

·病例报告·

遗传性痉挛性截瘫马蹄内翻足矫形治疗1例报告

杨迪¹ 高正玉^{1,2} 王强¹ 罗慧¹

遗传性痉挛性截瘫(hereditary spastic paraplegia, HSP)是较为罕见的神经系统退行性疾病,发病率约为1.8/10^[1]。HSP主要表现为逐渐缓慢出现步态异常或步行障碍。目前尚无有效的治疗方法来预防、终止或逆转HSP患者的病程,只能通过药物、物理治疗或矫形手术来缓解患者的症状^[2],改善患者的功能障碍。本文报告了1例表现为双侧痉挛性马蹄内翻足的HSP患者,行矫形手术治疗,配合系统康复训练,取得了良好的治疗效果。

1 病例报告

患者,男性,21岁,初中学历,从事体力劳动工作。因“步行姿势异常20年”于2019年3月8日收住我院。患者自幼被父母发现步行姿势异常,无智力低下,无吞咽障碍,无大小便失禁,无自主运动,由于与其母症状相同,被家属考虑为遗传病,未曾就医系统诊治。近期因“步行困难”曾于我院神经内科就诊,诊断为“遗传性痉挛性截瘫”。

入院查体:神清语利,高级认知功能粗测正常,智力评估符合其学历正常水平。面容表情正常,双侧瞳孔等大等圆,直径约3mm,直接、间接对光反射灵敏。双上肢肌力、肌张力正常,双下肢屈髋、伸髋、伸膝、屈膝肌肌力4⁺级,髋外展、髋内收、足背伸、足跖屈肌肌力3级,小腿三头肌、腓长屈肌、腓短屈肌、趾长屈肌、趾短屈肌肌张力增高,改良Ashworth分级1⁺级。双足跖屈内翻畸形,足背伸、足外翻活动不到位。双侧膝、跟腱反射亢进,双侧Babinski征阳性。双侧Silfverskiöld试验阳性。双侧肢体深浅感觉对称存在,指鼻试验正常,跟膝胫试验欠稳准。仰卧位或俯卧位情况下,双足内翻跖屈畸形,不能达到中立位,无法完成足外翻、足背伸关节活动度测量。主动关节活动度:左足:跖屈35°—45°,内翻15°—35°,右足:跖屈27°—45°,内翻12°—35°;被动关节活动度:左足:跖屈30°—45°,内翻10°—35°,右足:跖屈20°—45°,内翻5°—35°。步行时臀中肌无力,躯体左右摇摆呈蹒跚步态,双足内翻下垂。步行速度0.8m/s。评定量表:MoCA量表评分26分,LOTCA认知功能评定量表评分82分,视运动组织及思维操作方面欠佳。Berg评分47分,单侧支撑相

右下肢较左侧好。胸腰椎检查未见明显脊髓异常信号影,提示轻度退行性变。患者拒绝行针刺肌电图检查。初步诊断为:①遗传性痉挛性截瘫;②痉挛性马蹄内翻足。

患者入院后给予患者口服巴氯酚降低肌张力、手法牵伸、站斜板等保守治疗,症状未见明显改善。后决定行手术治疗,手术方案为双侧腓肠肌松解术+胫骨后肌腱外侧半外置术+胫骨前肌腱外侧半外置术。术后石膏固定踝关节中立位3周。后行站立斜板,佩戴定做的踝足行走支具功能训练,佩戴夜间夹板3个月,防止畸形复发。术后3个月复诊,患者步态明显改善,步行速度提高到1m/s, Berg评分50分。双下肢屈髋、伸髋、伸膝、屈膝肌肌力4⁺级,髋外展、髋内收、足背伸、足跖屈肌肌力3⁺级,小腿三头肌、腓长屈肌、腓短屈肌、趾长屈肌、趾短屈肌肌张力改良Ashworth分级1级。主动关节活动度:左足:跖屈5°—45°,内翻7°—35°,右足:跖屈5°—45°,内翻5°—35°;被动关节活动度:左足:跖屈0°—45°,背伸0°—7°,内翻0°—35°,外翻0°—7°,右足:跖屈0°—45°,背伸0°—12°,内翻0°—35°,外翻0°—10°。见图1—3。

