

# 中国发作性运动诱发性运动障碍患者社会心理学调查研究

田沃土 黄啸君 梁桂玲 朱晨曦 沈颖 方钰 陈睦涵 沈隽逸 陈生弟 曹立

**【摘要】** 研究背景 发作性运动诱发性运动障碍是一组由突然动作诱发的非随意性运动障碍性疾病,表现为反复发作的短暂性肌张力障碍或舞蹈样动作。本研究旨在调查中国发作性运动诱发性运动障碍患者社会心理学特点,并探讨发作性运动诱发性运动障碍及其相关影响因素之间的关系。方法 采用自行设计的发作性运动诱发性运动障碍调查问卷对188例发作性运动诱发性运动障碍患者进行调查,包括症状自测量表(SCL-90)和世界卫生组织生活质量量表(WHOQoL-100)两部分,分别评价精神心理症状和生活质量,Pearson相关分析和偏相关分析以及多重回归分析评价发作性运动诱发性运动障碍生活质量及其相关影响因素之间的关系。结果 188例患者最终回收有效问卷120份,与中国人常模数据相比,发作性运动诱发性运动障碍患者SCL-90量表中文版之躯体化( $P=0.000$ )、强迫症状( $P=0.000$ )、人际关系敏感( $P=0.000$ )、抑郁症状( $P=0.000$ )、焦虑症状( $P=0.000$ )、敌对( $P=0.000$ )、恐怖( $P=0.000$ )、偏执( $P=0.000$ )和精神病性症状( $P=0.000$ )以及总症状指数均增加,WHOQoL-100量表中文版之总体生活质量( $P=0.000$ )和生理( $P=0.000$ )、心理( $P=0.000$ )、独立性( $P=0.000$ )、社会关系( $P=0.000$ )评分均降低。Pearson相关分析和偏相关分析显示,发作类型之复杂型发作性运动诱发性运动障碍和自愈倾向与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈正相关( $P=0.016, 0.000$ ),躯体化、强迫症状、人际关系敏感、抑郁症状、焦虑症状、敌对、恐怖、偏执、精神病性症状等精神心理症状与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈负相关(均 $P=0.000$ )。多重回归分析显示,自愈倾向( $P=0.024$ )和抑郁症状( $P=0.000$ )与发作性运动诱发性运动障碍生活质量显著相关,其影响程度依次为自愈倾向( $R^2=0.423$ )和抑郁症状( $R^2=0.398$ )。结论 发作性运动诱发性运动障碍患者普遍存在精神心理负担,且在生理、心理、独立性和社会关系方面生活质量较差。临床医师应对发作性运动诱发性运动障碍患者可能存在的精神心理症状进行及时评价和必要心理干预,尤其应注意抑郁症状评分较高且无自愈倾向的患者。

**【关键词】** 运动障碍; 神经心理学; 生活质量

## Social and psychological survey on paroxysmal kinesigenic dyskinesia patients in China

TIAN Wo-tu<sup>1</sup>, HUANG Xiao-jun<sup>2</sup>, LIANG Gui-ling<sup>3</sup>, ZHU Chen-xi<sup>3</sup>, SHEN Ying<sup>3</sup>, FANG Yu<sup>3</sup>, CHEN Mu-han<sup>3</sup>, SHEN Jun-yi<sup>1</sup>, CHEN Sheng-di<sup>1</sup>, CAO Li<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Department of Neurology and Institute of Neurology, Ruijin Hospital, School of Medicine, Shanghai Jiaotong University, Shanghai 200025, China

<sup>2</sup>Department of Neurology, North Department of Ruijin Hospital, School of Medicine, Shanghai Jiaotong University, Shanghai 201801, China

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2017.08.007

基金项目:国家自然科学基金资助项目(项目编号:81571086);国家自然科学基金资助项目(项目编号:81271262);国家自然科学基金青年科学基金资助项目(项目编号:81600978);上海交通大学医学院高峰高原计划(项目编号:20161401);上海交通大学“医工交叉研究基金”资助项目(项目编号:YG2016MS64);上海交通大学医学院“大学生创新训练计划”项目(项目编号:2015045)

作者单位:200025 上海交通大学医学院附属瑞金医院神经科 上海交通大学医学院神经病学研究所(田沃土,沈隽逸,陈生弟,曹立);201801 上海交通大学医学院附属瑞金医院北院神经内科(黄啸君);200025 上海交通大学医学院2013级(梁桂玲,朱晨曦,沈颖,方钰,陈睦涵)

通讯作者:曹立(Email:caoli2000@yeah.net)

<sup>3</sup>Grade 2013, School of Medicine, Shanghai Jiaotong University, Shanghai 200025, China

Corresponding author: CAO Li (Email: caoli2000@yeah.net)

