理改变主要在脊髓中间外侧细胞柱迷走神经背核,交感和副交感神经系统同时受累;其他如交感副外侧网状结构中的单胺能神经元、弓状核细胞和骶髓 2~3 段腹侧前角中的 Onuf 核(调控膀胱和直肠括约肌的自主神经中枢)也明显损害;下丘脑有轻度神经元丢失。

诊断依据主要有以下几点:

(1) 中老年男性多见(年龄在 37~75 岁,平均 55 岁,66%为男性),起病隐袭,缓慢发展,持续数月至数年。

(2) 自主神经症状首先出现,表现为:①原发性直立性低血压,主要由胸腰段脊髓侧角交感神经细胞变性引起,直立时血压明显下降,以收缩压明显,可下降 20~40mmHg 以上,但脉搏不变,病人表现为头晕、视物模糊,运动无力,甚至晕倒、不能起床。②阳痿(出现早)、排便障碍(尿急、尿频、尿潴留或失禁;腹泻和便秘交替等),尿道及肛门括约肌肌电图均异常,③其他如无汗或出汗不对称,Horner 征等。

(3) 锥体外系症状:运动减少、强直、姿势异常。

(4) 小脑症状:共济失调、意向性震颤、语言障碍及眼震。

(5) 锥体系症状:腱反射亢进、病理征阳性。

(6) 精神异常:认知障碍,情绪不稳,抑郁,痴呆等。

(7) 周围神经症状:肌萎缩,肌束震颤,脑神经麻痹等。目前 Shy-Drager 综合征尚无统一诊断标准,主要依据:①原发性直立性低血压,立位较卧位收缩压下降 30mmHg,舒张压下降 20mmHg 以上,无心率变化。②其他自主神经症状,如阳痿、排尿、排便障碍。③缓慢进行性多系统躯体神经功能损害。



【病例摘要】男,66 岁,头晕伴走路不稳 2 年。2 年前出现不明原因头晕、走路不稳,头晕在卧床时消失,站立和行走时出现,症状渐重以至有时晕倒,行走明显受限,只能行走几米,并出现说话变慢和不流利,进食不呛。曾诊断为帕金森病、抑郁症,服相应药物治疗无效,后出现排尿急、尿频,大便干,自感出汗少,诊为前列腺肥大并治疗。无高血压、糖尿病史。查体:血压卧位 160~180/90mmHg,立位 95~105/70~75mmHg 不等,四肢肌张力正常,轻瘫试验正常,左手握力稍差,腱反射对称性减弱,左侧巴氏征阳性,右侧可疑,深浅感觉正常,指鼻及跟膝胫试验左侧上下肢稍差,右侧尚可,昂白氏征明显阳性,走路不稳,易跌倒,需人照顾,脑膜刺激征(-),膀胱排空困难,残留尿多,偶有尿失禁,血胆固醇(Ch)6.8mmol/L,甘油三酯(Tg)7.1mmol/L,高密度脂蛋白(HDL)0.76mmol/L,尿素氮(BUN)7.8mmol/L。

