

## · 经验总结 ·

## 遗传性痉挛性截瘫——附 39 个家系 8 例报告

陈 嵘<sup>①</sup> 梁秀龄

(中山大学附属第一医院神经内科; 广州, 510080)

主题词 痉挛性截瘫, 遗传性

中图分类号 R 744.7

遗传性痉挛性截瘫 (HSP) 又称 Strumpell-Lorrain 病, 是一种主要表现为痉挛性截瘫的遗传性脊髓小脑变性疾病。现报告我院自 1964 年以来收治的 39 个 HSP 家系 (81 例患者) 的遗传情况及临床资料较为详细的 4 例患者的临床特点。

## 1 病例资料

## 1.1 家系调查

39 个家族共有 HSP 患者 81 例, 其中男 59 例, 女 22 例, 男:女 = 2.7:1, 家族史阳性 62 例, 其中 2 人患病者 9 个家系, 3 人患病者 5 个家系, 4 人患病者 2 个家系, 5 人、6 人、10 人患病者各 1 个家系, 散发 19 例; 根据家谱图确定常染色体显性 (AD) 遗传 13 个家系, 常染色体隐性 (AR) 遗传 2 个家系, X 连锁隐性 (XR) 遗传 1 个家系, 未明 4 个家系。

## 1.2 临床材料

1.2.1 一般材料 4 例资料详细者, 男 3 例, 女 1 例; 发病年龄从 1 个月 ~ 2 岁, 平均 7.4 岁; 其中 1 ~ 10 岁起病者 3 例, 11 ~ 20 岁起病者 6 例, 21 ~ 25 岁起病者 5 例, 无症状者 1 例; 病程 1 ~ 53 年, 平均 10.7 年。

1.2.2 临床表现 4 例患者除 1 例尚无自觉症状外, 余均慢性起病; 首发症状为双下肢僵硬、行走不稳 3 例, 一侧下肢无力、僵硬 5 例, 下肢疼痛 4 例, 眼球震颤 3 例, 体检: 剪刀样步态 39 例, 阔基底和醉汉步态各 1 例, 不能行走 6 例; 双下肢肌张力增高 39 例, 双上肢肌张力增高 4 例; 双下肢肌力下降 2 例, 双上肢肌力下降 5 例; 感觉障碍 6 例; 双下肢腱反射增高 4 例, 双上肢腱反射增高 2 例; 病理征阳性 4 例; 弓形足 16 例, 平足 11 例, 脊柱弯曲 5 例, 足内翻 3 例, 左膝外

翻、先天性骶椎裂和爪形指各 1 例, 小便控制不良及便秘 1 例。

1.2.3 分型 4 例患者中单纯型 2 例, 复杂型 2 例, 复杂型中合并精神发育迟滞 1 例, 共济失调 10 例, 肌肉萎缩和言语不清各 8 例, 双侧眼球震颤和双眼外展不全各 7 例, 双手震颤 6 例, 饮水呛咳 2 例, 合并癫痫大发作、右眼睑下垂、头部震颤、左中枢性面瘫、上视障碍、视网膜色素变性和视力下降各 1 例, 合并睾丸不发育、Addison 病、左断掌、右肋骨骨折、左耳小各 1 例。

1.2.4 辅助检查 ① 血沉检查 1 例, 增高者 2 例; 心电图检查 7 例均正常; 血清免疫球蛋白检查 6 例, IgG 增高 2 例, IgA 增高 1 例; 血清肌酸磷酸激酶、乳酸脱氢酶检查 1 例, 增高 3 例。② 脑脊液检查 17 例, 蛋白含量增高 2 例, 潘台试验 (+) 3 例, (±) 1 例, 细胞数为 15 和 18 个 /mm<sup>3</sup> 各 1 例, IgG 增高 2 例, IgA 增高 1 例。③ 肌电图检查 1 例, 神经性损害 4 例; 脑电图检查 3 例, 轻度异常 1 例; 头颅 CT 或 MRI 检查 9 例, 小脑轻度萎缩 2 例, 脑干轻度萎缩 1 例; 胸段 MRI 或 CT 检查 3 例, 胸段脊髓轻度萎缩 1 例; 胸、腰段脊髓造影 5 例, 腰 3/4 椎间盘突出并黄韧带肥厚 1 例。

## 2 讨论

HSP 是一种遗传性变性疾病, 大多在青少年期起病, 男性较女性多见, 本组患者约 3/4 在 10 岁前起病, 男:女 = 2.7:1, Harding<sup>[1]</sup> 报道少数病人可于 50 ~ 70 年间发病, 本组最大仅 25 岁。