**【Abstract】 Background** Paroxysmal kinesigenic dyskinesia (PKD) is a rare involuntary movement disorder characterized by transient and recurrent dystonic or choreoathetoid attacks triggered by sudden voluntary movements. Since 2011, progress in genetics and pathophysiology has been made. Our study aimed to investigate and analyze the characteristics of social behavior, quality of life and related factors in patients with PKD in China. **Methods** A cross-sectional study was conducted regarding health-related behaviors in 188 patients with PKD by using the Chinese Version of Symptom Check List-90 (SCL-90) and World Health Organization Quality of Life-100 (WHOQoL-100) questionnaires. Psychometric symptoms, mental health, quality of life and related factors were all investigated and analyzed. **Results** A total of 120 valid questionnaires were statistically analyzed. Compared with Chinese norm, patients with PKD showed significantly higher scores in global severity index (GSI,  $P = 0.000$ ) and SCL-90 scores (somatization, obsessive-compulsive, interpersonal sensitivity, depression, anxiety, hostility, phobic anxiety, paranoid ideation, psychoticism;  $P = 0.000$ , for all). Patients with PKD also showed significantly lower scores than Chinese norm in general quality of life ( $P = 0.000$ ) and four domains of WHOQoL-100 (physiological domain, psychological domain, independence domain, social relationship domain;  $P = 0.000$ , for all). Pearson and partial correlation analysis showed that quality of life of PKD patients was in positive correlation with complex PKD and remission ( $P = 0.016, 0.000$ ), while was in negative correlation with somatization, obsessive-compulsive, interpersonal sensitivity, depression, anxiety, hostility, phobic anxiety, paranoid ideation and psychoticism ( $P = 0.000$ , for all). The results of multiple linear regression analysis showed that lower quality of life was in association with remission ( $P = 0.024$ ) and depression ( $P = 0.000$ ). The degree of impact was  $R^2$  value 0.423 for remission and  $R^2$  value 0.398 for depression. **Conclusions** The prevalence of psychometric symptoms and poor quality of life in PKD patients were studied and the efforts to recognize and detect comorbid interictal psychological distress were important, especially for the patients with higher depression score and without remission trend.

**【Key words】** Movement disorders; Neuropsychology; Quality of life

This study was supported by the National Natural Science Foundation of China (No. 81571086, 81271262), the National Natural Science Foundation of China for Young Scientists (No. 81600978), Shanghai Jiaotong University School of Medicine Peak and Plateau Program (No. 20161401), Crossing Program between Medicine and Industry supported by Shanghai Jiaotong University (No. YG2016MS64), and Shanghai Jiaotong University School of Medicine Undergraduate Innovation Training Program (No. 2015045).

发作性运动诱发性运动障碍[PKD,在线人类孟德尔遗传数据库(OMIM)编号:128200]是一种由突然动作诱发的非随意性运动障碍性疾病,表现为反复发作的短暂性肌张力障碍或舞蹈样动作,发作时意识清晰,发作间期完全正常<sup>[1]</sup>。近年关于发作性运动诱发性运动障碍的遗传学、功能影像学 and 神经电生理学研究取得较大进展;诊断与治疗方面,低剂量抗癫痫药物(AEDs,如卡马西平等)可以使绝大部分患者癫痫发作得到良好控制<sup>[2-8]</sup>。临床实践中临床医师、患者及其家属往往更多关注疾病的诊断与治疗,而忽视疾病给患者带来的精神心理负担;此外,目前社会对发作性运动诱发性运动障碍的科普和宣传力度薄弱,使部分患者在日常生活、学习或工作中受他人误解,承受不必要的压力。本研究采用症状自评量表(SCL-90) and 世界卫生组织生活质量量表(WHOQoL-100)评价发作性运动诱发性运

动障碍患者精神心理症状和生活质量,并探讨总体生活质量相关影响因素。

## 资料与方法

### 一、临床资料

1. 纳入标准 均符合原发性发作性运动诱发性运动障碍诊断标准<sup>[1]</sup>:由突然动作诱发;发作持续时间短暂(<1 min);发作期意识清晰;发病年龄为1~20岁,如有家族史,发病年龄可适当增宽;苯妥英钠或卡马西平等可有效控制发作;神经系统检查和神经电生理学检查正常;能够配合完整的神经系统查体和详细的病史采集。本研究经上海交通大学医学院附属瑞金医院道德伦理委员会审核批准,所有患者及其家属均知情同意并签署知情同意书。

2. 排除标准 其他继发性因素,如癫痫、多发性硬化(MS)、中枢神经系统感染、代谢性疾病(如甲状

腺功能减退症或甲状腺功能亢进症)、心源性运动障碍等。

3. 一般资料 根据上述纳入与排除标准,选择2008年8月-2016年5月在上海交通大学医学院附属瑞金医院神经科就诊的原发性发作性运动诱发性运动障碍患者共188例,男性158例,女性30例,年龄11~48岁,平均( $23.03 \pm 6.50$ )岁。

## 二、研究方法

1. 一般资料采集 详细记录患者性别、年龄、发病年龄、受教育程度、婚姻状况、家庭情况等基本信息,并由2位及以上运动障碍性疾病专家独立评价患者临床症状,包括发病至明确诊断时间,发作类型,是否有婴儿惊厥、偏头痛、发作性共济失调等其他发作性疾病病史,发作形式,发作频率,发作持续时间,最严重时发作频率和发作持续时间,家族史,自愈倾向等。

