

- 1677-1683.
- [5] PEÑA A D, CADAVID E A, ESTACIO M, et al. Type A aortic dissection following heart transplantation [J]. Braz J Cardiovasc Surg, 2024, 39(5):e20230252.
- [6] WANG Y, LIU F, SONG K, et al. Immediate recognition and surgical treatment of iatrogenic acute type A aortic dissection is associated with low hospital mortality and high intermediate-term survival[J]. Rev Cardiovasc Med, 2022, 23(4):140.
- [7] BIANCARI F, PETTINARI M, MARISCALCO G, et al. Outcome after surgery for iatrogenic acute type A aortic dissection[J]. J Clin Med, 2022, 11(22):6729.
- [8] YAN W, YAMASHITA M H. Commentary: adapting for our patients; reducing intraoperative adverse events as new technologies emerge[J]. JTCVS Tech, 2020, 6:88-89.
- [9] LORUSSO R, WHITMAN G, MILOJEVIC M, et al. 2020 EACTS/ELSO/STS/AATS expert consensus on post-cardiotomy extracorporeal life support in adult patients[J]. J Thorac Cardiovasc Surg, 2021, 161(4):1287-1331.
- [10] 闫姝洁, 周纯, 刘刚, 等. 主动脉手术后体外膜肺氧合支持的单中心回顾性研究[J]. 中国胸心血管外科临床杂志, 2024, 31(5):751-756.
- [11] HOU J Y, WANG C S, LAI H, et al. Venous-arterial extracorporeal membrane oxygenation for patients undergoing acute type A aortic dissection surgery: a six-year experience [J]. Front Cardiovasc Med, 2021, 8:652527.
- [12] 王睿, 任禹澄, 通耀威, 等. 体外膜氧合全身抗凝治疗的研究进展[J]. 中国体外循环杂志, 2023, 21(4):237-240.
- [13] WOOD K L, AYERS B, GOSEV I, et al. Venous-arterial-extracorporeal membrane oxygenation without routine systemic anticoagulation decreases adverse events[J]. Ann Thorac Surg, 2020, 109(5):1458-1466.
- [14] OLSON S R, MURPHREE C R, ZONIES D, et al. Thrombosis and bleeding in extracorporeal membrane oxygenation (ECMO) without anticoagulation: a systematic review[J]. ASAIO J, 2021, 67(3):290-296.
- [15] 滕媛, 闫姝洁, 吉冰洋, 等. 体外膜氧合成功救治 Stanford A 型主动脉夹层术后急性呼吸窘迫综合征患者 1 例[J]. 中国体外循环杂志, 2022, 20(6):382-384.
- [16] MCMICHAEL A, RYERSON L M, RATANO D, et al. 2021 ELSO Adult and Pediatric Anticoagulation Guidelines [J]. ASAIO J, 2022, 68(3):303-310.
- [17] 闵苏, 敖虎山. 不同情况下成人体外膜肺氧合临床应用专家共识(2020 版)[J]. 中国循环杂志, 2020, 35(11):1052-1063.
- [18] MAHAJNA A, OTT S, HANEYA A, et al. Current insights on temporary mechanical circulatory support in adults with post-cardiotomy cardiogenic shock[J]. Eur Heart J Suppl, 2025, 27(Suppl. 4):12-22.

(收稿日期:2025-11-16 修回日期:2026-01-03)

(编辑:唐 璞)

• 病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2026.03.042

网络首发 [https://link.cnki.net/urlid/50.1097.R.20251205.1433.011\(2025-12-05\)](https://link.cnki.net/urlid/50.1097.R.20251205.1433.011(2025-12-05))

## 1 例糖尿病合并红斑肢痛症患者的药物-物理联合治疗报道\*

谢姻姿 程庆丰 杜志鹏 唐紫薇 赵文睿 李寻 张晓茹<sup>△</sup>

(重庆医科大学附属第一医院内分泌科, 重庆 400016)

