

·专家论坛·

本文引用:周德生,唐一华.基于精气胎传理论辨治遗传性神经肌肉病——中医脑病理论与临床实证研究(十)[J].湖南中医药大学学报,2019,39(10):1173-1178.

基于精气胎传理论辨治遗传性神经肌肉病 ——中医脑病理论与临床实证研究(十)

周德生¹,唐一华^{2*}

(1.湖南中医药大学第一附属医院神经内科,湖南长沙410007;2.湖南中医药大学,湖南长沙410208)

[摘要] 遗传性神经肌肉病属于胎传疾病,命名为胎传脑病及胎传肌病。通过介绍假肥大型肌营养不良、肾上腺脑白质营养不良、肝豆状核变性、遗传性脑血管病4个医案,阐释了整合各种治法,坚持动态辨证施方,滋其化源,治肾脾为本,并祛除内生诸邪,以减轻或解除部分临床症状,才能提高生存质量。

[关键词] 遗传性神经肌肉病;精气;胎传脑病;胎传肌病;假大型肌营养不良;肾上腺脑白质营养不良;肝豆状核变性;遗传性脑血管病

[中图分类号]R259;R596

[文献标志码]A

[文章编号]doi:10.3969/j.issn.1674-070X.2019.10.001

Differentiation and Treatment of Hereditary Neuromuscular Disease Based on the Theory of Essential Qi Fetal Infection—Theoretical and Clinical Empirical Study on Encephalopathy Theory in Chinese Medicine (X)

ZHOU Desheng¹, TANG Yihua^{2*}

(1. Department of Neurology, The First Affiliated Hospital of Hunan University of Chinese Medicine, Changsha, Hunan 410007, China; 2. Hunan University of Chinese Medicine, Changsha, Hunan 410208, China)

[Abstract] Hereditary neuromuscular disease is a fetal infection disease, named fetal infection encephalopathy and fetal infection myopathy. This paper introduced 4 medical cases of pseudo-hypertrophic muscular dystrophy, adrenoleukodystrophy, hepatolenticular degeneration, and hereditary cerebrovascular disease. It explains the integration of various treatment methods, and adheres to dynamic syndrome differentiation and prescriptions, nourishing it to transform into source, treating kidney and spleen as the root and eliminating endogenous evils to relieve or eliminate some clinical symptoms and improve quality of life.

[Keywords] hereditary neuromuscular disease; essential Qi; fetal infection encephalopathy; fetal infection myopathy; hypertrophic muscular dystrophy; adrenoleukodystrophy; hepatolenticular degeneration; hereditary cerebrovascular disease

遗传性神经肌肉病又称遗传性神经病,由遗传因素所致的运动单位通路上的各个部位发生的病变,包括脊髓前角运动神经元、周围神经、神经肌肉接头和肌肉病变,如运动神经元病、肌肉遗传病、周围神经遗传病、线粒体遗传病等等。中医对于遗传性神经肌肉病的认识不多,一般归属于禀赋异常,形成胎传体质^[1]或胎传疾病^[2]。《素问·奇病论》最早

记载了胎病颠疾的病机为“精气并居”。临床上,从精气理论考量,姑且不论优生优育方面^[3],遗传因素对体质、发病、临床症状及辨治的影响,有部分神经肌肉系统遗传疾病或者其临床症状是可以干预的^[4]。

1 精气胎传理论

遗传现象即精气胎传。先天禀赋受之父母,亲

[收稿日期]2019-09-26

[基金项目]国家自然科学基金资助项目(81874463);湖南省科技厅科技创新平台与人才计划(2017SK4005);湖南省中医药管理局资助项目(201824)。

[作者简介]周德生,男,主任医师,教授,博士研究生导师,研究方向:神经系统疾病的中医药防治。

[通讯作者]*唐一华,女,在读硕士研究生,E-mail:962109928@qq.com。

子之间以及子代个体之间性状存在相似性,在形态结构、生理功能、心理状态和代谢方面表现出综合的相对稳定的特征,如体形、肤色、眼睛、鼻子、耳朵、声音、智力、天赋等等。

1.1 精气胎传

胎传为疾病传变的方式之一,是指禀赋与疾病由亲代经母体而传及子代的过程^[9]。精气胎传不病者,称为人异或异人。《幼科发挥·胎疾》认为人受气于父,成形于母,阴阳变而成其身;胎疾即“因父母禀受所生者”。精气胎传以致于后天脏腑阴阳虚弱、气血津液平衡失常,“变蒸”气化之后,产生体质差异,或者逐步产生内邪,内邪蕴集日久,由潜证成为外显证候,形成不同的发病倾向或者疾病状态,临床表现为脑病、肌病、筋病、脏腑病、气血津液病,或者神志、认知、性格、形体、功能等障碍,称为胎证、胎疾、胎病、胎传性疾病。

