

## 中枢神经系统表面含铁血黄素沉积症 1 例报道

孟全华 黄攀 李洁 何妮

【中图分类号】 R742 【文献标识码】 A 【文章编号】 1007-0478(2019)04-0476-02

【DOI】 10.3969/j.issn.1007-0478.2019.04.027

## 1 病 例

患者,男,51岁。主因“行走不稳2年余”入院。2年多前(2016年3月左右)患者于夜间行走时容易出现偏斜现象,白天症状有所减轻,偏向方向不定,伴有双下肢乏力及双脚底踩棉花样感,无明显偏侧肢体无力、头昏头痛、复视、饮水呛咳、发作性呼之不应、心慌气短,因症状呈持续反复于多家医院就诊查血清维生素 B12 334.60 pg/mL(2018年2月),查头颅 MRI 未见确切异常,查腰椎 MRI 提示腰椎骨质增生、退变、腰4-5椎间盘膨出、对应硬膜囊受压、腰5-骶1水平椎管内见环形增厚短 T<sub>2</sub>信号影、蛛网膜下腔变窄,考虑硬脊膜病变?并给予相关治疗但症状未见明显好转,为求进一步治疗收入本科。病后精神、食欲、睡眠可,大小便正常,体重未见明显变化。既往体健,吸烟20年余,10支/d,家族中无类似发作史。入院查体:体温36.6℃,脉搏81次/min,呼吸20次/min,血压122/84 mmHg,意识清楚,吐词清晰,双侧面部感觉正常,额纹对称,双眼闭目有力,双侧瞳孔等大等圆,直径约3 mm,光反射灵敏,双眼各方向活动到位,未见眼震;右侧鼻唇沟稍浅,示齿口角不偏,鼓腮不漏气,伸舌不

偏,无舌肌纤颤,双侧软腭上抬有力,悬雍垂居中,咽反射正常,饮水无呛咳;右耳听力丧失;四肢肌张力正常,无自主运动,四肢肌力5级,双侧指鼻试验及跟膝胫试验稳准,行走时步基宽大,易向两侧倾斜,闭目难立征睁眼时(-),闭眼时(+),四肢深、浅感觉正常,双上肢腱反射对称引出(++),双下肢腱反射活跃,双侧病理征阴性,脑膜刺激征阴性。入院后进一步完善血清维生素 B12 1044 pg/mL,耳鼻喉科检查提示右耳感音性耳聋,四肢周围神经肌电图未见明显异常。行腰穿检查提示无色清亮脑脊液,压力145 mmH<sub>2</sub>O,PRO-CSF 0.42 g/L, GLU-CSF 3.9 mmol/L, CL-CSF 126.9 mmol/L,镜下未见红细胞。复查腰椎 MRI 提示腰椎退行性变、L4-5椎间盘稍膨出、L5-S1水平椎管内环状异常信号,考虑铁沉积可能性。至此,拟诊中枢神经系统表面含铁血黄素沉积症,进一步完善头颅 MRI 提示小脑脑沟、颅底脑池、双侧裂池、纵裂池内均广泛陈旧性蛛网膜下腔出血,完善 DSA 全脑+脊髓血管造影寻找出血病因但未见明显异常后诊断特发性中枢神经系统表面含铁血黄素沉积症。诊断明确后随即给予去铁酮片治疗,治疗7d后患者行走不稳较前改善,基本能走直线,脚底踩棉花感症状消失,带药出院。

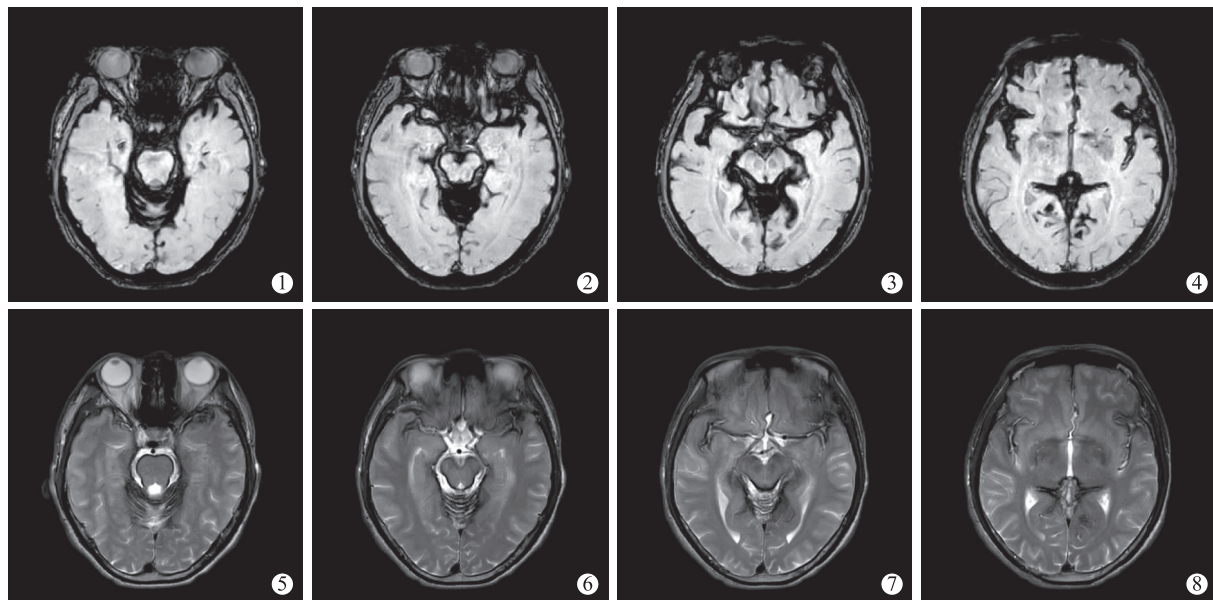


图1 1~4为SW像显示小脑脑沟、颅底脑池、双侧裂池多部位低信号;5~8为T<sub>2</sub>像显示小脑脑沟、颅底脑池、双侧裂池多部位低信号