儿童发作性运动诱发性运动障碍临床特征及随访

薛战尤，赵　元，张晓毅
（中国人民解放军第 91 中心医院神经内科，焦作 454003）

摘要：目的　探讨儿童发作性运动诱发性运动障碍（PKD）的临床特征，提高临床诊治水平。**方法**　收集我院 2009 年 1 月至 2018 年 3 月诊治的 20 例 PKD 患儿的相关资料，总结分析其临床表现、遗传特点、药物治疗效果及预后等。**结果**　20 例患者男 17 例，女 3 例，男：女＝ 5.7 ： 1，男性患者显著高于女性。就诊年龄 10 ～ 14 岁，平均 12.8 岁；病程 5 月～ 5 年；单侧发病 6 例，双侧发病 14 例，临床主要表现为静坐突然站立时肌张力障碍或舞蹈样动作发作；14 例患儿曾被误诊；家族性患儿 7 例，来自于 6 个家系，基因检测发现 6 例 *PRRT 2* 基因突变，1 例无异常；散发性患儿 13 例，3 例基因检测中 *PRRT2* 基因突变 1 例，2 例无异常。治疗方案为：口服卡马西平片，一日 2 次，每次 50 mg。治疗后，患儿症状均得到明显缓解。**结论**　PKD 有其独特的临床特点，临床容易被误诊，基因检查有助于明确诊断，卡马西平治疗有效，患者预后良好。

关键词：儿童；发作性运动诱发性运动障碍（PKD）；临床特征；*PRRT2* 基因
中图分类号：R742；R971　　**文献标志码**：A　　**文章编号**：1672-9188（2018）09-0619-06
DOI：10.13683/j.wph.2018.09.009

Clinical features of paroxysmal kinesigenic dyskinesia in children and their follow-up

XUE Zhan-you, ZHAO Yuan, ZHANG Xiao-yi
(*Department of Neurology, 91 Center Hospital of People's Liberation Army, Jiaozuo 454003, China*)

Abstract: ***Objective*** To explore the clinical features of paroxysmal kinesigenic dyskinesia (PKD) in children to improve its diagnosis and treatment. ***Methods*** Total of 20 cases of PKD children (17 males and 3 females) were collected from our hospital from January 2009 to March 2018. The clinical manifestations, genetic characteristics, therapeutic effects and prognosis were analyzed. ***Results*** The ratio of male to female was 5.7 : 1, it was meant the male patients were significantly more than female patients. The age was from 10 to 14 years old (average 12.8 years), and the disease course was from 5 months to 5 years. There were 6 cases with unilateral onset and 14 cases with bilateral onset. The main clinical manifestation was the sudden dystonia or dance like action attack during sitting. Through the genetic test of *PRRT2* mutation on 7 cases, 6 cases had familial heredity and 1 case was normal. As the treatment of carbamazepine, all patients were given 50 mg twice a day and the symptoms were relieved significantly. ***Conclusion*** PKD has its unique clinical manifestation, which sometimes may cause misdiagnosis in clinic. Gene examination is helpful to confirm diagnosis, and the carbamazepine is effective with good prognosis for PKD patients in children.

Key words: children; paroxysmal kinesigenic dyskinesia (PKD); clinical characteristics; *PRRT2* gene

发作性运动诱发性运动障碍（PKD）是一组由突然动作诱发的非随意性运动障碍性疾病，临床罕见，多在儿童或青春期前起病，临床症状表现为肌张力障碍、舞蹈样动作、手足徐动、投掷样动作等，持续时间短，一般不超过 1 min，发作时意识清醒，发作间期正常。小剂量抗癫痫药物如卡马西平、苯妥英钠等可以控制绝大部分患者的发作。长期随访资料罕见报道，现将 2009 年 1 月至 2018 年 3 月我院诊治的 20 例儿童患者结合文献进行回顾性分析，现

