

# 以排尿困难发病的 *SOD1* 基因变异致肌萎缩侧索硬化一例

崔立立 纪坤乾 张正华 张同霞 赵玉英

【关键词】 肌萎缩侧索硬化；超氧化物歧化酶；排尿障碍；基因；突变；病例报告

【Key words】 Amyotrophic lateral sclerosis; Superoxide dismutase; Urination disorders; Genes; Mutation; Case reports

## Amyotrophic lateral sclerosis caused by *SOD1* gene variation with dysuria: one case report

CUI Li-li<sup>1</sup>, JI Kun-qian<sup>2</sup>, ZHANG Zheng-hua<sup>1</sup>, ZHANG Tong-xia<sup>2</sup>, ZHAO Yu-ying<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Department of Neurology, Zibo Occupational Disease Prevention Hospital, Zibo 255030, Shandong, China

<sup>2</sup>Department of Neurology, Qilu Hospital, Shandong University, Ji'nan 250012, Shandong, China

CUI Li-li and JI Kun-qian contributed equally to the article

Corresponding author: ZHAO Yu-ying (Email: zyy72@126.com)

Conflicts of interest: none declared

先证者 女性,64岁。主因尿潴留13天、憋喘3天,于2021年8月12日收入山东大学齐鲁医院。先证者3年前(2018年6月)无明显诱因出现排尿等待(1~2分钟),未予重视;1年半前(2020年2月)出现声音嘶哑伴双臂抬举不能、上楼困难等全身乏力及双上肢肌肉跳动等症状,但无晨轻暮重特征;1年前(2020年8月)双手肌肉逐渐萎缩、手指活动度及握力明显减弱;10个月前(2020年10月)声音嘶哑症状加重,言语不清,排尿等待时间延长至10余分钟并伴排尿无力感,同时出现伸舌无力、吞咽困难、饮水呛咳,及双下肢持续性针刺样疼痛,但尚可独立行走及骑车,双手尚能持物。2020年10月16日于外院就诊,头部MRI平扫显示额叶多发小缺血灶,头部MRA及脊柱MRI检查未见异常;泌尿系统超声检查双肾轻度积水及膀胱炎;肌电图提示右侧胸锁乳突肌、双上肢肌群、T<sub>10</sub>右侧椎旁肌呈神经源性损害,并可见双上肢运动神经传导复合肌肉动作电位(CMAP)波幅降低、双侧正中神经F波未引出,

考虑前角细胞病变。临床印象:运动神经元病。予依达拉奉60 mg/d静脉滴注,辅以艾地苯醌30 mg/次(3次/d)、辅酶Q10 10 mg/次(3次/d)口服和针灸治疗,症状仍进行性加重。6个月前(2021年2月)病情进展至排尿困难且进行性加重,同时合并言语不能、持箸不稳、行走时左右摇晃、易摔倒等;13天前(7月29日)出现夜间排尿困难,尿潴留,遂留置尿管;10天前(8月2日)尿动力学检查显示尿潴留、膀胱感觉功能及逼尿肌功能明显减退,但是膀胱顺应性和最大容量基本正常,考虑神经源性膀胱。3天前(8月9日)突发憋喘症状,遂至山东大学齐鲁医院急诊,以“下运动神经元综合征”收入院。患者自发病以来,精神一般,易激惹,纳差,睡眠质量明显下降,便秘,近10个月体重下降>10 kg。既往身体健康,否认脑卒中、高血压、糖尿病等慢性疾病病史,无药物滥用史;生活规律,无酗酒、吸烟等不良嗜好;育有1女,39岁,身体健康;父母生前身体健康,其弟(2位)身体健康,家族中无类似疾病病史。

诊断与治疗经过 (1)入院后体格检查:未见明显异常。(2)神经系统查体:构音障碍,记忆力、判断力、计算力粗测正常。各向眼动尚可,双侧埋睫征阳性;双侧鼓腮无力、咽反射减弱、软腭活动度差,悬雍垂居中,伸舌居中,舌肌无萎缩及纤颤。颈屈伸力5级;双侧耸肩、展肩肌力2级,双侧屈伸肘肌力4级、腕伸屈肌肌力3级,双侧指伸肌桡侧2级、