【影像学表现】见图 1-1-1。

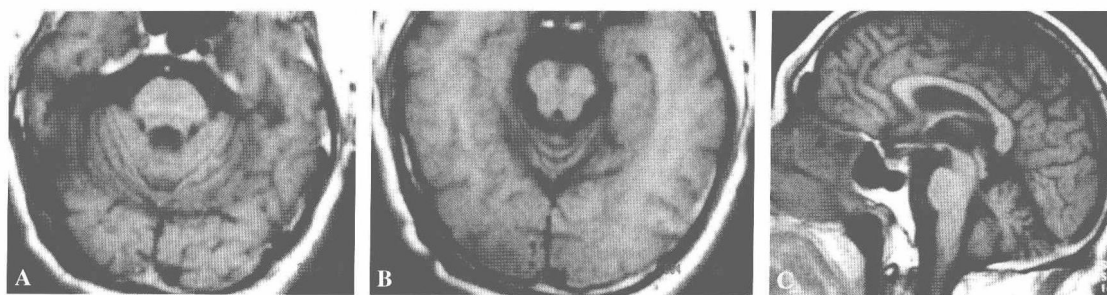


图 1-1-1 多系统萎缩

A、B 为 MRI T1WI 轴位,示脑干萎缩,第四脑室、桥前池、环池明显扩大;小脑萎缩,脑沟增宽。

C 为 MRI T2WI 矢状位,小脑萎缩,呈枯树枝状

【临床诊断】Shy-Drager 综合征。

【分析】在多系统萎缩中,Shy-Drager 综合征与其他两种类型相比,以自主神经障碍突出,在直立位时患者血压明显下降、头晕、面色发白、四肢无力,甚至晕倒。该患者立位与卧位比,收缩压下降达 70mmHg 左右,严重影响患者日常生活能力。



病例 2

【病例摘要】男,67 岁,头晕 2 年,行走时晕,卧位缓解,卧位血压 130/90mmHg,坐位 99/70mmHg,小便困难 1 年,有时需压迫腹部以助排尿,不出汗。

【影像学表现】见图 1-1-2。

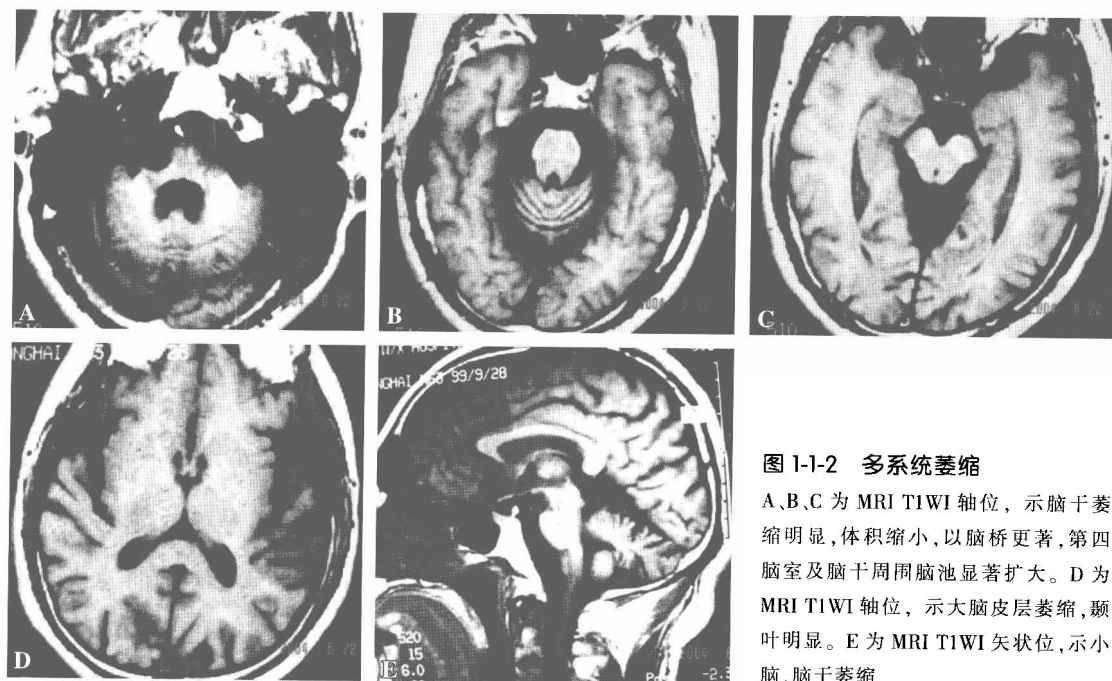


图 1-1-2 多系统萎缩

A、B、C 为 MRI T1WI 轴位,示脑干萎缩明显,体积缩小,以脑桥更著,第四脑室及脑干周围脑池显著扩大。D 为 MRI T1WI 轴位,示大脑皮层萎缩,颞叶明显。E 为 MRI T1WI 矢状位,示小脑、脑干萎缩