[关键词] 红斑肢痛症; 糖尿病; 电磁治疗仪

[中图法分类号] R745

[文献标识码] B

[文章编号] 1671-8348(2026)03-0711-05

红斑肢痛症(erythromelalgia, EM), 也称为红热痛症, 是一种罕见的疾病, 于 1878 年首次被描述。其

术语起源于希腊语“Erythrose”(红色)、“Melos”(肢体)和“Algos”(疼痛), 其特征是皮温升高、红斑和烧

\* 基金项目:重庆市自然科学基金(CSTB2024NSCQ-MSX1236);重庆医科大学青年创新团队项目(W0187)。 <sup>△</sup> 通信作者, E-mail: 57507682@qq.com。

灼痛发作,常见于四肢远端,喜好冷水浴<sup>[1]</sup>。有关 EM 的发病率报道中,美国 All of Us 数据库的横断面分析,EM 的总体患病率为 10.3/10 万;美国 Olmsted 县人群的 EM 总体患病率为 1.3/10 万;瑞典某单中心 EM 的发病率为 0.36/10 万<sup>[2-4]</sup>。目前研究认为 EM 的病理机制可能与神经功能障碍、自主神经失调、动静脉分流等有关<sup>[1]</sup>。本文报道 1 例被多家医院误诊的糖尿病合并 EM 患者,分享本院诊断及治疗的经验。本研究已通过本院伦理委员会批准(审批号:2018-042)。

## 1 临床资料

患者病史:61 岁,男,患糖尿病 10 年,未合并糖尿病视网膜病变、糖尿病肾病等并发症(无视物模糊、泡沫尿),长期使用德谷门冬胰岛素(早、晚各 20 IU)控制血糖,但血糖控制欠佳。2024 年 5 月,患者双足疼痛,无晨起下床第一步疼痛、行走后加重、关节僵硬或摩擦感、负重痛、对称性小关节受累等不适,就诊于当地医院,具体诊疗过程不详。2024 年 8 月,患者双下肢无诱发因素出现红肿伴疼痛难忍,疼痛特点:活动后加重(久站、行走时明显)、夜间加重(与被褥摩擦时明显)、冷水浸泡可暂时缓解,无肢端苍白-发绀-潮红变化过程、间歇性跛行、畏寒发热、晨轻暮重水肿。2025 年 1 月,患者换至另一家当地医院住院治疗,诊断为“糖尿病周围神经病变”,予以依帕司他(50 mg,每天 1 次)改善神经病变,甲钴胺(0.5 mg,每天 3 次)营养神经,阿魏酸哌嗪(100 mg,每天 1 次)改善微循环,舒林酸(0.1 g,每天 1 次)镇痛治疗,疼痛未缓解。

查体:一般生命体征平稳,发育正常,心、肺、腹查体无异常,未见眼睑、颜面部水肿性红斑及梭状指。视觉模拟量表(visual analogue scale, VAS)评分 6~7 分。双下肢皮肤发红,压之褪色,双足皮温升高(图 1),趾甲无增厚、混浊,边缘规则,无拇外翻、足趾骑跨、槌状趾、锤状趾、爪状趾,无蚓状肌萎缩;双侧足底无裂纹,无足底胼胝体。双足明显水肿,双侧胫后及足背动脉有搏动。双足皮肤散在瘀点样改变,无皮下波动感及捻发感,无局限性隆起(图 2)。



