

多起至颅骨内板,可有分叶,较大的骨瘤可压迫邻近的脑组织。③混合型,具有前两者的成分,多表现为外部坚硬,其内部部分为松质骨^[5]。

本例患者骨瘤位于硬膜下,与颅骨和硬脑膜均无相连,实属罕见,其肿瘤细胞来源不详,考虑异位骨瘤可能性大。该类肿瘤诊断困难,一般多在患者出现头痛、头昏或癫痫发作等临床症状后,检查发现颅内占位,经手术后病理检查证实^[6]。骨瘤来源于成骨组织,如患者有颅骨骨折史,骨折片移位于硬膜下,则可解释其肿瘤来源,但本例患者无头部外伤史如骨瘤与硬膜粘连,则可能是局部硬脑膜成骨性活动的结果,因为硬脑膜充当着头盖骨内板骨膜的角色^[7]。诊断上需与脑膜瘤鉴别,硬膜下骨瘤 CT 可见骨瘤和颅骨间有一细微间隙,三维重建成像有助于诊断^[8],而脑膜瘤 CT 特征为骨质溶骨性破坏,增强扫描可见有肿瘤的环形强化^[9],病理鉴别则不难。

参 考 文 献

[1] 刘元霞,邵萍,朱雅君,等,骨外骨瘤 1 例报道并文献

复习,临床与实验病理学杂志,2009,25(3):323-324.

[2] 张兴友,武振华,朱鹏涛,等,鼻内镜下切除突入颅内眶内的鼻窦骨瘤 1 例,临床耳鼻咽喉头颈外科杂志,2010,24(8):381-382.

[3] 张高峰,刘晔,曾毅聪,额、筛窦骨瘤并黏液性囊肿突入颅内 1 例,中国临床医学影像杂志,2010,21(5):376-377.

[4] Aoki H, Nakase H, Sakaki T et al. Subdural Osteoma, Acta Neurochir (Wien), 1998, 140:727-728.

[5] 李玉庄,杨建义,马文可,颅骨巨大骨瘤 1 例,现代诊断与治疗,2010,21(2):108.

[6] 谢国强,周小卫,雷振海,脑内骨瘤 1 例报告,临床神经病学杂志,2010,23(2):144.

[7] Tae-Young Jung, Shin Jung, Shu-Guang Jin, et al, Solitary intracranial subdural osteoma: Intraoperative findings and primary anastomosis of an involved cortical vein. Journal of Clinical Neuroscience, 2007, 14(5):468-470.

[8] 翟勇,夏冰,车延国,等,硬膜下骨瘤一例报告,中华神经外科杂志,2008,24(9):648.

[9] Avrahami E, Even I. Osteoma of the inner table of the skull-CT diagnosis. Clinical Radiology, 2000, 55:435-438.

以阵发性肌张力障碍发作为表现的 Fahr's 病 1 例报道

邓永文,黄萌异,李义荣,汪丹,舒毓高

湖南省人民医院神经外科,湖南省长沙市 410005

Fahr's 病 (Fahr's disease, FD) 是一种罕见的神经系统疾病,以大脑基底核、丘脑、小脑齿状核及大脑半球的钙化为主要特征^[1],临床可表现为运动障碍、认知障碍、共济障碍及精神障碍等^[1-3],以肌张力障碍为表现的比较少见^[4]。我科于 2010 年 2 月收治 1 名以阵发性肌张力障碍发作为主要表现的 FD 患者。现报告如下。

1 临床资料

患者,男,11 岁,学生。发作性右侧肢体乏力 40 余天就诊。40 余天前,在田间劳作时无明显诱因突然跌倒在地,约 1~2 min 后自行苏醒,无肢体抽搐,无口吐白沫,无呕吐。发病第 2 天再次发作,约几十秒后自行苏醒。此后,此类现象反复发作,持续时间十几秒,发作时神志清醒,但无法控

制,感右侧肢体无力为主,最后一次发作在 2010 年 2 月 1 日等过马路时向右侧倒,神志清楚,持续时间 3~4 s。

既往体健,发育正常,家族内无类似病例。体查未见异常。入院后行 CT 及 MRI 检查发现双侧基底节、丘脑、半卵圆中心及小脑齿状核对称性钙化,见图 1。血清钙、磷正常,游离血清甲状腺素正常,甲状旁腺功能正常。其余生化及常规检查均正常。

根据临床表现,CT 与 MRI 结果及甲状旁腺功能正常的依据,该患者被诊断为 FD。参考 Alemdar 等^[4]的文献,给予患者奥卡西平 (300 mg/d) 口服。服药后随访 10 个月未见再发,生活正常。

