个案报道 文章编号:0253-3626(2008)12-1535-02

以锥体系统损伤为主要表现的Fahr病1例

肖 争[1],杨德雨[1],李咏梅[2],王学峰[1]

(1. 重庆医科大学附属第一医院神经内科;2. 重庆医科大学附属第一医院放射科,重庆 400016)

【中国图书分类法分类号】R744.7 【文献标识码】B 【收稿日期】2007-06-28

1930年Fahr曾报告1例成年基底节钙化患者,后来将其称为Fahr病。Fahr病又称特发性家族脑血管亚铁钙沉着症,以基底节、丘脑、小脑齿状核及大脑半球白质的钙化为特征[1],属于常染色体显性或隐性遗传(少数为性染色体的遗传)的疾病,临床罕见。其临床表现复杂多样,主要包括精神障碍、癫痫发作及锥体外系综合征等。多数患者以锥体外系为主要症状而就诊,以锥体系统损害就诊者未见报道,下面就我院1例Fahr病报道如下。

作者介绍:肖 争(1971-),女,副主任医师,研究方向:癫痫。

通讯作者:王学峰,男,教授,E-mail:xfyp@163.com。

1 临床资料

患者张某,男,20岁,因左下肢进行性无力1年入院。母孕期无异常,迟产3周,幼年有捕食生虾史,自幼反应较慢,学习成绩差,数学为甚,7岁时出现癫痫强直阵挛发作,抗癫痫治疗3年后停药未再出现发作,3年前从3m高处摔下,当时有短暂意识障碍,未就诊,继之出现脊柱侧弯畸形,1年前出现左

表1 两组腹股沟疝病人情况的比较

	n	疝数	平均年龄	疝种类			平均随访时间
				直	斜	复发	
局麻组	82	88	63.5	48	32	8	38.3
硬膜外麻醉组	82	86	64.1	50	34	2	37.4
P	>0.05		>0.05		>0.05		>0.05

表2 两组术并发症、平均恢复日常生活、平均住院时间、平均费用

	尿储留(n)	伤口疼痛(例)	平均住院(d)	恢复日常生活(d)	平均费用(元)
局麻组	0	21	2.8 ± 1.8	1.8 ± 0.9	2 385.12 ± 185.30
硬膜外麻醉组	18	16	3.7 ± 1.4	2.6 ± 0.8	2 758.32 ± 98.00
P	<0.05	>0.05	<0.05	<0.05	<0.05

膀胱括约肌的功能,因而可避免卧床带来的不便和尿储留的副作用。其次,局部麻醉时,疝修补术不会遇到非生理性张力的影响,这种张力在以后的生活中也不会遇到,另外,且因全麻或肌肉完全松弛后,在可复性腹股沟斜疝手术时,不能嘱病人咳嗽无力,疝囊不能鼓起,难以寻找。在嵌钝性疝时,疝内容物忽然回纳而消失,给手术带来麻烦。而局麻却无以上缺点,可作为首选方法。其优点有:麻醉范围小、方法简便、安全、有效、经济。术中、术后无持硬外或全麻所引起的并发症。术中可嘱咐病人咳嗽,容易证实有无斜、直疝并存。术后复发率与持硬外麻或全麻下手术相当。伴有严重心肺疾病的患者尤其适用,目前已为很多人所接受,在局部麻醉下可轻松的运用腹部的张力发现和观察修补的效果。通过实验发现在60岁以上的病人中最明显,主要是手术时间变短,对患者生理干扰小、损伤小、疗效肯定,值得在基层医院推广。

参 考 文 献

[1] 高学敏.局麻下改良腹股沟疝修补术的体会[J]. 中老中西医杂志,2004,7(5):13.

[2] Aasb,Thuen A,Reder J.Impeoved long-lasting postoperaterative analgesia,Recovery function and patient satisfaction after inguinal hernia erpair with inguinal field block compared with general anesthesia[J]. Acta Anesthesiologica Scandinvi-ca,2002,46(6):647-648.

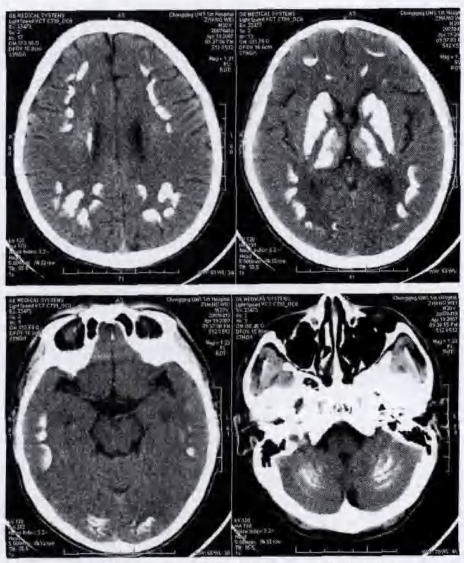
[3] 蔡昌水,唐继全.三种局麻方式在腹股沟斜疝手术中的效果观察[J]. 中国现代医药杂志,2006,8(10):125-126.

