

# 1 例遗传性小脑性共济失调患者病例报告

陈 坤

(首都医科大学附属北京中医医院 针灸中心, 北京, 100010)

**摘要:** 本文总结 1 例罕见遗传性神经系统疾病脊髓小脑性共济失调 3 型的特殊临床表现及护理经验。住院期间予患者甲钴胺肌注营养神经, 丁苯酞保护线粒体代谢, 依达拉奉清除氧自由基, 考虑不除外帕金森综合征可能, 加用美多芭口服改善患者症状, 此外予针刺治疗以补肝益肾, 滋阴温阳, 配合中药内服、艾条灸及肢体康复等中医综合治疗; 出院后, 患者症状得到部分改善, 改良 Rankin 量表(mRS)评分为 1 分。护理框架可为遗传性共济失调患者的个体化治疗提供范式参考, 特别在青年起病型病例的早期干预策略制定方面具有重要指导价值。

**关键词:** 遗传性脊髓小脑性共济失调; 中医综合治疗; 肝肾亏虚证

## A Case Report of a Patient with Hereditary Cerebellar Ataxia

CHEN Kun

(Traditional Chinese Medicine Center, Beijing Hospital Affiliated to Capital Medical University, Beijing, 100010)

**ABSTRACT:** This article summarizes the unique clinical manifestations and nursing experience of a patient with the rare hereditary neurological disorder spinocerebellar ataxia type 3. During hospitalization, the patient received intramuscular mecobalamin for nerve nutrition, butylphthalide for mitochondrial protection, and edaravone for oxygen free radical clearance. Considering possible Parkinsonian syndrome, oral madopar was added to alleviate symptoms. Additionally, comprehensive traditional Chinese medicine interventions were implemented, including acupuncture to tonify liver and kidney, nourish yin and warm yang, combined with herbal decoctions, moxibustion, and limb rehabilitation. Post-discharge, partial symptom improvement was achieved with a modified Rankin Scale (mRS) score of 1. This nursing framework provides a paradigmatic reference for personalized treatment of hereditary ataxia patients, offering significant guidance for developing early intervention strategies, particularly in young-onset cases.

**KEY WORDS:** hereditary spinocerebellar ataxia; comprehensive traditional Chinese medicine therapy; Liver-kidney deficiency pattern

脊髓小脑性共济失调(spinocerebellar ataxias, SCAs)是一组进行性平衡和协调能力障碍的高度遗传异质性疾病,主要症状为行走不稳渐至卧床不起,常伴语言含糊,绝大部分呈常染色体显性遗传,多在成年发病,全球发病率约为 3/100000<sup>[1-3]</sup>。迄今为止,已报道的SCAs亚型多达 40 余种,其中 SCA3/Machado-Joseph disease (MJD)是最常见的亚型,其次为 SCA2、SCA1、SCA7 和 SCA6, SCA12 和 SCA17 亚型少见, SCA8、SCA10 和齿状核—红核—苍白球—路易菱缩(dentatorubral-pallidoluysian atrophy, DRPLA)罕见<sup>[4-6]</sup>。目前大多患者采取药物干预来改

善症状,但容易出现药物依赖或耐药,且大多西药有副作用,于是非药物干预措施收到失眠患者的关注<sup>[7]</sup>。中医综合治疗方法能够有效减少不良反应的发生。使用针刺治疗,配合中药内服、艾条灸,肢体康复等中医综合治疗,对改善肝肾亏虚证痿痹患者的症状取得良好效果,现报告如下。