早发的遗传性神经肌肉病容易归因于胎传疾病,迟发的遗传性神经肌肉病,有些在成人发病,往往混入杂病范畴,有些属于疑难杂症。如运动神经元病、线粒体肌病等归于痿病,遗传性共济失调归于骨繇,周围神经遗传病归于痹病,肝豆状核变性归于颤病等。有学者认为假肥大型肌营养不良与肉苛、21-三体综合症与墙基卑、亨廷顿综合症与大鞞等有相似性^[6]。这些疾病的精气胎传发病情况,古人认识并不深刻。

1.2 胎传脑病及胎传肌病

遗传性神经肌肉病的病种繁多,分类复杂,具体疾病的特异性症状显著;其共同临床症状及非特异性症状和体征如智能减退、行为异常、不自主运动、语言障碍、痫性发作、共济失调、瘫痪、感觉异常、肌肉异常等等,以及面容异常、五官畸形、白内障、青光眼、晶体移位、视神经萎缩、夜盲、耳异常、舌系带短、颧骨狭小、脊柱裂、四肢短小、指趾异常、弓形足、皮肤毛发异常和肝脾大等等,均有一定诊断价值。

古人对胎传现象及胎传疾病的认识有限,只认识到部分早发的遗传性神经肌肉病,并且也没有区分获得性中枢神经系统发育不全的相关疾病,大多笼统的描述为形异、能异、性异。有学者将胎病种类分为胎热类胎病、胎毒类胎病、惊风类胎病、虚怯类胎病、出生缺陷类胎病^[7],包括胎传脑病如胎惊、胎痫、胎风、解颅、痴愚等,及胎传肌病如痿软、痉挛、僵

硬、痹痛、侏儒等。对胎传性疾病的临床表现有较多记录,但对其发病机制认识非常有限。如禀赋精血不足则胎弱、痴愚、五软、五迟、夭折;肺气不足,则皮薄怯寒,毛发不生;心气不足,则血不华色,面无光彩;脾气不足,则肌肉不生,手足如削;肝气不足,则筋不束骨,机关不利;肾气不足,则骨节软弱,久不能行。精血异质则胎异、畸形,主要表现为形态结构异常。胎毒为病,精血夹毒,一指胎寒、胎热、胎黄、胎搐、疮疹等;二指遗毒又名遗毒烂斑,如先天性梅毒。

《灵枢·决气》云:“两神相博,合而成形,常先身生,是谓精。”先天精气异常,胎禀阴阳失衡,各有太过不及,承制气化紊乱,则先天元气化生的后天营卫之气紊乱;后天气化失司,诸邪内生,虚实夹杂,则先天精气紊乱隐寓之形神异常发育外显,胎传疾病与生俱来。《活幼心书》提出以头项、口、手、足、肌肉软为“五软”,《医宗金鉴》以立迟、行迟、发迟、齿迟、语迟为“五迟”,《幼幼集成》将手、脚、腰、肉、颈硬定名为“五硬”。《诸病源候论·小儿杂病诸候》有云:“由在胎之时,其母卒有惊怖,内动于儿脏,邪气乘其心,令心气不和,至四五岁不能言语矣。”《活幼心书·五软》指出先天禀赋不足常见原因“有因母血海久冷,用药强补有孕者,有受胎而母多疾者,有或其父好色贪酒、气体虚弱;或年事已迈,而后见子,有日月不足而生者,或服堕胎之剂不去,而竟成孕者”;“爰自降生之后,精髓不充……又为六淫所侵”。《保婴撮要·五软》认为:“此五者皆因禀五脏之气虚弱,不能滋养充达。”其中,有些病因与“胎传”差异性明显。分析五软、五硬、五迟的具体病因及症状特点,较多的属于大脑发育不成熟(产前、产时或产后)或获得性非进行性脑损伤(早产、低出生体重儿、窒息、缺氧缺血性脑病、核黄疸、外伤、感染)导致的脑性瘫痪,可能也包括神经遗传病的先天性发育缺陷(畸形、宫内感染)导致的脑性瘫痪^[8]。因此,有研究者建议脑性瘫痪以五迟、五软复合命名^[9]。脑性瘫痪是一组不同原因导致的、不同种类和严重程度的多样化的症候群,是否是遗传性神经肌肉病,属于遗传性神经肌肉病的哪一个具体病种,必须做出明确诊断。

