

遗传性共济失调 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

[https://www.100test.com/kao\\_ti2020/307/2021\\_2022\\_\\_E9\\_81\\_97\\_E4\\_BC\\_A0\\_E6\\_80\\_A7\\_E5\\_c22\\_307330.htm](https://www.100test.com/kao_ti2020/307/2021_2022__E9_81_97_E4_BC_A0_E6_80_A7_E5_c22_307330.htm) 名称遗传性共济失调

所属科室神经内科临床表现按起病年龄早晚区别，常见的有以下三类。（一）Friedreich 共济失调

（Friedreich&prime.sataxia）常于儿童或青春期起病。呈常染色体隐性遗传，病变基因位于9q13~21。有的为显性遗传。病理为后根神经节细胞变性、丧失和四周神经及背柱、脊髓小脑束的继发变性，多数有皮质脊髓束变性。小脑浦肯野细胞不同程度丧失。部分病例有心肌变性。最早症状为步态不稳、轻易绊跌、进而步态蹒跚、两腿分得很宽。以后上肢精细动作受影响，发展到有粗大的意向性震颤。躯干平衡受累时，病人站立或坐位时有身体不自主摆动。偶有头部规律性震颤。深感觉也受损时，则在小脑性共济失调的背景上又重迭感觉性共济失调的成分。病人闭目时共济失调更为明显；在视觉监控下，动作协调性可有所改善。常有小脑性构音障碍，言语含糊或呈吟诗状，严重者不能为他人听清。病程后期出现下肢肌力减退和胫前肌和手部小肌肉等轻度萎缩。检查时可见肌张力减低，腱反射迟钝或消失，以踝反射消失较早。锥体束征常阳性。感觉障碍主要影响关节位置觉及振动觉，首先发生于下肢的远端。尚可发现眼球震颤、视神经萎缩或神经性耳聋。病儿都有脊柱后侧凸，弓形足和马蹄内翻足等骨骼畸形。疾病早期即可有心电图异常。部分病儿的智能减低。病情呈缓慢进展直至严重残疾而不能独立生活。多死于间发感染或伴发的心肌病。（二）小脑皮质变性

( cerebellar cortical degenera-tion ) 主要病理变化为小脑皮质神经元的丧失。通常中年后起病，多数呈常染色体显性遗传。首先出现下肢共济失调，站立、行走不稳。缓慢进展而有构音障碍和上肢共济失调。病程延续20~30年。其他神经结构相对不受累。伴发于各种恶性肿瘤的亚急性小脑皮质变性见十二章。

(三) 橄榄桥脑小脑萎缩 ( olivopontocerebellar at-rophy , OPCA ) 成年起病。呈常染色体显性遗传，散发病例甚多，但病理变化与家族发病者相同。都累及下橄榄核、小脑脚、桥脑底和小脑。小脑皮质的电镜检查可见晶体样包涵体，类似于副粘病毒的小管样结构。提示在某些病例可能有感染因素参与。常以躯干性共济失调起病，进而发生肢体性共济失调、构音障碍和辨距不良。几年后，可出现肌张力增高，腱反射亢进和Babinski征。常有眼球震颤和视神经萎缩。部分病人在晚期发生肌萎缩和肌束颤抖。作为本病特征性的软腭肌阵挛并不常见。其他尚可有肢体远端型感觉减退、眼肌麻痹、强直、震颤、精神异常、智能减退和直立性低血压等。诊断本组疾病的共同特点为缓慢进展的共济运动障碍。

Friedreich共济失调起病较早，Babinski征阳性、腱反射迟钝、消失，下肢深感觉减退，伴弓形足及脊柱后侧凸等体征，结合阳性家族史，诊断不难。橄榄桥脑小脑萎缩为成年起病的进行性小脑损害，伴下肢肌张力增高，腱反射亢进和Babinski征。CT检查可见小脑和桥脑萎缩。Louis-Barr综合征为婴幼儿起病的共济失调，多有球结膜和皮肤的特征性毛细血管扩张。颅颈交接处畸形、癌性小脑变性和慢性营养不良均可引起进行性共济失调、眼球震颤或感觉障碍。颅颈交界处畸形常伴有后组颅神经损害，后枕部疼痛及肢体节段性

或传导束型感觉障碍；颅脊区MRI可确定诊断。癌肿和淋巴瘤都可伴发小脑变性。神经症状可出现在原发肿瘤诊断出以前几周至二三年的时间。亚急性起病的两侧对称性小脑功能损害，常有严重的构音障碍、眩晕和复视，部分患者有腱反射改变，Babinski征和痴呆等神经系统其他部位受损的表现。病程进展迅速几周至几个月后可使病人严重残疾。治疗体疗及肢体功能锻炼有利于保持动作正确性及防止挛缩。100Test 下载频道开通，各类考试题目直接下载。详细请访问 [www.100test.com](http://www.100test.com)