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2023.05.016

作者单位:255030 山东省淄博市职业病防治院神经内科(崔立立,张正华);250012 济南,山东大学齐鲁医院神经内科(纪坤乾,张同霞,赵玉英)

崔立立与纪坤乾对本文有同等贡献

通讯作者:赵玉英,Email: zyy72@126.com

尺侧 0 级、指屈肌 4 级；双侧髂腰肌肌力 2 级、屈伸膝肌力 4 级，双侧足背屈、跖屈肌力 5 级。双手骨间肌、大小鱼际肌萎缩明显，呈“鹰爪”样；双上肢腱反射存在，双下肢腱反射未引出，右侧 Hoffmann 征阳性，双侧 Chaddock 征阳性；双侧深浅感觉粗测正常。

(3) 实验室检查：血清学检查血常规、生化、维生素 B<sub>12</sub>、叶酸水平正常，副肿瘤综合征(PNS)相关抗体、重症肌无力(MG)抗体检查各项数据均于正常值范围。腰椎穿刺脑脊液压力 110 mm H<sub>2</sub>O(1 mm H<sub>2</sub>O = 9.81 × 10<sup>-3</sup> kPa, 80 ~ 180 mm H<sub>2</sub>O)，常规、生化正常。

(4) 影像学检查：头部及脊柱 MRI 无明显异常；胸部 CT 显示双肺慢性炎症，局灶性纤维灶；腹部 X 线未见明显异常。

(5) 其他辅助检查：肌电图呈广泛神经源性损害；四肢运动轴索病变，四肢皮肤交感反应(SSR)均未引出。反应性神经电刺激(RNS)可见低频(1 ~ 3 Hz)递减现象，可疑“运动神经元病”。

(6) 基因检测：经先证者及家属知情同意，行家族性肌萎缩侧索硬化(fALS)相关基因第二代测序(NGS, 北京金准医学检验所)，结果显示，先证者 *SOD1* 基因 c.16G > T(p.Val6Leu)杂合突变(图 1a)，根据人类基因突变数据库专业版(HGMDpro, <http://www.hgmd.org>)收录数据，该位点为致病性变异。Sanger 测序进一步验证(北京金准医学检验所)，先证者家系中其弟及其女均未携带该变异基因(图 1b)。临床诊断：肌萎缩侧索硬化 1 型(肌萎缩侧索硬化-*SOD1* 基因变异型)。治疗采取无创性呼吸机辅助通气以缓解呼吸困难、改善脑组织代谢以及控制肺部感染等措施，入院第 4 天(8 月 16 日)因痰液阻塞呼吸道而引起窒息，呼吸、心跳停止，经心肺复苏、气管插管呼吸机辅助通气以及压力控制通气(P-A/C 模式)等抢救措施，虽然心跳和自主呼吸恢复，但仍处于昏迷状态；救治过程中陆续发生缺血缺氧性脑病、肺部感染、肝功能异常、低蛋白血症、电解质紊乱等并发症。病情稳定后仍以气管插管呼吸机辅助通气、鼻饲饮食，同时监测心电图、血压、血氧饱和度，药物治疗则以吡拉西坦 200 ml/d、亚胺培南 3 g/d 和异甘草酸镁 150 mg/d 静脉滴注改善脑代谢、预防肺部感染、保护肝脏，人血白蛋白 12.50 g/d 营养支持并维持内环境稳态。患者共住院 47 天，出院时生命体征平稳，Glasgow 昏迷量表(GCS)评分睁眼 2 分、语言 1 分、运动 3 分，计 6 分(E2 + V1 + M3)，气管切开持续气道正压通气/压力支持通气(CPAP/PSV 模式)，间断脱机 1 小时。出院后 1 年(2022 年 9 月)电话随访，