2 辨治方法

神经系统遗传性疾病临床症状复杂、诊断困难,基因检测是明确诊断的终极手段^[10]。笔者主张首先

必须明确是否是遗传性神经肌肉病,之后诊断遗传性神经肌肉病的具体病种,再整合中西医康复方法,进行辨病辨证论治,可以减轻或解除部分临床症状,才能提高生存质量。如惊风类胎病主要指惊风、抽搐一类的疾患,涉及癫痫(胎搐、癫痫),高热引起的急性抽搐(胎风、胎惊),慢性吐泻或发育不良及佝偻病引起的慢性病抽搐,亦有将新生儿破伤风(脐风、撮口、噤风)归为此类的^[7]。其中,多种疾病不属于胎病。《幼科发挥·胎疾》根据胎疾的性质将其分为可治、不可治、不必治三类,并指出其治则:“胎禀之病,当随其藏气求之。”滋其化源,并祛除内生诸邪。

2.1 治肾脾为本,恢复气化

化源即生化人身的元气,人身元气寄于命门水火,赖脾胃以滋养。精气源于肾命,气血生于脾胃。滋其化源,当以脾肾为主,脾肾相生,兼顾五脏,承制生化。(1)补益先天与后天,补虚固本以复生克制化之常,宜用平和之剂,常用六味地黄汤、八味地黄丸、补中益气汤、六君子汤之类。临床上往往脾肾同治,分别脾肾侧重,选择成药久服。如复元丹(炮附子、木香、茴香、川椒、独活、厚朴、白术、陈皮、吴茱萸、桂心、泽泻、肉豆蔻、槟榔)、补天大造丸(紫河车、炙鹿茸、炙虎胫骨、炙龟版、生地黄、山药、牡丹皮、泽泻、白茯苓、山茱萸、天门冬、麦门冬、五味子、枸杞子、当归、菟丝子、炒补骨脂、怀牛膝、炒杜仲、肉苁蓉)、龟鹿二仙膏等。(2)根据肾脾与五脏相关性,与其他脏腑同时燮理。《育婴家秘·胎疾》说:“所谓胎禀不足者,各随五脏论之。”《育婴家秘·五脏证治总论》说:“心肺脾三脏有补有泻,肝则有泻无补,肾则有补无泻也”;并且,“当视标本之缓急而治之”。常用方如安神丸(芒硝、白茯苓、麦门冬、山药、甘草、寒水石、冰片、朱砂)、泻心汤、阿胶散(阿胶、牛蒡子、炙甘草、马兜铃、杏仁、糯米)、泻白散、保和丸、泻黄散、当归龙荟丸、补肾地黄丸(山药、山茱萸、熟地黄、鹿茸、川牛膝、牡丹皮、白茯苓、泽泻)等等。

2.2 治内邪为标,因应病机

后天脏腑阴阳虚弱、气血津液平衡失常,产生痰、湿、瘀、毒等内邪,全身脏腑经络邪气蔓延,虚实互生,更虚更实,形神同病,多种正气虚损,日久诸邪交互,虚实夹杂并存。迟发的遗传性神经肌肉病,虚实夹杂尤为突出。并且,随着病情发展,因虚致实,因实致虚,虚实内涵表现为动态病机变化过程。因

此,错综复杂的病机变化决定了遗传性神经肌肉病属于慢性进展性疾病、多系统疾病、难治性疾病。邪正关系的消长变化动态,决定了辨证论治是一个动态的过程^[11]。治疗上,以精气虚弱为本,以内邪蕴结为标,补泻和合,三因制宜,多法配伍,动态因应病机变化。如癫痫病要坚持辨病、辨证、辨体的方法,遵循证变法变药变原则,动态辨证施方,防止中药耐药性,避免一方长期应用^[12]。《育婴家秘·痢》指出,胎痢“初病之时,便宜服通窍化痰镇心之剂”,用断痢丸(黄连、石菖蒲、青礞石、朱砂、珍珠粉、铁花粉、胆南星、甘遂、沉香、茯苓);频愈频发,“久则脾肾俱应,常身冷而目闭,必用益黄散、四君子丸补脾,遂能饮食;又不愈,以地黄丸补肾”;失治误治精气损伤,“淹延年久,其状如痴、如健忘者,终不可治也”。