## 1 病例资料

### 1.1 时间表

以时间轴为纲对本病例的主要信息和诊疗过程进行描述,详见图 1。

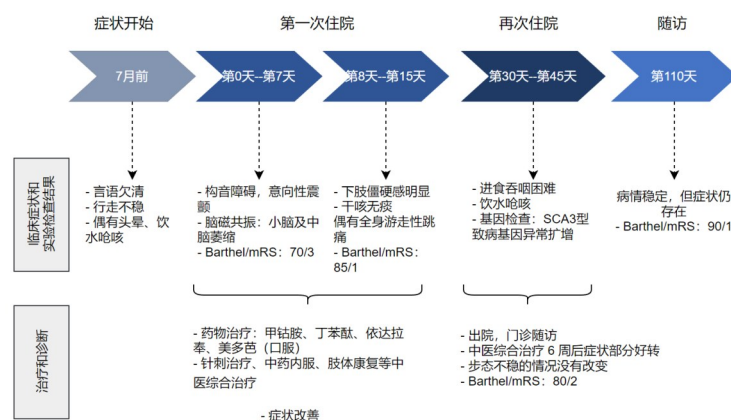


图1 病例时间轴

## 1.2 一般资料

患者女,31岁,言语欠清、行走不稳5年余,加重7月余,于2024年1月23日以“遗传性小脑性共济失调”收入我科。入院主诉:偶有头晕,言语欠清,语速迟缓,进食吞咽动作缓慢,偶有饮水呛咳,双下肢力弱,行走不稳,下肢僵硬感明显,意向性震颤,平素畏寒,双足发凉,活动后自觉心慌胸闷,时有腰骶部酸痛,偶有全身游走性跳痛,纳可,眠欠安,偶有小便失禁,大便日1行。既往混合型周围神经病多年,规律口服甲钴胺片;父亲、姑姑、儿子确诊SCA3型小脑共济失调。

## 1.3 体格检查

中医望、闻、切诊:舌淡红,苔薄白,脉细数;得神,言语清晰流利,未闻及异常气味及声音。共济试验:双侧指鼻试验欠稳准,轮替运动欠灵活,双侧跟膝胫试验欠稳准,闭目难立征(+). 针刺痛觉双侧对称,深感觉减退,颈软,无抵抗,Kernig征(-)。专科情况:神清,构音障碍。

## 1.4 诊断

中医诊断:痿躄,肝肾亏虚证;西医诊断:遗传性小脑性共济失调[Marie共济失调]、混合型周围神经病、高同型半胱氨酸血症。中医辨证辨病依据:患者主因“言语欠清、行走不稳5年余,加重7月余”入院,当属“痿躄”范畴,痿证以筋脉弛缓,软弱无力,不能随意运动,或伴有肌肉萎缩。患者先天不足,肾阴亏虚。肾为先天之本,藏精生髓,脑为髓海,肾阴不足,脑海失充,上下俱虚,故发眩晕。肾阴虚不能上滋肝木,致肝阴亏虚;肝肾亏虚,脑髓失充,筋脉失养,故出现言语欠清、肢体活动不利;舌淡红,苔薄白,脉细数均为肝肾亏虚之象,病位在脑、脉、肢体,病性属虚,辨证属肝肾亏虚证。

## 2 护理

### 2.1 护理评估

该例患者主要的评估内容包括运动功能评估、吞咽功能评估和心理状态评估。

#### 2.1.1 运动功能评估

采用Berg平衡量表评估患者静态与动态平衡能力,量化其跌倒风险及平衡功能障碍程度<sup>[8]</sup>。量表共14个项目,采用5级评分法,将14项得分直接相加,总分范围为0~56分,分数越高,表明平衡能力越好。0~20分,平衡功能差,患者需要乘坐轮椅;21~40分,有一定平衡能力,患者可在辅助下步行;41~56分平衡功能较好,患者可独立步行。评分<40分,提示有跌倒的危险。

#### 2.1.2 吞咽功能评估

患者端坐位,将30 mL温开水尽量一次性咽下,观察全部饮完时有无呛咳、饮水次数和时间,结果分为5级,具体如下。I级,可一次喝完,无呛咳;II级,需要超过2次吞咽将水饮完,但不伴随声音嘶哑或呛咳;III级,只需一次吞咽动作即可将水全部咽下,但伴有声音嘶哑或呛咳;IV级,需要超过2次吞咽将水饮完,同时伴有声音嘶哑或呛咳;V级,吞咽过程中不断咳嗽,很难将30 mL水完全饮完<sup>[9]</sup>。洼田饮水试验由经过培训的康复医师和言语治疗师同时评定。