收稿日期：2018-04-19；**修回日期**：2018-07-04
作者简介：薛战尤，神经内科一区主任，主任医师，硕士，研究方向：头痛、癫痫及发作性疾病等。

报道如下。

1 资料与方法

1.1 病例选择

所有入组患者均符合如下诊断标准[1]：①发作有明确的运动源性诱发因素；②发作持续时间短暂，一般不超过 1 min；③发作期间意识清楚；④抗癫痫药物卡马西平或苯妥英钠有效；⑤发病年龄 1 ～ 20 岁，若有家族史，发病年龄可适当放宽；⑥神经系统检查和神经电生理检查正常，排除其他疾病。

本研究方案经我院伦理委员会审批，患儿监护人均签署知情同意书，随访研究获得患儿监护人知情同意后进行。

1.2 研究方法

采用系统回顾性分析的方法总结 20 例 PKD 患者的完整的病历资料，包括性别、年龄、临床表现（包括前驱症状、发作时波及的肢体、持续时间、发作频率、伴随症状及抑郁、焦虑等）、影像学特征、脑电图、遗传特点（家族史、基因）、药物治疗效果、预后及随访情况，综合分析病例的临床特征及随访。既往的观察及文献资料显示家族性和散发性患者存在不同的临床表现和特点，因此进行了重点观察和分析。

基因检测方法：经家属同意后分别抽取先证者及父母的肘静脉血各 4 ml 送广州金域公司进行基因检测，将基因测序结果与美国国立生物技术信息中心数据库查到的人类富含脯氨酸的跨膜蛋白 2（*PRRT 2*）基因序列进行对比，明确是否存在 *PRRT 2* 基因突变，从而提供基因学证据。

1.3 统计学方法

采用 SPSS18.0 软件包进行统计学处理。计量资料以均值 ± 标准差（$\bar{x}\pm s$）表示，比较采用 t 检验，计数资料的比较采用 χ^2 检验，均以 $P < 0.05$ 为差异具有统计学意义。

2 结果

2.1 一般情况

20 例患者中男性 17 例，女性 3 例，男女比例：5.7 ： 1，就诊时年龄 10 ～ 14 岁，平均年龄 12.8 岁；病程 5 月～ 5 年；7 例有家族史，其中 2 例来自同一家系，其余来自不同家系。16 例仅有 PKD，3 例伴有良性家族性婴儿癫痫，2 例伴有偏头痛，其中 1 例同时伴有良性家族性婴儿癫痫和偏头痛。14 例患者曾被误诊为癫痫。

2.2 临床特点

本研究入选 PKD 患者的临床特征详见表 1。

2.2.1 起病年龄

20 例患者运动障碍首次发作的年龄为 5 ～ 14 岁，其中 7 例有家族史的发病年龄为 5 ～ 10 岁，13 例散发性的发病年龄为 12 ～ 14 岁。

2.2.2 诱发因素

20 例患者均为由静止状态突然向运动状态的转换，尤其是在静坐突然站立准备运动，如久坐突然起立行走，突然下车，起立开门或接电话，课堂上被点名起身站立瞬间，体育课起跑时等由静态转为运动的启动瞬间，1 例为玩游戏中动作突然改变时。

2.2.3 促发因素

所有 20 例患者促发因素均为紧张、情绪激动，其中 3 例熬夜后、1 例感冒后发作次数增加。

2.2.4 前驱症状

多表现为在发作前有肢体感觉异常或全身不适，4 例患者发作前有肢体感觉症状，其中 3 例为单肢麻木感，1 例为四肢麻木，2 例为全身不适。其中 3 例患者出现前驱症状时，立即减慢速度或停止动作，甚至有意识地保持肢体的高张力状态，能缓解或阻止发作（表 1）。

2.2.5 发作表现

发作时均意识清楚，运动障碍表现为发作性的异常姿势、肢体僵直或不自主运动，可为肌张力障碍、舞蹈徐动症。20 例 PKD 患儿中表现为肌张力障碍 11 例，表现舞蹈徐动症 9 例。症状累及的部位可有肢体、躯干和颜面部，6 例为单侧，14 例为双侧，其中 3 例患者首先出现单下肢僵硬，继之波及同侧上肢，随后波及对侧肢体。累及面部异常 3 例，颈