2.3 整合各种治法,权衡常变

遗传性神经肌肉病治疗十分困难,相当一部分疾病至今仍不可治,基因治疗技术尚未推广,临床上整合各种治法,仍然以对症治疗和康复治疗为主^[13]。《褚氏遗书·除疾》说:“世无难治之病,有不善治之医。”有些机制不明、诊断不清、治疗无效的疑难杂症性质的遗传性神经肌肉病,可以参考常规的治风、治气、治痰、治瘀、治毒、治虚等等经验方药^[14]。也可以基于复杂性疾病的方证之变、病机之变、治法之变以及方药之变的变法思维^[15],参考应用非常规的变法治疗疑难杂症的经验方药^[16]。权虽有变,但有定则可循,必须坚持原则性与灵活性的统一,中医治疗与西医治疗的结合,对症治疗与对因治疗的并行。

3 遗传性神经肌肉病医案举例

3.1 假肥大型肌营养不良案

谭某某,女,19岁。2018-10-09初诊:右足肿胀,腓肠肌疼痛伴活动受限1周。服用布洛芬后可缓解腓肠肌疼痛,停药后疼痛有时复发,反复于当地诊所治疗无效。于2016年前往长沙某国家级医院住院,诊断为“多发性肌炎”,予甲泼尼龙抗炎止痛,硫唑嘌呤等治疗后病情好转。甲泼尼龙片40 mg qd治疗中,甲泼尼龙片每周递减4 mg,寻求中医药进一步治疗。刻诊见患者体胖,面色黯红,智力正常,右足背肿胀,双侧腓肠肌较肥大,触之略显坚硬,局部皮温升高,食纳可,夜寐安,二便调。舌红,苔黄,脉数大。治法:清热利湿,化浊解毒,兼活血化瘀。处方:薏

苡仁 30 g,白术 20 g,当归、白芍、浙贝母、萆薢、泽泻、白花蛇舌草各 15 g,桃仁、苍术、苦参、黄柏各 10 g,红花、没药各 5 g。7 剂。

2018-11-06 二诊:现每日服用甲泼尼龙片 36 mg qd,右足背部疼痛明显好转,双下肢易疲劳,下蹲站起时费力,纳可寐安,二便调。血沉 3 mm/L;血常规:WBC $9.78 \times 10^9/L$,LYM $3.9 \times 10^9/L$,CRP 1.28 mg/L;肌酶:CK 2 084.00 IU/L,CK-MB 54.7 IU/L,LDH 366 IU/L,MB 1 159 IU/L;肝功能:ALT 79 U/L,AST 55 U/L;肾功能:UA 598 $\mu\text{mol/L}$;基因检测报告:DMD 35-44 号外因子重复,假肥大型肌营养不良(新发)。舌淡红,苔白,脉弦数。明确诊断:进行性肌营养不良症-假肥大型肌营养不良。治法:益气健脾化湿。处方:红景天、黄芪、党参、山药、生地黄各 15 g,葛根 20 g,白术、山茱萸、当归、陈皮、茯苓各 15 g,白芍、木瓜各 10 g,甘草 5 g。14 剂。

2018-11-29 三诊:甲泼尼龙片 28 mg qd 治疗中。复查肌酶谱升高,舌暗,苔白腻,脉沉数。满月脸,配合中药治疗。治法:清热化浊解毒,兼健脾化湿。处方:白花蛇舌草、虎杖、土茯苓、木瓜、垂盆草、白茅根、山楂、葛根各 15 g,泽泻、白参、白芷各 10 g,露蜂房、附片各 5 g。14 剂。季德胜蛇药片(组成:七叶一枝花、蟾蜍皮、蜈蚣、地锦草等)10 片 qd,连续服用两月。