#### 2.1.3 心理状态评估

采用焦虑自评量表(SAS)对患者过去一周内或现在的焦虑程度进行评分,用于评出焦虑患者的主观感受<sup>[10]</sup>。焦虑自评量表是含有20个项目,采用4级评分,把20题的得分相加得总分,把总分乘以1.25,四舍五入取整数,即得标准分。具体判定标准为:标准分低于50分为正常;50~60分为轻度焦虑;61~

70分为中度焦虑;70分以上为重度焦虑。

## 2.2 护理诊断

躯体移动障碍与小脑萎缩导致运动协调异常相关;营养失调风险与吞咽反射延迟相关;焦虑与疾病预后不确定相关。

## 2.3 护理计划

住院期间予常规中西医结合护理,针刺治疗以补肝益肾,滋阴温阳,配合中药内服、艾条灸及肢体康复等中医综合治疗,维持现有神经功能,延缓疾病进展,改善言语清晰度和肢体协调性,预防跌倒及继发性损伤,保障患者安全,提升患者生活自理能力及社会参与度,提供心理支持,增强患者及家庭应对能力。

## 2.4 护理措施

### 2.4.1 针刺治疗

予患者每周5次针刺治疗,以补阳益气,填髓健脑。①取穴:(督脉十三针)百会,风府,大椎,陶道,身柱,神道,至阳,筋缩,脊中,悬钟,命门,腰阳关及长强等。②特殊穴位针刺:取穴双侧风池穴,以小幅度高频率捻转,注意针刺角度方向,避免刺及延髓。③特殊手法针刺:3寸毫针透刺法,肩髃透臂臑、环跳透风市、阳陵泉透阴陵泉改善肢体力弱。④头针治疗:取顶颞前斜线,以头针治疗原则为指导,以毫针平刺快速刺入头皮下,针尖达帽状腱膜下层时,采用约200转/min的频率快速捻转针法。⑤腹针治疗:取穴中脘、下脘、气海、关元、滑肉门、上风湿上点、上风湿外点、大巨、气旁、下风湿内点,进针时应避开神经、血管,按顺序进行针刺,治疗前排空二便。⑥火针治疗:选取以上肢体俞穴,将火针由针身向针尖逐渐烧红至发白,对准穴位迅速刺入到一定深度,稍停,随即退出,以点刺为主,进针、出针均要求快速、准确。⑦电针改善经络经气循环状态。⑧夹脊针治疗:在夹脊两侧选择与疾病相应节段的夹脊穴或刺激点,选取适合规格的毫针,采用直刺法、斜刺法实施操作,严格掌握针刺的角度、深度。

### 2.4.2 物理因子治疗

①红外线局部照射:四肢+上下腹部,1次/d;②走罐:背部膀胱经,5次/周;③普通拔罐:5次/周;④中药局部熏洗:双足,1次/d;⑤艾条灸:周一至周五灸督脉,周六日灸气海、关元及双涌泉。

### 2.4.3 药物治疗

①中药汤剂:四诊合参,辨病为痿痹,辨证为肝肾亏虚证,治以补肝益肾、滋阴温阳,具体药物

包括熟地黄包15g、生地黄15g、山茱萸12g、醋龟甲10g、党参15g、茯苓12g、黄精12g、炙甘草10g、生黄芪30g、砂仁5g、白芍20g、当归15g、肉桂5g、盐杜仲10g、巴戟天15g及焦鸡内金10g,1剂/d,水煎温服,200mL/次,2次/d。②西药制剂:甲钴胺注射液0.5mg,肌肉注射,1次/d;丁苯酞氯化钠注射液100mL,静脉滴注,2次/d;依达拉奉右莰醇注射用浓溶液15mL,静脉滴注,2次/d;多巴丝肼片口服0.125g,3次/d;水飞蓟宾胶囊口服70mg,3次/d。