表 1　PKD 患者的临床特征

Table 1　Clinical features of PKD patients

编号	性别	年龄/岁	前驱症状	单/双侧	临床表现	持续时间	发作频率	伴随症状/疾病	影像结果	脑电图	家族史	基因	症状缓解时间/d	随访
1	男	13	无	双侧	CTS	5～15 s	1～2次/d	面部异常	无异常	无异常	无	未查	7	无发作
2	男	14	单肢麻木	单侧	DMT	15～20 s	1次/ d	无	无异常	无异常	无	未查	7	无发作
3	男	14	无	双侧	Ch	3～5 s	4～5次/d	无	无异常	无异常	无	未查	7	1次/1～2年
4	女	11	无	单侧	DMT	5～10 s	3～5次/d	舌根硬	无异常	无异常	无	阴性	7	无发作
5	男	14	单肢麻木	单侧	Ch	20～30 s	1～2次/d	舌根硬	无异常	无异常	无	未查	7	无发作
6	男	13	无	双侧	Ch	20 s～1 min	1次/d	颈部异常	基底节异常信号	无异常	无	未查	14	无发作
7	男	14	无	双侧	Ch	10～20 s	2～3次/d	头晕	无异常	无异常	无	未查	7	无发作
8	男	10	无	双侧	Ch	3～5 s	20次/d	幻觉	无异常	散在慢波	舅舅	阳性	3	无发作
9	女	14	无	双侧	CTS	15～20 s	1～2次/d	无	无异常	无异常	无	未查	3	无发作
10	女	13	无	单侧	Ch	15～20 s	3～5次/d	无	无异常	无异常	无	未查	7	无发作
11	男	11	全身不适	双侧	DMT	5～10 s	20～30次/d	偏头痛、BFIS	无异常	无异常	有	阳性	3	无发作
12	男	14	无	双侧	CTS	15～30 s	1～5次/d	无	无异常	无异常	无	未查	7	无发作
13	男	10	无	双侧	DMT	5～30 s	30～50次/d	偏头痛	无异常	无异常	母亲、姨	阳性	3	无发作
14	男	13	无	双侧	DMT	5～10 s	7～10次/d	无	无异常	无异常	父亲	阳性	3	无发作
15	男	14	无	双侧	DMT	5～10 s	10～20次/d	无	无异常	无异常	无	阳性	3	无发作
16	男	13	无	双侧	DMT	10～20 s	10～20次/d	发呆	无异常	无异常	母亲、姥姥	阴性	7	无发作
17	男	14	单肢麻木	单侧	DMT	10～20 s	1～2次/d	无	LDT	散在慢波	无	未查	7	无发作
18	男	14	无	单侧	DMT	10～20 s	1次/d	发呆	无异常	无异常	无	阴性	14	无发作
19	男	11	全身不适	双侧	DMT	1～10 s	50次/d	面部异常BFIS	无异常	无异常	有	阳性	3	无发作
20	男	12	四肢麻木	双侧	DMT	5～15 s	20～40次/d	面部异常BFIS	无异常	无异常	有	阳性	3	无发作

注：BFIS：良性家族性婴儿癫痫；Ch：舞蹈；CTS：舞蹈徐动症(choreoathetosis)；DMT：肌张力障碍(dysmyotonia)；LDT：脑白质发育不良(leukeodystrophy)

11的家族史：外公、母亲、舅舅、表弟、妹妹；19、20为姑表亲家系(以19为先证者)：奶奶、父亲、姑姑、表哥

部 1 例，舌根发硬 2 例，发呆 2 例。肌张力障碍可表现为肢体姿势异常、肢体僵直、抽动，累及面部者可出现言语不清，舞蹈徐动症表现为手足徐动（肢体远端尤其是手指和腕部的交替扭曲动作）、肢体或躯干不自主扭动的舞蹈样动作（动作累及近端肢体）。

2.2.6　发作持续时间及频率

发作时间短暂，多在 10 ～ 30 s，发作时间最短仅 1 s，仅 1 例患者极少数发作达 1 min；发作频率多在 3 ～ 40 次 /d，发作少者可每天发作 1 次，频繁者每天最多可达 50 次，在紧张、情绪激动时或熬夜、感冒后发作增多（表 1）。本组病例中，家族性与散发性患者症状持续时间及发作频率相比较有一定差异（$P < 0.05$），详见表 2。