2019-01-03 四诊:甲泼尼龙片 20 mg qd 治疗中。患者病情稳定,舌暗老红,苔黄厚干,脉细数弦。复查肌酶:CK 2 129.00 IU/L,CK-MB 52.10 IU/L,LDH 481.00 IU/L,MB 802.00 IU/L。基因检测回报:DMD HG19;基因位置:cHrX 35-44 号外因子重复舒 X3 状态。明确诊断:假肥大型肌营养不良-Duchenne 型肌营养不良(DMD)。治法:清热化浊解毒,兼祛风。三诊处方去白茅根、白芷、附子、葛根,加黄柏、茵陈各 10 g,柴胡、皂刺、苦参各 6 g,刺蒺藜 15 g。14 剂。

2019-01-17 五诊:药后病情稳定,肌肉压痛,舌暗苔白厚粉,脉沉滞数。复查肌酶:CK 1 327.00 I-U/L,CK-MB 40.00 IU/L,LDH 410.90 IU/L,MB 368.5 IU/L;肝功能:ALT 79 U/L,AST 55 U/L。治法:清热化浊解毒,兼祛风。处方:白花蛇舌草、虎杖、刺蒺藜、土茯苓、茯苓、垂盆草各 15 g,茵陈、苍术、青蒿各 10 g,皂刺、苦参、柴胡、甘草各 6 g,露蜂房 5 g。14 剂。甲泼尼龙片减量至 8 mg qd,一周时停

用激素。

2019-02-28 六诊:肌肉疼痛消失,饮食不慎腹泻,舌暗,苔黄白厚粉,脉沉滞数。五诊处方去露蜂房,加薏苡仁 15 g。14 剂。

2019-04-04 七诊:患者病情稳定,停药 20 d 症状未加重,舌灰暗,苔薄黄白腻,脉沉数,满月脸。六诊处方去皂刺、苍术、刺蒺藜,加藿香、菊花、佩兰、荷叶各 10 g。14 剂。

2019-05-09 八诊:中药治疗病情稳定,舌红略暗,苔黄白腻,脉沉数。复查肌酶:CK 3 145.00 I-U/L,CK-MB 55.00 IU/L,LDH 442.00 IU/L,MB 891.05 IU/L;肝功能:ALT 59.30 U/L,AST 65.70 U/L。继续恢复甲泼尼龙片 20 mg/d 治疗,每周递减 4 mg,至 8 mg/d 维持治疗。治法:清热化浊解毒。处方:土茯苓、木瓜、垂盆草、白花蛇舌草、茯苓各 15 g,苍术、黄柏、荷叶、淡竹叶、佩兰、泽泻、茵陈各 10 g,甘草 6 g。14 剂。之后,停用中药汤剂,只服用季德胜蛇药片。

按:进行性肌营养不良症-假肥大型肌营养不良需要完善基因检测后才能确诊,一般予激素维持治疗。中医认为进行性肌营养不良症属于胎病、胎传肌痹、胎传肌痿,禀赋遗传,真气失调,脏腑气化异常,伏藏毒热日久外发,产生疾病状态。本案在胎传肌痹阶段,以脾肾精血亏虚为病本,但初发时正气亏虚不明显,以湿、浊、热、毒等标证为主,激素治疗期间尤甚。在清利湿热、化浊解毒基础上,经验用药季德胜蛇药片清热解毒有较好疗效。经过近 7 月的治疗,现患者病情稳定。胎传肌痹标证为主时,祛除内邪,通行经脉,调其阴阳,对症治疗尚可取效。《证治准绳·痿痹门》说:“如肌肉麻,必待泻营气而愈;如湿热相合,四肢沉痛,当泻湿热”;四肢懈惰,肌肉萎缩,为跛为痒,“大抵显脏证则难治矣”。

3.2 肾上腺脑白质营养不良案

蒋某某,男,31 岁。2017-03-27 首诊:2016 年 4 月开始,记忆下降明显,呈进行性加重,步态不稳,近来常常走失,表情淡漠,傻笑,语言交流困难,视力正常,听力正常。血浆极长链饱和脂肪酸升高。头部 MRI 示:双侧大脑后部及桥脑大片对称性脱髓鞘改变。广州嘉检医学基因检测示:ABCD1 基因突变;基因诊断为肾上腺脑白质营养不良。告知无有效治疗方法。予艾迪本醒片、奥拉西坦、清脑复神液。

