

脊髓小脑性共济失调 10 型 1 例并文献复习

林 康 王共强 马心锋

〔关键词〕 脊髓小脑性共济失调; 阔基底步态; 小脑萎缩
doi:10.3969/j.issn.1000-0399.2022.05.029

1 病例资料

患者,女性,54岁。因“渐进性头晕、行走不稳、言语欠清近3年”入院。患者2019年夏季无明显诱因下出现头晕,头晕与体位变化有关,起立后明显,严重时不能行走,移步即晕,先后就诊多家医院,考虑“多系统萎缩、共济失调”等,予以“中药、盐酸米多君”等口服,症状改善不明显。2020年夏季出现行走不稳,同时自觉双手很难完成精细动作,症状逐渐加重,日常生活自理能力受限,就诊他院诊断“共济失调”,予以“屈昔多巴50 mg一天两次、丁螺环酮5 mg一天两次”治疗后,自觉症状略有缓解。2020年8月,家人发现患者言语含糊不清,随即就诊安徽中医药大学神经病学研究所附属医院。病程中,患者汗出增多,无大小便障碍,饮食正常,睡眠欠佳。查体:神清,言语略欠清晰,步入病房,行走不稳,呈“阔基底步态”,双眼可引出水平I度眼震。四肢肌力V度,四肢肌张力偏低,双侧桡骨腹反射(++),双侧膝腱反射(+),右侧Babinski征(-),双手指鼻试验不稳不准,双手快复轮替动作略笨拙,跟膝胫试验不稳不准,Romberg征睁闭眼均摇晃。辅助检查:入院查自身抗体、免疫组合及肿瘤指标等均未见异常。卧立位颅内血管彩超及膀胱残余尿检查报告:①双侧椎动脉血流速度减慢;②双侧大脑中动脉血流速度减慢;③立位较卧位探查,所检血管血流速度未见明显减慢;④排尿后,膀胱残余尿量约5 mL。头颅MRI检查报告:小脑萎缩。肌电图检查未见明显异常。卧立位血压监测报告:卧位108/63 mmHg(1 mmHg≈0.133 kPa),立位99/74 mmHg。(迪安诊断)基因检测提示 ANO10_intron6 c.1163-2A>G 杂合剪接突变(图1)。诊断考虑“脊髓小脑性共济失调10型(SCA10)”。住院及门诊予以艾地苯醌、枸橼酸坦度螺酮、辅酶Q10等综合治疗,患者症状较前改善。

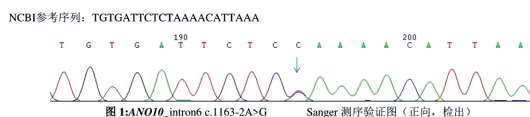


图1 ANO10_intron6 c.1163-2A>G Sanger 测序验证图(正向, 检出)

注:(迪安诊断)基因检测提示 ANO10_intron6 c.1163-2A>G 杂合剪接突变。

图1 基因检测结果

2 讨论

目前,脊髓小脑共济失调按基因分型已达40余型,其中

最常见的包括 SCA1、SCA2、SCA3、SCA6、SCA7 等,SCA10 亚洲人群中较罕见,主要以欧美洲人群为主,发病年龄12~83岁不等^[1]。研究^[2]表明,SCA10 临床表现主要以缓慢进展的小脑症状和癫痫为主,可伴随轻微的锥体束损害,周围神经病变和神经心理障碍也可同时存在。癫痫发作以全面性发作为主,但也可见部分运动性发作或复杂部分性发作^[3]。有学者在墨西哥和巴西人群中发现了许多 SCA10 患者家族,SCA10 是这两个国家第二常见的遗传性共济失调。阿根廷和拉丁美洲也有相关 SCA10 家族史报告^[4-5]。SCA10 遗传方式为常染色体显性遗传,也可见常染色体隐性遗传,其发病机制尚未阐明,但可能涉及 RNA 转录过程^[6]。

符合以下情况者应考虑 SCA10^[7-8]:①缓慢进行性小脑性共济失调,最初表现为平衡不良和步态不稳;②步态共济失调后出现构音障碍、吞咽困难和上肢共济失调;③常染色体显/隐性遗传;④美洲或东亚人血统;⑤癫痫全面性发作和/或复杂部分性发作。SCA10 辅助检查:①脑部 MRI,局限于小脑白质萎缩,小脑、脑干、丘脑和壳核广泛的灰质损害;②脑电图:发作间期脑电图显示皮质功能障碍伴或不伴局灶性癫痫样放电的证据;③神经生理学:多发性神经病。基因检测仍然是 SCA10 诊断的金标准。患者临床以共济失调为主要表现,虽无家族史和癫痫发作,结合辅助检查及基因检测报告,可考虑该病。

目前,临床对于 SCA10 尚无特异性治疗方法,仅能对症状支持治疗,包括控制癫痫发作、改善共济失调及神经康复等。对于共济失调患者,可以辅助使用如手杖、步行器、活动椅辅助行走,避免跌倒外伤,或控制体质量以避免行走和活动困难。对于吞咽困难患者,可以放置胃管预防误吸和维持营养摄入。对于构音障碍患者,应注意加强言语治疗和言语或交流辅助设备。温和的镇定剂可能有助于那些焦虑的患者;辅酶Q10对于改善 SCA10 患者共济失调有一定疗效,本例患者尝试使用辅酶Q10效果良好。

