

## . 个案报告 .

## 以发作性痴笑为表现的下丘脑错构瘤 1 例

黄海龙 张新定 杨宝慧 吴海洋 王小强 贾艳飞 李登辉

【关键词】下丘脑错构瘤;癫痫;痴笑;显微手术

【文章编号】1009-153X(2021)08-0650-01 【文献标志码】B 【中国图书资料分类号】R 742.1; R 739.41

下丘脑错构瘤是一种罕见的神经系统疾病,由不同大小的灰质样脑组织构成,不是真正的肿瘤,因此又称为灰结节错构瘤,发病率在 1/(5~10)万,常表现为痴笑发作和性早熟,可伴有认知功能障碍及发育异常,是一种以发笑为主要临床表现的特殊类型癫痫。2017 年 12 月收治以发作性痴笑为表现的下丘脑错构瘤 1 例,现报道如下。

## 1 病例资料

12 岁女孩,因发作性痴笑 12 年于 2017 年 12 月入院。患儿出生后 40 d 无明显诱因出现发作性痴笑,伴双拳紧握,无肢体抽搐,无口角歪斜、口吐白沫,无小便失禁,当时家属未予重视,未诊治。之后,患儿症状间断发作,发作时意识丧失。8 年前,就诊于当地医院,诊断为癫痫,给予丙戊酸镁及癫痫平片治疗,效果不佳,且发作频率增加,调整药物为奥卡西平,未能得到有效控制,于 3 个月前停药,改服中药(具体不详)。1 个月前,患儿发作时伴小便失禁,无性早熟,平素多动,学习成绩差,无癫痫持续状态,无精神症状。入院体格检查:神经系统无明显阳性体征。实验室检查:生长激素 7.59 ng/ml,卵泡生成素 1.3 mIU/ml,促黄体生成素 0.04 mIU/ml。头颅 MRI 示右侧乳头体旁结节影,下丘脑错构瘤可能。患儿以发笑为主,服用丙戊酸镁及癫痫平片治疗效果欠佳,后改用奥卡西平等药物治疗也无明显效果,考虑手术治疗。采用翼点入路手术切除病变,术中见病变位于第三脑室底部,质地较软,呈色灰黄,边界清楚,分块切除肿瘤且达到镜下全切除,大小约 1.5 cm×2 cm×1.5 cm,术中行脑电监测,无神经损伤。术后病理示胶质细胞轻度增生,局部区域脑组织液化变性,诊断为下丘脑错构瘤。术后常规口服抗癫痫药物,发作性痴笑明显减少,生长发育一般情况良好。

## 2 讨论

大多下丘脑错构瘤发生在婴幼儿和儿童时期,发病年龄平均 2.5 岁,女性略多于男性,常表现为痴笑发作、性早熟。痴笑发作是一种以局灶性发作为主的特殊类型癫痫,国际抗

癫痫联盟于 2011 年正式命名。它是由神经元异常放电引起的面部肌肉不自主抽搐,形似鬼脸或怪笑,发笑时表情僵硬刻板,发作短暂且频繁,可于清醒或睡眠时出现。随着病情进展,癫痫的发作形式复杂化,如强直性阵挛发作,继发性全身发作等,还可伴有认知功能障碍。

据文献报道,痴笑发作有两种形式,一种是下丘脑错构瘤导致的,仅有痴笑发作,5 岁以下儿童常见,抗癫痫药物治疗效果欠佳。本文病例仅表现为痴笑发作且对多种抗癫痫药疗效欠佳。另一种是颅内其他疾病导致的,多与额叶或颞叶肿瘤、出血、感染等相关,5 岁以上病人常见,存在意识障碍及其他癫痫发作,抗癫痫药物治疗有效。

头颅 MRI 是诊断下丘脑错构瘤的首选检查方法,典型的下丘脑错构瘤 MRI 表现为中线灰结节和乳头体处的圆形或类圆形结节肿块, $T_1WI$ 呈等信号, $T_2WI$ 呈等或稍高信号。下丘脑错构瘤的 MRI 分类方法尚无统一标准,可以根据肿瘤的最大直径分为大直径型和小直径型,也可根据肿瘤的附着部位分为有蒂型和无蒂型等。

下丘脑错构瘤的治疗首选手术。近年来,研究发现错构瘤本身具有致痫性,癫痫的传播通路可以通过穹隆传导至内侧颞叶,也可以通过乳头体丘脑束经过丘脑及扣带回传递到额叶。治疗下丘脑错构,仅使用抗癫痫药物,很难有效控制癫痫发作,手术切除或者离断癫痫传播途径是控制癫痫发作的有效方法。手术入路有翼点入路、胼胝体-穹隆间入路和额颞入路等,手术方式有显微手术、神经内镜手术及立体定向放射治疗,其中前两者治疗效果较好。立体定向放射治疗可以精准地切断癫痫传播途径,创伤小、有效控制癫痫发作,然而,对比显微手术、神经内镜手术,中枢性高热及术后高热在射频损毁错构瘤后更为常见。手术入路和手术的方式应该根据病人年龄、错构瘤的位置和大小、癫痫发作的程度等具体情况而定。

本文病例通过翼点入路行显微手术切除病灶,术后随访 6 个月,癫痫发作明显减少,继续给予抗癫痫药物治疗,效果满意。我们认为,对于以癫痫发作为主要表现的下丘脑错构瘤,手术是有效的治疗方法。对于此类病人,应早诊断、早手术、常规给予抗癫痫药物治疗,可以有效地改善病人的预后。术后仍需长期随访,监测脑电图,影像学检查,以便观察病情的预后和转归。

(2019-09-03 收稿,2019-10-28 修回)