2018-05-10 二诊:记忆下降进展快,加用多奈

振齐片。

2018-11-12 三诊:智力障碍加重,基本生活不能自理,需要家人看护,舌暗红,苔黄厚腐干,脉沉细弱。患者家属要求中药汤剂治疗。治法:活血荣络。处方:熟地黄、制何首乌、紫石英、益智仁、龙齿、槟榔各 15 g,紫河车、白菊花、桑叶、女贞子、旱莲草、川芎、王不留行、三棱、莪术各 10 g,甘草 6 g。30 剂。2018-12-15 电话联系患者家属,诉患者用药后无明显效果,家庭经济原因放弃治疗。

按:肾上腺脑白质营养不良需要完善基因检测后才能确诊,目前本病尚无有效治疗方法,死亡率极高。中医认为本病属于胎病、胎传痴呆,禀赋不足,精畸血弱,脑髓荣气虚滞,脑窍神机失用。《素问·刺法论》记载:气机升降障碍,九宫之神皆妄。阴阳失和,形神俱病;时间推移,衍邪交互,消耗正气;终至于形敝神败,成为难治之症。

3.3 肝豆状核变性案

刘某,男,24 岁,住院号:378718。因右侧肢体萎缩 10 余年,间发肢体强直 5 年,加重 10 余天,于 2015-04-02 入院。患者于 2001 年因发热黄疸诊断为重症肝炎、肝硬化后,出现右侧肢体萎缩,经当地医院治疗(具体用药不详)后,症状未进展。2010 年突发意识障碍、肢体强直,就医于国家级某医院诊断考虑肝豆状核变性,予服用青霉胺降铜治疗。其后自动停药,右侧肢体萎缩症状逐渐加重,行走困难,需借助拐杖行走。2013 年自行停用青霉胺后症状未明显进展。2015 年 2 月 21 日又复出现发作性意识障碍、肢体强直症状,遂于 2015 年 2 月 23 日去某地级市第一人民医院住院治疗,诊断考虑继发性癫痫,予以护胃、护肝、抗癫痫、镇静、促进铜排泄等对症支持治疗后,家属要求转上级医院。现症见:患者精神不振,反应迟钝,右侧肢体萎缩无力,站立不稳,行走不能,构音障碍,吟诗样语言,偶有饮水呛咳,无吞咽困难,无肢体抽搐震颤、无发热、头痛,无呕血,纳可,小便可,大便 4 d 未解,无腹胀腹痛,夜寐可。舌红,苔白厚腻,脉细缓。查体:T 36.3 °C,P 70 次/min,R 18 次/min,BP 105/70 mmHg。双侧瞳孔等大等圆,直径 3 mm,眼球角膜与巩膜交界处混浊,可见 K-F 环,直接、间接对光反射灵敏,双眼球活动自如,无眼球震颤。腹平软,左侧腹部可见一长约 10 cm 陈旧性瘢痕,全腹无压痛反跳痛,双下肢不肿。双下肢胫前皮肤色素沉着,右下肢肢体萎缩,右上肢近心端肢体