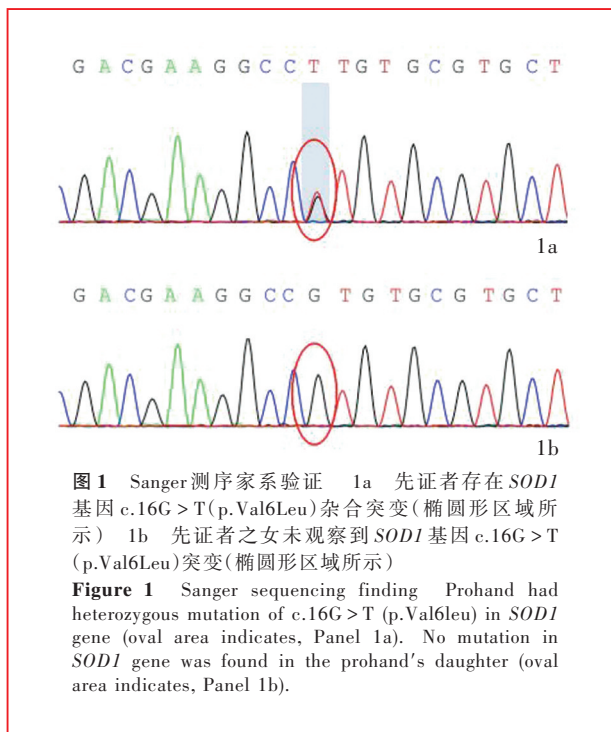


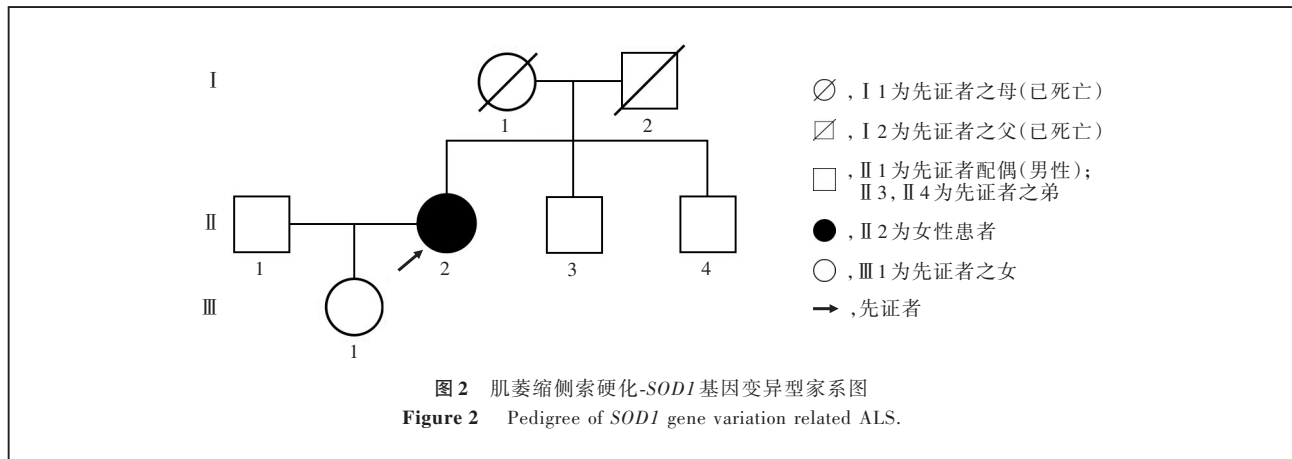
图 1 Sanger 测序家系验证 1a 先证者存在 *SOD1* 基因 c.16G > T(p.Val6Leu)杂合突变(椭圆形区域所示) 1b 先证者之女未观察到 *SOD1* 基因 c.16G > T(p.Val6Leu)突变(椭圆形区域所示)

Figure 1 Sanger sequencing finding Proband had heterozygous mutation of c.16G > T (p.Val6leu) in *SOD1* gene (oval area indicates, Panel 1a). No mutation in *SOD1* gene was found in the proband's daughter (oval area indicates, Panel 1b).

