

Fahr 病(附 2 例儿童患者报告)

钱旭光

(广州中医药大学附属南海妇产儿童医院 广东 佛山 528200)

中图分类号: R394 文献标识码: D

Fahr 病又称特发性家族性脑血管亚铁钙沉着症,以基底节、丘脑、小脑齿状核及大脑半球白质的钙化为特征^[1],属于常染色体显性或隐性遗传(少数为性染色体遗传)的疾病,临床属于罕见病,在儿童中报导更少。其临床表现极其复杂多样,主要包括精神障碍、癫痫发作及锥体外系综合征等,笔者现将近 3 年遇到的 2 例儿童病例报告如下。

1 临床资料

病例 1: 患儿李××,男,2 岁大,美国籍,母孕期及出生史无异常,家族史无特殊。2 月大时出现易惊,与人交流减少,至 6 个月大与人交流更加减少,常出现四肢强直,渐不能完成翻身等动作,竖头不稳,于 8 个月大及 1 岁大时行头颅核磁检查“弥漫性脑萎缩”,行尿有机酸、血氨基酸等检查均未见异常。2 岁大就诊时运动、智力、语言功能均明显落后于正常同龄儿童,偶可由俯卧位抬头,头部可左右转动但较少追视物体移动,竖头不稳,不能完成翻身、爬、独坐等,双手常握拳,存在刺激性紧张,无主动抓物意识,逗其玩会笑,反应欠灵敏,可认识父母,对声音刺激反应欠灵敏。查体示头围 42.5cm,存在双手握拳及拇指内收,紧张时双下肢硬直,四肢肌张力高,约 1 级(分级采用改良 Ashworth 量表),肌力 IV 级,内收肌角约 80°,足背屈角 70°,双下肢内收肌、腓肠肌痉挛,四肢肌容积欠佳。双侧膝腱反射、跟腱反射活跃,踝阵挛阳性,巴氏征阳性。头颅 CT(见附图)示全脑发育不全伴脑萎缩,基底节区、小脑齿状核钙化;听觉诱发电位示双耳在 96dB 声音刺激下,3—5 波潜伏期延长;智力测试(Gesell 测试):社会适应、个人社交、语言 DQ 均小于 4 周,大动作 DQ 为 3.5,精细动作 DQ 为 8.7;甲状腺激素及微量元素、血致畸因子检查正常。入院后诊断为 Fahr 病,经中西医结合治疗后好转出院。

病例 2: 患儿肖××,女,9 岁大,母孕期无异常,出生时有羊水过少史,家族史无特殊。自生后始运动发育落后于正常同龄儿,2 岁大时可独行,但至 9 岁大就诊时仍独行不稳,行走时左下肢不能抬起,双脚有轻微的尖足,不能单脚站及单脚跳,不能单独下楼梯。双手精细动作正常,智力及语言能力接近正常,学习成绩中等偏上。查体示左下肢屈伸活动差,双髋关节有轻微的内收内旋,外展角 80 度,双膝关节屈伸差,髋窝肌腱挛缩,髋窝角 130 度,髋窝角 125 度,双踝关节背屈差,跟腱挛缩,左足背屈角 110 度,右足背屈角 120 度,双下肝肌张力

1 级(分级采用改良 Ashworth 量表),膝腱反射亢进,跟腱反射亢进,踝阵挛阳性。智力测试(韦氏法)示 IQ=67,语言 IQ=65,操作 IQ=76。头颅 CT 示双侧小脑齿状核、基底节及大脑白质内或分水岭区可见较多斑点片状钙化致密影,呈对称性分布,脑室系统无明显扩大,脑沟、脑裂、脑池亦无增宽;甲状腺激素及微量元素、血致畸因子检查正常。入院后诊断为 Fahr 病,经中西医结合治疗后好转出院。

2 讨论:

Fahr 病由 Bamberger 于 1855 年首先提出,Fahr 在 1930 年作了描述^[2],临床上较少见。其主要病理经过为酸性粘多糖组成的嗜酸性物质在血管周围沉积,钙盐在此基础上沉着,钙化部位常有神经元的丧失和神经胶质细增生,少数有脱髓鞘改变,病程晚期部分脑实质几乎被钙和神经胶质替代。临床可不出现症状,或以锥体外系症状为主:如扭转痉挛及帕金森病样强直、震颤等,也有半身舞蹈、手足徐动症或全身舞蹈症,亦可有癫痫发作、精神发育迟缓或智能减退、偏瘫等。其诊断标准为:(1)CT 或 X 线片上有对称性双侧基底节钙化;(2)有或无甲状腺功能减退症的临床表现;(3)血清钙、磷在正常范围;(4)肾小管对甲状腺素反应功能正常;(5)无感染、中毒和其他等病因;(6)可有或无家族史。本病应与以下造成两侧对称性大脑基底节钙化的疾病鉴别:特发性甲状腺功能减退、手术后甲状腺功能减退、碳酸酐酶 II 缺乏症、弓形虫病、AIDS 脑病、线粒体脑肌病、物理和化学因素、脑炎后变性和脱髓鞘性疾病、肿瘤等。

从既往报道中来看,本病多发病于青少年或成人,表现较为多样,近年中儿童病例也偶有报导。本文 2 个儿童病例有以下共同点:均以运动发育落后为主诉就诊,且在婴儿时期就出现症状,表现为痉挛型瘫痪,存在锥体束征,伴有不同程度的智力发育落后,初诊为脑性瘫痪,行头颅 CT 及血生化等检查后确诊本病。提示在临床中在鉴别痉挛型瘫痪时如影像学检查发现颅内钙化应考虑到本病的发生。应当注意的是 MRI 对于本病的检出特异性不高(病例 1 先后两次 MRI 检查均未发现异常),头颅 CT 特异性较高。本病目前虽无特异性治疗方法,采用中西医结合进行功能恢复可取得一定效果。

参考文献

- [1] 石斌,王巍,陈晶,等. Fahr's 病 CT 表现(附 3 例报告并文献复习)[J]. 实用医学影像杂志, 2004, 5(6): 307—309
- [2] 陈斐,刘道宽. 家族性基底节钙化[M]. 见:刘道宽,蒋雨平,江澄川,等主编. 锥体外系疾病. 上海:上海科学技术出版社, 2000:209

作者简介:钱旭光, (1973—), 男, 硕士, 副主任医师

主要从事小儿神经康复及神经电生理的研究。

(收稿日期: 2006—04—10 接受日期: 2006—04—26)