2.2.7　家族史

7 例有明确的 PKD 家族史，其中 2 例患儿来自同一家系，其余 5 例来自不同家系。6 个 PKD 家系除先证者外，尚有多个家庭成员受累，追述病史，均符合 PKD，其起病年龄为 4 ～ 13 岁。13 例散发 PKD 患者无运动障碍家族史（表 1）。

2.2.8　神经系统检查

19 例患者发作间期均未发现神经系统阳性定位体

表 2 两组患者临床资料比较

Table 2 Comparison of clinical data between two groups

组别	起病年龄/岁	症状持续时间/s	发作频率/次·d^{-1}	症状缓解时间/d	*PRRT 2* 阳性/例
家族性患者组（n=7）	8±2	9.57±1.98	26.93±14.41	3.57±1.51	6
散发性患者组（n=13）	13±1	36.46±11.24*	3.75±3.23*	7.46±3.26	1

与家族性患者组比较，*P<0.05

vs familial patient group, *P<0.05

征，1 例患者因早产致轻度智能障碍。

2.2.9 焦虑、抑郁发生情况

本研究 20 例患者均采用综合医院焦虑抑郁量表（HADS）进行简单评估，结果显示 16 例患者合并有心理障碍，占患者总数的 80%。其中 10 例轻微焦虑，4 例明显焦虑，2 例轻微抑郁。

2.3 辅助检查

大部分病例行血常规、肝肾功能、电解质、心肌酶谱、甲状腺素、抗链“O”等血液检查均未发现明显异常。所有患者均行 24 h 视频脑电图检查，其中 11 人有临床发作，但同步脑电图无明显异常，2 例发作间期脑电图提示轻度异常（散在慢波），其余均无异常。所有患者均行头颅 CT 或 MRA 检查，1 例早产儿提示脑白质发育不良，1 例 MRI 有基底节异常信号，其余无异常（表 1）。

2.4 *PRRT 2* 基因检测

10 例患者行基因检测，其中 6 例有家族史患者提示 *PRRT 2* 基因突变，1 例有家族史者无异常发现；3 例散发性患者行基因检测，其中 1 例发现基因突变，2 例无异常（表 1）。

2.5 治疗和随访

所有患者均给予卡马西平片单药治疗，每次 50 mg，一日 2 次，早晚饭后口服，8 例患者用药 3 d 后症状完全缓解，10 例患者 1 周后完全缓解，2 例患者 2 周后发作明显减少。3 例患者停药后复发，再次服用仍有效。药物不良反应：2 例患者有轻微头晕，1 例有嗜睡，1 例有胃区不适，但不影响学习、日常生活，未做特殊处理，未发生皮疹。所有患儿分别在服药后 1、2 及 3 月复查血常规、肝功能，有 1 例转氨酶轻微增高，其余均无异常。对脑电图异常者 2 例复查，结果白质发育不良、癫痫患者仍有轻度异常，1 例恢复正常。除 1 例脑白质发育不良患者有轻度认知功能障碍外，其余患者认知、生活能力均正常，目前 19 例患者病情稳定无发作，1 例患者 1 ～ 2 年发作 1 次（表 1）。

3 讨论

PKD 发病率低，临床罕见。自 1967 年由加拿大学者 Kertesz[2] 首次报道以来，逐步受到人们的关注。Bruno 等 [1] 于 2004 年提出其临床诊断标准；国内外学者一直致力于探索其发病原因及发病机制。大多认为它是发作性运动障碍（尚包括发作性非运动源性运动障碍及发作性运动诱发性肌张力障碍）的最常见类型 [3]。PKD 病因不清，有人将其分为原发性、继发性 2 种类型。前者根据有无家族史又分为家族性和散发性，家族性 PKD 呈常染色体显性遗传。本组 20 例患者中 7 例有家族史，分别来自于 6 个家系，均为常染色体显性遗传，3 个家系为 3 代多人发病，最多 6 人，有 3 个家系为 2 代发病。单纯 PKD 患者 16 人，合并 BFIS 者 3 人，合并偏头痛者 2 人，其中 1 例患者及家属同时合并 BFIS 及偏头痛。而国外家族性 PKD 患者中，单纯 PKD 较为少见，大多伴发其他疾病，如婴儿惊厥、良性家族性婴儿惊厥、婴儿惊厥伴阵发性舞蹈徐动症、偏头痛等。出现这种差异考虑可能与人种不同有关，有待进一步研究。

