

原发性直立性震颤 1 例报道

王丹 葛林通 胡晴 李俊

【中图分类号】 R742.8⁺9 R742 【文献标识码】 A 【文章编号】 1007-0478(2020)02-0240-02

【DOI】 10.3969/j.issn.1007-0478.2020.02.025

直立性震颤(orthostatic tremor, OT)是一种罕见的临床疾病。典型临床特征是患者由卧位变为立位时出现下肢震颤,当患者处于端坐位、平躺、或行走时,这种震颤可以明显减轻甚至消失。根据国外文献报道,脑干或小脑损伤、自身免疫性疾病、副肿瘤综合征、维生素缺乏以及使用多巴胺阻断性药物会引起继发性直立性震颤。但关于原发性直立性震颤(primary orthostatic tremor, POT),目前发病机制尚不明确,并且没有明显的影像学及实验学诊断依据,在临床症状上易与帕金森病等相关疾病混淆。本研究报道 1 例 POT,并结合相关文献对 POT 的发病机制、临床特征、诊断标准以及治疗方法进行探讨,以提高临床医生对此病的认识。

1 临床资料

1.1 发病情况 患者,女,73岁,2016年9月站立时出现左下肢震颤,坐位和卧位时震颤消失。2018年8月时右下肢在站立时也开始出现类似震颤,左下肢震颤较前加重,行走时震颤减轻,未予特殊处理。患者为求进一步诊治于2019年9月1日来本院。既往有三叉神经痛病史5年,曾服用“卡马西平片0.2g,1次/d”;有高血压病史,服用“硝苯地平缓释片10mg,1次/d”,血压水平控制不佳;20年前曾行胆囊切除术;否认糖尿病和脑血管病史,无毒物接触史及药物过敏史。

1.2 体格检查 基本生命体征、心肺检查均正常。神经系统查体:神志清楚,查体合作,颅神经(-),四肢肌力正常,双下肢肌张力齿轮样增高,双下肢站立时出现震颤(左下肢较重),步态基底稍增宽,转身灵活,腱反射对称存在,双侧病理征未引出,共济运动及脑膜刺激征均为阴性。

1.3 辅助检查 血常规、凝血、肝功能、血糖、糖化血红蛋白、血沉、C反应蛋白、风湿四项、心肌酶谱、甲状腺功能、维生素全套、肿瘤标志物(AFP, CEA)、大小便基本正常。肾功能:尿酸445 μmol/L;血脂:血清总胆固醇5.58 mmol/L,甘油三酯2.59 mmol/L,低密度脂蛋白3.25 mmol/L。肌电图示双下肢震颤频率16~18 Hz。头部MRI平扫+弥散显示右侧半卵圆中心缺血灶、脑白质疏松、脑萎缩。颈椎、胸椎、腰椎MRI平扫可见部分椎间盘突出及退行性改变。患者拒绝行脑脊液检查。

1.4 治疗经过 患者入院后首先考虑帕金森病,给予美多

芭口服(每次62.5 mg,2次/d,3 d后加量至每次62.5 mg,3次/d),服用7 d后双下肢震颤未见减轻。结合患者临床症状及肌电图提示16~18 Hz快速震颤,考虑患者可诊断为POT,后逐渐停用美多芭,患者震颤无明显改变,改用氯硝西泮口服(每次0.5 mg,2次/d),服用药物2 d后患者站立时双下肢震颤明显减轻。

2 讨论

直立性震颤最早由埃尔曼(Heilman)在1984年发现并描述,患者站立时出现肢体颤抖(主要为下肢),于行走、卧位或坐位时震颤减轻;肌电图提示震颤频率为13~18 Hz。目前,原发性直立性震颤(POT)发病机制并不明确。有研究认为震颤的发生与小脑、纹状体或脑干充当中央振荡器相关;也有研究对中央震荡网络进行分析,考虑脊髓可能参与POT的发生;Benito-Leó认为,POT可能为一种神经退行性疾病,建议1H-MRS可作为辅助诊断依据。有报道称脑干的异常活动会引起网状兴奋反应失去控制,从而引起脊髓运动神经元异常兴奋,进而导致直立性震颤的发生。此外,Kielan Yarrow通过力平台实验发现POT患者在肌电图记录(12~16 Hz)中均有高频峰,而这样的高频活动在帕金森病、特发性震颤以及小脑变性患者中是不存在的。在肌电图中POT患者的患肢肌肉频率为13~18 Hz,远超过其他可能出现震颤的相关疾病(通常情况下帕金森病或特发性震颤的频率为3~8 Hz)。

在临床上POT需要与帕金森病或特发性震颤相鉴别。虽然POT和帕金森病有相似之处,但是本病患者使用多巴胺类药物后震颤并无减轻;并且在震颤特点、肌电图频率上可与帕金森病区分。特发性震颤是常见的运动障碍性疾病,呈现常染色体显性遗传特点,主要表现为手的姿势性或动作性震颤,极少出现下肢震颤,基本可与POT鉴别。当遇到患者出现站立时下肢震颤,而行走、卧位或坐位时震颤减轻或消失;肌电图提示患肢震颤频率在13~18 Hz之间,应考虑本病的可能。

POT的治疗目前还处于探索阶段。多项研究表明POT的药物治疗首选氯硝西泮、加巴喷丁,但有一项研究对184例患者进行回顾性分析,仅55%的患者服用氯硝西泮后震颤有轻度的缓解。最新研究提出吡仑帕奈对POT患者有较好的疗效,特别是当氯硝西泮对患者不起效时。吡仑帕奈是一种新型抗癫痫药,是α-氨基-3-羧基-5-甲基-4-异唑丙酸(AMPA)受体拮抗剂,可抑制突触后AMPA受体谷氨酸活