收稿日期:2010-11-04;修回日期:2011-01-08

作者简介:邓永文(1979-),男,博士,主治医师,主要从事中枢神经系统肿瘤研究。

通讯作者:舒毓高, E-mail: shuyugao@163.com。

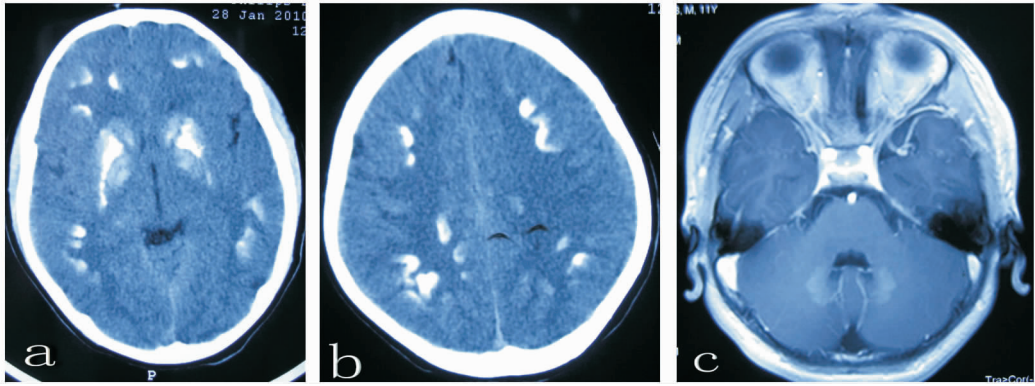


图1 患者的CT与MRI显示有对称性钙化。a:基底节;b:半卵圆中心;c:及小脑齿状核。

2 讨论

Fahr's病临床罕见但表现多样,其诊断主要依据:①CT或MRI显示双侧基底节对称性钙化;②排除假性与假-假性甲状旁腺功能减退及其他病理性或生理性钙化;③血清钙磷水平正常。主要的鉴别诊断是甲状旁腺功能低下和假性甲状旁腺功能低下,检测血清钙、磷及甲状旁腺素水平有助于鉴别^[1],此外尚需排除手术后甲状腺旁腺功能减退、AIDS脑病、线粒体脑肌病、结节性硬化、CO中毒、铅中毒等,上述疾病除具有与FD相似的颅内钙化外,尚具有特殊的临床表现和实验室检查结果可资鉴别。颅内生理性钙化没有临床症状。FD可分为家族遗传性和散发性2种类型^[1]。患者的双亲及弟弟体查与CT未发现异常,因此该病例属于散发性。

FD一般以运动障碍、认知障碍、共济障碍及精神障碍为表现,而以阵发性肌张力障碍发作为主要表现的FD较为少见。本例症状与Alemdar等^[4]报道的病例相似,Alemdar认为该表现形式的FD是由于阵发性非运动诱发的肌张力障碍(paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia, PNKD)造成的^[4]。本病例与Alemdar报道的不同点在于症状持续时间更短。

FD的病因尚不明确,病理学研究发现病灶以钙沉积为主,其他元素如铝,磷,银及锌同样可见,沉积部位主要位于毛细血管壁,小动脉,小静脉及血管周围,病灶周边可见神经元变性、胶质增生反应^[6]。基因变异可能是一个重要的原因,有研究报道了家族性与散发性的常染色体变异病例^[7-9],基因变异点位于染色体14q^[8,10]。对阵发性肌张力障碍发作的FD发病机制目前尚不明确。

目前对FD无特异性治疗,主要是对症治疗。传统抗癫痫药对以阵发性肌张力障碍发作的FD治疗效果不佳,但新型抗癫痫药奥卡西平却能取得很好的治疗效果,其药理学机制不明确^[4,11,12]。该患者在服药后随访10个月里未见再发,且生活正常。

参考文献

- [1] Manyam BV. What is and what is not "Fahr's disease". *Parkinsonism Relat Disord*, 2005, 11(2): 73-80.
- [2] 张莉,姜亚平,王丽. Fahr病7例临床分析. *神经损伤与功能重建*, 2010, 5(1): 32-34.
- [3] Modrego PJ, Mojonero J, Serrano M, et al. Fahr's syndrome presenting with pure and progressive presenile dementia. *Neurol Sci*, 2005, 26(5): 367-369.
- [4] Alemdar M, Selek A, Iseri P, et al. Fahr's disease presenting with paroxysmal non-kinesigenic dyskinesia: A case report. *Parkinsonism Relat Disord*, 2008, 14(1): 69-71.
- [5] Demirkiran M, Jankovic J. Paroxysmal dyskinesias: clinical features and classification. *Ann Neurol*, 1995, 38(4): 571-579.
- [6] 李小元,陈先文. Fahr病的临床与病因学. *脑与神经疾病杂志*, 2008, 16(3): 239-241.
- [7] Oliveira JR, Spiteri E, Sobrido MJ, et al. Genetic Heterogeneity in Familial Idiopathic Basal Ganglia Calcification (Fahr disease). *Neurology*, 2004, 63(11): 2165-2167.
- [8] Oliveira JR, Sobrido MJ, Spiteri E, et al. Analysis of Candidate Genes at the IBGC1 Locus Associated with Idiopathic Basal Ganglia Calcification ("Fahr's Disease"). *J Mol Neurosci*, 2007, 33(2): 151-154.
- [9] Yamada N, Hayashi T. Asymptomatic familial basal ganglia calcification with autosomal dominant inheritance: a family report. *No To Hattatsu*, 2000, 32(6): 515-519.
- [10] Brodaty H, Mitchell P, Luscombe G, et al. Familial idiopathic basal ganglia calcification (Fahr's disease) without neurological, cognitive and psychiatric symptoms is not linked to the IBGC1 locus on chromosome 14q. *Hum Genet*, 2002, 110(1): 8-14.
- [11] Gokcay A, Gokcay F. Oxcarbazepine therapy in paroxysmal kinesigenic choreoathetosis. *Acta Neurol Scand*, 2000, 101(5): 344-345.
- [12] Tsao CY. Effective treatment with oxcarbazepine in paroxysmal kinesigenic choreoathetosis. *J Child Neurol*, 2004, 19(4): 300-301.