2 讨论

遗传性痉挛性截瘫是具有遗传和临床高度异质性的神经系统单基因遗传病,主要累及双侧皮质脊髓束,胸髓受累最为常见,可引起受累区域的微管动力学、轴突转运和线粒体功能的改变,影响HSP患者的双下肢运动和感觉功能^[3-6]。HSP患者主要表现为缓慢进展的双下肢肌无力和痉挛,可伴有锥体束受累的体征,如神经反射亢进、病理征阳性等^[7-8]。HSP的诊断主要参照Harding^[8]诊断标准,依靠典型的临床症状、发病年龄和病情进展特点,以及详细的神经系统查体可初步诊断HSP。然而,HSP的确诊必须依靠基因检测,通常用Sanger测序和全外显子测序。HSP有四种遗传方式,最常见的是常染色体隐性遗传,常染色体显性遗传和X连锁隐性遗传也有报道,而线粒体母体遗传极为罕见^[9-10]。根据此报道患者病史、临床症状及辅助检查,初步诊断为遗传性痉挛性截瘫,由于其自身家庭等原因,我们未能给予该患者行基因检测,无法明确其遗传方式。

DOI:10.3969/j.issn.1001-1242.2021.08.022

1 青岛大学附属医院康复医学科,山东省青岛市,266003; 2 通讯作者
第一作者简介:杨迪,女,硕士研究生; 收稿日期:2020-06-11

图1 术中照片:双足可达中立位



图2 术后双足侧位X线片:双足下垂畸形改善



图3 术后双足正位X线片:双侧后足、前足内翻改善



HSP患者一般不会因为该病缩短生存寿命^[11],但逐渐加重的痉挛性症状很大程度影响患者的社会能力及生活幸福度,甚至无法回归家庭、社会生活。但目前HSP尚不能被预防、终止该病程或治愈,只能通过保守治疗或手术治疗缓解患者症状^[2]。

HSP患者以进行性加重的双下肢痉挛为主要临床表现,临床上一一般首选物理治疗、药物缓解此症状。如口服巴氯芬、替扎尼定等临床常用降低肌张力的药物,但治疗效果不尽相同。由于部分患者对此类药物耐受力差,即使服用小剂量药物便会出现嗜睡、无力加重等副作用;另外有些患者对降张药物敏感性差,给予最大治疗剂量仍难以达到降低肌张力效果^[12]。虽然认为巴氯芬泵较口服降张药物有效^[13],但目前在国内尚未上市,因此无相关的使用的报道。也可针对痉挛肌肉注射A型肉毒毒素缓解其肌张力^[14],但由于患者受累及的是下肢体积大的肌肉,并且受累及的肌肉数量多,目前肉毒毒素的推荐使用最大剂量为600IU^[15],难以达到有效的治疗效果。临床上还可根据HSP具体发病机制针对性用药缓解患者症状,如降脂药物可一定程度上改善SPG5型患者的临床症状^[16],达伐吡啉可对髓鞘形成异常的表型有治疗作用^[17];长春胺可通过调节微管动力学改善痉挛症状^[18]。药物治疗可结合物理功能训练^[19]、针灸^[20]、电刺激^[21]等方法来改善痉挛。运动再学习训练、机器人步态训练等,都可以改善患者的平衡和步行功能^[22]。

HSP患者病程中可能出现保守治疗难以控制的下肢痉挛甚至被动活动困难,选择性腰骶段脊神经后根部分切断术可通过选择性切断靶肌肉所分布的Ia类纤维有效解除肢体痉挛^[23]。长期痉挛导致的内翻足和弓形足畸形影响患者步行和生活质量,可考虑行肌腱延长术、肌腱转位术纠正畸形^[24-25],但近年来少有此类报道。另外,脐带间充质干细胞移植也被认为对HSP患者临床症状的改善有效,甚至可以延缓HSP病情进展^[26-27]。因此,HSP患者的治疗需要根据患者病情和功能障碍,制定综合的个体化的治疗方案。

