

## 第十一章

# 神经系统变性疾病

## 第六节

# 多系统萎缩

# 多系统萎缩

## 概 述

一组成年期发病、散发性的神经系统变性疾病，临床主要表现为不同程度的自主神经功能障碍、对左旋多巴类药物反应不良的帕金森综合征、小脑性共济失调和椎体束征等；国外流行病学调查显示50岁以上人群中MSA的年发病率约为3/10万，中国尚无完整的流行病学资料。

# 多系统萎缩

## 病因和发病机制

### MSA 病因不清

➤ MSA患者很少有家族史

$\alpha$ -突触核蛋白基因rs11931074、rs3857059和rs3822086位点多态性

可增加MSA患病风险

其他候选基因包括：Tau蛋白基因（MAPT）、Parkin基因等

# 多系统萎缩

## 病因和发病机制

### MSA 病因不清

- 环境因素的作用尚不十分明确，有研究提示职业、生活习惯（如有机溶剂、塑料单体和添加剂暴露、重金属接触、从事农业工作）可能增加MSA发病风险

### MSA 发病机制可能有两途径

- 原发性少突胶质细胞病变假说
- 神经元本身 $\alpha$ -突触核蛋白异常聚集，造成神经元变性死亡

# 多系统萎缩

## 病理

- 在神经胶质细胞胞浆内发现嗜酸性包涵体（MSA的病理学标志），神经元丢失和胶质细胞增生
- 病变主要累及纹状体-黑质系统、橄榄-脑桥-小脑系统和脊髓的中间内、外侧细胞柱和Onuf核
- MSA包涵体的核心成分为 $\alpha$ -突触核蛋白，因此，MSA和帕金森病、Lewy体痴呆、一起被归为突触核蛋白病（synucleinopathy）

# 多系统萎缩

## 临床表现

- 成年期发病，50～60岁发病多见，平均发病年龄为54.2岁
- 男性发病率稍高
- 缓慢起病，逐渐进展
- 首发症状多为自主神经功能障碍、帕金森综合征和小脑性共济失调，少数患者也有以肌萎缩起病
- 不论以何种神经系统的症状群起病，当疾病进一步进展都会出现两个或多个系统的神经症状群

# 多系统萎缩

## 临床表现

### 多系统萎缩 (MSA) 亚型

传 统

纹状体黑质变性

( striatonigral degeneration, SND )

散发性橄榄脑桥小脑萎缩

( sporadic olivopontocerebellar  
atrophy, sOPCA )

Shy-Drager综合征 ( Shy-Drager syndrome, SDS )

目 前

帕金森综合征 ( MSA-P)

( parkinsonism )

小脑性共济失调 ( MSA-C)

( cerebellar ataxia )



# 多系统萎缩

## 临床表现

### 1. 自主神经功能障碍（autonomic dysfunction）

往往是首发症状，也是最常见的症状之一

- 尿失禁、尿频、尿急和尿潴留、男性最早出现的症状是勃起功能障碍
- 体位性低血压
- 瞳孔大小不等和Horner综合征
- 哮喘、呼吸暂停和呼吸困难，严重时需气管切开
- 斑纹和手凉，有特征性

# 多系统萎缩

## 临床表现

### 2. 帕金森综合征（parkinsonism）：MSA-P亚型的突出症状

- 主要表现为运动迟缓，伴肌强直和震颤
- 双侧同时受累，但可轻重不同
- 抗胆碱能药物可缓解部分症状
- 多数对左旋多巴（L-dopa）治疗反应不佳；1/3患者有效，但维持时间不长，且易出现异动症（dyskinesias）等不良反应

# 多系统萎缩

## 临床表现

### 3. 小脑性共济失调（cerebellar ataxia）：MSA-C亚型的突出症状

- 进行性步态和肢体共济失调，下肢表现为突出
- 有明显的构音障碍和眼球震颤等小脑性共济失调
- 检查发现下肢受累较重的小脑病损体征
- 合并皮质脊髓束和锥体外系症状时常掩盖小脑体征的发现

# 多系统萎缩

## 临床表现

### 4. 其他

- 20%的患者出现轻度认知功能损害
- 吞咽困难、发音障碍
- 睡眠障碍：睡眠呼吸暂停、睡眠结构异常和REM睡眠行为异常
- 其他锥体外系症状：肌张力障碍、腭阵挛和肌阵挛皆可见，手和面部刺激敏感的肌阵挛是MSA的特征性表现
- 部分患者出现肌肉萎缩，后期出现肌张力增高、腱反射亢进和巴宾斯基征，视神经萎缩。少数有眼肌麻痹、眼球向上或向下凝视麻痹

# 多系统萎缩

## 辅助检查

1. 立卧位血压：测量平卧位和直立位血压和心率，3分钟内下降 $\geq 30/15$ mmHg，且心率无明显变化为阳性
2. 膀胱功能评价：尿动力学实验和膀胱B超
3. 肛门括约肌肌电图：出现失神经改变
4. 间碘苄胍心肌显像：区分自主神经功能障碍是交感神经节前或节后病变

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：  
<https://d.book118.com/556004150020010144>