图 1 治疗前双下肢与双足



A:左足;B:右足。

图 2 治疗前双足

辅助检查:血常规示 WBC  $8.37 \times 10^9/L$ , PLT  $286 \times 10^9/L$ , RBC  $5.29 \times 10^{12}/L$ , 血红蛋白(hemoglobin, Hb) 148 g/L(上升), 红细胞比容(hematocrit, Hct)44.50%, 糖化血红蛋白(glycated hemoglobin, HbA1c) 7.2%, 维生素 B<sub>12</sub> 1 501 pg/mL, 尿微量白蛋白/肌酐 546.3 mg/g, 红细胞沉降率(erythrocyte sedimentation rate, ESR)、C 反应蛋白(C-reactive protein, CRP)、降钙素原(procalcitonin, PCT)、抗核抗体谱、抗中性粒细胞胞质抗体(anti-neutrophil cytoplasmic antibody, ANCA)正常, 肝肾功能、甲状腺功能、皮质醇、肾素、25 羟维生素 D 未见明显异常。糖尿病并发症:踝肱指数(ankle-brachial index, ABI)左侧 1.22, 右侧 1.22;趾肱指数(toe-brachial index, TBI)左侧 0.76, 右侧 0.54。经皮氧分压左侧 55 mm-Hg, 右侧 23 mmHg。双下肢动脉彩色多普勒超声显示右侧股总动脉粥样斑块形成, 双下肢动脉粥样硬化斑点形成;颈部彩色多普勒超声示双侧颈动脉粥样斑块形成, 右侧锁骨下动脉粥样斑块形成;心脏彩色多普勒超声提示左室舒张功能减退;双下肢深静脉彩色多普勒超声未见异常。神经病变评估:重叩击出现左侧踝反射, 右侧踝反射消失, 双侧震动觉、针刺觉、温觉、压力觉减弱, 神经症状评分(neuropathy symptom score, NSS)7 分, 神经缺陷评分(neuropathy disability score, NDS)11 分, 深呼吸时最大与最小心率差 18 次/min, Valsalva 试验最长 R-R 间期与最短 R-R 间期之比为 1.13。

诊断及治疗:入院后根据患者病史、体征,结合辅助检查,排除下肢动脉硬化、软组织感染、下肢静脉回流、血管炎等疾病,考虑为 EM。目前常用的 EM 诊断依据为 Thompson 诊断标准,即需要满足以下 5 个标准:(1)影响肢端身体任何区域(面部、耳朵、手和脚)的间歇性或持续性烧灼痛;(2)受影响身体部位有红斑;(3)受影响皮肤温度升高;(4)由高温、运动或对受影响区域的依赖性引发的症状;(5)通过冷却可缓解症状<sup>[5]</sup>。治疗如下,行为干预:避免剧烈运动、接触热源、长时间站立,可以通过抬高肢体,局部冷敷(非冰

敷,建议使用室温水或略低于体温的水浸泡或风扇降温)以缓解疼痛。药物治疗:盐酸文拉法辛 75 mg,每天 1 次;复方利多卡因乳膏外用,每天 3 次;阿司匹林 100 mg,每天 1 次;加巴喷丁 200 mg,每天 3 次;后根据病情变化调整为盐酸文拉法辛 75 mg,每天 1 次;阿司匹林 300 mg,每天 1 次;美洛加巴林 1 片,每天 2 次;曲马多缓释片 1 片,每天 1 次;罂粟碱 30 mg,每天 2 次;硫酸镁局部湿敷。加用南京从景生物机械有限公司研发的 CJ270-I 型号短波治疗仪,对患者下肢进行环形电场物理治疗:患者取坐位,双下肢放入短波治疗仪中,打开开关,调节功率为 210 W,每天 1 次,每次 20 min,共干预 5 d。治疗 5 d 后 VAS 评分由 4 分降至 2 分,疼痛逐渐减轻,发作频率减少,患者下床行走频率增多,600 m 步行试验速度由原来的 0.44 m/s 上升为 1.13 m/s。值得关注的是,第 1 天短波治疗仪结束后,患者诉过程持续疼痛数分钟,但夜间疼痛较治疗前明显减轻,在后续 4 d 的短波治疗仪过程中,患者无疼痛感加重,治疗后疼痛较前持续明显缓解。入院后 20 d 双足红肿明显减退,皮温较治疗前降低,治疗结束后 VAS 评分 1 分(图 3、4)。



