

脊髓型共济失调_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__E8_84_8A_E9_AB_93_E5_9E_8B_E5_c22_610958.htm

遗传性共济失调症是以共济运动障碍为突出表现的中枢神经系统变性疾病。缓慢进展，常为家族遗传性，偶可散发。神经系统因受累的范围和程度不一，除共济失调外，也可有脑神经、周围神经或（和）下运动神经元损害症状。【诊断】常见的典型类型如下。

但各型之间症状可重叠交错，并可有各种顿挫型和变异型。不同家族或同一家族成员间症状可差别很大。

1. 脊髓型(1) friedreich型共济失调症: 为常染色体隐性遗传，青少年期起病。开始为行走不稳，因后索受损呈感觉性共济失调特点，睁眼能改善；因脊髓小脑束受损，出现小脑性共济失调，小脑步态。症状发展后，可有上肢共济失调，意向性震颤和小脑性构音障碍。 肢体肌张力降低，肌力轻度减退，腱反射降低或消失，症状以下肢为重。如侧索受损相对较重时，腱反射亢进，病理反射阳性。 多数患者可有各种类型眼震，有时有深感觉减退。 均有弓形足、爪形手、爪形趾(跖趾关节背伸，趾间关节屈曲)、脊柱后侧凸或(和)隐性脊柱裂等畸形。 可有心脏增大，杂音和心律失常。90%心电图异常，如t波倒置，传导阻滞，异常qrs波等。常因心脏病死亡或猝死。

(2)遗传性痉挛性截瘫: 属常染色体显性或隐性遗传，或性连隐性遗传。 儿童期(10岁内)起病，男性多见，主要为锥体束受损，呈现缓慢加重的痉挛性截瘫，呈剪刀步态，逐渐累及上肢和出现假性球麻痹。 无感觉障碍，但可有弓形足，脊柱侧弯和眼震。 可有原发性视神经萎缩(leber病)和视

网膜色素变性，晚期有括约肌功能障碍。2.小脑型 marrie型共济失调症：为常染色体显性遗传，成年起病。起自下肢的小脑型共济失调，无感觉障碍，言语常呈顿挫爆发性。四肢锥体束征。常有欣快和智力减退。无骨骼畸形，眼震较少且轻。ct检查有时可见小脑萎缩。3.脊髓小脑型主要有共济失调-毛细血管扩张症：属常染色体隐性遗传，婴儿期即出现小脑型共济失调，逐渐出现构音障碍。结膜、眼睑、颜面、颈项、肘、窝等处有毛细血管扩张，常在3岁后出现。皮肤常萎缩并有斑点状色素斑和色素减退。多数伴有舞蹈样手足徐动症，随年龄增长而明显。青春期后出现脊髓后侧索症状，如深感觉消失和阳性病理反射，并可有远端肌肉的萎缩。因免疫缺陷（血清iga、igg缺乏，周围血淋巴细胞减少，胸腺不发育），恒有反复发作的呼吸系统感染，且抗感染治疗效果很差。晚期肺部广泛纤维化，肺功能不全。尚有性功能发育障碍，侏儒症，且易伴发淋巴瘤、淋巴细胞性白血病、颅内肿瘤等。【治疗】对症支持治疗为主。下列疗法对部分患者可能减轻症状。1.电针疗法。用低频电，取环跳、曲池及华佗、夹脊穴(以引起肌肉、肢体明显收缩为度),1次/1~2日，12~15次为1个疗程。间歇5~7天。2.头皮电针，取穴平衡区及晕听区，以6v,50ma, 120~180次/分振荡的双相或单相正弦脉冲波通电20分钟，10~15次为1个疗程。3.椎管内维生素b12(50ug~100ug)注射，自小量开始，2次/周。4.体外反搏治疗。5.紫外线照射和自身血液充氧回输治疗，1次//3日，5次为1个疗程。6.胎脑组织液肌注或胎脑在小脑部位埋藏，据报道有显著疗效，但疗效不持久。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