维普资讯 http://www.cqvip.com

201-202 肝豆状核变性，并发症，精神障碍，诊断，治疗 (33)

第24卷 第2期 重庆医科大学学报 Vol.24 No.2
1999 ACTA UNIVERSITATIS SCIENTIAE MEDICINAE CHONGQING 1999

肝豆状核变性伴精神障碍2例

临床学院精神科 杨小丽* 张永芳

中图分类号 R749.2

R742.406 R749.1

1 临床资料

病例1 患者李某，女，23岁，工人，因情绪悲观，兴趣减少半年伴自杀行为入院。半年前无诱因出现情绪悲观，常诉活着没意思，能力下降。4月前值夜班时无故跑回家，被领导发现后坐立不安，害怕受到处罚，两天后自服"安眠药"100多片，经抢救脱险，以后称脑子木得很，一片空白，学不进东西，担心要被单位开除，督促下尚能坚持工作，但愁容满面，话少发呆。2月后留下遗书独自出走，遗书上写着：活着没意思，对不起父母，拖累了爱人。幸被家人发现，以后又多次出现自杀未遂的情况，既往体建，读书时成绩优良，能胜任工作，性格温和开朗，无类似病史和躁狂发作史，家族中二系三代无类似病史和其他遗传病史。入院后体检及神经系统检查(－)，脑电图及脑电地形图正常，肝功能轻度异常。精神检查：意识清楚，定向力好，接触被动，主动言语少，语流慢，语音低，愁容满面，情绪悲观、低落，称活着无意思，思维迟缓，诉脑子呆，反应慢，自责，未引出幻觉，妄想，自知力不全，诊断：抑郁症，给服阿米替林200mg/天，2周后情绪改善，但仍述脑子反应慢、迟钝，同时发现左上肢肌张力齿轮样增高，左上肢肱二头肌腱、肱三关肌腱、桡骨膜反射均较右侧活跃，病理征(－)。智能测定IQ78分；B超发现肝弥漫性病变，脾大；头颅磁共振发现双基底节区(尾状核头部)低密度病灶；血清铜氧化酶活性0.004光密度(低于正常0.38)；裂隙灯下看到棕色角膜色素环，综上所述肝豆状核变性伴精神障碍诊断确立。

病例2 患者王某，女，24岁，农民，因乏力1年，右侧肢体抖动10天入院。1年前人工流产后心情不愉快，月经不规则，全身乏力，在家少做家务，常独自发笑，有时难以控制，无自语、哭泣和言行异常。10天前，无明显诱因出现右侧肢体抖动伴大汗，抖动以手部明显，有节律性，持续时间不定，肢体用力时以及外力作用均可终止抖动，有时左侧肢体也出现轻微抖动，同时伴持续低热。既往体健，性格内向，急躁，不愿暴露内心体验，家族中二系三代无类似病例以及精神病患者。入院时体检及神经系统检查发现：四肢静止性震颤，腱反射(＋＋＋)，双侧对称，病理征(－)，眼底(－)，脑膜刺激征(－)，肌力V级，肌张力痉挛性增高，构音、吞咽困难。精神检查：意识清楚，接触好，未引出幻觉，妄想，情感色彩浓厚，肢体抖动在人多时更明显，暗示下症状有改善。检查发现肝肾功能轻度异常，脑电图及脑电地形图异常，头颅CT：颅内未见占位，脑萎缩(以额部为主)。入院诊断：癔症；脑器质性精神障碍待除外。给服奋乃静4mg/天合并电针治疗，症状进行性加重，出现肢体粗大震颤，流涎，吞咽困难，双上肢肌张力痉挛性增高，四肢腱反射(＋＋＋)，双病理征(＋)，裂隙灯下可见棕色角膜色素环，故肝豆状核变性伴精神障碍诊断确立。

2 讨论

肝豆状核变性(Hepatolenticular degeneration，简称HLD)是一种常染色体隐性遗传所引起的铜代谢障碍而致的家族性疾病，常侵犯儿童或青少年人，主要病理改变为豆状核变性和肝硬化，临床上表现进行性加剧的肢体震颤、肌强直、构音困难、精神症状、肝硬化及角膜色素环等，病程不断进展，大多预后不良。HLD在疾病早期便有明显的人格和情感改变，随病情进展可在某一时期出现类似躁狂抑郁性精神病或精神分裂症样症状、神经症样症状，这些精神症状与相应症状的精神病几乎没有区别[1,2]