HSP 最突出的临床表现是双下肢痉挛性截瘫, 本组病人均具备该特征, 本组病人中四肢肌力下降,

① 第一作者, 1965 年出生, 男, 博士, 副教授

感觉障碍分别占 55.3%、12.8%, 均低于 Harding 的报道。有研究<sup>[2]</sup>发现, 感觉障碍和上肢受累是 HSP 较晚期的表现, 但统计本组患者感觉障碍、上肢受累与病程的关系, 发现均无显著性差异 ( $P$  均  $> 0.05$ )。国外材料中接近一半病人有泌尿道症状, 如尿频、尿急等<sup>[2]</sup>, 国内病人极少有此症状<sup>[3]</sup>, 高恒旺组<sup>[4]</sup>无一例, 本组仅 1 例。

弓形足是 HSP 的常见临床表现, 有报道阳性率占 20.4%~32.7%<sup>[1,4]</sup>, 本组患者占 34.0%。另外本组中 23.4% 患者有平跖足, 未见文献报道。如将弓形足与平跖足、足内翻合并, 本组中 63.8% 病人有足部骨骼畸形, 如再合并其他骨骼畸形, 阳性率达 80.9%, 可见足部骨骼畸形是 HSP 患者的常见临床表现, 可作为本病的诊断依据之一, 尤其是对家族史阴性患者具有很大的诊断意义。

很多作者<sup>[1,5]</sup>均发现大多数 HSP 为 AD 遗传, 少数为 AR 遗传, 极少 XR 遗传, 本组材料是至今国内报道中家族数最多的一组, 结果也如此, 但在高恒旺等<sup>[4]</sup>报道的 20 个 HSP 家系中, AR 遗传明显多于 AD (14/6)。本组患者中来自同一家族的患者其发病年龄具有很高的相关性, 6 对患者均在同一岁数起病 (同胞 5 对, 隔代 1 对), 仅有 1 对母女相隔 18 年发病, 与 Holmes 等<sup>[5]</sup>的结果一致, 高恒旺等<sup>[4]</sup>则发现有逐代早发现象。

比较单纯型与复杂型患者间临床表现的差别, 除复杂型者可合并脊髓外表现外, 两型患者在发病年龄、病程、性别差异、阳性家族史、双下肢僵硬、剪刀样步态、肌张力增高、肌力下降、感觉障碍、弓形足

和平跖足等方面均无显著性差异, 仅发现单纯型者髌阵挛较复杂型多见 ( $P < 0.05$ ), 双上肢腱反射增高较复杂型少见 ( $P < 0.01$ )。

关于复杂型 HSP 的脊髓外损害, 国外报道最多的是肌肉萎缩<sup>[2,6]</sup>, 本组中也有 4 例, 但国内多组材料 (包括本组) 中最常见的合并症是精神发育迟滞<sup>[4,7]</sup>。

## 参 考 文 献

- 1 Harding A E. Hereditary "pure" spastic paraplegia: a clinical and genetic study of 22 families. *J Neurol Neurosurg Psychiatr*, 1981, 44: 871
- 2 Harding A E. The hereditary ataxia and paraplegia. In Emery A E H, Rimoin DL, Sofaer JA, *et al.* ed. *Principle and Practice of Medical Genetics*. Vol 1. 2nd ed. New York: Churchill Livingstone, 1990. 383-396
- 3 邵 风. 遗传性痉挛性截瘫 3 例报告. *中风与神经疾病杂志*, 1986, 3(4): 233
- 4 高恒旺, 张文萃, 翟允昌, 等. 遗传性痉挛性截瘫 20 个家族的临床表现与遗传方式的探讨. *中华神经精神科杂志*, 1985, 18(1): 24
- 5 Holmes G L, Shaywitz B A. Strump pull's pure familial paraplegia: case study and review of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatr*, 1977, 40: 1003
- 6 Bunday S, Brett E M, Emery A E H. *Genetics and Neurology*. New York: Churchill Livingstone, 1985. 241-261
- 7 方树友. 遗传性痉挛性截瘫 3 例报告. *中风与神经疾病杂志*, 1985, 2(2): 93

(1996-05-16 收稿 1996-10-3 修回)

## · 简 讯 ·

### 我校主办的 6 种期刊在近年中国科学引文数据库中的排列位次

依据中科院文献情报中心中国科学引文数据库 1994 年和 1995 年度统计数据: 被引频次最高的 500 名科技期刊当中, 中山医科大学主办的学术刊物大部分榜上有名, 如表 1

表 1 6 种期刊排名位次  $n$ (位次) 第  $n$  位

杂 志 名	1994 年	1995 年	杂 志 名	1994 年	1995 年
中华显微外科杂志	82	66	中山医科大学学报	270	301
中华肾脏病杂志	170	191	癌 症	349	267
中国神经精神疾病杂志	235	191	新 医 学	400	379

(学 讯)