参考文献

- [1] TEIVE H A,ROA B B,RASKIN S,et al. Ashizawa t:clinical phenotype of brazilian families with spinocerebellar ataxia 10 [J]. Neurology,2004,63(8):1509-1512.
- [2] HERNANDEZ-CASTILLO C R,DIAZ R,VACA-PALOM

以血小板减少及高胆红素血症为首发症状的新生儿 先天性肝脏血管内皮细胞瘤 1 例

王小雨 郭金珍

[关键词] 新生儿;肝脏;血管瘤;血小板减少

doi:10.3969/j.issn.1000-0399.2022.05.030

1 病例资料

患儿,女,日龄2天,2021年3月28日因“皮肤黄染1天”于外院就诊。患儿足月顺产娩出,出生时体质量3500g,出生史及家族史无特殊。生后1天发现患儿肤色黄染,测经皮胆红素14.4mg/dL,口服“茵栀黄口服液”治疗1天未见好转。当地医院以“新生儿高胆红素血症”收住新生儿科治疗。给予抗感染、防出血及蓝光退黄治疗等处理,查血常规提示血红蛋白及血小板数值明显降低,胸片提示左侧锁骨骨折。当地医院考虑免疫性溶血不能除外,遂以“新生儿血小板减少症、新生儿高胆红素血症”转入西北妇女儿童医院新生儿重症监护室治疗。入院查体:神清,全身皮肤苍黄,黄染可达四肢末端。腹隆,肝脏肋下可触及约5cm,脾脏肋下2cm。血常规:白细胞总数 $9.54 \times 10^9/L$,血红蛋白78g/L,血小板计数 $30 \times 10^9/L$;肝功能:总蛋白43.48g/L,白蛋白30.99g/L,总胆红素261.75 $\mu\text{mol/L}$,间接胆红素245.08 $\mu\text{mol/L}$,谷草转氨酶74.61U/L,肌酸激酶同工酶62.47U/L。凝血系列:活化部分凝血活酶时间60.3s,血浆凝血酶时间27.0s,血浆纤维蛋白原0.39g/L,D-二聚体12.57 $\mu\text{g/mL}$ 。溶贫九项正常。腹部B超:肝右叶可探及一混

合回声肿块,范围约81mm×80mm×63mm,考虑婴儿型血管内皮细胞瘤。腹部增强CT:肝右后叶巨大混杂密度肿块,考虑肝血管内皮细胞瘤可能性大(图1);肝尾叶稍大,强化稍延迟,上腔静脉受压变细并内移。临床诊断:新生儿先天性肝脏血管内皮细胞瘤、新生儿血小板减少症、新生儿高胆红素血症、新生儿贫血、左侧锁骨骨折。入院第4天,前额及下颌皮肤出现紫红色皮疹,略高出皮面,压之不褪色。予口服普萘洛尔后,颜面部血管瘤逐渐消退。住院期间定期复查腹部B超,肝内血管瘤大小变化不显著。生后6月龄随访,贫血、血小板减少及凝血功能明显恢复,肝脏血管瘤瘤体(图2箭头处)较前明显缩小。

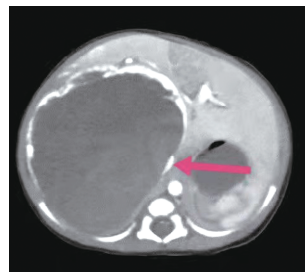


图1 腹部增强CT(箭头示上腔静脉受压变细并内移)

作者单位:750000 陕西西安 西北妇女儿童医院新生儿科

通信作者:郭金珍,gjz0460@163.com

- ARES I, et al. Extensive cerebellar and thalamic degeneration in spinocerebellar ataxia type 10[J]. Parkinsonism Relat Disord, 2019, 66:182-188.
- [3] ALONSO E. Clinical and genetic analysis of four Mexican families with spinocerebellar ataxia type 10[J]. Ann Neurol, 2001, 50(2):234-239.
- [4] GATTO E, ETCHEVERRY J L, CONVERSO D P, et al. Ethnic origin and extrapyramidal signs in an argentinean spinocerebellar ataxia type 10 family[J]. Neurology, 2007, 69(2):216-218.
- [5] ALMEIDA T, ALONSO I, MARTINS S, et al. Ancestral origin of the ATTCT repeat expansion in spinocerebellar ataxia type 10 (SCA10) [J]. PLoS One, 2009, 4(2):4553.
- [6] WAKAMIYA M, MATSUURA T, LIU Y, et al. The role of ataxin 10 in the pathogenesis of spinocerebellar ataxia type 10 [J]. Neurology, 2006, 67(4):607-613.
- [7] CRUZ M M S, LEITE C M B A, SCHIEFERDECKER M E M, et al. Estimation of skeletal muscle mass in patients with spinocerebellar ataxia type 3 and 10 [J]. Int J Neurosci, 2019, 129:698-702.
- [8] KEREN B, JACQUETTE A, DEPIENNE C, et al. Evidence against haploinsufficiency of human ataxin 10 as a cause of spinocerebellar ataxia type 10 [J]. Neurogenetics, 2010, 11:273-274.
- (2021-08-08 收稿)
(本文编校:刘菲,胡欣)