

小 脑 性 共 济 失 调 症

(附58例临床资料和29例气脑造影分析)

神经科
放射科
附属第二医院

王佩珍 程源深
李森华

小脑性共济失调在神经科临床上是并不少见的一种疾病,但国内仅有少数个案报道^(1~4)。它是一组以共济运动障碍为突出表现的中枢神经系统变性疾病,部分病例有家族遗传性。本组58例中有遗传史者仅20例,占34.4%;而散发病例有38例,占65.6%。本病主要影响小脑及其传出和传入纤维、脊髓后束和侧束;少数还可影响橄榄、视神经、基底节和大脑皮层。由于其受损部位和程度各不相同,故构成了许多临床上不同的体征和症状。Marie氏共济失调和Friedreich氏共济失调在国外虽属主要的二型,但在本组材料中并非如此。前者主要是显性遗传、成年起病、小脑型共济失调、腱反射亢进、巴彬斯基氏征阳性,常无骨骼畸形⁽¹⁾。后者Ladame氏认为20岁前起病和膝反射消失是诊断的二大要素⁽⁵⁾,且常伴有骨骼畸形。

本文报道1961年初至1981年6月底本科收治的小脑性共济失调症58例(不包括急性小脑性共济失调)。其中虽有比较典型的Marie氏型和Friedreich氏型共济失调,但大部分病例(不管是有遗传史或无遗传史),其临床方面资料相差不大,体征主要集中在小脑性共济失调,这和国外报道的有所不同^(6,7)。

临 床 资 料

本组58例病人,根据其有无肯定的家族遗传史分为2组,有家族遗传史的为第1组计20例,无家族遗传史的有38例为第2组。并对二组病人的临床资料进行对比分析。

一、年龄、性别:本组男性41例,女性17例,男:女=2.4:1。男性最小年龄18岁,女性23岁;男性最大年龄56岁,女性58岁。如二组病例分别计算,性别及年龄分布未见明显差异。

二、起病:58例病人均属慢性起病,无1例能回忆起确切的发病日期。全部病例最先发现的症状为行走不稳、步态蹒跚和容易跌倒。其次是言语含糊,再次则是上肢动作笨拙。以上三大症状大都依次出现,可认为是小脑性共济失调最早症状之三部曲。从步态不稳到言语含糊之间的间隔一般为半年至1年,最长者达6年;但有少数病例二者可同时发生。起病后最早就诊者半年,最长达15年,平均为4年余。曾有1例初次来诊时主诉有行走不稳,当时神经系统检查尚无明显阳性发现,2年后再诊时,各项小脑体征都很明显,因此主观的早期症状常较客观体征更早出现。

三、体征:二组病例具体体征见附表。除意向性震颤,二组之间有较为显著的差异外($\chi^2=13.64>3.84$, $t=4.82>2$),其他体征均无明显差异。二组的主要体征都是小脑性步态、昂白试验阳性、轮替和快复动作障碍、指鼻试验阳性,以后依次为口齿不清、眼球震颤、意向性震颤和吞咽困难。二组病人中均有1/3病例有锥体束征。深感觉障碍则仅在无家族遗传史组中有1例,较文献报道要少得多。这可能系对部分病例神经系统检查不够仔细所致。上述各项小脑性体征,由于就诊时距起病时间不同,故存在一定的

附表 小脑性共济失调症 58 例 体 征

组 别	小 脑 性 体 征										锥体束征	深感觉障碍
	眼球震颤	口齿不清	吞咽困难	指鼻试验(十)	轮替笨拙	快复不能	昂白试验(十)	小脑步态	意向性震颤	(+)		
第1组 20例	例数	12	17	2	16	16	16	19	20	2	7	0
	%	60	85	10	80	80	80	95	100	10	35	0
第2组 38例	例数	24	31	7	35	35	35	29	37	23	13	1
	%	63.2	81.6	18.3	92.1	92.1	92.1	76.3	97.4	60.5	34.1	2.6

