

Clinical Analysis of Perioral Myoclonia with Absence

Wei Gao

Department of Neurology, Perking University Shougang Hospital, Beijing
Email: gaowei3@sina.com

Received: Oct. 19th, 2018; accepted: Nov. 1st, 2018; published: Nov. 8th, 2018

Abstract

Objective: To identify the clinical characteristics and electro-encephalographic (EEG) features of perioral myoclonia with absence (PMA). **Methods:** A case with PMA was reported in this study. Clinical manifestations, Video-EEG, treatment and prognosis were analyzed. **Results:** Perioral myoclonia consists of rhythmic protrusion of the lips, twitching of the corners of the mouth accompanied by disturbance of consciousness. His neurological examination was normal. The background activity on the interictal EEG was normal. The ictal EEG characteristics were generalized discharges of 2.5 Hz spikes and slow wave burst. Brain MRI was also normal. Sodium valproate has a significant effect to cure PMA. **Conclusions:** PMA is a rare type of idiopathic generalized epilepsy syndrome characterized by absences with ictal motor symptoms of perioral myoclonia, whose correct diagnosis is obtained on the basis of full manifestations in detail and Video-EEG monitoring.

Keywords

Perioral Myoclonia with Absences, Epilepsy, EEG

口周肌阵挛伴失神临床分析

高 伟

北京大学首钢医院神经内科, 北京
Email: gaowei3@sina.com

收稿日期: 2018年10月19日; 录用日期: 2018年11月1日; 发布日期: 2018年11月8日

摘 要

目的: 探讨口周肌阵挛伴失神的临床特点和发病机制。 **方法:** 分析其临床特点、脑电图表现和治疗。 **结**

果：发作表现为口周肌肉节律性抽动，伴有短暂意识障碍，发作次数较频繁。发作期脑电图特征为阵发广泛性2.5 Hz棘慢波，发作间期脑电图、头颅影像学均正常。给予丙戊酸钠治疗有显效。结论：口周肌阵挛伴失神是一种少见的特发性全面性癫痫综合征，诊断依靠详细的发作症状和脑电图表现。

关键词

口周肌阵挛伴失神，癫痫，脑电图

Copyright © 2018 by author and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

失神发作(absence seizure)是儿童期癫痫的一种多见类型，其电-临床特点已经被广泛了解。Panayiotopoulos 于 1994 年首次报道了 6 例口周肌阵挛伴失神(perioral myoclonia with absences, PMA)患者，被认为是一种新的癫痫综合征[1]，此发作类型一直被争议，在国际癫痫分类中没有达成一致的认识[2]。它不同于典型失神发作，意识障碍不明显，易被家属和医生忽视，尤其是被其他疾患所掩盖时更容易漏诊。我科报道一例临床资料如下：

2. 临床资料

患儿，男，12 岁，体重 50 kg，身高 163 cm (注：该报道获得病人家属的知情同意)。6 年前开始出现发作性咧嘴、斜眼，瞬间即过，情绪紧张和熬夜后发作增多。曾被诊断为“儿童多动症”，长期服用硫必利无明显疗效。近期因发作频繁来医院就诊。患者自诉发作时意识清楚，不能控制发作，无肢体抽搐和先兆。患者足月剖腹产，无外伤、高热惊厥、脑炎等病史。学习成绩优良，家族中无癫痫病史及其他特殊病史。

查体：神经系统查体未示异常。发作时可见每次 1~2 秒快速的双眼向右上方斜视，伴有咧嘴，间隔时间不等。

辅助检查：长程视频脑电监测：行 VEEG 监测 4 小时过程中，发作 100 余次，尤其觉醒后发作频繁。发作表现为：发作性意识障碍、双眼斜视、咧嘴，伴有眼睑的快速上翻，持续 1~2 秒。发作期 EEG 特征：广泛性前头部为著、全导 2.5 Hz 左右棘慢复合波长程爆发，持续 7~8 秒脑电恢复(见图 1)。发作间期 EEG 未见明显癫痫样放电。头 MRI 未见异常。

