

以球麻痹为唯一表现的肝豆状核变性一例

杨德¹,何宇²,李鱼¹,杨晓芬³

(1.重庆市涪陵中心医院神经内科,重庆 408000;

2.重庆市涪陵中心医院眼科,重庆 408000;

3.中南大学湘雅医院神经内科,湖南 长沙 410000)

【关键词】 肝豆状核变性;球麻痹;铜代谢障碍

【中图分类号】 R394 【文献标识码】 D 【文章编号】 1003-6350(2015)10-1545-02

肝豆状核变性又称Wilson病(Wilson disease, WD),是铜代谢障碍致基底节变性和肝功能损害为主的常染色体隐性遗传病,患病率0.5/10万~3/10万,以进行性加重的锥体外系症状、角膜色素环、精神症状、肝功能损害等为主要表现。现报道一例以“球麻痹”为唯一表现的患者。

1 病例简介

患儿女,13岁,学生,因“吐词不清1年”于2012年9月5日入院。1年前家长发现患儿吐词不清,鼻音重,有时饮水呛咳,吃饭速度较病前减慢。无精神异常、智力减退、眼睑下垂、复视、挤眉弄眼、肢体不自主运动、抽搐,亦无腹胀、灰油、黄疸等。上述异常无晨轻暮重。曾行头部CT、视频脑电图等检查无果,经维生素B₁等药物治疗无缓解,且有缓慢加重趋势。既往史、个人史、家族史无特殊。体格检查:皮肤黏膜无黄染,无色素沉着,肝脾未扪及,肝区无叩痛。神经系统查体:明显构音障碍,几乎不能吐词,但能理解并完成各类指令;余未见异常。辅助检查:血清铜蓝蛋白:87.3 mg/L(参考值:220.0~580.0 mg/L),余三大常规、血生化、甲状腺功能等未见异常。血结核、梅毒、HIV抗体阴性,自身抗体谱阴性。腹部彩超:肝回声密集增强。头颅、颈椎MRI示:脑桥、中脑、双侧基底节区可见对称性长T₁长T₂信号(图1),颈椎未见异

常。双眼裂隙灯下角膜缘可见棕绿色色素环(K-F环)。诊断:肝豆状核变性。

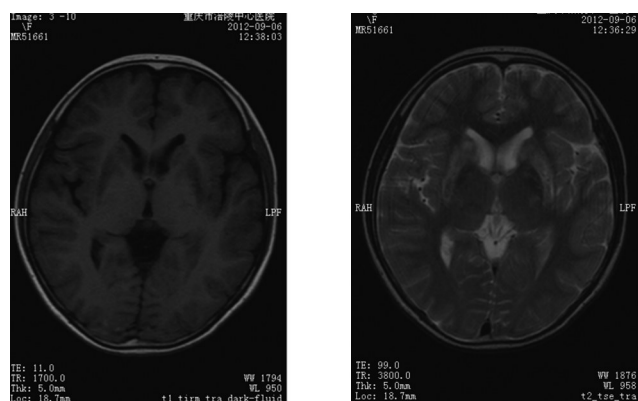
2 讨论

基因缺陷导致铜代谢异常,铜在不同组织中沉积是WD产生症状的原因,基底节、肝脏、角膜、皮肤等部位易受累,故临床常表现为锥体外系症状、角膜色素环、精神症状、肝功能损害、肝硬化等^[1],但无特异性,极易漏诊误诊。

锥体外系症状是本病突出的神经系统表现,震颤是常见的首发症状,20岁前起病者常以肌张力障碍、帕金森综合征为主,年龄大者常表现震颤、舞蹈样或投掷样动作。该病可致广泛的神经系统损害,如共济失调、精神障碍、认知功能减退等。儿童患者以肝病型多见^[2],表现为急性慢性肝炎、肝硬化、暴发性肝功能衰竭等^[3]。

本例患儿表现为缓慢进行性加重的构音障碍、饮水呛咳、吞咽困难,血清铜蓝蛋白降低,角膜色素环(+);头部MRI示双侧基底节区、脑桥对称性异常信号,符合WD诊断标准^[3]。WD以“球麻痹”为首发及主要表现者少见^[4]。该患儿病程中无其他锥体外系症状、智能障碍、精神异常、肝功能异常等伴随表现,神经系统查体无其他定位体征,常规辅助检查阴性,临床极易考虑为“球麻痹”。若以“球麻痹”为线索,则定位于肌肉、神经肌肉接头、周围神经、脑干、双侧皮质核束、双侧大脑皮质等部位,进而广泛检查,但又缺乏相应疾病的诊断依据,导致长期误诊,但若考虑到WD,则诊断不难。WD出现“球麻痹”的可能机制为:①双侧基底节受损、功能失调,导致神经递质传导障碍、运动神经元突触兴奋性增加,继发性发音肌及协同肌障碍,导致发音动作不协调,音量、速度、节律失常;②舌、口唇、软腭、喉部、下颌运动缓慢而导致球麻痹。