萎缩,右踝部挛缩、背屈及跖屈障碍,右上肢肌力 4 级,右下肢肌力 4 级,左上肢肌力 5 级,左下肢肌力 5 级,四肢肌张力正常,四肢腱反射(+++),克氏征(+),颈胸 2 横指,右侧巴氏征(+),左侧巴氏征(-),指鼻试验(+)。头部 CT 示:双侧基底节豆状核区低密度灶,考虑缺血灶可能,不除外豆状核变性;脑萎缩。腹部 CT 示:肝硬化、脾大,少量腹水,肝右叶前上段类圆形异常密度灶;胆囊未显示,肝、胆总管扩张,考虑胆囊术后改变,食管下段静脉曲张;右肾小囊肿;下腹部未见明显异常。无痛胃镜示:食管胃底静脉曲张;门脉高压性胃病。24 小时动态脑电图示:静脉持续泵入咪达唑仑时,未见明显慢性活动及痫样活动,正常脑电图。血酮体:0.3 mmol/L;血糖:4.7 mmol/L。诊断:肝豆状核变性,继发性癫痫;肝硬化失代偿期并脾大,食管胃底静脉曲张,门脉高压性胃病;失血性贫血,低蛋白血症。予青霉胺降铜,奥卡西平片剂抗癫痫,甲钴胺片剂,维生素 B₁ 片剂营养神经,多库酯钠软化大便,氨肽素+利可君改善贫血,兰索拉唑护胃,还原型谷胱甘肽护肝,5%葡萄糖注射液+门冬氨酸钾镁冻干粉针+水溶性/脂溶性(II)维生素组合补液加强营养等对症支持治疗。中医诊断:痫证,痰浊蒙窍证。治以化痰开窍醒神,方用涤痰汤加减:茯苓 15 g,陈皮、法半夏、麸炒枳壳、石菖蒲、竹茹、胆南星、片姜黄、白术、姜厚朴各 10 g,大黄 3 g。5 剂。2015-04-08 查铜兰蛋白 5 mg/dL,提示铜代谢障碍。头部 MRI:双侧豆状核、丘脑、左侧额叶、脑干异常信号,符合肝豆状核变性。脑电图示:中度异常脑电地形图。肌电图示:双腓总神经、双胫神经纤维损害。患者精神较前好转,未再发肢体抽搐震颤,大便今日未解。无腹胀腹痛,夜寐欠佳,舌淡红,苔剥薄黄,脉弦细无力。辨证为肝肾亏虚,风痰内生证。治以补肝肾,益精荣脑,祛风豁痰。方以自拟方加减:黄芪 30 g,生地黄、熟地黄、麦冬、天冬、白芍、山药、丹参、瓜蒌皮、茯神、炒蒺藜、钩藤、炒瓜蒌子各 15 g,法半夏、天麻、当归、姜黄、炒地龙、牛膝、酒山茱萸各 10 g,胆南星 5 g。5 剂。2015-04-13 病情好转出院。2015-12-08 门诊:患者病情稳定,未发肢体抽搐震颤,情绪激动时上肢运动增多,右侧肢体仍萎缩无力,站立不稳,行走不能,构音障碍,言语较前稍流利,反应稍迟钝,无吞咽困难,肛门排气频频,舌淡红,苔薄黄干,脉弦细弱。黄芪 30 g,生地黄、熟地黄、白芍、丹参、瓜蒌皮、瓜蒌子、山药、钩藤、白蒺藜、

茯神、天冬、鸡血藤、麦冬各 15 g, 当归、姜黄、牛膝、酒山茱萸、炒地龙、法半夏、天麻、桃仁各 10 g, 胆南星、炒芥子各 5 g。15 剂。2017-02-28 复诊: 病情同前, 原方加石菖蒲、蜜远志各 5 g。15 剂。2018-03-12 三诊: 患者病情稳定, 左侧肢体活动正常, 右侧肢体萎缩稍强直, 构音障碍, 食欲不振, 舌淡红, 苔薄黄, 脉弦细弱。去生地黄、白芍、钩藤、白蒺藜、当归、炒芥子, 加白术、茯苓各 10 g。嘱加强言语训练。15 剂。

按: 本案肝豆状核变性铜代谢障碍, 用青霉胺降铜治疗。中医相当于颤病、癔病、黄疸、积聚、膨胀等, 本案属于肝经风痰内伏, 闭窍阻络, 故从颤病、痉病、肝风等论治, 以滋阴熄风为主, 兼豁痰开窍, 有助于控制肢体抽搐震颤症状, 并且利咽喉开声音。

3.4 遗传性脑血管病案

蒋某某, 女, 48 岁。2013-10-11 一诊: 因进行性记忆下降, 语言障碍, 计算障碍, 于 2013-09-10 在北京某医院确诊为遗传性脑血管病。之后, 一直服用奥拉西坦胶囊、西洛他唑片治疗, 要求配合中药治疗。刻诊患者智能减退, 表情淡漠, 少动, 动作迟缓, 吐词不清, 语言交流障碍, 计数能力下降, 口角右歪, 手指麻木, 睡眠浅, 易惊醒, 躁动不安, 舌暗红苔黄腻, 脉沉细弱。否认高血压病、糖尿病、头部外伤史。头部 MRI 示: 广泛的脑白质病变, 皮质下多发性腔隙性脑梗死。中医诊断: 脑络痹, 辨证为心肾阴虚、痰热阻络证。治法: 养阴清热、交通心肾、活血通络。处方: 制何首乌、益智仁、酸枣仁各 15 g, 决明子 30 g, 僵蚕、秦艽、白芷、蒲黄、白菊花、玄参、灵芝、栀子、知母、黄柏各 10 g, 乳香、没药、甘草各 6 g, 莲子心 3 g。14 剂。2013-10-26 二诊: 精神好转, 睡眠改善, 吐词较前清晰, 手指麻木减轻, 仍然智能减退, 口角右歪, 舌暗红苔黄薄腻, 脉沉细弱。上方加炙土鳖虫 10 g, 炙水蛭 3 g, 14 剂。2013-12-15 三诊: 用药期间症状较停药后减轻, 舌暗红苔薄黄白干, 脉沉细弱。守二诊处方 30 剂。之后改服活血荣络片、奥拉西坦胶囊、西洛他唑片。

