

与抗心磷脂抗体综合征相关的烟雾病 1 例报道

王梓 张磊 陈吉相 邢宏义

【中图分类号】 R743 【文献标识码】 A 【文章编号】 1007-0478(2016)02-0136-01

【DOI】 10.3969/j.issn.1007-0478.2016.02.019

烟雾病即 Moyamoya 病,又称脑底异常血管网病,是以脑血管造影发现双侧颈内动脉虹吸部及大脑前动脉、大脑中动脉起始部严重狭窄或闭塞,伴有脑底异常血管网为特征的一种慢性脑血管闭塞性疾病。烟雾病主要分布于日本、韩国、中国等东亚国家,女性多发,有一定程度的家族聚集性及 2 个发病高峰年龄段(5~10 岁和 40 岁左右)^[1]。临床多表现为头痛、癫痫、脑梗死、脑出血、智能减退以及精神症状。对于烟雾病的病因及发病机制国内外尚无明确的结论,可能与遗传因素、感染、炎症及免疫反应有关。虽然近年来 RNF213 基因被发现为首个烟雾病的易属基因,并在中国汉族人群得到验证,但其具体发病机制仍不明确。2013 年 Bower 在美国中西部白种人群中进行的一项烟雾病学调查中发现,烟雾病患者合并自身免疫性疾病的患病率较正常人群显著增高。本文报道 1 例与抗心磷脂抗体综合征有关的烟雾病。

1 临床资料

患者,女,44 岁。因“头痛 10 余年,加重 1 年”入院。患者 10 年前无明显诱因出现头痛呈发作性,每月约发作 1 次,每次发作为头顶部胀痛,伴有搏动感,休息后可自行缓解。8 年前患者头痛发作次数增多,每周发作一次,每次疼痛约持续 3 天,于当地医院就诊,诊断为“颈椎病”。1 年前患者头痛进一步加重,伴有恶心、呕吐,行头颅磁共振检查显示为“烟雾病”可能。患者否认既往有高血压病、糖尿病、血脂异常病史,无吸烟,饮酒等不良嗜好。平素月经规律。入院查体:T 36.8℃,P 80 次/min,R 17 次/min,BP 118/74 mmHg,神志清楚,查体合作,全身浅表淋巴结未触及肿大,心律齐,心音正常,各瓣膜区未闻及杂音,腹部外形正常,全腹柔软,无压痛及反跳痛,腹部未触及包块,肝、脾肋下未触及,双下肢无水肿。神经内科查体:神清,语利,颅神经(-)。四肢肌力 V 级,肌张力正常,腱反射对称存在,感觉系统检查无异常,共济运动正常,病理征(-),颈软,Kernig 征(-)。实验室检查:血常规、凝血功能未见明显异常。丙氨酸氨基转移酶 86 U/L,天门冬氨酸氨基转移酶 43 U/L, γ -谷氨酰转移酶 54 U/L,甘油三酯 3.23 mmol/L,糖化血红蛋白 4.7%,血 ENA、ANCA、STD 无异常。抗心磷脂抗体 33.1 RU/mL(升高)。腰椎穿刺检查示脑脊液压力 175 mmH₂O,脑脊液无色、透明,蛋白定性试验(-),白细胞总数 3×10^6 /L,氯化物

123.1 mmol/L,蛋白 0.28 g/L,葡萄糖 4.60 mmol/L。患者入院后行经皮穿刺全脑血管造影检查显示左侧大脑中动脉起始部闭塞,见大量紊乱、粗细不均侧枝血管形成,左侧大脑前及后交通动脉代偿性增粗,右侧大脑前、中动脉、椎基动脉及其分支走行形态正常,各引流静脉走行分布基本正常。结合病史,患者为中年女性,无脑血管疾病的高危因素,无不良嗜好,无脑血管疾病家族史,血清检查已排除血管炎,反复查抗心磷脂抗体增高,因此考虑抗心磷脂抗体综合征致烟雾病可能,予以糖皮质激素治疗,患者头痛迅速消失。2 月后复诊患者未再发头痛,查体无阳性体征。

2 讨论

抗磷脂综合征(antiphospholipid syndrome,APS)是指由抗磷脂抗体(antiphospholipid antibodies,aPL)引起的以动、静脉血栓形成、反复妊娠失败(流产、早产、死胎)、血小板减少为主要表现的一组临床综合征,是一种非炎症性自身免疫性疾病,大约 70% 患者为女性,多发生于育龄期女性,只有 12.7% 发生在 50 岁以上^[4]。抗心磷脂抗体是抗磷脂抗体主要成分之一,是一种以血小板和内皮细胞膜上带负电荷的心磷脂作为靶抗原的自身抗体。血栓形成是抗磷脂综合征患者最突出的临床病理特点,也是造成患者死亡的重要原因,其临床表现取决于受累血管的种类和部位。大多数为静脉血栓形成,以下肢深静脉血栓形成最为常见;动脉血栓形成最常累及脑部血管。本例患者是以反复发作性头痛为首发症状,磁共振动脉造影和经皮穿刺全脑血管造影均显示左侧大脑中动脉闭塞及异常血管网形成,实验室检查血糖血脂未见明显异常,仅抗心磷脂抗体升高,其它风湿免疫相关因子均正常。给予糖皮质激素治疗后头痛症状消失,并且随访头痛未再发作,说明患者头痛及烟雾病与抗心磷脂抗体综合征有关。本例提示烟雾病的病因与免疫疾病有关。对于抗磷脂抗体综合征的治疗,为了避免反复的血栓形成及血管病变进展,通常推荐预防性地使用抗凝或抗血小板聚集药物,认为抗凝或抗血小板聚集治疗可抑制反复血栓形成造成的血管损害,可使血液粘滞度降低,从而改善侧支循环。然而,对于 APS 合并烟雾病患者,其基础血管条件较差,抗凝治疗会增加血管破裂的风险,因此宜首选抗血小板聚集治疗,同时给予小剂量的糖皮质激素。

烟雾病的发病机制虽尚不明确,但烟雾病的发生与自身免疫疾病有着密切的关系,进一步研究抗磷脂抗体综合征及相关自身免疫疾病对烟雾病的预防、治疗及预后判断都具有重要的临床意义。