

脊髓小脑型共济失调_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_B0_8F_E8_c22_610959.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