

亚急性坏死性脑脊髓病_神经内科疾病库 PDF转换可能丢失图片或格式，建议阅读原文

https://www.100test.com/kao_ti2020/610/2021_2022__E4_BA_9A_E6_80_A5_E6_80_A7_E5_c22_610886.htm 亚急性坏死性脑脊髓病(subacute necrotizing encephalomyelopathy, sne)或称leigh氏病，是一种罕见的、家族性常染色体隐性遗传病，主要见于婴幼儿。多变的临床表现以及非特异性实验室检查使其诊断相当困难，磁共振的使用大大提高该病的早期诊断率。1951年，leigh报告1例男婴在患病后6周死去。临床表现为嗜睡、失明、耳聋及四肢痉挛。神经病理显示从丘脑到桥脑、下橄榄体及脊髓后往呈双侧对称性、局限性、亚急性坏死病变。病理特点与wernicke氏脑病相似，不同之处是乳头体极少受损。此后，各地报告的这种坏死性脑病已超过100例，并称这种病为亚急性坏死性脑脊髓病(sne)或leigh氏病。现认为sne是一种线粒体脑肌病，它是一组线粒体功能异常引起氧化代谢紊乱的疾病，其临床特点是骨骼肌及脑组织受损显著。【发病机理】一般认为sne发病与丙酮酸脱氢酶系(pdhc)缺乏有关。而维生素b1在体内的生理形式焦磷酸硫胺，是pdhc的辅酶。当维生素b1缺乏时，pdhc生成发生障碍，使丙酮酸和乳酸堆积，神经系统不能充分获得能量而受损。与脑型脚气病可能是同类疾病，只是前者是先天性，后者继发于维生素b1缺乏。sne的病灶常见于灰质并呈对称性分布，以脑干的变化最为显著，许多症状均是由脑干损害，特别是核性损害引起的。montpetit(1971年)总结所发表的尸检资料并分析了sne主要病灶的分布情况:脑干(98%),脊髓(74%)，基底节(65%)，黑质(63%)，小脑(58%)和乳头体(16%)。大脑灰白质受累及脑室

扩大均有报告。sne的中枢神经系统的病变分布情况及组织学特征均与wernicke氏脑病相似，不同点是sne的病灶分布更广，如纹状体也常受损，而乳头体很少受累。显微镜下可见海绵状变性(spongiform degeneration)、坏死、血管增生及神经胶质增生。sne与wernicke氏病的鉴别是后者黑质受损率低，而乳头体受损率局。【临床表现】sne多见于婴幼儿，成人病例极为罕见。sne常呈亚急性，部分病人疾病呈间歇性进展，其病程较长。往往在非特异感染后神经系统症状恶化。部分病人仅为一过性。sne的临床表现复杂多样，一岁内患儿常丧失已获得的运动功能，例如不能控制头的运动、肌张力减退、吸吮力弱、厌食和呕吐、易激惹、持续哭闹、癫痫大发作及肌阵挛。两岁以内患儿常有走路困难、共济失调、发音及吞咽障碍、智力倒退、强直性痉挛、肢体运动异常如舞蹈样动作、腿外肌麻痹、眼震及注视障碍。约3/4病人常有特征性的发作性过度换气及发作性窒息等呼吸运动障碍，尤其多见于疾病后期。周围神经受损也有报告。大多数病人死于发病后半年或稍长时期，少数病人可有自发性缓解。死因多为呼吸衰竭。按临床症状可将病人分为两组，一组以新生儿为主，表现以酸中毒、严重的发育迟滞为特点，其存活时间较短；另一组以共济失调脑病为特征，表现为肌张力减退、共济运动失调、眼球活动障碍，常伴周围神经病，其发育缓慢。

【检查】一般实验室检查正常。约1/3病人的脑脊液蛋白含量增高，脑脊液及血中乳酸及丙酮酸常升高，乳酸血症常有发生。脑电图记录在各导联常出现非特异性慢波。细胞色素(氧化酶c氧化酶(cox)缺乏，有些病人cox活性只有正常人的15%~25%。ct动态观察所显示的病灶具有特殊的意义。在疾病早

期，基底节低密度区的四周呈轻度增强效应。继而病灶渐缩小、边缘渐清晰。疾病后期可见皮质萎缩。除个别病人外，实际上所有的报告均未发现增强效应及占位效应。mri可以更清楚地显示出上述ct所发现的病灶，病灶区的t1及t2均延长，表明病灶的水分增多。mri还有高度的灰白质分辨力以及图像上无骨质形成的伪迹等优点，它常常显示出ct难以发现的病灶，如脑室周围白质、延髓及黑质等处的病灶。mri可以比ct更早地显示病灶而有利于临床诊断。【诊断】sne没有特征性的临床表现及实验室资料，其诊断主要依靠病理检查。一些作者认为特征性ct或mri的发现，如果能够与适当的临床和实验室资料结合在一起，对esne的临床诊断具有很重要的价值。【鉴别诊断】1. wernicke氏脑病:其黑质受损率低(5%)，而乳头体受损率高(96%)，恰与sne相反。2. wilson氏病、co中毒、纹状体黑质变性以及中枢神经系统海绵状变性等病：这些病变罕有脑干受损的征候，结合病史及实验室检查并不难以鉴别。3. 双侧纹状体坏死：为一种婴幼儿的家族性疾病，临床表现有肌张力障碍、视力丧失等。另一组称为melas的临床综合征，临床表现有线粒体脑肌病及乳酸血症等，它们被认为是sne的变异型。目前尚无对sne的有效治疗。大剂量的维生素b1及其衍生物可以使部分病人的临床症状有所改善，但继续用药病情仍会发展。 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