仍意识不清，在当地医院继续呼吸机辅助通气、鼻饲营养等对症支持治疗。

## 讨 论

肌萎缩侧索硬化(ALS)是一种选择性侵犯上、下运动神经元的退行性病变，多于 40 ~ 60 岁隐匿发病；疾病早期临床表现复杂多样，约 70% 患者以肢体症状发病，如四肢乏力、肌萎缩、肌束震颤，25% 以延髓症状发病，可出现吞咽困难、言语不清、舌肌萎缩或纤颤，余 5% 主要表现为呼吸系统症状，如憋气、活动后气短等呼吸肌无力症状<sup>[1]</sup>。目前已知的肌萎缩侧索硬化相关易感基因主要包括 *SOD1*、*TARDBP*、*C9orf72*、*FUS* 等；其中 *SOD1* 基因是亚洲家族性肌萎缩侧索硬化的常见致病基因，我国约有 25% 的家族性肌萎缩侧索硬化由 *SOD1* 基因变异所致，虽然散发性肌萎缩侧索硬化 *SOD1* 基因变异率仅为 1% ~ 2%，但仍是我国散发性患者的常见致病基因<sup>[2-4]</sup>。*SOD1* 基因变异相关肌萎缩侧索硬化亚型为 1 型，本文患者经 NGS 测序呈 *SOD1* 基因 c.16G > T (p.Val6Leu)杂合突变，进一步 Sanger 测序验证，其家系成员中未发现 *SOD1* 基因该位点变异，故确定该患者为散发性肌萎缩侧索硬化 1 型病例(图 2)。*SOD1* 基因变异可导致错误折叠的 *SOD1* 蛋白在线粒体内异常聚积，使线粒体功能异常，从而引起神经元变性坏死<sup>[5-7]</sup>，提示上述异常蛋白聚集体可能参



与肌萎缩侧索硬化的发病过程。

一般认为,肌萎缩侧索硬化患者不伴感觉系统、括约肌、眼肌、自主神经系统及锥体外系受累,但随着对疾病认识和研究的不断深入,发现患者不仅可以出现神经精神症状、认知功能减退、行为异常、睡眠障碍、肢体麻木、疼痛等非运动症状<sup>[8-11]</sup>,也可以表现为流涎、出汗异常、小便失禁、便秘等自主神经系统症状<sup>[12-13]</sup>,但自主神经系统症状发生相对较晚,常见于疾病晚期或因症状不明显而被其运动症状所掩盖<sup>[14]</sup>。有研究将这种除累及上、下运动神经元,还同时累及皮质、锥体外系、自主神经、小脑等其他系统者称为肌萎缩侧索硬化叠加综合征(ALS-plus)<sup>[15-17]</sup>。本文先证者在运动系统受累的同时出现排尿困难、便秘、肢体疼痛、易激惹等非运动症状,符合肌萎缩侧索硬化叠加综合征的表现,有研究表明,此类患者病程中可出现认知功能障碍,或因延髓受累而发病,且致病性基因变异率明显高于单纯肌萎缩侧索硬化,大多预后不良,生存期较短<sup>[15]</sup>。早在1995年即有日本学者报告有关SOD1基因G93S突变致家族性肌萎缩侧索硬化的个案病例,患者于发病第3年时出现排尿困难、膀胱感觉减退及逼尿肌过度活跃等临床表现<sup>[18]</sup>;2014年,另一位日本学者也报告1例SOD1基因V31A突变致家族性肌萎缩侧索硬化病例,病程进展十分缓慢,迁延20余年,发病10余年时方出现明显的泌尿系统功能障碍和感觉神经病变<sup>[19]</sup>。本文先证者以排尿等待为首发症状,逐渐进展为排尿困难甚至尿潴留,至今尚未见诸文献报道。此外,在一些以疼痛等非运动症状为突出表现的肌萎缩侧索硬化患者中也发现SOD1基因D90A、L8V、G93S、V31A位点突变<sup>[20]</sup>,本文先证者疾病晚期出现肢体疼痛,致病基因与上