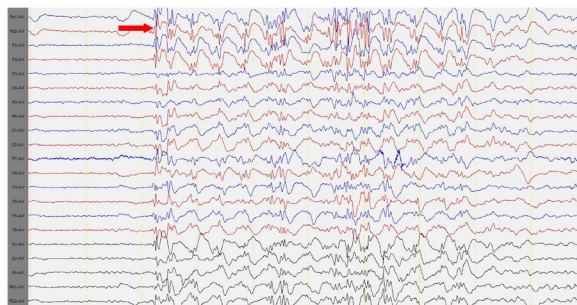


Figure 1. Ictal EEG
图 1. 发作期 EEG

临床诊断为口周肌阵挛伴失神，给予口服丙戊酸钠 0.4 mg Bid 一周后，发作较前减少 75%以上。

3. 讨论

Panayiotopoulos 等描述该病例的失神发作伴口周肌阵挛是最具特征性的发作症状，可能出现稀少的全面性强直 - 阵挛发作或失神持续状态，神经功能状态和智力正常，半数有癫痫家族史，脑电图背景正常(发作期伴广泛棘波或多棘波)，头颅影像学正常，对抗癫痫药物反应不佳，并将这种发作类型命名为 Perioral myoclonia with absences，属于特发性全面性癫痫的范畴。Clemens 认为它更符合肌阵挛发作的成分要多于失神发作[3]。PMA 在临床上需要注意与典型失神发作、不典型失神发作和抽动症的鉴别。典型失神为年龄相关性学龄儿童期癫痫，发作期脑电图为 3 Hz 双侧对称性棘慢波长程爆发，意识障碍严重，可以伴有口角和眼睑的抽动，但持续的眼睑肌阵挛和口周肌阵挛是不支持儿童失神癫痫的。其发作的起源和产生机制可能涉及丘脑 - 皮层投射系统的震荡，但不典型失神发作的放电多数不如典型失神发作有节律，因而可能还有脑干网状结构参与[4] [5]。不典型失神可伴有轻微的眼睑或面部肌阵挛，在清醒和思睡均可出现。PMA 一般发作时意识障碍很轻，发作持续时间较短，发作频率不等，其脑电图符合失神发作特点，但不如典型失神发作 3 Hz 棘慢波规则，也可有局灶性棘慢波、慢波，常不对称[6]，对于诊断有明确的指导意义。抽动症则是一种病因不明的神经精神障碍，儿童和青少年多见，表现为反复快速的肌肉的不自主抽动，情绪激动和紧张时加重，经常合并注意缺陷。少数患者脑电图可以出现背景活动 θ 波增多或癫痫样放电，但放电与抽动之间无直接的因果关系[7]。本例患者在以往的诊治过程中，由于面部肌肉不自主抽动符合多动症的诊断，而忽视了失神发作的细微特征。因长期治疗效果不佳才引起临床医生的重视。在 VEEG 监测过程中，我们发现了患者的失神发作症状，而在以前多次地询问病史时，家属和患者均没有提供意识障碍的描述。究其原因：一是家属缺乏癫痫的专业知识，没有细致观察患者的症状；二是发作时间太短，患者不能自知，事后不能回忆。由此可见在癫痫的诊治过程中，发作历史的描述是非常重要的，对于诊断的价值是很关键的。有时不典型失神发作意识损伤程度较轻，这时患者动作不停止，但反应和言语速度减慢，对发作过程可有模糊的感觉，通常语言表达障碍比理解障碍更严重，最轻微的意识障碍本人及周围人均难以察觉，仅能在 VEEG 监测下通过过度换气时的自我呼吸计数或敏感的认知测试才能发现，被称为幻影失神(phantom absences) [8]。此时的诊断主要依赖视频脑电图。也正是因为视频脑电图检查的普及应用才使得该病的临床诊断成为可能。因为本例患者没有典型的癫痫发作症状，所以在长期的诊治过程中都没有考虑癫痫的诊断，也没有进行脑电图检查来明确诊断。当发现这种脑电图表现时也会提示我们警惕是否有失神发作的可能性。临床上还要注意与其他失神癫痫综合征和局灶性癫痫的鉴别。一般局灶性癫痫与失神发作的表象和脑电图特征有诸多不同，临床上比较容易鉴别。但当口周的肌肉阵挛明显存在时，要警惕主要症状掩盖了轻微的失神的存在，不要以既往经验简单地对待。发作中以肌阵挛或失神何种发作为优势也是几种失神癫痫综合征的区别点。特别是当疗效不满意或病程发展不符合常规时尤其要反思诊断的正确性和完整性。

文献报道口周肌阵挛伴失神对于抗癫痫药物的治疗反应不佳，氨己烯酸、噻加宾、卡马西平、苯妥英钠、加巴喷丁可能加重此病的失神发作，一般选用丙戊酸钠、乙琥胺、拉莫三嗪或左乙拉西坦来治疗其肌阵挛和失神发作[9]。

参考文献

- [1] Panayiotopoulos, C.P., Ferrie, C.D., Giannakodimos, S.E. and Robinson, R.E. (1994) Perioral Myoclonia with Absences: A New Syndrome. In: Wolf, P., Ed., *Epileptic Seizures and Syndromes*, John Libbey & Company Ltd, London, 143-153.
- [2] 吴逊, 李文慧. 国际抗癫痫联盟和名词委员会推荐的癫痫发作的临床及脑电图分类[J]. 中华神经科杂志, 2001,

34(3): 187-198.

- [3] Clemens, B. (1997) Perioral Myoclonia with Absences? A Case Report with EEG and Voltage Mapping Analysis. *Brain*, **19**, 353-358.
- [4] 刘晓燕. 临床脑电图学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2006: 255-256.
- [5] 贺嘉, 朱雨岚. 失神癫痫发病机制、病理生理及起源的研究进展[J]. 中风与神经疾病杂志, 2012, 29(1): 94-96.
- [6] Vrielynck, P., Rostomashvili, N., Degroote, E., *et al.* (2011) Perioral Myoclonia with Absences and Myoclonic Status Aggravated by Oxcarbazepine. *Epileptic Disorders*, **13**, 308-312.
- [7] 陈银波, 辛翠娟, 王丽君, 等. 儿童多发性抽动症的视频脑电图分析[J]. 中国实验诊断学, 2011, 159(9): 1567-1568.
- [8] Panayiotopoulos, C.P., Obeid, T., Waheed, G., *et al.* (1989) Differentiation of Typical Absence Seizures in Epileptic Syndromes. A Video EEG Study of 224 Seizures in 20 Patients. *Brain*, **112**, 1039-1056.
- [9] Panayiotopoulos, C.P., Ferrie, C.D., Giannakodimos, S., *et al.* (1995) Perioral Myoclonia with Absences. In: Duncan, J.S. and Panayiotopoulos, C.P., Eds., *Typical Absences and Related Epileptic Syndromes*, Churchill Livingstone, London, 221-230.

知网检索的两种方式:

1. 打开知网页面 <http://kns.cnki.net/kns/brief/result.aspx?dbPrefix=WWJD>
下拉列表框选择: [ISSN], 输入期刊 ISSN: 2166-5788, 即可查询
2. 打开知网首页 <http://cnki.net/>
左侧“国际文献总库”进入, 输入文章标题, 即可查询

投稿请点击: <http://www.hanspub.org/Submission.aspx>

期刊邮箱: ijpn@hanspub.org