图 3 治疗后双下肢与双足



A:左足;B:右足。

图 4 治疗后双足

## 2 讨 论

EM 是一种罕见的临床综合征,常四肢受累,需与蜂窝组织炎、痛风、血栓闭塞性脉管炎、系统性红斑狼疮(systemic lupus erythematosus, SLE)、骨髓增殖性疾病、Fabry 病等相鉴别。它通常影响下肢(最常见的是脚),或在少数情况下累及上肢(手)。发作通常由运动诱发,通过冷却受影响部位可缓解<sup>[6]</sup>。对于糖尿

病患者,相关皮肤病变与 EM 的鉴别需综合皮损特征、症状规律及病理机制进行判断。糖尿病皮肤病变主要包括胫前色素斑(diabetic dermopathy, DD)、类脂质渐进性坏死(necrobiosis lipoidica diabetorum, NLD)、糖尿病性大疱病(bullous disease of diabetes, BD)及硬肿病,均为慢性、无痛和非温度相关性的损害<sup>[7]</sup>。其中 DD 最为常见(发病率 9%~55%),好发于双侧胫前,早期表现为暗红色平顶丘疹,逐渐演变为不规则萎缩性棕褐色斑,皮温正常,冷水浸泡无法缓解。NLD 多见于胫前及踝部,呈黄红色卵圆形斑块,中央萎缩凹陷,皮温正常或偏低,无烧灼痛。BD 发生率较低(0.4%~2.0%),表现为手足背突发清亮大疱,与严重高血糖相关,无红肿及温度诱发性疼痛。硬肿病则以颈背部对称性板样非凹陷肿胀为特征,颜色淡红或苍黄,无疼痛,温度刺激不诱发症状<sup>[8-9]</sup>。相比之下,EM 以急性发作性烧灼痛、红斑和皮温升高为典型三联征,症状与温度及活动密切相关,高温或久站可诱发,冷水浸泡或抬高患肢可迅速缓解。EM 患者常无特异性皮肤结构异常,而糖尿病皮肤病变多伴随血糖控制不佳及微循环改变,但缺乏 EM 特征性的温度依赖性症状波动<sup>[10]</sup>。通过皮损形态、症状诱因及病程特点的对比,可对二者进行有效鉴别。根据病因,EM 可分为原发性、继发性和特发性。原发性 EM 是由 SCN9A 基因的功能获得性突变引起的,这种突变通常以常染色体显性方式遗传。继发性 EM 与多种疾病和药物使用有关,常见于典型的骨髓增生性疾病,如真性红细胞增多症和原发性血小板增多症是最常见的原因;也见于结缔组织病患者,例如皮炎、红斑狼疮或类风湿性关节炎。特发性 EM 往往无可识别的原因<sup>[11]</sup>。本文报道的此例患者,家族中无类似病例,其主要表现为双足反复红肿与灼痛,活动后加重(久站、行走时明显)、夜间加重(与被褥摩擦时明显)、冷水浸泡可暂时缓解。结合临床表现、实验室检查和影像学检查,结合糖尿病基础疾病,考虑为继发性 EM。

EM 的病理机制复杂,涉及神经功能障碍与血管舒缩调节异常,可分为遗传性和散发性<sup>[11]</sup>。遗传性 EM 常由编码钠通道 Nav1.7 的 SCN9A 基因突变引起。Nav1.7 通道在感觉及交感神经元中表达,其功能获得性突变可导致通道对温度变化异常敏感,表现为温度升高时通道开放增强,引发神经元异常放电,从而产生阵发性灼痛<sup>[12-15]</sup>。此外,有研究提出,EM 患者核心体温升高时,肢端动静脉分流持续开放,导致皮肤毛细血管床血流减少,造成局部组织缺氧和代谢紊乱,进而加剧疼痛区域的痛觉敏化<sup>[16]</sup>。