该例患者为成年HSP患者,患者Silfverskiöld试验阳性,腓肠肌痉挛和挛缩是导致马蹄足的主要原因,行Strayer手术

松解腓肠肌。Silfverskiöld试验是判断腓肠肌还是比目鱼肌痉挛或者挛缩引起的马蹄足的经典试验。具体方法是患者平卧,膝关节伸直,一手握住距下关节,另一只手握住中足,维持踝关节中立位,背伸踝关节,如果此时踝关节背伸小于10°(正常背伸可达10°或者以上),再屈曲膝关节后背伸踝关节,如果踝关节背伸可达10°,为Silfverskiöld试验阳性,证实腓肠肌是导致踝关节背伸受限的主要原因^[28]。Strayer手术由于只是切断了腓肠肌的腱膜,而保留了比目鱼肌的完整性^[29],从而保留了主要的踝关节跖屈的力量,并且患者术后可以早期下地活动。患者胫骨后肌和胫骨前肌痉挛导致严重足内翻畸形,遂将胫骨前肌外侧半转移至第三楔骨,改善足的内翻,同时增强背伸力量。因胫骨后肌的长度有限,于是将其外侧半经胫骨和腓骨后缘转移并缝合至腓骨短肌,可以简化手术操作,同时增加足外翻力量并保留其跖屈的力量,可避免腓肠肌松解后可能引起的足跖屈力量下降。

综上所述,本文报道的1例HSP患者,存在双侧痉挛性马蹄内翻足,给予口服降低肌张力药物及物理手法牵伸等保守治疗,效果欠佳。由于A型肉毒毒素费用较高,患者受累及的肌肉数目较多,对患者治疗效果不确定,家属不考虑行肉毒毒素注射。后期行矫形手术治疗(双下肢腓肠肌松解术+双侧胫骨后肌腱外侧半外置术+双侧胫骨前肌腱外侧半外置术),术后给予石膏托持续牵伸维持中立位。出院后佩戴行走支具进行功能训练,患者步行速度得到提高,缓解了HSP患者在步态分析中存在步频低、步速慢、步幅短,支撑时间长的问题^[30],提高了患者步态的稳定性和安全性。因此,对于HSP痉挛性马蹄内翻足患者,如未合并骨性结构的继发性改变,行肌腱转位的动力平衡手术,配合系统康复训练,可以获得良好的治疗效果。

参考文献

- [1] Ruano L, Melo C, Silva MC, et al. The global epidemiology of hereditary ataxia and spastic paraplegia: a systematic review of prevalence studies [J]. *Neuroepidemiology*, 2014, 42(3): 174—183.
- [2] de Souza PVS, de Rezende Pinto WBV, de Rezende Ba-

