

## 案例讨论

## 伴强迫症状的神经棘红细胞增多症 1 例

闵文蛟 黄雨兰 汪瑾宇 周波

【关键词】棘红细胞;强迫

中图分类号: R741

文献标识码: B

doi: 10.11886/j.issn.1007-3256.2015.01.026

神经棘红细胞增多症 (Neuroacanthocytosis, NA) 是一类罕见的遗传性神经系统疾病, 发病率约为 1/5000000, 通常分为三种类型: (1) 以基底节变性为主的核型 NA, 包括 VPS13A 基因突变所致的常染色体隐性遗传舞蹈病-棘红细胞增多症和 Kell 基因突变所致的 X 连锁遗传 McLeod 综合征; (2) 伴血清脂蛋白减少的综合征, 包括先天性无  $\beta$ -脂蛋白及低  $\beta$ -脂蛋白血症; (3) 偶见棘红细胞增多性疾病, 包括泛酸盐激酶相关神经变性疾病及 2 型类亨廷顿病。该病主要特征为伴有运动障碍及外周血棘红细胞增多的系列临床综合征<sup>[1]</sup>; 并可出现焦虑、抑郁等精神症状, 以及不同程度的认知受损, 尚无有效治疗方法。但部分 NA 患者外周血中无法查见或仅在晚期才能查见棘红细胞<sup>[2]</sup>。本文报道 1 例以强迫症状为主要表现而棘红细胞检查阴性的 NA。

## 1 病 例

患者, 男性, 61 岁, 2<sup>+</sup>年前开始出现控制不住咬舌, 出门常怀疑门没有关好, 并反复查看; 为此感到痛苦, 自觉没有必要, 但不能控制。遂至我院就诊, 考虑“强迫症”, 予舍曲林等药物治疗 2<sup>+</sup>月后好转。1<sup>+</sup>年前, 患者上述病情再次加重, 先后予帕罗西汀及舍曲林治疗无明显改善; 且出现睡眠差, 易烦躁, 伴心慌、坐立不安, 遂以“强迫症”入院。追问病史得知患者 5<sup>+</sup>年前开始出现间断性躯干不自主扭转, 曾在外院诊断“舞蹈症”。体格检查: 神清, 不时耸眉眨眼, 双上肢鱼际肌萎缩, 伸舌左偏, 舌尖及唇周有破损; 四肢肌张力降低, 腱反射未引出, 走路姿态怪异, 昂伯氏征阳性。精神检查: 接触主动, 注意力不集中, 查及强迫性怀疑及检查,

伴痛苦感及焦虑情绪; 有反强迫行为。入院后三次血常规检查均提示红细胞及血红蛋白降低, RBC 最低为  $3.41 \times 10^{12}/L$ , HGB 106 g/L; 中性粒细胞比例 (Neu-R) 0.831 $\uparrow$ ; 且红细胞大小不均, 轻度嗜多色性改变, 并可查见红细胞碎片。三次心肌酶学检查示 CK、CK-MB 进行性升高, CK 最高达 2384U/L, CK-MB 70.1U/L。生化: ALT 63U/L $\uparrow$ , AST 62U/L $\uparrow$ , Apo $\beta$  正常。血清铜蓝蛋白正常。彩超: 脾大。动态心电图: 窦性心律, ST-T 继发性改变, I 度房室传导阻滞。神经电生理: 四肢神经运动神经动作电位、感觉传导速度降低。双上肢骨间肌、大小鱼际肌、胫前肌神经源性损害。头颅 MRI: 双侧侧脑室后角周围白质脱髓鞘改变。简易智能状态评价量表 (Mini-Mental State Examination, MMSE) 评分 26 分。诊断: 神经棘红细胞增多症。予舍曲林 100mg/d、阿普唑仑 0.8mg/d、利培酮 1~4mg/d 治疗半月, 患者自觉咬舌及反复检查行为减轻而自动出院。随访得知患者出院后出现气紧, 并于第三日夜间猝死家中, 120 急救人员考虑窒息可能。

## 2 讨 论

本病例有以下特点: ①强迫症状突出, 反强迫行为; ②运动障碍, 口舌不自主运动, 四肢肌张力降低; ③存在溶血表现; ④明显的心肌受损; ⑤周围神经损害。虽然三次外周血涂片检查均未见棘红细胞, 但其上述特点均符合 NA 特征。既往文献表明常规抗凝涂片检查阳性率较低, 仅约 5%~50% 的患者外周血可查见棘红细胞<sup>[2]</sup>, 而相当部分患者需要生理盐水加强实验, 或戊二醛处理后电镜扫描才能更可靠地查见棘红细胞增多; 因此对于棘红细胞检查阴性者亦不能排除该病诊断<sup>[3]</sup>。