按: 本案脑络痹不能视为缺血中风, 当属于胎病、胎传脑络痹、胎传痴呆。脑络属于阴络, 无虚不成积, 久积正愈虚。内邪滞留细络, 脑髓玄府不利, 由气液灌渗流通不利, 致玄府结构异变, 神机转运障碍。故以治心肾为本, 治内邪为标, 标本同治。因应病机, 整合论治, 也只能改善某些临床症状。

4 结语

遗传性神经肌肉病可发生于任何年龄, 可有神经系统、肌肉系统以及其他系统受损, 其临床表现复杂, 严重影响生活质量, 有的疾病危及生命。遗传病具有先天性、终身性、难治性的特点^[17]。目前, 遗传性神经肌肉病治疗手段落后, 仍然以对症治疗和康复治疗为主。因此, 探索和应用中医药关于遗传性神经肌肉病的诊疗技术, 全面提高治病能力、创新能力具有重要意义。

参考文献

- [1] 姚实林. 中医体质的遗传学研究思路[J]. 中国中医基础医学杂志, 2010, 16(2): 163-165.
- [2] 李德新. 李德新中医基础理论讲稿[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2008: 246.
- [3] 蒋文跃. 从中医药优生论重大慢性疾病的预防[J]. 中华中医药杂志, 2005, 20(8): 493.
- [4] 邹海强, 马敬红, 赵保健. 欧洲神经科学协会联盟关于神经遗传病的分子诊断指南: 运动神经元病、周围神经病和肌肉病[J]. 中华临床医师杂志(电子版), 2012, 6(24): 8295-8300.
- [5] 李经纬. 中医大词典[M]. 2 版. 北京: 人民卫生出版社, 2004: 1289.
- [6] 王米渠, 林 乔, 顺 斌, 等. 试探《内经》遗传病纲要[J]. 陕西中医药大学学报, 2002, 25(6): 1-3.
- [7] 国 华. 中医对胎病的认识和分类探讨[J]. 时珍国医国药, 2011, 22(7): 1767-1768.
- [8] 唐久来, 秦 炯, 邹丽萍, 等. 中国脑性瘫痪康复指南(2015): 第一部分[J]. 中国康复医学杂志, 2015, 30(7): 747-754.
- [9] 陈雪梅, 暨 铎. 脑瘫中医古代文献溯源[J]. 中国民族民间医药, 2018, 27(22): 8-10.
- [10] 李洵桦, 陈定邦, 吴 超. 浅谈神经系统遗传性疾病基因诊断策略及问题[J]. 中国现代神经疾病杂志, 2017, 17(7): 477-483.
- [11] 赵民望. 辨证论治是一个动态的过程[A]. 中国中西医结合学会. 第二次世界中西医结合大会论文摘要集[C]//中国中西医结合学会: 中国中西医结合学会, 2002: 2.
- [12] 马 融. “三辨”模式治癫痫[J]. 中医儿科杂志, 2017, 13(4): 10-12.
- [13] 梁秀龄, 李洵桦, 陈定邦, 等. 神经系统单基因遗传病的治疗现状[J]. 中华脑科疾病与康复杂志(电子版), 2015, 5(1): 50-53.
- [14] 周德生. 内科疑难病的中医临床思维特点与辨治方法探讨[J]. 湖南中医药大学学报, 2015, 35(10): 6-10.
- [15] 马加路. 从变法思维谈《伤寒论》复杂性病证的辨治[J]. 国医论坛, 2018, 33(4): 3-4.
- [16] 孙祥民. 谈“变法”的临床运用[J]. 山东中医学院学报, 1980, 3(17): 52-55.
- [17] 叶文虎, 赵寿元, 李 璞. 现代临床遗传学[M]. 合肥: 安徽科学技术出版社, 1996: 603-605.