### 2.4.4 康复训练

予患者康复训练项目,训练频率均为5次/周,具体如下:①本体感觉神经肌肉促进训练(PNF);②站立+步行能力综合训练;③运动再学习训练(MRP);④肢体平衡功能训练;⑤日常生活活动训练;⑥八段锦功法。

### 2.4.5 健康宣教

予患者饮食指导、用药指导、安全指导、心理护理及康复指导;嘱患者避风寒,畅情志,规律用药;加强看护,向患者及家属交代病情,存在进一步加重可能。

## 2.5 护理评价

患者诉下肢活动较前明显改善,行走时步基增宽较前减少,动作更加协调,言语稍欠清,语速尚可,进食吞咽较前改善明显,进食水呛咳次数降低,无头晕头痛,无心慌胸闷,双上肢可抬举至头,精细活动较前改善,纳眠可,二便调。经治疗,患者改良Rankin量表(mRS)评分由3分降至1分,Berg平衡量表评分由15分提升至42分,Barthel指数评分由70分提高至90分,SAS评分由68分降至32分,洼田饮水试验由3级改善至2级,均较前明显改善。患者经综合评估后,目前生活自理能力已基本恢复至病前水平,可独立完成饮食起居、个人卫生及日常活动,现已顺利重返家庭环境。根据医疗团队对其功能状态的判定,后续将延续居家康复方案,由家属协助执行护理人员指导的居家照护计划,并定期于门诊进行随访观察以巩固治疗效果。

## 3 讨论

本患者考虑遗传性小脑性共济失调,本病病位在脑,中医学认为脑为髓海,小脑性共济失调是髓海失调的表现。《灵枢·海论》有记载:“髓海有余,则轻劲多力,自过其度;髓海不足,则脑转耳鸣,胫酸眩冒,目无所见,懈怠安卧。”督脉为阳脉

之海,主一身之阳,入络脑而达巅顶,水沟、风府穴皆为督脉之要穴,可率气血上荣于脑,起到通络调髓的作用<sup>[11]</sup>。“诸风掉眩,皆属于肝”,风池穴归属于足少阳胆经,肝与胆互为表里,且风池穴是祛风之要穴,可疏风理气、通窍益髓。中医学认为经脉所过,主治所及,完骨、翳风皆横于枕部,枕下区为小脑,故可通窍调衡;颈夹脊穴列于颈项部,项区下为颈丛的交感神经、延髓,针刺颈丛的交感神经,可改善脑血液循环、提高脑氧供、促进脑细胞功能恢复,尤其是邻近部位的小脑神经元功能的恢复。头为诸阳之会,四肢、百骸的活动皆受控于脑。针下旁线是小脑在头皮部的体表投影,颞后线是前庭神经在头皮的投影部位。针刺可助气行血、通络开窍、益脑调髓,配合康复训练等综合治疗,帮助患者脑及各脏腑功能的调节,对患肢的康复有直接作用。此外,局部红外线照射、走罐及拔罐可改善肢体功能,药物熏洗温经通络,调整脏腑功能,艾条灸治疗补虚、调整脏腑功能,但需密切观察灸处肤色变化和患者神情反应,以了解灸处感觉和病情变化,及时调整灸量,防止烫伤。