2. 社会心理学调查 采用上海交通大学医学院附属瑞金医院神经科自行设计的发作性运动诱发性运动障碍调查问卷,共包括SCL-90量表和WHOQoL-100量表两部分,分别评价患者精神心理症状和生活质量。(1)SCL-90量表中文版<sup>[9]</sup>:该量表包括躯体化、强迫症状、人际关系敏感、抑郁症状、焦虑症状、敌对、恐怖、偏执、精神病性症状共9项因子90项条目,每项条目评为1~5分共5级(自无症状至症状严重)。此外,还包括3项综合评价指标,即总症状指数(GSI),总症状指数=90项条目总分/90,分为1~5级,是较为可靠的评价精神心理症状的指标<sup>[9]</sup>;阳性项目数(PST)为评分 $\geq 2$ 分的条目数;阳性症状指数(PSDI)为平均阳性症状评分,后两者分别反映阳性症状广度和深度<sup>[10-11]</sup>。同时将上述SCL-90评分与中国人常模数据<sup>[12]</sup>进行比较。(2)WHOQoL-100量表中文版<sup>[13]</sup>:该量表包括6个领域(domain)和1项总体生活质量评分共100项条目,其中,6个领域分别为生理、心理、独立性、社会关系、环境、精神和(或)宗教信仰,每领域评分越高、生活质量越佳<sup>[14]</sup>。同时,将上述WHOQoL-100评分与中国人常模数据<sup>[15]</sup>进行比较。

3. 统计分析方法 采用SPSS 16.0统计软件进行数据处理与分析。呈正态分布的计量资料以均数 $\pm$ 标准差( $\bar{x} \pm s$ )表示,采用两独立样本的 $t$ 检验。Pearson相关分析和偏相关分析评价发作性运动诱发性运动障碍生活质量及其影响因素的相关性;多重回归分析评价发作性运动诱发性运动障碍生活

质量相关影响因素。以 $P \leq 0.05$ 为差异具有统计学意义。

## 结 果

### 一、临床资料

本组188例患者共回收发作性运动诱发性运动障碍调查问卷135份,剔除信息完整度 $< 95\%$ 的无效问卷15份,最终获得有效问卷120份(120例患者),男性103例,女性17例;年龄11~48岁,平均( $24.35 \pm 5.85$ )岁;发病年龄3~25岁,平均( $12.78 \pm 3.36$ )岁;受教育程度4~19年,中位值12(8,15)年,其中85例(70.83%)为高中及以上受教育程度;已婚37例(30.83%),未婚83例(69.17%);城市人口98例(81.67%),农村人口22例(18.33%);发病至明确诊断时间0~33年,中位时间18(15,22)年;单纯型发作性运动诱发性运动障碍100例(83.33%),复杂型发作性运动诱发性运动障碍20例(16.67%);63例(52.50%)发作频率 $< 10$ 次/d,37例(30.83%)为10~20次/d,20例(16.67%) $> 20 \sim 30$ 次/d;51例(42.50%)发作持续时间 $< 10$ s,56例(46.67%)10~30s,13例(10.83%) $> 30 \sim 60$ s;散发性发作性运动诱发性运动障碍93例(77.50%),家族性发作性运动诱发性运动障碍27例(22.50%);43例(35.83%)完全或部分自愈,自愈年龄19~32岁、平均( $25.56 \pm 4.32$ )岁;68例(56.67%)予以抗癫痫药物治疗,其中52例予卡马西平、11例予奥卡西平、5例予其他抗癫痫药物(如苯妥英钠和托吡酯)。

本组120例患者明确诊断前76例(63.33%)曾有1次以上就诊经历,其中31例首次诊断不明确、17例误诊为癫痫、16例误诊为心源性运动障碍或癔症、12例误诊为原发性肌张力障碍;关于疾病的最初认识,69例(57.50%)来自网络或医学书籍,30例(25%)来自临床医师,21例(17.50%)来自病友群;44例(36.67%)不知晓疾病遗传性,31例(25.83%)不清楚正确治疗方法,48例(40%)不知晓良性预后;92例(76.67%)认为疾病对日常生活、工作或学习产生负面影响,其中轻度影响45例、中度影响39例、重度影响8例;46例(38.33%)曾在日常生活中经历危险,依次为过马路、驾驶、其他突发情况不能及时撤离,27例(22.50%)在日常工作中遭遇危险,依次为驾驶、高空作业、操纵大型机械;100例(83.33%)认为疾病对个人情绪产生负面影响,其中轻度影响45例、中度影响39例、重度影响16例;所有患者