- tistella GN, et al. Hereditary spastic paraplegia: Clinical and genetic hallmarks [J]. *Cerebellum* (London, England), 2017, 16(2): 525—551.
- [3] 林鹏飞, 龚瑶琴, 焉传祝. 遗传性痉挛性截瘫的分子遗传学研究进展 [J]. *中华神经科杂志*, 2015, 48(11): 1030—1038.
- [4] Blackstone C. Cellular pathways of hereditary spastic paraplegia[J]. *Annual Review of Neuroscience*, 2012, 35:25—47.
- [5] Salinas S, Proukakis C, Crosby A, et al. Hereditary spastic paraplegia: clinical features and pathogenetic mechanisms [J]. *The Lancet Neurology*, 2008, 7(12): 1127—1138.
- [6] Karle KN, Schule R, Klebe S, et al. Electrophysiological characterisation of motor and sensory tracts in patients with hereditary spastic paraplegia (HSP) [J]. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2013, 8:158.
- [7] Novarino G, Fenstermaker AG, Zaki MS, et al. Exome sequencing links corticospinal motor neuron disease to common neurodegenerative disorders [J]. *Science* (New York, NY), 2014, 343(6170): 506—511.
- [8] Harding AE. Classification of the hereditary ataxias and paraplegias [J]. *Lancet* (London, England), 1983, 1(8334): 1151—1155.
- [9] Finsterer J, Loscher W, Quasthoff S, et al. Hereditary spastic paraplegias with autosomal dominant, recessive, X-linked, or maternal trait of inheritance [J]. *Journal of the Neurological Sciences*, 2012, 318(1—2): 1—18.
- [10] Klebe S, Stevanin G, Depienne C. Clinical and genetic heterogeneity in hereditary spastic paraplegias: from SPG1 to SPG72 and still counting [J]. *Revue Neurologique*, 2015, 171(6—7): 505—530.
- [11] Schule R, Schols L. Genetics of hereditary spastic paraplegias [J]. *Seminars in Neurology*, 2011, 31(5): 484—493.
- [12] Contino G, Novelli G. Hereditary spastic paraplegia: clinical genomics and pharmacogenetic perspectives [J]. *Expert Opinion on Pharmacotherapy*, 2006, 7(14): 1849—1856.
- [13] Heetla HW, Halbertsma JP, Dekker R, et al. Improved gait performance in a patient with hereditary spastic paraplegia after a continuous intrathecal baclofen test infusion and subsequent pump implantation: a case report [J]. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 2015, 96(6): 1166—1169.
- [14] Servelhere KR, Faber I, Martinez A, et al. Botulinum toxin for hereditary spastic paraplegia: effects on motor and non-motor manifestations [J]. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 2018, 76(3): 183—188.
- [15] 肉毒毒素治疗成人肢体痉挛状态中国指南(2015) [J]. *中国康复医学杂志*, 2015, 30(1): 81—110.
- [16] Schols L, Rattay TW, Martus P, et al. Hereditary spastic paraplegia type 5: natural history, biomarkers and a randomized controlled trial[J]. *Brain*, 2017, 140(12): 3112—3127.
- [17] Bereau M, Anheim M, Chanson JB, et al. Dalfampridine in hereditary spastic paraplegia: a prospective, open study [J]. *Journal of Neurology*, 2015, 262(5): 1285—1288.
- [18] Orso G, Martinuzzi A, Rossetto MG, et al. Disease-related phenotypes in a Drosophila model of hereditary spastic paraplegia are ameliorated by treatment with vinblastine [J]. *The Journal of Clinical Investigation*, 2005, 115(11): 3026—3034.
- [19] Sato M, Kannari K, Tomari M, et al. Physical therapy intervention with a low frequency of exercise for a patient with a complicated form of hereditary spastic paraplegia: a case report [J]. *Journal of Physical Therapy Science*, 2019, 31(7): 545—549.
- [20] 陶晨怡, 尹丽丽, 庞笑然. 针药结合治疗遗传性痉挛性截瘫1例报告[J]. *湖南中医杂志*, 2019, 35(6): 92—93.
- [21] Marsden J, Stevenson V, McFadden C, et al. The effects of functional electrical stimulation on walking in hereditary and spontaneous spastic paraparesis [J]. *Neuromodulation*, 2013, 16(3): 256—260.
- [22] Shribman S, Reid E, Crosby AH, et al. Hereditary spastic paraplegia: from diagnosis to emerging therapeutic approaches [J]. *The Lancet Neurology*, 2019, 18(12): 1136—1146.
- [23] 于炎冰, 张黎, 徐晓利, 等. 改良选择性腰骶段脊神经后根部分切断术治疗痉挛性截瘫的初步疗效报告[J]. *中华神经外科杂志*, 2009, 25(7): 601—603.
- [24] 栗灵, 王承武, 范源. 遗传性痉挛性截瘫[J]. *中华骨科杂志*, 1997, (12): 50—51.
- [25] Rothschild H, Shoji H, McCormick D. Heel deformity in hereditary spastic paraplegia[J]. *Clinical Orthopaedics and Related Research*, 1981, (160)48—51.
- [26] 刘刚强, 靖明, 孟阳, 等. 脐带血间充质干细胞移植治疗遗传性痉挛性截瘫2例[J]. *武警后勤学院学报(医学版)*, 2013, 22(6): 544—546.
- [27] 杨华强, 王云甫, 李东升, 等. 脐带间充质干细胞移植治疗遗传性痉挛性截瘫2例[J]. *中国组织工程研究与临床康复*, 2011, 15(1): 167—170.
- [28] Herzenberg JE, Lamm BM, Corwin C, et al. Isolated recession of the gastrocnemius muscle: the Baumann procedure[J]. *Foot & Ankle International*, 2007, 28(11): 1154—1159.
- [29] Firth GB, McMullan M, Chin T, et al. Lengthening of the gastrocnemius-soleus complex: an anatomical and biomechanical study in human cadavers [J]. *The Journal of Bone and Joint Surgery American Volume*, 2013, 95(16): 1489—1496.
- [30] Bonnefoy-Mazure A, Turcot K, Kaelin A, et al. Full body gait analysis may improve diagnostic discrimination between hereditary spastic paraplegia and spastic diplegia: a preliminary study [J]. *Research in Developmental Disabilities*, 2013, 34(1): 495—504.