DOI:10.16016/j.1000-5404.2001.05.051

[6] Yeoh K G, Kang J Y, Tay H H, *et al*. Effect of cisapride on functional dyspepsia in patients with and without histological gastritis: a double-blind placebo-controlled trial[J]. J Gastroenterol Hepatol, 1997, 12(1): 13—18.
[7] Yoshida N. Pharmacological effects of the gastroprokinetic agent mosapride citrate[J]. Nippon Yakurigaku Zasshi, 1999, 113(5): 299—307.
[8] Sakurai-Yamashita Y, Takada K, Takemura K, *et al*. Ability of mosapride to bind to 5-HT_4 receptor in the human stomach[J]. Jpn J Pharmacol, 1999, 79(4): 493—496.
[9] Ruth M, Hamelin B, Rohss K, *et al*. The effect of mosapride, a novel prokinetic, on acid reflux variables in patients with gastro-oesophageal reflux disease[J]. Aliment Pharmacol Ther, 1998, 12(1): 35—40.
[10] Carlsson L, Amos G J, Andersson B, *et al*. Electrophysiological characterization of the prokinetic agents cisapride and mosapride *in vivo* and *in vitro*: implications for proarrhythmic potential[J]? J Pharmacol Exp Ther, 1997, 282(1): 220—227.
[11] Kii Y, Ito T. Effects of 5-HT_4-receptor agonists, cisapride, mosapride citrate, and zacopride, on cardiac action potentials in guinea pig isolated papillary muscles[J]. J Cardiovasc Pharmacol, 1997, 29(5): 670—675.

（编辑 谢义霞）

个案与短篇

文章编号：1000-5404(2001)05-0595-01

遗传性共济失调一家系报道

Report a family tree of hereditary ataxia

陈康宁，史树贵，张 帆 （第三军医大学附属西南医院神经内科，重庆 400038）

患者，女，36岁，自23岁始出现行走不稳（其母亲起病年龄为33岁）。症状逐渐加重，起病后6～7年，发展至不能独立行走，日常生活不能自理。并渐进出现四肢发硬伴关节疼痛、完全行走不能。近两年来出现言语含混不清。神经系统查体：粗测智力正常。双眼可见持续性的水平性眼球震颤。余颅神经检查未见明显异常。四肢明显的肌肉萎缩，肌力Ⅳ级，肌张力高。共济及平衡功能差。肢体感觉未见异常。四肢腱反射亢进，双侧病理征（+）。

其家系的起病年龄为20岁左右，子代的起病年龄较父代早。均以行走不稳起病，渐进出现双手的意向性震颤、四肢肌张力增高、行走不能，通常40岁左右因感染而死亡。遗传谱见图1。

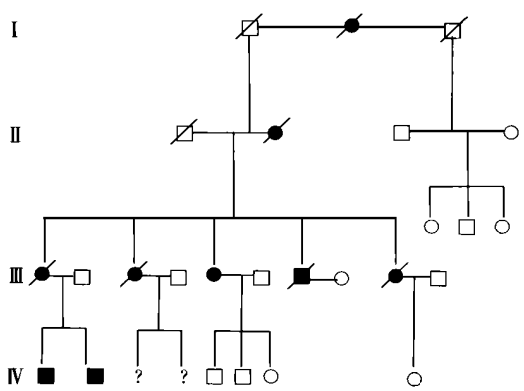


图1 遗传性共济失调家系图

●：女性患者；○：女性正常人；□：男性正常人；■：男性患者；◎：已死亡女性正常人；◉：已死亡女性患者；▣：已死亡男性患者；◪：已死亡男性正常人

作者简介：陈康宁（1963— ），男，博士，副主任医师，副教授，主要从事脑血管病及神经症方面的研究，发表论文26篇。电话：(023)68754154
收稿日期：2000-02-14；修回日期：2000-08-24

讨论

遗传性共济失调是一组以共济失调为临床主症，病理上以脊髓、小脑变性为特征的少见的神经系统遗传病。该病散在的病例报告较多，而较完整的家系报道较少见。

遗传性共济失调患病率为$(1.1\sim3.7)\times10^{-5}$。一般以Friedreich共济失调、遗传性痉挛性共济失调及痉挛性截瘫较常见。其发病机制尚不清楚，其诊断及分类仍主要依赖临床表现。近两年来，分子生物学研究表明该病遗传特征符合动态突变的遗传特点。Ristow等[1]发现，Friendreich共济失调与X25编码的线粒体蛋白Frataxin所致的葡萄糖代谢障碍有关。Illarioshkin等[2]发现，该病与长X臂上XpII 21-q24的邻近部分的突变有关。1997年，Abe等[3]研究发现，脊髓小脑共济失调与基因突变有关。有的学者认为遗传性共济失调与不稳定的扩展的三核苷酸重复（主要为核苷酸CAG序列）有关，病情的严重程度与三核苷酸的拷贝数呈正相关[4]。

遗传性共济失调的影象学也没有特异性。可表现为小脑及脑干萎缩及颈髓后柱变性。目前，遗传性共济失调尚无有效的治疗方法。

关键词：遗传病；共济失调
中图法分类号：R744.7 文献标识码：B

参考文献：

[1] Ristow M, Giannakidou E, Hebinck J, *et el*. An association between NIDDM and a GAA trinucleotide repeat polymorphism in the X25/frataxin (Friedreich's ataxia) gene[J]. Diabetes, 1998, 47(5): 851—854.
[2] Illarioshkin S N, Ivanova-Smolenskaia I A, Markova E D, *et al*. A new form of hereditary ataxia: X-linked congential cerebellar hypoplasia (a clinical and molecular genetic analysis)[J]. Zh Nevrol Psikhiatr Im S S Korsakova, 1997, 97(10): 17—23.
[3] Abe K. Clinical and molecular analysis of neurodegenerative diseases[J]. Tohoku J Exp Med, 1997, 181(4): 389—409.
[4] Schols L, Riess O, Amoiridis G, *et al*. Genetic diagonosis, classification and clinical hereditary ataxia disease entities[J]. Fortschr Neurol Psychiatr, 1997, 65(2): 79—89.

（编辑 陈聪连）

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net