述研究相一致。SOD1基因变异致肌萎缩侧索硬化患者是否更易或更早出现排尿困难或感觉异常,尚待进一步医学观察与研究。

本文先证者随病程进展依次表现为排尿等待时间延长、排尿困难、尿潴留,这些症状均属低活动度膀胱(UAB)范畴,是由于逼尿肌低活动度造成的下尿路症候群<sup>[21]</sup>。尿流动力学是诊断低活动度膀胱的“金标准”,其尿流动力学检查结果也支持这一诊断。低活动度膀胱的发生除与膀胱压力感受功能减退有关,更主要的原因是排尿中枢及支配膀胱的自主神经如Onuf核损伤<sup>[22-23]</sup>。Onuf核位于脊髓S<sub>1-2</sub>前角细胞柱,其传出纤维通过阴部神经支配尿道和肛门外括约肌。既往研究认为,Onuf核团神经元可在肌萎缩侧索硬化的病理过程中获得“豁免”,即不受累<sup>[24-25]</sup>,这种豁免机制可能与Onuf核神经元中锰超氧化物歧化酶(MnSOD)高表达及缺乏谷氨酸受体有关<sup>[1]</sup>。然而,越来越多的研究发现,肌萎缩侧索硬化患者Onuf核神经元数目在整个病程中并未减少,而萎缩和变性的神经元数目却有所增加<sup>[26-27]</sup>,这种改变的具体机制尚不十分明确,有待进一步深入探索。

本文先证者以排尿困难为主要表现,经与多系统萎缩(MSA)、正常压力性脑积水和肌无力综合征等疾病相鉴别最终明确诊断。(1)多系统萎缩:患者多于疾病早期即出现排尿异常等自主神经受累表现,随着病情进展,至晚期可逐渐出现帕金森样症状如运动迟缓、肢体僵直或姿势性震颤,以及小脑性共济失调或锥体束受损表现,头部MRI显示脑干和小脑萎缩,但鲜有脊髓前角受损征象。本文先证者虽以排尿困难发病,但发病3年后仍未出现锥体外系及小脑症状与体征,头部MRI检查无异常,肌

电图提示脊髓前角广泛性损伤,可与之鉴别。(2)正常压力性脑积水:典型病例表现为认知功能障碍、步态障碍、膀胱功能障碍三联征,60%~92%脑脊液压力正常脑积水患者存在尿频、尿急、尿失禁等逼尿肌过度活动症状<sup>[28]</sup>;头部CT可见脑室扩大,以侧脑室前部尤为明显。本文先证者病程中不伴认知功能减退及步态异常,且影像学检查亦不支持正常压力性脑积水诊断。(3)肌无力综合征:通常由肿瘤相关抗神经元自身抗体介导,累及突触前膜,临床上也表现为肢体无力,以下肢近端肌群受累明显如起立、上楼或步行困难,症状呈波动性,也可出现自主神经功能障碍如直立性低血压、排尿困难等<sup>[29]</sup>。肌电图具有鉴别诊断意义,肌无力综合征患者重复电刺激左侧斜方肌时,低频(2~5 Hz)刺激可见动作电位波幅降低,高频(10 Hz)刺激则可见波幅增高。遗憾的是,本文先证者因惧怕疼痛未行高频电刺激,但其头胸腹部检查均未发现占位性病变,且副肿瘤综合征相关抗体检查亦未见异常,故可排除肌无力综合征诊断。

综上所述,*SOD1*基因变异致肌萎缩侧索硬化患者首发症状可表现为排尿困难,进展至晚期尿潴留和肢体疼痛较为明显。提示应重视肌萎缩侧索硬化早期非运动症状,以便早期诊断、早期干预,提高患者生活质量。