目前,尚无针对 EM 的根治性疗法,干预措施主要为控制发作期间的疼痛和减少发作频率<sup>[17]</sup>。目前 EM 的局部治疗主要包括神经调节剂和血管活性药物。加巴喷丁通常作为全身治疗用药,其局部制剂也

可用于 EM; 局部应用血管活性药物可能有助于改善患者皮肤红斑<sup>[18]</sup>。本病例中, 患者使用盐酸文法拉辛抑制中枢痛觉传导, 加巴喷丁与美洛加巴林调节神经痛, 罂粟碱改善小血管痉挛。同时, 在药物治疗的基础上首次使用短波治疗仪, 短波治疗仪通过其独特的热效应机制, 能够有效促进血管扩张, 明显改善微循环, 从而抑制炎症反应并缓解疼痛。多项研究表明, 短波治疗仪在治疗慢性盆腔炎、口腔溃疡、玫瑰痤疮及糖尿病足等多种疾病方面展现出较好的临床疗效<sup>[19-23]</sup>, 文献报道短波紫外线治疗 EM 后, 患者症状持续缓解达 30 个月无复发, 提示其潜在的长效治疗价值<sup>[24]</sup>。在本病例中, 患者第一次使用短波治疗仪过程中出现持续疼痛, 一定程度上证明了热效应使得 EM 疼痛加剧, 这可协助诊断 EM。治疗初期部分患者出现疼痛加重, 可能与氧化应激增强有关: 一氧化氮合酶(nitric oxide synthase, NOS)催化 L-精氨酸生成 NO, 介导血管舒张与平滑肌松弛<sup>[25]</sup>。该过程需 O<sub>2</sub> 和还原型烟酰胺腺嘌呤二核苷酸磷酸(nicotinamide adenine dinucleotide phosphate, NADPH)参与, 最终生成瓜氨酸和 NO。然而, 在氧化应激状态下, 超氧化物歧化酶(superoxide dismutase, SOD)活性下降, 导致氧化/抗氧化失衡, 伴随生成大量超氧阴离子(O<sub>2</sub><sup>-</sup>)。O<sub>2</sub><sup>-</sup>可迅速与 NO 反应, 生成强氧化性物质过氧化亚硝酸离子(peroxynitrite anion, ONOO<sup>-</sup>), 后者通过诱导细胞凋亡和脂质过氧化, 造成神经组织损伤, 进而诱发或加重疼痛<sup>[26]</sup>。随着短波治疗的持续进行(连续 4 次干预后), 患者在治疗过程中无疼痛感, 且治疗后疼痛明显缓解。其作用机制可能与短波电磁场对生物活性物质的调节有关: 一方面上调内皮型一氧化氮合酶(endothelial nitric oxide synthase, eNOS)表达, 促进 NO 生成, 改善微循环; 另一方面提高 SOD 活性, 增强自由基清除能力, 抑制脂质过氧化产物丙二醛(malondialdehyde, MDA)的生成, 从而恢复氧化/抗氧化平衡, 减轻神经炎症与损伤, 发挥镇痛效应。有研究表明, 超短波治疗后大白兔血清 SOD 水平明显升高, MDA 水平明显降低; 大鼠在再灌注 6 h 时给予无热量超短波治疗, 可以提高 SOD 水平, 降低 MDA 水平; 低频电磁刺激(extremely low-frequency electromagnetic field stimulation, ELF-EMS)通过刺激 NO 的产生来增强脑血管灌注<sup>[27-29]</sup>。

本病例通过系统的诊断流程及联合治疗方案, 成功实现了 1 例 EM 患者的症状控制。诊疗实践表明, 药物干预联合物理治疗, 可明显改善肢端疼痛与血管舒缩功能障碍。值得注意的是, 短波治疗初期诱发的一过性疼痛加重现象可归因于在 SOD 尚未被充分激活的早期治疗窗口期, 过量 NO 和 ONOO<sup>-</sup>协同引发神经末梢氧化应激损伤, 未来亟待针对其分子病理机制开展深入研究, 以推动靶向性治疗策略的开发。