相对性,有些早期病人,随着病程进展,症状也会越来越多。

四、脑脊液和脑电图变化:37例进行了脑脊液检查,无明显阳性发现。12例进行了脑电图检查,其中9例正常,1例轻度不正常,2例中等度不正常。在有遗传史和没有遗传史的二组中无明显差异。

五、气脑造影表现:29例作了脑充气造影(第1组7例,第2组22例),其中27例先进行小剂量缓慢定向后颅窝充气造影,在后颅窝充气显影后,再加摄常规气脑片以显示天幕上情况;2例仅作了天幕上常规造影。对29例造影后所摄之X线片均测量了第四脑室前后径和横径,大脑导水管宽度,小脑延髓池前后径和长径。同时结合观察二侧侧脑室的形态和小脑、大脑表面沟回的显影情况。然后参照上海第一医学院编著的“X线诊断学”的正常测量值⁽⁸⁾,并将所测得的数值分别判定为正常、轻度和明显变化三种。发现:①第四脑室扩大共23例(85%),其中轻度扩大8例,明显扩大15例;②大脑导水管增宽者14例(48.3%),其中轻度增宽8例,明显增宽6例;③小脑延髓池扩大16例(55.2%),其中轻度扩大6例,明显扩大10例;④此外9例(31%)出现小脑沟回显影,以及19例(65.5%)出现侧脑室扩大或大脑沟回阴影增宽等小脑和大脑脑萎缩的征象。

六、随访:在1980年底以前住院的50例

病人,均在1981年6月发函访问,随访期最短3个月,最长20余年。25例有回信,其中已死亡7例(第1组3例,第2组4例),占28%;疾病进展较快,目前已不能生活自理的有5例(第1组2例,第2组3例),占20%;疾病发展较慢,目前尚能生活自理者有13例(第1组5例,第2组8例),占52%。根据随访资料二组预后也基本相同,因此,有否遗传史对疾病的进展和预后关系不大。在已死亡和发展较快的12例中,男性10例,女性2例,男性明显多于女性;而进展缓慢的13例中男女基本相同。

讨 论

Friedreich最早于1863年报道了三个家族共有9例病人⁽⁶⁾,当时他称为“脊髓后束退行性萎缩”,并提出有家族遗传史、早年起病、女性好发、病程较长和无感觉障碍等来和脊髓痨区别。此后Sanger Brown于1892年报道了一个家族中有多例起病年龄较晚,除有共济失调外,尚有反射亢进及有锥体束征的一种遗传性疾病,称之为遗传性痉挛性共济失调⁽⁷⁾,此后被称为Marie氏共济失调症。随着病理解剖的进展,发现在许多部位有不同程度病损出现,而临床上症状也并不完全一致,因此就有更多的各种类型小脑性共济失调报道。

病人就诊时没有发现有家族史并不能否定本症,因其双亲可能有一方或双方已早

亡,且兄弟姐妹尚年幼,未至发病年龄。本组有阳性家族遗传史的20例中,3例是在随访时才发现其同代中有类似病史的,而在就诊时其同代尚未发病。本组有阳性家族遗传的20例中,16例在上代有阳性病史,其中9例是通过母亲遗传,7例通过父亲遗传,故属显性遗传;另有4例在同代中有同样病史,而其上代不是早亡即是改嫁,究属隐性或显性遗传尚难肯定。故小脑性共济失调症如有遗传史,则大部份属显性,而隐性较少,这和有些书本上⁽⁹⁾认为Friedreich共济失调系隐性遗传并不符合。此外,文献中⁽¹⁰⁾曾提到大都系母系遗传,且认为由母亲遗传者病情重、病程短;而经父系遗传者常病情轻、病程长,但本组资料与此资料也不相符。

小脑性共济失调症的气脑造影的主要表现为脑的萎缩性改变,主要发生在小脑,同时也常累及大脑甚至脊髓^(6,7)。各种类型的小脑性共济失调症在气脑造影中并无特征性改变,故诊断主要依据临床症状。小脑萎缩的主要征象是第四脑室、小脑延髓池扩大以及大脑导水管增宽(图1~3)。特别是第四脑室的扩大,改变比较明显,也比较容易观察。小脑延髓池因正常范围较大,因此,不能单独作为小脑萎缩的征象。小脑的沟回在正常的气脑造影中多不显出,故如在脑充气时显示小脑的沟回,即可判断其有小脑萎缩存在(见图4),而且意义也较大。大脑萎缩也常可同时合并存在,但和小脑相比,多数程度较轻。

