

本报专访

■ 门诊新闻

## 12岁女孩成绩下降、行为异常 罕见易染性脑白质营养不良作怪

12岁的婷婷(化名)一直以来成绩优异,但最近开始不爱学习,学习成绩下降,做什么事都特别拖拉,在学校也不与人主动交流,还出现尿床的情况。开始以为只是青少年情绪障碍,爸爸妈妈带婷婷到医院予心理治疗半年,可一直不见好转。

近日,婷婷就诊于湖南省第二人民医院(湖南省脑科医院),行头部MRI检查提示:双侧额叶深部、双侧脑室周围白质、基底节区及胼胝体大致对称性分布异常信号。

头颅核磁检查出现了明显的异常信号,这是什么原因?该院儿科主任、主任医师薛亦男认为,婷婷患易染性脑白质营养不良可能性大。这是一种罕见的常染色体隐性遗传的脑白质病,由芳基硫酸酯酶A缺陷所致,表现为进行性神经功能倒退。

为了明确孩子的病因,医护人员继续安排了相关检查。ASA活性及基因结果均支持易染性脑白质营养不良(MLD)的诊断。

薛亦男解释,易染性脑白质营养不良发病率为1:40000~1:100000,该病有家族性发病

特征,近亲结婚者发病率增加。该病根据发病年龄分为三型:晚婴型、青少年型及成人型。幼儿型1~2岁前可能发育正常,1~2岁后开始双下肢无力,以站立困难、易跌倒等开始发病。少年型表现为精神障碍、行走异常、痴呆、癫痫等,病情进展快慢不一。成人型多在21岁以后发病,症状同青少年型类似,精神症状首发者多见,可伴有周围神经损害。婷婷属于青少年型,最初因学习成绩下降和行为问题引起家长的注意。

青少年型易染性脑白质营养不良(MLD)发病早晚的患者临床表现亦不同,发病早的青少年型MLD多数以神经肌肉疾病起病,发病晚的青少年型MLD多以行为问题起病。最终,患者可出现笨拙、步态异常、口齿不清和行为怪癖。在此病的任何时期都可能出现癫痫,多数可持续10~20年或更长时间。

那么治疗上有没有好的办法延缓疾病进展呢?薛亦男介绍,该病首先需对症治疗。包括有癫痫发作可用抗癫痫发作药物,若出现感染进行抗感染治疗。其次的治疗方法包括:1、造血干细

胞移植。这是目前唯一可能治疗或改善其中枢神经系统症状的治疗方法,最好的情况是在患者临床症状出现前,进行造血干细胞移植;2、酶替代治疗。早期曾有人采用,但后来发现酶很难通过血脑屏障,治疗效果不明显,目前很少在临床上应用;3、基因治疗。目前尚处于动物实验阶段,未来可能是有效治疗方法。

由于MLD为常染色体隐性遗传,婷婷的亲妹妹也有可能患上此病。专家介绍,婷婷目前基因提示是复合杂合突变,妹妹患病的几率为25%,50%的概率是杂合子,25%是完全正常的基因型。要预防该病,可提取妹妹血液做验证,若为患病基因型,可提前做造血干细胞移植,在患儿临床症状出现前,移植的细胞就已经进入中枢神经系统这是最好的状况。

薛亦男提醒,易染性脑白质营养不良男女均可发病,进行智力运动倒退为其突出的临床表现,若孩子出现学习明显下降、行为异常的时候,不一定是厌学、调皮捣蛋,请关注孩子的神经系统健康问题,及时就医。

本报通讯员 徐琳

## 黄豆堵塞支气管 突发呛咳、呼吸困难

本报讯(通讯员 黄卷舒)几天前,刘大伯在享用老伴儿做的黄豆炖鸭时突然出现严重呛咳,原想着休息过后就会缓解,谁知竟越咳越严重,连呼吸都变得困难。家人急忙带着刘大伯来到长沙市第三医院就诊。

急诊CT显示支气管内可见高密度影,怀疑支气管异物,该院呼吸介入团队为刘大伯行紧急支气管镜探查及内镜下异物取出术揪出了“罪魁祸首”——黄豆。小小黄豆因为膨胀已将右下叶及左下叶支气管管腔完全堵塞,是导致刘大伯的呼吸越来越困难的主因。