通过该病例,我们认为对于单纯以“球麻痹”为主要表现,无其他伴随症状的患者,需警惕WD可能,血清铜蓝蛋白、头部MRI检查能辅助诊断。

图1 患者头部MRI 双侧基底节区对称性长T₁长T₂异常信号

颈椎 Langerhan's 细胞组织细胞增多症一例

禩天航, 曹正霖, 王 刚, 关宏刚

(广州中医药大学附属佛山市中医院骨一科, 广东 佛山 528000)

【关键词】 颈椎肿瘤; Langerhan's 细胞组织细胞增多症

【中图分类号】 R329.2*8 【文献标识码】 D 【文章编号】 1003-6350(2015)10-1546-02

Langerhan's 细胞组织细胞增多症是一种组织细胞通过克隆增生为特征的罕见疾病, 其临床骨病变表现主要是不规则的溶骨性损害, 可有虫蚀样改变直至巨大缺损, 形状不规则呈圆形或椭圆形, 缺损边缘锯齿状。主要集中在头颅骨和四肢骨, 颈椎病变临床极少报道, 它容易造成椎体不稳及神经脊髓受压。本文报道一例 C₆ 椎体 Langerhan's 细胞组织细胞增多症, 行前路手术治疗, 效果满意。

1 病例简介

患者吴某, 男, 34 岁, 因“颈肩疼痛约 2 个月”于 2014 年 10 月 10 日入院。患者除颈痛外无明显不适症状, 体格检查: 脊柱居中, 颈部生理弧度稍变直, 双侧颈肌、斜方肌紧张, 颈后区压痛(+), 双侧臂丛神经牵拉试验(-), 颈部活动可。四肢皮肤感觉肌力无异

常, 生理反射存在, 病理反射未引出。辅助检查: 血常规、离子、生化免疫、血沉未见明显异常。胸片正常, 颈椎 X 线平片显示 C₆ 椎体破坏, CT: C₆ 椎体破坏明显, 考虑骨母细胞瘤(见图 1)。MRI: C₆ 椎体骨质破坏, 考虑骨肿瘤性病变(骨母细胞瘤)(见图 2)。

术前充分准备后行前路 C₆ 椎体病灶切除、髂骨取骨、钛网植骨、钉板内固定术, 术中可见 1 cm×1 cm×2 cm 大小肿物(见图 3), 术程顺利, 术后用颈围固定, 使用抗生素 7 d。患者诉自术后第 4 天开始颈痛减轻, 四肢活动无异常, 术后 10 d 拆线出院, 病理报告提示: Langerhan's 细胞组织细胞增生症, 中间型交界恶性。免疫组化: 增生病变细胞 CD11c(+), Ki-67 约 15%(+), Langerin(+), S-100(+), LCA 淋巴细胞(+), CD38 浆细胞(+).



图 1 CT 侧位显示椎体破坏

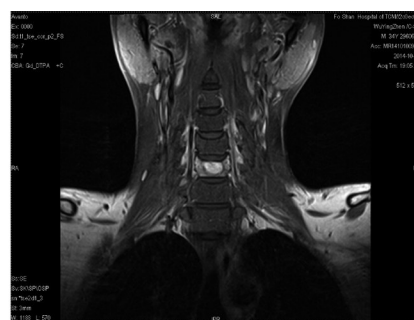
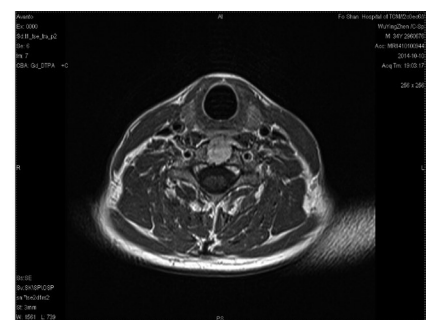


图 2-3 患者 MRI 显示肿瘤的大小位置



通讯作者: 曹正霖。E-mail: fstemcaozhenglin@shohu.com

参考文献

[1] 王维治. 神经病学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2006: 1107-1108.
 [2] 张永红, 杨 旭, 唐晓鹏, 等. 63 例儿童肝豆状核变性临床诊治分析[J]. 广东医学, 2010, 31(8): 986-987.
 [3] 中华医学会神经病学分会帕金森病及运动障碍学组, 中华医学会

神经病学分会神经遗传病学组. 肝豆状核变性的诊断与治疗指南[J]. 中华神经科杂志, 2008, 41(8): 566-569.
 [4] 朱贞祥, 董 玲, 朱新宇, 等. 肝豆状核变性 69 例临床病例分析[J]. 中华消化杂志, 2012, 32(1): 46-48.

(收稿日期: 2014-10-13)