根据本组资料,我们认为小脑性共济失调症无论在发病年龄、性别、起病方式、临床症状和体征,以及出现的程序,病程长短、气脑造影等各个方面,有遗传史和没有遗传史无明显差异。当然临床上典型的Friedreich和Marie氏共济失调其诊断也并不困难;但在我国较多的病例是没有家族遗传史,也常无骨骼畸形发现,而呈现典型的慢性进行性的小脑病损,看来这是我国的小脑性共济失调症的特点。(图见插页第20页)

参 考 文 献

1. 辜春和: Marie 共济失调. 中华神经精神科杂志 5: 205, 1959
2. 郑兆令等: 弗利特来氏共济失调. 中华神经精神科杂志 5: 215, 1959
3. 刘兴材: 小脑性共济失调症. 中华神经精神科杂志 5: 215, 1959
4. 王俭: Friedreich共济失调4例报告. 神经精神科杂志 7: 147, 1981
5. Schut JW: Hereditary Ataxia Arch. Neurol. and Psychiat 63: 525, 1950
6. Jown HT: Friedreich's Ataxia Hand-book of clinical neurology Vol 21 System Disorder and Atrophie Part I, p315, North-Holland Pub Co, 1975
7. M J Eadie: Hereditary Spastie Ataxia, 同上, p395
8. 上海第一医学院“X线诊断学”编写组: X线诊断学, 第1版, 第二册, p680, 上海科学技术出版社, 1978
9. 上海第一医学院华山医院等: 实用神经病学, 第1版, p686, 上海科学技术出版社, 1978
10. Grecafield J G: The Spino-cerebellar Degenerations, p15, Blacknell Scientific Publications Oxford, 1954

(紧接第291页) $\Sigma \text{IRI} / \Sigma \text{BS}$ 和 $\Sigma \Delta \text{IRI} / \Sigma \Delta \text{BS}$ 间差异不显著。

这四类指数在糖尿病和非糖尿病间均有交叉,临床上尚不能依靠这些值肯定诊断糖尿病,只可作诊断和鉴别诊断的参考。这四类指数也可作为病情变化或预后判断参考。

(本文承糖尿病调查组丁竞燕、俞玲英两位同志协助采血;张建国、徐定安两位同志提供血糖测定值;谢隆化老师予以统计学上指导,特此致谢)

参 考 文 献

1. 吕植等: 胰岛素放免测定办法, 中华医学会北京分会“放射免疫测定原理和方法”, 1979
2. 全国糖尿病研究协作组调查研究组: 中华内科杂志 20(11): 679, 1981
3. 程梅芬等: 117例糖尿病人口服葡萄糖胰岛素释放试验分析, 上海第一医学院“内科学论文专辑”, 114页, 1980
4. 吕植等: 胰岛素放免分析的临床应用, 北京海军总医院, 交流资料, 1980
5. 羽仓梭子: 诊断与治疗 66(11): 1997, 1978
6. Kosaka K, et al: Diabefes 26(10): 944, 1977
7. Pyke DA, et al: Brit Med J 4: 649, 1970
8. 顾维正等: 非胰岛素依赖型糖尿病胰岛素释放试验39例分析, 内部资料, 1981
9. 吉村不二夫·他编: 内分泌学, p1154, 南山堂, 1978
10. 山东博之: 临床成人病 10(2): 225, 1980

小 脑 性 共 济 失 调 症

(附58例临床资料和29例气脑造影分析)

(正文见第292页)



图1 示第四脑室明显扩大, 前后径达 2.5 cm



图2 同例前后位片见第四脑室横径明显扩大



图3 可见大脑导水管、第四脑室、小脑延髓池均明显扩大



图4 ↑头示所显示的小脑沟回