**表 1** 发作性运动诱发性运动障碍患者与中国人群常模 SCL-90 量表中文版评分的比较 ( $\bar{x} \pm s$ , 评分)

**Table 1.** SCL-90 scores in PKD patients and Chinese norm ( $\bar{x} \pm s$ , score)

Item	Normative data in Chinese population (N = 1890) <sup>[12]</sup>	PKD (N = 120)	t value	P value
GSI	1.44 ± 0.37	1.99 ± 0.60	9.995	0.000
Somatization	1.42 ± 0.44	1.71 ± 0.58	5.485	0.000
Obsessive-compulsive	1.66 ± 0.52	2.29 ± 0.69	9.893	0.000
Interpersonal sensitivity	1.51 ± 0.49	2.25 ± 0.79	10.085	0.000
Depression	1.50 ± 0.47	1.99 ± 0.70	7.629	0.000
Anxiety	1.34 ± 0.39	2.05 ± 0.68	11.279	0.000
Hostility	1.49 ± 0.51	1.98 ± 0.68	7.781	0.000
Phobic anxiety	1.27 ± 0.39	1.78 ± 0.63	8.706	0.000
Paranoid ideation	1.43 ± 0.47	1.97 ± 0.75	7.790	0.000
Psychoticism	1.33 ± 0.39	1.94 ± 0.69	9.589	0.000

PKD, paroxysmal kinesigenic dyskinesia, 发作性运动诱发性运动障碍; GSI, global severity index, 总症状指数

**表 2** 发作性运动诱发性运动障碍患者与中国人群常模 WHOQoL-100 量表中文版评分的比较 ( $\bar{x} \pm s$ , 评分)

**Table 2.** WHOQoL-100 scores in PKD patients and Chinese norm ( $\bar{x} \pm s$ , score)

Item	Normative data in Chinese population (N = 777) <sup>[15]</sup>	PKD (N = 120)	t value	P value
General QoL	13.38 ± 2.91	12.39 ± 2.71	-3.494	0.000
Physiological domain	15.10 ± 2.30	14.09 ± 2.27	-4.502	0.000
Psychological domain	13.89 ± 1.89	12.75 ± 1.61	-6.265	0.000
Independence domain	15.64 ± 2.22	14.39 ± 2.26	-5.709	0.000
Social relationship domain	13.93 ± 2.06	12.82 ± 2.13	-5.459	0.000
Environmental domain	12.14 ± 2.08	12.49 ± 2.18	1.705	0.160
Spiritual domain	11.05 ± 3.68	11.57 ± 3.29	1.451	0.145

PKD, paroxysmal kinesigenic dyskinesia, 发作性运动诱发性运动障碍; QoL, quality of life, 生活质量

(120 例, 100%) 均不希望他人知晓病情, 包括恋人 44 例 (36.67%)、朋友 32 例 (26.67%)、领导 20 例 (16.67%)、同事 12 例 (10%) 和其他人 12 例 (10%); 47 例 (39.17%) 辍学或被解雇, 46 例 (38.33%) 受到歧视, 54 例 (45%) 不愿参与社会活动或去公众场合; 106 例 (88.33%) 担心疾病可能遗传给后代; 生育决策方面, 69 例 (57.50%) 准备进行产前诊断, 40 例 (27.50%) 顺其自然, 7 例 (5.83%) 选择试管婴儿, 4 例 (3.33%) 放弃生育。

## 二、社会心理学评价

1. 精神心理症状 发作性运动诱发性运动障碍患者 SCL-90 量表中文版之躯体化、强迫症状、人际

关系敏感、抑郁症状、焦虑症状、敌对、恐怖、偏执、精神病性症状共 9 项因子评分以及总症状指数均高于中国人群常模数据 ( $P = 0.000$ , 表 1), 表明发作性运动诱发性运动障碍患者较正常人群易出现精神心理状况, 但是否诊断为精神心理疾病尚待国际疾病分类法-10(ICD-10) 确定。

2. 生活质量 发作性运动诱发性运动障碍患者 WHOQoL-100 量表中文版之总体生活质量以及生理、心理、独立性、社会关系 4 个领域评分均低于中国人群常模数据 (均  $P = 0.000$ ), 而环境、精神和 (或) 宗教信仰领域评分与中国人群常模数据差异无统计学意义 (均  $P > 0.05$ , 表 2), 表明发作性运动诱发性运动障碍患者生活质量较低。

## 三、发作性运动诱发性运动障碍生活质量及其影响因素之间的关系

1. Pearson 相关及偏相关分析 Pearson 相关分析显示, 年龄 ( $P = 0.967$ )、发病年龄 ( $P = 0.323$ )、病程 ( $P = 0.552$ )、发作频率 ( $P = 0.892$ )、发作持续时间 ( $P = 0.067$ ) 与发作性运动诱发性运动障碍生活质量无关联性; 而发作类型之复杂型发作性运动诱发性运动障碍 ( $r = 0.387, P = 0.000$ )、自愈倾向 ( $r = 0.194, P = 0.034$ ) 与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈正相关, 躯体化 ( $r = -0.448, P = 0.000$ )、强迫症状 ( $r = -0.493, P = 0.000$ )、人际关系敏感 ( $r = -0.577, P = 0.000$ )、抑郁症状 ( $r = -0.630, P = 0.000$ )、焦虑症状 ( $r = -0.509, P = 0.000$ )、敌对 ( $r = -0.454, P = 0.000$ )、恐怖 ( $r = -0.438, P = 0.000$ )、偏执 ( $r = -0.476, P = 0.000$ )、精神病性症状 ( $r = -0.565, P = 0.000$ ) 等精神心理症状与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈负相关。以年龄、发病年龄、病程、发作频率和发作持续时间作为控制变量, 进一步行偏相关分析, 结果一致, 即发作类型之复杂型发作性运动诱发性运动障碍和自愈倾向与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈正相关 ( $P = 0.000, 0.016$ )、精神心理症状与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈负相关 (均  $P = 0.000$ , 表 3)。