【临床诊断】Shy-Drager 综合征。

【分析】Shy-Drager 综合征与特发性直立性低血压鉴别:Shy-Drager 综合征是节前交感神经元变性;血浆去甲肾上腺素(NE)水平正常;直立时血压降低但心率不变,还有尿便障碍、汗少、阳痿等其他自主神经受累,以及小脑及锥体外系症状;对静脉 NE 显示正常反应。特发性直立性低血压是节后交感神经元病变;血浆 NE 水平低;患者站立时有血压降低且心率明显增快,不伴其他自主神经及中枢神经系统症状;对静脉 NE 非常敏感,引起血压异常升高。

第二节 橄榄脑桥小脑萎缩

橄榄脑桥小脑萎缩(olivoponto-cerebellar-atrophy, OPCA)是主要累及小脑、脑干和脊髓的进行性神经变性病,小脑性共济失调是其主要症状。

1. 分类 目前无统一分类法。

(1) 根据遗传类型分:①Menzel 型,常染色体显性遗传。②Fickler-Winkler 型,常染色体隐性遗传。③Schut-Haymaker 型,常染色体显性遗传。④伴有视网膜变性,常染色体显性遗传。⑤伴痴呆、眼外肌麻痹、锥体外系体征,常染色体显性遗传。⑥其他,如伴第 5 组症状的常染色体隐性遗传,和散发病例。

(2) 根据临床表现分:Dejerine-Thomas 型(多为此型)OPCA;遗传型(Menzel 型)OPCA;伴有视网膜变性 OPCA;严重痴呆型 OPCA;严重肌萎缩型 OPCA。主要据病理损害, Gilman 等建议分为:MSA-P(帕金森症状突出)、MSA-C(小脑症状突出),分别来取代纹状体黑质变性和橄榄脑桥小脑萎缩。

2. OPCA 的病因和发病机制 不清楚,有多种推测和假设。有认为与病毒感染有关,有认为与代谢缺陷有关,曾发现本病有丙酮酸脱氢酶缺乏、谷氨酸脱氢酶缺陷等。有认为与基因缺陷有关(基因控制着蛋白与酶的合成,最终影响代谢而致变性)等。近年的分子遗传学研究对 OPCA 从基因水平作出了几种分型,常见为 SCA1、SCA2,还有 SCA7 等。另外本病发生也与环境食物因素有关。

3. OPCA 病理 小脑、脑桥、下橄榄核萎缩,细胞脱失伴胶质增生。小脑普肯耶细胞脱失,颗粒层变厚,小脑上脚和齿状核变性。脊髓后索、橄榄脊髓束、皮质脊髓束及脊髓小脑束变性,Clarke 柱细胞和前角细胞脱失。黑质、苍白球外侧部、红核可有不同程度的变性。此外, SCA7 可见视网膜周边有大量色素沉着(如撒上胡椒粉样),视乳头苍白。

4. OPCA 临床表现 是以共济失调为主要临床特征、以脊髓橄榄脑桥小脑变性为主要病理改变的一组疾病,可为家族性或散发性,其主要临床症状及体征是:①发病年龄从 2 个月至 53 岁,平均 (28.35 ± 1.18) 岁,男女患病人数约 1.9:1,亦有报告男女无差别或女性稍多。②缓慢起病,进行性加重。③小脑功能障碍为本征的突出表现且出现早:开始觉下肢易倦,走路欠稳,易跌倒,双手动作逐渐不灵活,完成精细动作困难,有意向性震颤,辨距不良,上肢肌张力减弱,下肢肌张力减弱或增强,构音障碍,部分病例出现吞咽困难(为球型或假球型)。④锥体外系征,如舞蹈样动作,手足徐动,也可出现震颤麻痹综合征,间有舌及面部肌束震颤,少数有软腭阵发性痉挛。这些症状多见于病程后期且常与小脑征合并存在。⑤痴呆,约占 20%,多出现在中后期。⑥锥体束征,主要为腱反射亢进、病理征阳性。⑦脊髓征,肌萎缩、