**利益冲突:** 所有作者声明不存在利益冲突

## 参考文献

- [1] CALDITO E G, KAUL S, CALDITO N G, et al. Erythromelalgia. Part I: Pathogenesis, clinical features, evaluation, and complications [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2024, 90(3): 453-462.
- [2] ALHADAD A, WOLLMER P, SVENSSON A, et al. Erythromelalgia: incidence and clinical experience in a single centre in Sweden [J]. *Vasa*, 2012, 41(1): 43-48.
- [3] REED K B, DAVIS M. Incidence of erythromelalgia: a population-based study in Olmsted County, Minnesota [J]. *J Eur Acad Dermatol Venereol*, 2009, 23(1): 13-15.
- [4] SIDIQ SA, ASAD U, REN V. Prevalence of erythromelalgia in the United States: a cross-sectional study using the All of Us database [J]. *Arch Dermatol Res*, 316(9): 646.
- [5] THOMPSON G H, HAHN G, RANG M. Erythromelalgia [J]. *Clin Orthop Relat Res*, 1979, 144: 249-254.
- [6] COHEN J S. Erythromelalgia: new theories and new therapies [J]. *J Am Acad Dermatol*, 2000, 43(5): 841-847.
- [7] 刘培, 徐素兰. 糖尿病皮肤病变临床分析 [J]. *医学信息*, 2014, 27(22): 654.
- [8] 田康爱. 糖尿病皮肤病变研究进展 [J]. *天津医科大学学报*, 2011, 17(3): 431-434.
- [9] HINES A, ALAVI A, DAVIS M D P. Cutaneous manifestations of diabetes [J]. *Med Clin North Am*, 2021, 105(4): 681-697.
- [10] 张诗丽, 李姝贤, 黄佳利, 等. 糖尿病皮肤功能障碍及其机制的研究进展 [J]. *中华糖尿病杂志*, 2023, 15(2): 195-198.
- [11] TANG Z, CHEN Z, TANG B, et al. Primary erythromelalgia: a review [J]. *Orphanet J Rare Dis*, 2015, 10: 127.
- [12] YANG Y, WANG Y, LI S, et al. Mutations in SCN9A, encoding a sodium channel alpha subunit, in patients with primary erythromelalgia [J]. *J Med Genet*, 2004, 41(3): 171-174.
- [13] WIMALASENA N K, TAUB D G, SHIM J, et al. Nav1.7 gain-of-function mutation I228M triggers age-dependent nociceptive insensitivity and C-LTMR dysregulation [J]. *Exp Neurol*, 2023, 364: 114393.
- [14] KRIEGESKORTE S, BOTT R, HAMPL M, et al. Cold and warmth intensify pain-linked sodi-