2. 多重回归分析 将发作类型之复杂型发作性运动诱发性运动障碍 (单纯型赋值为 0、复杂型赋值为 1)、自愈倾向 (无自愈倾向赋值为 0、有自愈倾向赋值为 1) 以及躯体化、强迫症状、人际关系敏感、抑郁症状、焦虑症状、敌对、恐怖、偏执、精神病性症状等精神心理症状引入回归方程, 其结果显示, 自愈倾向 ( $P = 0.024$ ) 和抑郁症状 ( $P = 0.000$ ) 与发作性运

**表 3** 发作性运动诱发性运动障碍生活质量及其影响因素之间的偏相关分析

**Table 3.** Partial correlation analysis between quality of life and related factors in PKD patients

Item	r value	P value
Complex PKD	0.384	0.000
Remission	0.224	0.016
Somatization	-0.441	0.000
Obsessive-compulsive	-0.468	0.000
Interpersonal sensitivity	-0.574	0.000
Depression	-0.611	0.000
Anxiety	-0.507	0.000
Hostility	-0.427	0.000
Phobic-anxiety	-0.422	0.000
Paranoid ideation	-0.462	0.000
Psychoticism	-0.556	0.000

PKD, paroxysmal kinesigenic dyskinesia, 发作性运动诱发性运动障碍

**表 4** 发作性运动诱发性运动障碍生活质量及其影响因素之间的多重回归分析

**Table 4.** Multiple linear regression analysis for quality of life and related factors in PKD patients

Variable	B	SE	Standardized coefficients	t value	P value	R <sup>2</sup> value
Remission	4.857	2.119	0.161	2.292	0.024	0.423
Depression	-11.247	1.271	-0.622	-8.849	0.000	0.398
Constant	112.629	2.749				

动诱发性运动障碍生活质量显著相关,其影响程度依次为自愈倾向( $R^2 = 0.423$ )和抑郁症状( $R^2 = 0.398$ ,表4)。

### 讨 论

发作性运动诱发性运动障碍是发作性运动障碍的最常见类型,由于其发病率较低,自1967年Kertesz<sup>[16]</sup>首次描述以来,一直未引起广泛关注,直至2011年发现首个致病基因——*PRRT2*基因<sup>[2-3]</sup>,发作性运动诱发性运动障碍才逐渐受到神经遗传学医师和神经生物学研究者的关注,但是关于患者受疾病影响的社会心理学研究仍十分匮乏。临床经验告诉我们,大部分临床医师尤其是非遗传学专业医师对发作性运动诱发性运动障碍的认识仍不足,本研究患者自首次发作至最终明确诊断并得到恰当治疗,经历数年甚至数十年,首次就诊误诊率为63.33%(76/120),治疗效果多不理想,患者因此辗转多地反复就诊,有75%(90/120)患者转而选择

互联网或者微信或QQ平台病友群等途径获得相关信息,与自身症状对号入座,再至医院就诊,仅25%(30/120)患者对疾病的最初认识直接来自临床医师,上述情况表明患者获得医疗信息的渠道十分有限,而临床医师对发作性运动诱发性运动障碍疾病的认识和科普力度相对不足。在本研究中,分别有44例(36.67%)、31例(25.83%)和48例(40%)患者对疾病的遗传性、正确治疗方法和良性转归认知不清;因担心疾病的遗传性,有66.67%(80/120)患者生育决策受到不同程度影响,包括准备进行产前诊断(69例)、选择试管婴儿(7例)和放弃生育(4例),上述情况均反映出目前我国在遗传咨询方面仍有欠缺。

研究显示,中枢神经系统发作性疾病(如偏头痛、癫痫等)对患者日常生活、工作或学习的影响普遍存在<sup>[17-21]</sup>。在本研究中,发作性运动诱发性运动障碍患者面临的首要问题是疾病对情绪的影响,其次是对运动功能的影响。