据了解,支气管异物是指异物进入、停留或嵌顿于气管或支气管内的状态,常见的异物有花生、黄豆、牙齿、骨头等,是临床常见急症,由于梗阻部位不同,严重的短时间内即可让人窒息而亡,多见于幼儿及老年人。

## 怪病缠身10余载 抽丝剥茧找到癫痫病灶

本报讯(通讯员 杨靓)小杨今年仅20岁,但已经患癫痫12年,辗转多家医院,吃药无数,效果一直不明显,近年小杨逐渐出现记忆力下降,反应力下降,严重影响工作和生活,小杨心理上出现了明显的焦虑和抑郁。最近,在中南大学湘雅三医院神经内科,小杨成功接受手术治疗,经该院癫痫中心行标准左侧前颞叶切除术,小杨病症消失,目前恢复良好。

小杨入院后,经过一系列的检查和病史采集,该院专家组很快掌握到,其很可能存在颅内局灶的癫痫病灶,若能找到病因,将有望将其根治。于是,专家组决定采用立体定向脑电图技术,即将颅内电极植入到颅内多个区域,通过电生理技术精确定位致痫病灶的方法,这也是目前全世界在该领域最先进的技术。随后,癫痫中心外科团队在王知非教授的指导下实施了精细的手术,术后,小杨癫痫症状消失,终于摆脱困扰他多年的顽疾。

## 子宫内膜异位致痛经 手术让她摆脱“七年之痛”

本报讯(通讯员 刘亚玲)25岁的寻女士7年来一直备受痛经困扰,每次月经时她只能吃止痛片缓解。近日,因为经痛痛到晕厥,她被同事送到浏阳市人民医院,经医生检查后发现,寻女士的痛经是因为子宫内膜异位症导致的。

寻女士告诉医生,她18岁开始出现痛经,每次月经来潮第一天疼痛,近一年来,她的痛经症状逐渐加重,整个月经期都痛到连止痛药都无法缓解。半年前体检发现她的左侧卵巢有一个直径4厘米大小的囊肿。由于此前没有及时手术治疗,囊肿已经长到成人拳头大小,必须马上手术切除。经过妇科专家团队实施手术,寻女士终于摆脱了“七年之痛”。

该院专家介绍,子宫内膜异位症是引发女性重度痛经的罪魁祸首,在导致不孕症的病因中居第二位,一旦患上后,要及时到正规的医院进行治疗。

## 120与119救护双向培训

近日,长沙市120急救中心的医护人员们走进长沙县消防救援大队,联合119开展了“普及消防救护培训,共同守护星城平安”双向培训活动。急救培训导师为消防官兵们进行心肺复苏术、海姆立克急救法、创伤四项基本技术的理论授课;消防大队指导员则“以案说法”讲授消防安全课,提高大家的安全意识和防灾救灾能力。

通讯员 彭甜 周佩佩  
摄影报道



## 女子突然出现生命危险 体内“畸胎瘤”帮医生找到病因

本报讯(通讯员 周雪健)47岁的丁女士是株洲市攸县人,近日因不明原因反复发热,在当地医院治疗未见好转,转入株洲市中心医院后,因病情加剧,出现意识障碍、呼吸困难、全身抽搐等危险情况,转入重症监护室救治。经过该院专家组分析了解,丁女士为病毒感染后诱发的自身免疫性脑炎(抗NMDAR型),而让专家们确诊的端倪,竟然是她体内的一

个良性“畸胎瘤”。

丁女士入院时行腹部CT提示有左侧盆腔畸胎瘤,大小约2厘米。虽然畸胎瘤在女性患者中很常见,且绝大多数是良性肿瘤,对于普通患者,这么小的畸胎瘤一般是随诊观察,不需特殊处理,可正是因为它才让医生们对丁女士的诊断有了一点眉目。在排除了一些引起发热、意识障碍的常见病因后,完善颅脑磁共振,多次行腰穿

留取脑脊液行相关检查,丁女士被确诊为自身免疫性脑炎(抗NMDAR型)。

明确诊断后,该院专家以最快的速度安排丁女士手术切除了畸胎瘤,随后对症治疗丁女士顺利康复出院。据了解,抗NMDA受体脑炎的临床表现复杂多变,多发于年轻女性,国外文献报道平均发病年龄为23岁,男女比例约为1:10,可伴或不伴远隔器官肿瘤。