

以行走不稳为首发表现的 Fahr 病 1 例报道

戴丹 王国军 刘艳云

【中图分类号】 R742 【文献标识码】 A 【文章编号】 1007-0478(2019)06-0752-01

【DOI】 10.3969/j.issn.1007-0478.2019.06.028

Fahr 病(Fahr's disease), 又称特发性双侧对称性大脑基底节钙化症(bilateral calcification of the basal ganglia of the brain), 由 Fahr 于 1930 年首次报道, 该病特点为异常沉着的钙在两侧小脑齿状核、两侧大脑基底节、大脑皮层、皮层下白质等部位积聚, 以上述部位的异常钙化为特征。该病较为罕见, 现将本科收治的 1 例患者报道如下。

1 临床资料

患者, 女, 76 岁, 已婚, 农民, 因“行走不稳 4 月余, 再加重 2 d”入院。患者于 4 月余前无明显诱因出现行走不稳, 行走摇晃, 伴有头晕、恶心, 无呕吐, 严重时视物旋转, 于改变体位时明显, 无口齿不清, 无饮水呛咳、吞咽困难, 无头痛, 无视物模糊、重影, 无肢体麻木。患者近 2 d 来再次出现行走不稳, 症状同前。既往有高血压病史多年, 否认有特殊毒物、药物接触史。否认家族成员中有类似疾病者。入院查体: 体温 36.8℃, 脉率 75 次/min, 呼吸 18 次/min, 血压 145/75 mmHg, 心肺腹未见明显异常。神经系统查体: 神志清楚, 查体合作, 口齿清楚, 应答正确, 双侧瞳孔等大等圆, 直径 2.5 mm, 两侧对光反射灵敏, 双眼球各方向运动可, 眼震(-), 双侧鼻唇沟对称, 伸舌居中, 颈软, 无抵抗, 四肢肌力 5 级, 肌张力不高, 无脑膜刺激征, 闭目难立征(+), 双侧指鼻试验、跟-膝-胫试验尚稳准, 双侧病理征阴性。入院后完善相关检查: 抗甲状腺过氧化物酶抗体、促甲状腺素、游离三碘甲状腺原氨酸、游离甲状腺素、甲状腺球蛋白、甲状旁腺激素、血磷、血钙均正常。头部 CT 提示两侧小脑半球及侧脑室旁钙化(图 1)。最后诊断 Fahr 病。

2 讨论

Fahr 病于 1930 年由 Fahr 首次报道, 为家族性常染色体显性或隐性遗传性疾病, 发病率目前不详, 脑内钙化病因

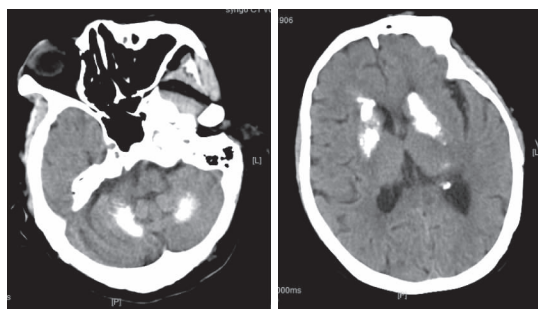


图 1 头部 CT 显示两侧小脑半球及侧脑室旁钙化

不明, 国内学者认为其为酸性黏多糖物质沉积在胶质细胞内或细胞外周区域, 形成非钙性圆圈体。其主要分布在血管周围, 侵入血管壁, 后发生羟磷灰石的钙盐沉积。Fahr 病的诊断标准为(1)影像学上有对称性双侧基底节钙化;(2)无假性甲状腺功能减退表现;(3)血清钙、磷水平正常;(4)肾小管对甲状腺素反应功能正常;(5)无感染、中毒等原因。Fahr 病表现多样, 取决于受损部位, 可出现锥体外系症状如帕金森病样的强直、震颤, 也可有半身舞蹈、手足徐动等, 部分患者也可有小脑性共济失调、智能减退、偏盲、偏瘫、视网膜变性或颅神经损害等表现。根据该病双侧基底节对称的钙化和(或)双侧小脑齿状核对称性钙化的影像学表现及相应的临床症状诊断并不困难。

Fahr 病主要需与可引起脑内广泛性对称性钙化疾病鉴别, 即(1)甲状腺功能减退: CT 上有时鉴别困难, 但同时存在低血钙、高血磷及反复发作的手足抽搐史等可以与该病区分;(2)结节性硬化: 头颅 CT 可见两侧侧脑室旁室管膜下不规则钙化结节, 患者反复癫痫发作、面部血管纤维瘤、精神发育迟缓可与 Fahr 病鉴别;(3)Sturge-Weber 综合征: 钙化呈波浪形分布于脑皮层, 面部典型皮肤血管痣有助于与 Fahr 病的鉴别。此外, 还应与生理性钙化及造成 Fahr 综合征的其他疾病相鉴别。Fahr 病目前无特异性治疗方法, 以对症治疗为主。

作者单位: 215500 江苏省常熟市苏州大学附属常熟医院 常熟市第一人民医院神经内科[戴丹 王国军(通信作者) 刘艳云]

(2019-03-12 收稿)