发作性运动诱发性运动障碍发病年龄多集中于儿童期和青春期,患儿心理尚未发育完全,反复发作的怪异动作(肌张力障碍或舞蹈样动作多累及单侧或双侧肢体,伴肢体抖动以及面部怪异表情和构音障碍等)<sup>[5,22]</sup>,可能引起同学、同事、朋友或其他陌生人的误解。本研究有47例(39.17%)辍学或被解雇,46例(38.33%)受到歧视、54例(45%)不愿参与社会活动或去公众场合;所有患者均担心病情被恋人、朋友、领导、同事或其他人知晓,上述情况均反映出目前我国对发作性运动诱发性运动障碍的社会认知度、宣传和科普力度薄弱,来自社会的不公平对待可能加重患者敌对和人际关系敏感等精神心理症状<sup>[23-24]</sup>。本研究对发作性运动诱发性运动障碍患者日常生活和工作中可能因突然发作而遭遇危险的情况进行数据统计,结果显示,在穿越马路等由静到动的情况下,患者可以通过提前热身动作以缓解症状,如果预感即将发作,可向周围人适当求助以避免摔倒;对于发作频繁且未获得有效控制的患者,应尽量避免驾驶、高空作业、操纵大型机械和深水活动等,以避免突发紧急情况下无法及时撤离。

本研究结果显示,发作性运动诱发性运动障碍患者普遍存在精神心理症状且生活质量较差;发作类型之复杂型发作性运动诱发性运动障碍、自愈倾向与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈正相

关,躯体化、强迫症状、人际关系敏感、抑郁症状、焦虑症状、敌对、恐怖、偏执、精神病性症状等心理状况与发作性运动诱发性运动障碍生活质量呈负相关;进一步多重回归分析显示,自愈倾向和抑郁症状与发作性运动诱发性运动障碍生活质量显著相关,其影响程度依次为自愈倾向和抑郁症状,提示具有完全或部分自愈的患者,生活质量相对较高,与发作性运动诱发性运动障碍疾病的良性转归特点相符<sup>[2]</sup>。

综上所述,加强临床医师培训、提高其对发作性运动诱发性运动障碍的认识,帮助患者第一时间明确诊断,使其知晓通过正确的药物治疗可以有效控制发作,且随着年龄的增长可能获得完全或部分自愈,从而可以正常学习工作、恋爱结婚生子,不必惧怕疾病本身;此外,应联合遗传咨询师指导患者选择适宜的优生优育策略;进一步联合心理咨询师对患者精神心理症状准确评价、及时干预。由于绝大多数患者发作高峰期出现在青春期,患儿身心尚未发育成熟,家庭应予以更多的理解和安慰;同时,社会应广泛开展宣传教育,提高公众对发作性运动诱发性运动障碍患者的接受度和支持度,消除公众误解、偏见甚至歧视;利用互联网信息技术优势,搭建互联网社区平台(包括论坛、贴吧、公告栏和群组讨论等)供患者进行病情和诊断与治疗经验的交流。总之,强化多学科、多维度、多中心协作,建立由神经内科医师、儿科医师、遗传咨询师、心理咨询师、社工、科普宣传者和病友会共同组成的发作性运动诱发性运动障碍社会支持团体,对提供全面的社会帮助具有重要意义。