- um channel gating effects and persistent currents [J]. *J Gen Physiol*, 2023, 155 (9): e202213312.
- [15] HUANG C W, LAI H J, HUANG P Y, et al. Anomalous enhancement of resurgent Na<sup>+</sup> currents at high temperatures by SCN9A mutations underlies the episodic heat-enhanced pain in inherited erythromelalgia[J]. *Sci Rep*, 2019, 9:12251.
- [16] MØRK C, KVERNEBO K, ASKER C L, et al. Reduced skin capillary density during attacks of erythromelalgia implies arteriovenous shunting as pathogenetic mechanism[J]. *J Invest Dermatol*, 2002, 119(4):949-953.
- [17] CALDITO E G, CALDITO N G, KAUL S, et al. Erythromelalgia. part II : differential diagnoses and management[J]. *J Am Acad Dermatol*, 2024, 90(3):465-474.
- [18] RAEF H S, WILLIAMS M, FEDELES F. Topical treatments for erythromelalgia[J]. *Dermatol Ther*, 2022, 35(11):e15860.
- [19] 李红, 刘力芳, 赖丽. 短波治疗仪联合热敏灸治疗在慢性盆腔炎患者中的应用[J]. *齐鲁护理杂志*, 2024, 30(13):96-98.
- [20] 洪怨治, 吴群丹, 林姗姗, 等. 短波治疗仪联合他克莫司软膏治疗玫瑰痤疮患者的临床效果[J]. *医疗装备*, 2022, 35(22):113-116.
- [21] 王铮, 骆大行, 龚永红. 短波紫外线联合伤口治疗仪在治疗糖尿病足 Wagner2~3 级中的临床作用[J]. *中国医疗器械信息*, 2023, 29(19):156-159.
- [22] 熊清. 短波紫外线治疗仪联合饮食干预护理在口腔溃疡患者中的应用价值[J]. *医疗装备*, 2024, 37(21):155-158.
- [23] 吴蛟. 针灸联合中药治疗慢性盆腔炎研究进展[J]. *世界最新医学信息文摘*, 2022, 22(23):5-8.
- [24] 彭楠, 汪玉平. 短波紫外线照射治疗红斑性肢痛症二例[J]. *中华物理医学杂志*, 1998, 20(3):135.
- [25] HORST B G, YOKOM A L, ROSENBERG D J, et al. Allosteric activation of the nitric oxide receptor soluble guanylate cyclase mapped by cryo-electron microscopy[J]. *Elife*, 2019, 8:e50634.
- [26] 胡剑麟, 陈斌. 一氧化氮合酶与阴茎勃起功能障碍相关研究进展[J]. *中国病理生理杂志*, 2008, 24(7):1449-1453.
- [27] KEMPS H, DESSY C, DUMAS L, et al. Extremely low frequency electromagnetic stimulation reduces ischemic stroke volume by improving cerebral collateral blood flow [J]. *J Cereb Blood Flow Metab*, 2022, 42 (6): 979-996.
- [28] 张志强, 张立新, 苑秀华, 等. 超短波对大鼠局灶性脑缺血再灌注后大脑的保护作用[J]. *中华物理医学与康复杂志*, 2003, 25(6):322-324.
- [29] 李海军, 胡友珍, 冯世波. 核磁共振在评价超短波治疗对兔膝关节损伤模型关节功能恢复中的价值[J]. *临床和实验医学杂志*, 2021, 20(10):1058-1061.

(收稿日期:2025-09-18 修回日期:2025-12-01)

(编辑:姚雪)

• 病例报道 • doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2026.03.043

网络首发 [https://link.cnki.net/urlid/50.1097.R.20251204.1653.011\(2025-12-05\)](https://link.cnki.net/urlid/50.1097.R.20251204.1653.011(2025-12-05))

## 以卒中样发作起病的神经元核内包涵体病 1 例报道

时丽丽 刘杰 尚成镇 赵美萍 杨晓丽 吴林 杨芳<sup>△</sup>

(日照市人民医院神经内科, 山东日照 276800)

[关键词] 核内包涵体; 弥散磁共振成像; 活组织检查; 基因扩增

[中图法分类号] R741 [文献标识码] B [文章编号] 1671-8348(2026)03-0715-06

神经元核内包涵体病(neuronal intranuclear inclusion disease, NIID)是一种较为罕见、缓慢进展的神经系统退行性疾病,其特征是中枢神经系统、周围神经系统及内脏组织细胞核中存在嗜酸性透明质酸包裹体<sup>[1]</sup>。该病临床表现多样,具有高度异质性,患

者可出现意识障碍、痴呆、肢体乏力、共济失调、震颤、癫痫及自主神经功能受损等症状,因此仅通过临床症状和体征很难第一时间诊断出 NIID。既往该病生前诊断较为困难,自从皮肤活检发现特征性核内包涵体可作为 NIID 的主要确诊标准后<sup>[2]</sup>,该病在全球报道

<sup>△</sup> 通信作者, E-mail: yff203@126.com。