利益冲突 无

#### 参 考 文 献

- [1] Swinnen B, Robberecht W. The phenotypic variability of amyotrophic lateral sclerosis[J]. *Nat Rev Neurol*, 2014, 10:661-670.
- [2] Bernard E, Pegat A, Svahn J, Bouhour F, Leblanc P, Millecamps S, Thobois S, Guissart C, Lumbroso S, Mouzat K. Clinical and molecular landscape of ALS patients with *SOD1* mutations: novel pathogenic variants and novel phenotypes. A single ALS center study[J]. *Int J Mol Sci*, 2020, 21:6807.
- [3] Shang HF. Progress in gene diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis[J]. *Zhonghua Shen Jing Ke Za Zhi*, 2020, 53:50-54. [商慧芳. 肌萎缩侧索硬化的基因诊断及进展[J]. 中华神经科杂志, 2020, 53:50-54.]
- [4] Wu RP, Feng B, Ren ZH, Gu C, Gao FL, Zhang Y. Analysis of *SOD1* gene polymorphism and clinical phenotype in amyotrophic lateral sclerosis[J]. *Zhongguo Shen Jing Jing Shen Ji Bing Za Zhi*, 2021, 47:283-285. [吴瑞鹏, 冯斌, 任占宏, 谷成, 高福林, 张毅. 肌萎缩侧索硬化 *SOD1* 基因多态性与临床表型分析[J]. 中国神经精神疾病杂志, 2021, 47:283-285.]
- [5] Liu Y, Zhu Y, Jiang JX, Jiang SS, Xu RS. Research progress on autophagy and pathogenic proteins of amyotrophic lateral sclerosis[J]. *Zhongguo Lao Nian Xue Za Zhi*, 2022, 42:1239-1243. [刘玥, 朱瑜, 江建香, 江师师, 徐仁泗. 肌萎缩侧索硬化致病蛋白与自噬相关研究进展[J]. 中国老年学杂志, 2022, 42:1239-1243.]
- [6] Luo HM, Chen H. Research progress of *SOD1* mutation and mediated mitochondrial abnormalities in amyotrophic lateral sclerosis[J]. *Zhongguo Kang Fu*, 2021, 36:380-384. [罗红梅, 陈红. *SOD1* 突变及其介导的线粒体异常在肌萎缩侧索硬化症中的研究进展[J]. 中国康复, 2021, 36:380-384.]
- [7] Ma J, Feng HL. Molecular genetic mechanism of amyotrophic lateral sclerosis[J]. *Yi Xue Zong Shu*, 2022, 28:2762-2767. [马金, 丰宏林. 肌萎缩侧索硬化致病的分子遗传学机制[J]. 医学综述, 2022, 28:2762-2767.]
- [8] Chiò A, Moglia C, Canosa A, Manera U, Vasta R, Brunetti M, Barberis M, Corrado L, D'Alfonso S, Bersano E, Sarnelli MF, Solara V, Zucchetti JP, Peotta L, Iazzolino B, Mazzini L, Mora G, Calvo A. Cognitive impairment across ALS clinical stages in a population-based cohort[J]. *Neurology*, 2019, 93:e984-994.
- [9] Jing L, Cao LL. Research progress of non-motor symptoms in patients with amyotrophic lateral sclerosis [J]. *Jing Zhun Yi Xue Za Zhi*, 2019, 34:81-84. [金亮, 曹丽丽. 肌萎缩侧索硬化病人的非运动症状研究进展[J]. 精准医学杂志, 2019, 34:81-84.]
- [10] Wang XN, Cui LY, Liu MS, Guan YZ, Li BH, Du H. A study of autonomic dysfunction and sympathetic skin response in motor neuron disease [J]. *Zhonghua Yi Xue Za Zhi*, 2014, 94:3224-3228. [王心宁, 崔丽英, 刘明生, 管宇宙, 李本红, 杜华. 运动神经元病患者自主神经功能与皮肤交感神经反应的观察[J]. 中华医学杂志, 2014, 94:3224-3228.]
- [11] Chiò A, Mora G, Lauria G. Pain in amyotrophic lateral sclerosis [J]. *Lancet Neurol*, 2017, 16:144-157.
- [12] İscan D, Karaaslan MB, Deveci OS, Akıllı Eker R, Koç F. The importance of heart rate variability in predicting cardiac autonomic dysfunction in patients with amyotrophic lateral sclerosis [J]. *Int J Clin Pract*, 2021, 75:e14536.
- [13] Oliveira Santos M, Castro I, Castro J, Gromicho M, de Carvalho M. Assessment of sympathetic sudomotor function in amyotrophic lateral sclerosis with electrochemical skin conductance [J]. *Clin Neurophysiol*, 2021, 132:2032-2036.
- [14] Papadopoulou M, Bakola E, Papapostolou A, Stefanou MI, Moschovos C, Salakou S, Zis P, Zouvelou V, Kimiskidis VK, Chroni E, Tsivgoulis G. Autonomic dysfunction in amyotrophic lateral sclerosis: a neurophysiological and neurosonology study [J]. *J Neuroimaging*, 2022, 32:710-719.
- [15] McCluskey L, Vandriel S, Elman L, Van Deerlin VM, Powers J, Boller A, Wood EM, Woo J, McMillan CT, Rascovsky K, Grossman M. ALS-Plus syndrome: non-pyramidal features in a large ALS cohort [J]. *J Neurol Sci*, 2014, 345:118-124.
- [16] Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL; World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis [J]. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*, 2000, 1:293-299.
- [17] Beswick E, Forbes D, Hassan Z, Wong C, Newton J, Carson A, Abrahams S, Chandran S, Pal S. A systematic review of non-motor symptom evaluation in clinical trials for amyotrophic lateral sclerosis [J]. *J Neurol*, 2022, 269:411-426.
- [18] Kawata A, Kato S, Hayashi H, Hirai S. Prominent sensory and autonomic disturbances in familial amyotrophic lateral sclerosis with a Gly93Ser mutation in the *SOD1* gene [J]. *J Neurol Sci*, 1997, 153:82-85.
- [19] Sakamoto H, Akamatsu M, Hirano M, Saigoh K, Ueno S, Isono C, Kusunoki S, Nakamura Y. Multiple system involvement in a Japanese patient with a V31A mutation in the *SOD1* gene [J]. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*, 2014, 15:312-314.