HLD呈现精神障碍，是由于铜离子在大脑广泛沉积，引起大脑高级综合中枢严重损害，以及全身各重要器官铜中毒的全身性反应等因素影响所致，以精神障碍为首发或病程中出现显著精神异

* 女，1963－03出生，主治医师

维普资讯 http://www.cqvip.com

常者，临床上称之为精神障碍型HLD[8]，多数情况下，精神症状与神经症状同时存在，也可不伴神经症状。

汪梅先(1980)报道的双侧HLD中17例(77.3%)于出现明显神经症状之前或同时出现多种精神症状，包括忧郁、恐惧、焦虑、欣快、兴奋8例;性格改变11例;进行性智力减退7例;缺乏自制力、猜疑11例。许贤豪等(1981)大宗报道80例HLD病例中，发生精神症状者37例(46.3%)，其中情绪不稳，不自主哭笑12例，欣快11例，智力减低9例，木僵、行为幼稚、定向力弱、忧郁、幻觉、妄想各1例[3]。

本文两例首发症状均以精神症状较突出，一例表现情感低落、思维迟缓、言语动作减少;一例表现强制性发笑、情感色彩浓厚，暗示下躯体症状有所改善，均被误诊为精神疾病收住精神科。其误诊原因是对早期出现的智能减退及震颤、肌张力障碍等症状未予重视，这些症状均提示为器质性疾病。

虽然肝豆状核变性伴发精神障碍易致误诊，但只要我们注意详细询问病史、认真进行神经系统检查，完善实验室检查，还是能够加以鉴别。HLD伴发精神障碍者具有以下特征[4]:(1)在大多数情况下，精神症状与神经症状同时发生;(2)无精神分裂症状或躁狂抑郁症的家族史;(3)如仔细观察、早期就可能发现注意力不集中、记忆力下降等智能减退的症状;(4)类似情感性精神病者，其临床抑郁或躁狂症状的循环出现不典型;(5)神经系统检查早期就可发现震颤、肌强直，实验室检查多能发现阳性结果。

以上虽为个例报道，但对肝豆状核变性伴精神障碍也反应出某些共同现象，故小结发表以利同仁借鉴。

参 考 文 献

1.史玉良，主编.实用神经病学(第二版)上海科学技术出版社 1994;96
2.刘道宽，等.中华神经精神科杂志 1985;18:250
3.杨任民.肝豆状核变性 安徽科学技术出版社 1995;51
4.沈渔村，主编.精神病学(第二版)，人民卫生出版社 1990;168

(收稿日期 1998－09－07)

乳腺癌，横纹肌肉瘤，诊断，治疗

202-203

乳腺横纹肌肉瘤1例报告

临床学院普外科 孙治君* 姚榛祥
基础医学院病理教研室 管小琴

R737.9

中图分类号 R737.9

1 临床资料

患者，女，34岁，因左胸壁包块23天，左腋窝包块伴疼痛19天于1997年8月入院。入院前在外院用抗生素治疗后，疼痛有所减轻，但包块无缩小。左腋包块针吸细胞学见恶性肿瘤细胞。入院查体左乳头无凹陷及溢液，左乳腺尾部触及6cm×5cm×4cm肿块，肿块延伸至左腋窝。表面皮肤发红，质中偏硬，触痛，基底稍可推动。左乳下方约8肋水平触及一大小3cm×3cm×2cm的肿块，质硬，表面皮肤发红，边界清楚，触痛，可推动。左锁骨上未触及肿大淋巴结。诊断考虑左乳癌伴左胸壁及腋窝淋巴结转移。乳腺B超见左胸壁2.7cm×2.3cm×2.2cm异常回声，左锁骨下，腋窝多个低回声结节，左乳未见异常回声区。胸部摄片双肺未见异常。左胸壁及左腋窝包块二次针吸细胞学均见大量急、慢性炎症细胞，间有核异形细胞，细胞明显水肿，诊断恶性肿瘤、腺癌可疑。给予表阿霉素80mg，氨甲喋呤40mg，5－Fu2.0g化疗。手术时先切除左胸壁包块，冰冻切片报告为恶性肿瘤，癌可能性大。行左乳癌典型根治术，见左乳腺尾部肿块与左

※男，1962－02出生，博士