#### 参 考 文 献

- [1] Bruno MK, Hallett M, Gwinn-Hardy K, Sorensen B, Considine E, Tucker S, Lynch DR, Mathews KD, Swoboda KJ, Harris J, Soong BW, Ashizawa T, Jankovic J, Renner D, Fu YH, Ptacek LJ. Clinical evaluation of idiopathic paroxysmal kinesigenic dyskinesia: new diagnostic criteria. *Neurology*, 2004, 63:2280-2287.
- [2] Chen WJ, Lin Y, Xiong ZQ, Wei W, Ni W, Tan GH, Guo SL, He J, Chen YF, Zhang QJ, Li HF, Lin Y, Murong SX, Xu J, Wang N, Wu ZY. Exome sequencing identifies truncating mutations in PRRT2 that cause paroxysmal kinesigenic dyskinesia. *Nat Genet*, 2011, 43:1252-1255.
- [3] Wang JL, Cao L, Li XH, Hu ZM, Li JD, Zhang JG, Liang Y, San A, Li N, Chen SQ, Guo JF, Jiang H, Shen L, Zheng L, Mao X, Yan WQ, Zhou Y, Shi YT, Ai SX, Dai MZ, Zhang P, Xia K, Chen SD, Tang BS. Identification of PRRT2 as the causative gene of paroxysmal kinesigenic dyskinesias. *Brain*, 2011, 134:3493-3501.
- [4] Ebrahimi-Fakhari D, Saffari A, Westenberger A, Klein C. The evolving spectrum of PRRT2-associated paroxysmal diseases. *Brain*, 2015, 138:3476-3495.
- [5] Huang XJ, Wang T, Wang JL, Liu XL, Che XQ, Li J, Mao X, Zhang M, Bi GH, Wu L, Zhang Y, Wang JY, Shen JY, Tang BS, Cao L, Chen SD. Paroxysmal kinesigenic dyskinesia: clinical and genetic analyses of 110 patients. *Neurology*, 2015, 85:1546-1553.
- [6] Valtorta F, Benfenati F, Zara F, Meldolesi J. PRRT2: from paroxysmal disorders to regulation of synaptic function. *Trends Neurosci*, 2016, 39:668-679.
- [7] Hsu WY, Kwan SY, Liao KK, Chen RS, Lin YY. Altered inhibitory modulation of somatosensory cortices in paroxysmal kinesigenic dyskinesia. *Mov Disord*, 2013, 28:1728-1731.
- [8] Hsiao FJ, Hsu WY, Chen WT, Chen RS, Lin YY. Abnormal somatosensory synchronization in patients with paroxysmal kinesigenic dyskinesia: a magnetoencephalographic study. *Clin EEG Neurosci*, 2017, 48:288-294.
- [9] Wang ZY. Symptom Check List - 90. Shanghai Jing Shen Yi Xue, 1984, 2:68-70. [王征宇. 症状自评量表. 上海精神医学, 1984, 2:68-70.]
- [10] Pan XF, Fei MD, Zhang KY, Fan ZL, Fu FH, Fan JH. Psychopathological profile of women with breast cancer based on the symptom checklist - 90 - R. *Asian Pac J Cancer Prev*, 2014, 14:6579-6584.
- [11] Matti H. Assessment of psychiatric symptoms using the SCL-90. Helsinki: Helsinki University Printing House, 2003 [2017-02-02]. <http://ethesis.helsinki.fi/jul-kaisut/>.
- [12] Tong HJ. A research of twenty years' vicissitude: SCL-90-R and its norm. *Xin Li Ke Xue*, 2010, 33:928-930. [童辉杰. SCL-90量表及其常模 20 年变迁之研究. 心理科学, 2010, 33:928-930.]
- [13] Hao YT, Fang JQ. The introduce and usage of WHOQOL instrument in Chinese. *Xian Dai Kang Fu*, 2000, 4:1127-1129. [郝元涛, 方积乾. 世界卫生组织生存质量测定量表中文版介绍及其使用说明. 现代康复, 2000, 4:1127-1129.]
- [14] The WHOQOL Group. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): development and general psychometric properties. *Soc Sci Med*, 1998, 46:1569-1585.
- [15] Fang JQ, Hao YT, Li CX. Reliability and validity for Chinese version of WHO quality of life scale. *Zhongguo Xin Li Wei Sheng Za Zhi*, 1999, 13:203-205. [方积乾, 郝元涛, 李彩霞. 世界卫生组织生活质量量表中文版的信度与效度. 中国心理卫生杂志, 1999, 13:203-205.]
- [16] Kertesz A. Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis: an entity within the paroxysmal choreoathetosis syndrome. Description of 10 cases, including 1 autopsy. *Neurology*, 1967, 17:680-690.
- [17] Hermann BP, Seidenberg M, Bell B, Woodard A, Rutecki P, Sheth R. Comorbid psychiatric symptoms in temporal lobe epilepsy: association with chronicity of epilepsy and impact on quality of life. *Epilepsy Behav*, 2000, 1:184-190.
- [18] Ratcliffe GE, Enns MW, Jacobi F, Belik SL, Sareen J. The relationship between migraine and mental disorders in a population-based sample. *Gen Hosp Psychiatry*, 2009, 31:14-19.
- [19] Hoppe C, Elger CE. Depression in epilepsy: a critical review from a clinical perspective. *Nat Rev Neurol*, 2011, 7:462-472.
- [20] Yalınay Dikmen P, Yavuz BG, Aydinlar EI. The relationships between migraine, depression, anxiety, stress, and sleep disturbances. *Acta Neurol Belg*, 2015, 115:117-122.
- [21] Szaflarski JP, Szaflarski M. Seizure disorders, depression, and health-related quality of life. *Epilepsy Behav*, 2004, 5:50-57.
- [22] Becker F, Schubert J, Striano P, Anttonen AK, Liukkonen E, Gaily E, Gerloff C, Müller S, HeuBinger N, Kellinghaus C, Robbiano A, Polvi A, Zittel S, Von Oertzen TJ, Rostasy K, Schöls L, Warner T, Münchau A, Lehesjoki AE, Zara F, Lerche

H, Weber YG. PRRT2 - related disorders: further PKD and ICCA cases and review of the literature. J Neurol, 2013, 260: 1234-1244.

[23] Mills R, Haga SB. Genomic counseling: next generation counseling. J Genet Couns, 2014, 23:689-692.

[24] Weil J. Genetic counselling in the era of genomic medicine: as

we move towards personalized medicine, it becomes more important to help patients understand genetic tests and make complex decisions about their health. EMBO Rep, 2002, 3:590-593.