同时, 该患者因强迫症状突出, 曾被误诊为“强迫症”。目前研究认为, NA 在中枢神经系统主要累及基底节区, 该区域属于前额叶-皮质下环路, 主要涉及认

作者单位: 610072 成都, 四川省医学科学院·四川省人民医院心身医学中心

通信作者: 周波, E-mail: jiaojiao1766@163.com

# 利培酮致遗尿症 1 例

喻东山

【关键词】 利培酮; 遗尿

中图分类号: R749

文献标识码: B

doi: 10.11886/j.issn.1007-3256.2015.01.027

## 1 病 例

男性,19岁,门诊号1033022,主诉“自己的脸变丑,右脸肉多,左耳比右耳大1年”,诊断为躯体变形障碍。此前已服用帕罗西汀(乐友)20mg早、中,喹硫平(启维)50mg晚,苯海索1mg早、中。2014年9月18日将喹硫平改为利培酮(单克)1mg早,10月23日复诊,诉“服用利培酮后提及脸变丑的问题次数减少,但发现柜子里有许多新书,估计是从书店来偷的,但偷回来不看。”将利培酮增至1mg中、晚,苯海索增至2mg中、晚,奥卡西平(仁澳)150mg早、晚,帕罗西汀同前。12月5日复诊,报告尿床十几次,如夜里不及时叫醒,就尿床,有几次被子全尿湿,近来尿的次数增多,尿量更大。将利培酮改为1mg早,苯海索2mg早,奥卡西平改为300mg 2次/d,帕罗西汀同前。2015年1月1日报

告,近28天来不再尿床。

## 2 讨 论

病人服利培酮2mg/d、苯海索和奥卡西平,出现以前不曾有的尿床现象,关于苯海索和奥卡西平不曾有过尿床的报告,也未见导致尿床的相关机制。利培酮减为1mg/d后尿床缓解,故认为是利培酮所致的尿床,关于利培酮有过尿失禁的报告<sup>[1]</sup>,也有过遗尿的报告<sup>[2]</sup>。机制是利培酮阻断膀胱括约肌上的 $\alpha_1$ 受体,导致膀胱括约肌松弛,在睡着时警觉性松弛,发生遗尿。

## 参 考 文 献

- [1] 喻东山,葛茂宏.精神科合理用药手册[M].2版.南京:江苏科学技术出版社,2011:53.
- [2] 王学燕,王兆军.利培酮致遗尿2例[J].中国新药杂志,2004,13(5):540.

(收稿日期:2015-02-16)

作者单位:210029 南京医科大学附属脑科医院

知、情绪及行为模式的调控,受损可致5-羟色胺水平降低进而出现强迫症状;使用SSRI类药物可有一定改善<sup>[4]</sup>。

此外,患者末次血常规示中性粒细胞比例升高,死前曾出现活动后气紧,且现场鉴定不排除“窒息”可能;分析患者可能出现了进行性肌无力及呼吸道感染,最终致支气管误吸而死亡,这亦是NA患者常见死亡原因<sup>[5]</sup>。同时患者在治疗过程中使用了阿普唑仑,该类药可抑制脑干网状结构下行激活系统对脊髓运动神经元的激活,导致中枢性肌肉松弛作用<sup>[6]</sup>,且利培酮等药物可产生锥体外系副反应,从而增加肋间肌肌张力,抑制胸廓运动。这均可能加重患者气紧、胸闷等不适,加速其呼吸功能的恶化。这也为今后进一步认识及治疗该病提供了一定经验。

## 参 考 文 献

- [1] Walker RH, Jung HH, Dobson-Stone C, et al. Neurologic phenotypes associated with Acanthocytosis [J]. Neurology, 2007, 68(2):92-98.
- [2] Scheid R, Bader B, Ott DV, et al. Development of mesial temporal lobe epilepsy in chorea-acanthocytosis [J]. Neurology, 2009, 73(17):1419-1422.
- [3] Storch A, Kornhass M, Schwarz J. Testing for acanthocytosis: A prospective reader-blinded study in movement disorder patients [J]. J Neurol, 2005, 252(1):84-90.
- [4] Rampoldi L, Danek A, Monaco AP. Clinical features and molecular bases of neuroacanthocytosis [J]. J Mol Med (Berl), 2002, 80(8):475-491.
- [5] 刘彩燕,高晶,杨荫昌,等.舞蹈病-棘红细胞增多症[J].中国现代神经疾病杂志,2005,5(3):175-178.
- [6] 金有豫.药理学[M].5版.北京:人民卫生出版社,2002:103-105.

(收稿日期:2014-11-30)