PKD 的发病机制目前尚不清楚，主要存在 3 个方面的学说，但均没有足够的证据来证实，更不能完全解释临床所有病例。①癫痫学说：PKD 与癫痫临床症状表现都具有短暂性、发作性、刻板性和反复性的特点，发作间期正常，且 PKD 患者使用小剂量的钠通道阻滞剂抗癫痫药物治疗有效，因此常造成

误诊。本组 14 例患者入院前诊断为癫痫，误诊率高达 70%。但患者发作诱因多在静坐突然站起时，发作时意识清楚，无发作后状态，同步脑电图正常，可以与癫痫鉴别。也有报道 PKD 患者发作间期脑电图有异常[4]，表现为：局灶性慢波、弥漫性慢波和局灶性癫痫样放电。其中以额颞叶局灶性慢波为主要表现形式，但这种局灶性异常并不能解释患者肌张力障碍的症状，因此不具有定位意义。本组 2 例就因为脑电图提示轻度异常（散在慢波），医生就误诊为癫痫。其中 1 例患者因早产致脑白质发育不良伴有癫痫，因此应注意 PKD 与癫痫共病的可能性。②基底节病变：有研究利用单光子发射计算机断层成像技术检测发现 PKD 患者双侧尾状核灌注量较健康对照明显减低，也有通过静息态功能 MRI 发现 PKD 患者的双侧壳核低频振荡幅与正常对照相比明显增加，提示 PKD 发作可能与壳核的异常活动有关。进一步研究利用弥散张量成像技术发现 PKD 患者的丘脑存在结构异常，推测可能是 PKD 的病变脑区。尽管报道结果不完全一致，但均提示基底核异常与 PKD 发作关系密切[5]。③离子通道假说：多数学者认为 PKD 更可能为一种离子通道病。是因为 PKD 具有许多与离子通道障碍引起的疾病共同特征，如在正常背景下突然发作、发作的触发因素相似、试用卡马西平、苯妥英钠等具有阻滞钠离子通道作用的抗癫药物，能明显缓解大部分病例的临床发作等。但目前尚无直接的实验证据支持该观点[6]。

随着分子生物学技术的飞速发展以及二代测序技术的广泛应用，使我们终于对 PKD 致病基因终于认识上有了质的飞越。2011 年，我国学者 Chen 等[7]在国际上首先发现 *PRRT 2* 基因是 PKD 的致病原因。包括 C.649dupC、C.514-517delTCTG 及 C.972delA 突变，绝大多数为截短突变，其中最常见的突变是 C.649dupC[8]。有报道，约 61.5% 家族性 PKD 为 *PRRT 2* 基因突变所致，此外，尚有 12.5% ～ 89.5% 散发性 PKD 无 *PRRT 2* 基因突变，提示存在除 *PRRT 2* 基因外的其他可能致病基因[9]，如 *MR-1* 基因、*SLC2A1* 基因和 *CLCN1* 基因等[10-12]。本组 6 例 *PRRT 2* 基因检测提示 C.649dupC 突变，1 例 C.916delG, p.(Ala306fs) 杂合突变，与文献报道一致。最新研究认为 *PRRT2* 可能通过控制钠离子通道 1.2/1.6 的活性对神经元的兴奋性进行调节[13]，具体机制尚待进一步研究。