患者知情同意:病例报告公开得到患者或家属的知情同意。

利益冲突声明:作者声明本文无利益冲突。

## 参考文献

- [1] SENA L S, DOS SANTOS PINHEIRO J, HASAN A L, et al. Spinocerebellar ataxia type 2 from an evolutionary perspective: Systematic review and meta-analysis[J]. Clin Genet, 2021, 100(3): 258-267.
- [2] KLOCKGETHER T, MARIOTTI C, PAULSON H L. Spinocerebellar ataxia[J]. Nat Rev Dis Primers, 2019, 5: 24.
- [3] SULLIVAN R, YAU W Y, O'CONNOR E, et al. Spinocerebellar ataxia: an update[J]. J Neurol, 2019, 266(2): 533-544.
- [4] SCOTT S S O, PEDROSO J L, BARSOTTINI O G P, et al. Natural history and epidemiology of the spinocerebellar ataxias: Insights from the first description to nowadays[J]. J Neurol Sci, 2020, 417: 117082.
- [5] ALVARENGA M P, SICILIANI L C, CARVALHO R S, et al. Spinocerebellar ataxia in a cohort of patients from Rio de Janeiro[J]. Neurol Sci, 2022, 43(8): 4997-5005.
- [6] VAN PROOIJJE T, IBRAHIM N M, AZMIN S, et al. Spinocerebellar ataxias in Asia: prevalence, phenotypes and management [J]. Parkinsonism Relat Disord, 2021, 92: 112-118.
- [7] 张姐姐, 刘新通. 脊髓小脑共济失调治疗研究新进展[J/OL]. 中国医学前沿杂志(电子版), 2024, 16(5): 89. ZHANG N N, LIU X T. New progress in treatment of spinocerebellar ataxia [J/OL]. Chin J Front Med Sci Electron Version, 2024, 16(5): 89. (in Chinese)
- [8] 李彩虹, 张兆辉, 彭晓静. 温针灸联合康复训练对脑卒中后痉挛性偏瘫患者肌痉挛程度、平衡功能的影响[J]. 中国医学创新, 2024, 21(31): 155-159. LI C H, ZHANG Z H, PENG X J. Effect of warming needle moxibustion combined with rehabilitation training on muscle spasm degree and balance function of patients with spastic hemiplegia after stroke [J]. Med Innov China, 2024, 21(31): 155-159. (in Chinese)
- [9] 邢欢, 刘星瑜, 杨兰, 等. 洼田饮水试验和标准吞咽功能评价量表在住院老年患者中的应用比较[J/OL]. 重庆医学, 2025: 1-10. (2025-03-28). <https://kns.cnki.net/KCMS/detail/detail.aspx?filename=CQYX2025032700C&dbname=CJFD&dbcode=CJFQ>. XING H, LIU X Y, YANG L, et al. Comparison of Wadian drinking water test and standard swallowing function evaluation scale in hospitalized elderly patients [J/OL]. China Ind. Econ., 2025: 1-10. (2025-03-28). <https://kns.cnki.net/KCMS/detail/detail.aspx?filename=CQYX2025032700C&dbname=CJFD&dbcode=CJFQ>. (in Chinese)
- [10] 吕仪, 丁晓东, 洪静, 等. 基于时域分析法的冠心病合并焦虑或抑郁情绪患者脉图参数特征研究[J]. 世界科学技术-中医药现代化, 2022, 24(6): 2450-2455. LYU Y, DING X D, HONG J, et al. Study on pulse graph parameters of coronary heart disease patients with anxiety or depression based on time domain analysis [J]. Mod Tradit Chin Med Mater Med World Sci Technol, 2022, 24(6): 2450-2455. (in Chinese)
- [11] 崔子婷, 杨蓉, 李佳佳, 等. 脊髓小脑性共济失调发病机制及治疗的研究进展[J]. 中国老年学杂志, 2023, 43(21): 5352-5359. CUI Z T, YANG R, LI J J, et al. Research progress on pathogenesis and treatment of spinocerebellar ataxia [J]. Chin J Gerontol, 2023, 43(21): 5352-5359. (in Chinese)

声明:此案例经过本平台同行评议,全文开放获取,采用知识共享(CC 4.0 BY-NC-ND)许可协议,作者可在其他媒体再次发表。