

【参考文献】

- [1] 吴兆苏,姚崇华,赵冬. 我国人群脑卒中发病率、死亡率的流行病学研究[J]. 中华流行病学杂志, 2003, 24(3): 236-239.
- [2] 霍春暖,翁长水. 打脑卒中康复热线[M]. 北京:人民军医出版社, 2005, 1-5.
- [3] 中华医学会神经科学会. 各类脑血管病诊断要点[J]. 中华神经科杂志, 1996, 29(6): 379-380.
- [4] 姜小鹰,王丽霞. 脑卒中照顾者压力量表中文版的测试研究[J]. 中国实用护理杂志, 2006, 22(12): 1-2.
- [5] 李立红,褚俊清,徐国英. 急诊脑血管意外患者家属焦虑相关因素的调查分析[J]. 中华护理杂志, 2000, 35(2): 71-72.
- [6] 费才莲,何见永,杨亚娟. 脑卒中患者康复期介护技术的应用[J]. 解放军护理杂志, 2008, 25(3): 40-41.
- [7] 庞积岚,李晓蓉,王新军. 康复护理程序对脑卒中患者运动功能的影响[J]. 实用护理杂志, 2002, 18(12): 7-8.
- [8] 张锦玉,吕探云,王君俏,等. 脑卒中患者主要居家照顾者负荷及影响因素的研究[J]. 上海护理, 2007, 7(6): 9-13.
- [9] Schulz R, Beach SR. Caregiving as a risk factor for mortality: The caregiver health effects study[J]. *Jama*, 1999, 282(23): 2215-2219.
- [10] 盛树力. 老年痴呆的治疗和照料[M]. 北京:科学技术文献出版社, 2000, 230-231.

· 经验交流 ·

综合康复治疗 1 例 Joubert 综合征的疗效观察

毕锋莉,赵萃,王金燕,贾竹亭,王德强

【关键词】 综合康复治疗; Joubert 综合征

【中图分类号】 R49 【DOI】 10.3870/zgkf.2014.04.034

患儿女, 4 岁, 因“步行不稳 1 年余”于 2013 年 3 月在我科就诊。患儿系第 1 胎第 4 产, 足月顺产, 出生体重 3kg, 产时有窒息史。22 个月可简单发音, 2 岁 10 月可独走, 步态不稳。查体: 左眼内斜, 视觉追视欠佳, 可上下追视, 左右 180°追视, 头围 42cm; 四爬不协调, 肌张力轻度降低, 独走不稳, 步基较宽, 不能跑跳, 上下楼梯缓慢; 简单言语能理解, 吐字不清; 其母亲有共济失调、运动发育落后等表现, 未曾诊治。颅脑 MRI 示: 小脑上脚增粗, 致中脑变形似呈“磨牙状”, 小脑蚓部小, 形态不规则, 发育欠佳, 四脑室上部似呈蝙蝠翼状。双侧侧脑室体后部可见条、片状长 T₂ 信号。脑电图: 睁眼状态下两半球基本活动为 5~6Hz θ 波和少数 δ 波, 未见明显痫样放电和局灶性改变。入院诊断: Joubert 综合征 (Joubert syndrome, JS)。给予以下治疗: ①头针。选穴智三针、脑三针、四神针、颞三针、平衡区、言语二区。针尖向下、向上或向外平刺 0.5~0.8 寸深, 每 10min 行捻转手法 1 次, 留针 30min。治疗 2 个月后休息 1 周, 共 7.5 个月。②感觉统合训练: 给予前庭觉、本体感觉、视知觉失调训练, 有平衡板、滑板、阳光隧道、巴氏球、弹跳床、视觉追踪训练等。每次 30min, 共 10 个月。③电刺激治疗: 采用 HB520C 脑电仿生电刺激仪, 将一对电极贴分别粘贴于双侧耳后乳突上, 选择常规治疗模式, 脑电强度为 20, 磁场强度为弱, 根据患儿耐受能力适当调节。每次 20min, 5d 为一疗程, 疗程间休息 7d, 共 5 个月。以上治疗均为每天 1 次, 每周 5d。

采用中文译本的 Peabody 运动发育量表-第 2 版 (Peabody

Developmental Motor Scale, PDMS-2) 评估^[1]。治疗前, 该患儿粗大运动发育商为 70, 精细运动发育商为 73, 总运动发育商 68。治疗后, 患儿肌张力正常, 步态较稳, 立位平衡 3 级, 可跑跳, 四肢运动协调。粗大运动发育商 74, 精细运动发育商 70, 总运动发育商为 70。

JS 是在 1969 年由 Joubert 等^[2]首次报道, 1977 年 Boltshauser 和 Isler 又报道了 3 例相似病例, 并予命名为 JS 的一种罕见的多基因常染色体隐性遗传病^[3]。对于 JS 的治疗, 国内外尚无明确治疗方法, 报道的主要治疗有: 特殊教育治疗、运动治疗、作业治疗、言语治疗和康复仪器, 必要时需控制癫痫, 一些相关的症状也可以采用药物治疗^[4]。本例患儿经过 10 个月的治疗, 采用 PDMS-2 评估, 患儿粗大运动发育商、总运动发育商均有所提高。可见综合康复治疗 JS 有一定疗效, 但本病例还需进一步追踪随访。

【参考文献】

- [1] 李明, 黄真. Peabody 运动发育量表[M]. 北京: 北京大学医学出版社, 2012, 6-6.
- [2] Joubert M, Eisenring JJ, Robb JP, et al. Familial agenesis of the cerebellar vermis. A syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movements, ataxia, and retardation[J]. *Neurology*, 1969, 19(9): 813-825.
- [3] Maria BL, Boltshauser E, Palmer SC, et al. Clinical features and revised diagnostic criteria in Joubert syndrome[J]. *Child Neurol*, 1999, 14(9): 583-590.
- [4] Melissa AP, Dan D, Phillip FC, et al. Joubert syndrome (and related disorders)[J]. *European Journal of Human Genetics*, 2007, 15(5): 511-521.

收稿日期: 2014-04-17

作者单位: 滨州医学院附属医院康复科, 山东 滨州 256600

作者简介: 毕锋莉 (1983-), 女, 住院医师, 主要从事儿童康复方面的研究。

通讯作者: 王德强, wdqbz@163.com