(收稿日期:2017-06-24)

· 临床医学图像 ·

化生型脑膜瘤

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2017.08.013

Metaplastic meningioma

YAN Xiao-ling

Department of Pathology, Tianjin Huanhu Hospital, Tianjin 300350, China (Email: ll934065@126.com)

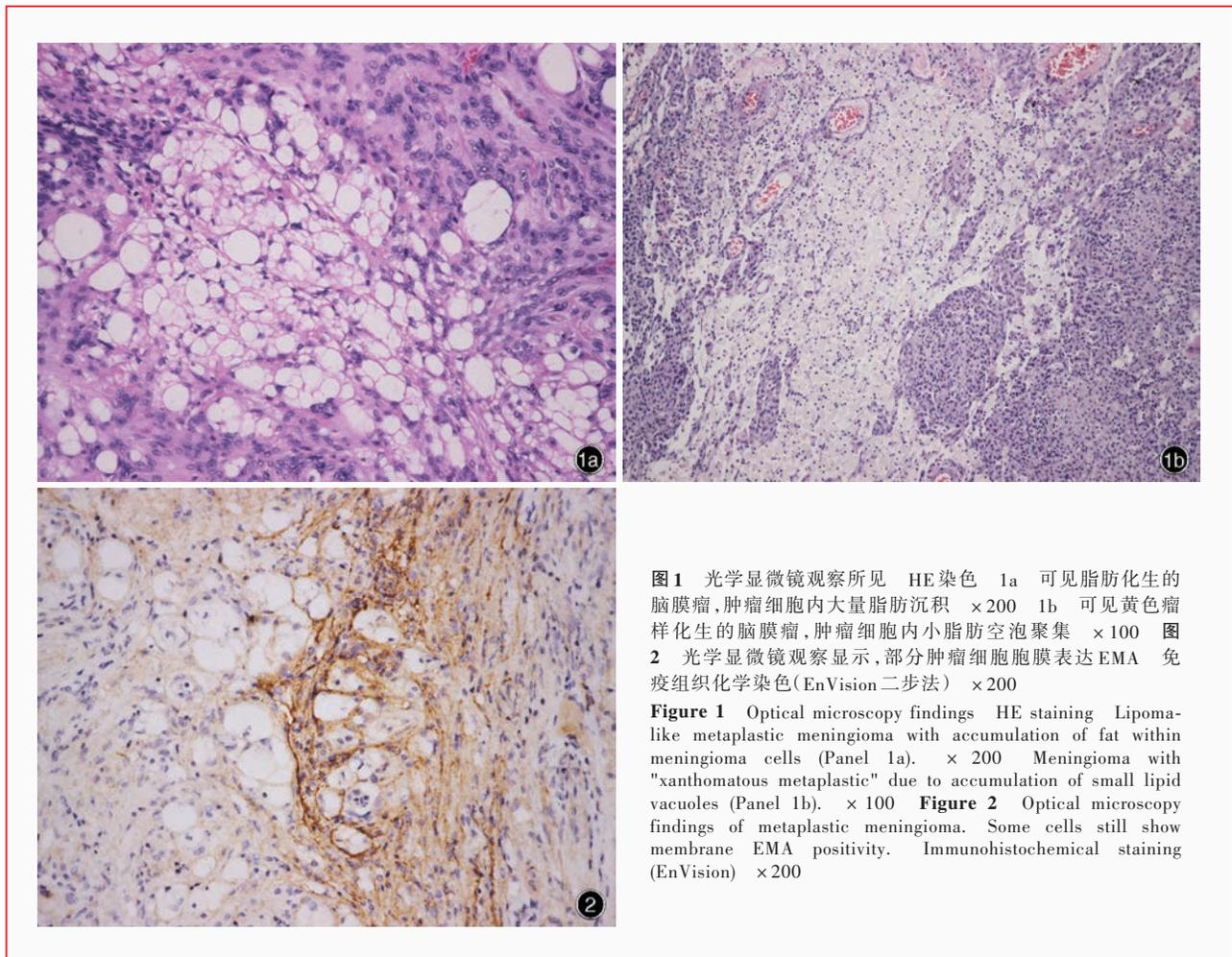


图1 光学显微镜观察所见 HE染色 1a 可见脂肪化生的脑膜瘤,肿瘤细胞内大量脂肪沉积 ×200 1b 可见黄色瘤样化生的脑膜瘤,肿瘤细胞内小脂肪空泡聚集 ×100 图2 光学显微镜观察显示,部分肿瘤细胞胞膜表达EMA 免疫组织化学染色(EnVision 二步法) ×200

Figure 1 Optical microscopy findings HE staining Lipoma-like metaplastic meningioma with accumulation of fat within meningioma cells (Panel 1a). × 200 Meningioma with "xanthomatous metaplastic" due to accumulation of small lipid vacuoles (Panel 1b). × 100 Figure 2 Optical microscopy findings of metaplastic meningioma. Some cells still show membrane EMA positivity. Immunohistochemical staining (EnVision) × 200

化生型脑膜瘤是脑膜瘤的一种亚型,组织学形态可见典型脑膜瘤组织中存在明显的局灶性或弥漫性间叶成分,如骨骼、软骨、脂肪(图1a)、黏液或黄色瘤样组织(图1b),可以是一种或几种成分的组合,临床意义不明,有些并非真的化生,如脂肪沉积可能较脂肪化生更合适,即上皮膜抗原(EMA)阳性(图2)的脑膜上皮细胞胞质内可见脂肪沉积、空泡形成或其他改变。应注意区分是脑膜瘤骨化还是脑膜瘤骨组织浸润。

(天津市环湖医院病理科阎晓玲供稿)