- [20] Hu YT, Hou X, Tang BS, Wang JL. Research progress of somatosensory involvement in amyotrophic lateral sclerosis [J]. Zhonghua Shen Jing Ke Za Zhi, 2021, 54:296-302.[胡一婷, 侯漩, 唐北沙, 王俊岭. 肌萎缩侧索硬化感觉神经系统损害研究进展[J]. 中华神经科杂志, 2021, 54:296-302.]
- [21] Osman NI, Chapple CR, Abrams P, Dmochowski R, Haab F, Nitti V, Koelbl H, van Kerrebroeck P, Wein AJ. Detrusor underactivity and the underactive bladder: a new clinical entity. A review of current terminology, definitions, epidemiology, aetiology, and diagnosis[J]? Eur Urol, 2014, 65:389-398.
- [22] Smith PP, Chalmers DJ, Feinn RS. Does defective volume sensation contribute to detrusor underactivity [J]? Neurourol Urodyn, 2015, 34:752-756.
- [23] Zhao L, Cui LY, Du H, Li BH, Wu S. Analysis of the causes of micturition and defecation dysfunction in motor neuron disease patients[J]. Zhonghua Shen Jing Ke Za Zhi, 2014, 47:767-771.[赵蕾, 崔丽英, 杜华, 李本红, 吴双. 运动神经元病伴泌尿功能障碍的原因分析[J]. 中华神经科杂志, 2014, 47:767-771.]
- [24] Schellino R, Boido M, Vercelli A. The dual nature of Onuf's nucleus: neuroanatomical features and peculiarities, in health and disease[J]. Front Neuroanat, 2020, 14:572013.
- [25] Kiernan JA, Hudson AJ. Changes in shapes of surviving motor neurons in amyotrophic lateral sclerosis[J]. Brain, 1993, 116(Pt 1):203-215.
- [26] Sasaki S, Maruyama S. A fine structural study of Onuf's nucleus in sporadic amyotrophic lateral sclerosis [J]. J Neurol Sci, 1993, 119:28-37.
- [27] Kihira T, Yoshida S, Yoshimasu F, Wakayama I, Yase Y. Involvement of Onuf's nucleus in amyotrophic lateral sclerosis [J]. J Neurol Sci, 1997, 147:81-88.
- [28] Hydrocephalus Group, Neurodegenerative Diseases Professional Committee, Chinese Microcirculation Society; Geriatric Medicine Branch, Chinese Medical Association; Beijing Neurodegenerative Society. Chinese guidelines for clinical management of idiopathic normal pressure hydrocephalus (2022) [J]. Zhonghua Lao Nian Yi Xue Za Zhi, 2022, 41:123-134.[中国微循环学会神经变性病专业委员会脑积水学组, 中华医学会老年医学分会, 北京神经变性病学会. 特发性正常压力脑积水临床管理中国指南(2022)[J]. 中华老年医学杂志, 2022, 41:123-134.]
- [29] Yang F, Huang XS. Advances in diagnosis and treatment of LEMS[J]. Xi Nan Guo Fang Yi Yao, 2020, 30:363-366.[杨飞, 黄旭升. LEMS的诊断及治疗研究进展[J]. 西南国防医药, 2020, 30:363-366.]