(责任编辑:关蕴良)

下肢进行性无力,伴吐词欠清,家族中无同种疾病。

查体:生命体征平稳,神清,无故发笑,计算力极差,记忆力稍差,理解力、定向力、判断力无明显异常,简易智能精神状态检查量表评分20分,构音障碍,双上肢肌张力无明显异常,双下肢肌张力轻度强直性增高,双上肢及右下肢肌力5级,左下肢肌力4级,无明显感觉障碍,左侧膝反射和踝反射(+++)>右侧(++),左侧病理征(+),闭目难立征(-),脑膜刺激征(-),跛行,起步稍慢,双上肢摆动少,胸段脊柱右弯畸形,双肘关节畸形,左足内翻畸形,心肺腹(-)。

辅助检查:(1)影像学检查:①颅底平片:颅骨大量片状高密度影,考虑为钙化,颅底骨未见畸形;②头颅CT(图1):双侧脑叶、双侧基底节区、丘脑及双侧小脑齿状核见广泛性对称性点、片、条状钙化灶;③头颅MRI:双侧脑实质、双侧基底节区、双侧小脑齿状核多发对称分布钙化灶;④胸片:脊柱右侧弯,两肺纹理稍增多;⑤胸椎MRI:胸椎向右侧弯畸形,脊髓未见明显异常。(2)实验检查:两次甲状旁腺功能正常;甲状腺功能正常;两次血钙、血磷正常;腰椎穿刺压颈试验提示椎管通畅,颅内压力150 mmH_2O,脑脊液常规、生化正常;寄生虫皮试(血吸虫、囊虫、包虫、肝吸虫)阴性。本例经过讨论诊断为Fahr病。



头颅CT示:双侧脑叶、双侧基底节区、丘脑及双侧小脑齿状核见广泛性对称性点、片、条状钙化灶。

图1 Fahr患者2007年4月19日头颅CT扫描结果

2 讨 论

本病由Bamberger在1885年首先描述,其后Fahr在1930年做了进一步的描述[2],后来由 Moskowitz等(1971年)拟定了诊断标准:(1)CT或X线片上有对称性双侧基底节钙化;(2)无假性或假假性甲状旁腺功能减退症的临床表现;(3)血清钙、磷在正常范围;(4)肾小管对甲状旁腺素反应功能正常;(5)无感染、中毒和其它病等原因;(6)可有家族史,也可无家族史。其主要病理经过为酸性粘多糖组成的嗜酸性物质在血管周围沉积,钙盐在此基础上沉着,钙化部位常有神经元的丧失和神经胶质细胞增生,少数有脱髓鞘改变,病程晚期部分脑实质几乎被钙和胶质细胞替代。组织化学上呈嗜碱性、血管性颗粒沉积,沉积物主要化学成分是钙和铁。

Fahr病的病因和发病机制尚未阐明,大部分病例与遗传有关,属于常染色体显性或隐性遗传(少数为性染色体的遗传),少数为散发。Geschwind等鉴定本病的基因在14号染色体长臂(14q)的1个位点[3],有些患者出现16号或18号环形染色体[4]。Brannan认为基底节血供丰富且对钙盐有较高的亲和性[6],Uygur等应用SPECT研究发现Fahr病患者两侧基底节、双侧大脑皮质的局部脑血流量明显减少,与病情严重程度一致[7,8]。这些研究说明除遗传因素外,该病可能是多种因素相互影响的结果。

Fahr病临床症状的产生是由于钙盐沉着严重时,小血管阻塞使基底神经节缺血,长时间后造成梗塞而产生相应的神经症状。神经系统的异常改变,最突出为锥体外系症状,尤其是帕金森氏综合征表现,推测可能由于钙盐沉积于基底神经节,引起突触间多巴胺受体损害,乙酰胆碱作用相对亢进的缘故。本例患者除癫痫发作、不典型的锥体外系统症状外,主要因锥体系统损伤就诊,实验室检查说明患者无假性或假假性甲状旁腺功能减退症的临床表现;血清钙、磷正常范围;无感染、中毒和其它病等原因;结合头CT、MRI上典型的脑实质、基底节、小脑齿状核多发对称分布的钙化灶,诊断为Fahr病,目前尚未发现该患者罹患此病的遗传学证据。

影像学检查,特别是头CT是该病主要的检查手段,结合临床表现和实验检查结果,对本病的诊断不难,但需要与其它基底节钙化鉴别,如结节性硬化、假性甲状旁腺功能低下、结节性钙化症、Cokayne综合症、CO中毒等。

Fahr病目前无根治方法,主要是对症治疗,如控制癫痫发作及控制精神症状,对于智力减退者可试用各种促进神经代谢的药物。

总之,随着CT扫描在国内普及,Fahr病近年来有较多报道,但实际发病率尚不详,其在本院尚属第1例,并再次说明了Fahr病临床表现的复杂多样性。

参 考 文 献

[1] 刘红光,卢明花,王其军,等.Fahr病影像学诊断及病理学分析[J].中华放射学杂志,2006,40(5):474-478.

[2] 马慧娟.家族性基底节钙化2例临床报告[J].中风与神经疾病杂志,2003,8(4):298.

[3] 蒋雨平.临床神经病学[M].上海:上海科学技术出版杜,1998.279.

[4] Geschwind D H,Loginov M,Stern J M. Identification of a locus on chromosome 14q for idiopathic basal ganglia calcification (Fahr disease)[J]. Am J Hum Genet,1999,65(3):764-772.

[5] 钟 心,朱延敏,潘桂芳,等.Fahr病的CT诊断(附11例报告)[J].中华放射学杂志,1998,32(2):123-125.

[6] Brannan T S,Burger A A,Chaudhary M Y. Bilateral basal ganglia calcifications visualised on CT scan[J]. J Neural Neurosury Psychiatr,1980,43(5):403-406.

[7] Uygur G A,Liu Y,Hellman R S,et al. Evaluation of regional cerebral bloodflow in massive intracerebral calcifications[J]. J Neurol Med,1995,36(4):610-612.

[8] 田 洪,刘 磊,Fahr病广泛颅内钙化1例[J].重庆医学,2007,36(15):1574.

(责任编辑:冉明会)