(收稿日期:2022-11-29)

(本文编辑:袁云)

## · 小词典 ·

## 中英文对照名词词汇(三)

- 平均通过时间 mean transmit time(MTT)
- 嵌合抗原受体T细胞  
chimeric antigen receptor T cell(CAR-T)
- 清醒麻醉 awake anesthesia(AA)
- 全面性强直-阵挛发作  
generalized tonic-clonic seizure(GTCS)
- 全切除 gross total resection(GTR)
- 全身麻醉 general anesthesia(GA)
- 认知行为疗法 cognitive behavioral treatment(CBT)
- 生长激素 growth hormone(GH)
- 视频脑电图 video electroencephalography(VEEG)
- 视野 field of view(FOV)
- 术中癫痫发作 intraoperative epileptic seizure(IE)
- 睡眠期癫痫性电持续状态  
electrical status epilepticus during sleep(ESES)
- 通道视紫红质-2 channel rhodopsin 2(ChR2)
- 无进展生存期 progression free survival(PFS)
- 细胞间黏附分子-1  
intercellular adhesion molecule-1(ICAM-1)
- 心因性非癫痫性发作  
psychogenic non-epileptic seizure(PNES)
- 选择性5-羟色胺再摄取抑制剂  
selective serotonin reuptake inhibitor(SSRI)
- 眼动脱敏与再处理  
eye movement desensitization and reprocessing(EMDR)
- Toll样受体4 Toll-like receptor 4(TLR4)
- 医院信息系统 hospital information system(HIS)
- 胰岛素样生长因子-1 insulin-like growth factor-1(IGF-1)
- Zung抑郁自评量表  
Zung's Self-Rating Depression Scale(SDS)
- 吲哚菁绿荧光血管造影术  
indocyanine green angiography(ICGA)
- 原始神经外胚层肿瘤  
primitive neuroectodermal tumor(PNET)
- 症状性颅内出血  
symptomatic intracranial hemorrhage(sICH)
- 肿瘤电场治疗 tumor-treating fields(TTFs)
- 肿瘤坏死因子受体-1  
tumor necrosis factor receptor 1(TNFR1)
- 肿瘤坏死因子相关凋亡诱导配体  
tumor necrosis factor-related apoptosis-inducing ligand (TRAIL)
- 周期性肢体运动障碍  
periodic limb movement disorder(PLMD)
- 注意缺陷多动障碍  
attention deficit and hyperactive disorder(ADHD)
- Dandy-Walker综合征 Dandy-Walker syndrome(DWS)
- 总生存期 overall survival(OS)