对于典型症状 PKD 患者不难诊断，但仍要与其他儿童发作性疾病相鉴别：如癫痫、偏头痛、癔症、心源性运动障碍、肌张力障碍、先天性肌强直及其他发作性运动障碍等相鉴别，并排除可能的继发性因素，如颅脑创伤、中枢神经系统肿瘤、中枢神经系统感染、甲状腺疾病、多发性硬化和自身免疫性疾病等[14-16]。本组 1 例患者在静止时、突然运动及运动过程中均可以出现肌张力障碍的发作，有一定特殊性，因条件限制仅查 *PRRT 2* 阳性，未能进一步查其他基因。本研究发现，家族性患者发病年龄较散发性患者略早，发作时均为双侧肢体受累，发作持续时间略短，发作频率明显较散发性患者高，易合并 BFIS、偏头痛等其他疾病，对药物的敏感性好，与报道基本一致[8]。分析原因主要在于基因突变，*PRRT 2* 在基底节等处均有较高表达，容易被运动诱发，另外 *PRRT 2* 与突触小体相关蛋白（SNAP25）存在相互作用，促进兴奋性突触释放的神经递质过多或是抑制性神经递质释放减少导致。散发性或非基因患者是否存在其他机制，尚待进一步研究。患者家属多在 25 岁左右好转，机制考虑与突触蛋白失活有关，具体机制不详。

PKD 患儿心理尚未发育完全，反复发作、误诊为癫痫、害怕自己发作时的怪样引起同学或他人的嘲笑、受到歧视，以及长期服药给患者的身心健康及生活质量均带来了很大的负面影响。本研究纳入的患者中有 16 例患者合并有心理障碍，其中 10 例轻微焦虑，4 例明显焦虑，2 例轻微抑郁，提示应加强 PKD 患者的心理疏导和治疗。根据既往经验患者症状控制后焦虑抑郁情绪很快好转，本组均未给予抗焦虑、抑郁药物，治疗 3 个月后复查量表，结

果均正常。PKD 患者治疗可采取钠离子通道阻滞剂如小剂量卡马西平、苯妥英钠、托吡酯、奥卡西平、拉莫三嗪等[17-18]，本组患者均选择给予小剂量卡马西平，临床效果良好。

本研究仍有不足之处，因经济原因及患者家庭原因未能对所有家系患者进行基因检测，仅对部分患者及父母进行了检测，今后应加强患者与科研人员合作，进一步深入研究。

4 结论

PKD 是一种相对少见的发作性运动障碍性疾病，其病因及发病机制不明，临床表现与癫痫相似而多被误诊，基因检测有助于明确诊断，小剂量卡马西平治疗反应良好。在治疗躯体疾病的同时，应当关注患者的心理障碍。

参考文献：

[1] Bruno MK, Hallett M, Gwinn-Hardy K, *et al*. Clinical evaluation of idiopathic paroxysmal kinesigenic dyskinesia new diagnostic criteria[J]. J Neurol, 2004, 63(12): 2280-2287.

[2] Kertesz A. Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis. An entity within the paroxysmal choreoathetosis syndrome. Description of 10 cases. including 1 autopsied[J]. Neurology, 1967, 17(7): 680-690.

[3] Erro R, Sheerin UM, Bhatia KP. Paroxysmal dyskinesia revisited: a review of 500 genetically proven cases and a new classifation[J]. Mov Disord, 2014, 29(9): 1108-1116.

[4] van Strien TW, van Rootselaar AF, Hilgevoord AA, *et al*. Paroxysmal kinesigenic dyskinesia: cortical or non-cortical origin[J]. Parkinsonism Relat Disord, 2012, 18(5): 645-648.

[5] 栗艳芳, 陈国洪, 杨志晓. 发作性运动诱发性运动障碍研究进展[J]. 中华实用儿科临床杂志, 2013, 28(18): 1427-1429.

[6] Margari L, Presicci A, Ventura P, *et al*. Channelopathy: hypothesis of a common pathophysiologic mechanism in different forms of paroxysmal dyskinesia[J]. Pediatr Neurol, 2005, 32(4): 229-235.

[7] Chen WJ, Lin Y, Xiong ZQ, *et al*. Exome sequencing identifies truncating mutations in *PRRT2* that cause paroxysmal kinesigenic dyskinesia[J]. Nat Genet, 2011, 43(12): 1252-1255.

[8] 刘功禄, 吴志英. 发作性运动诱发性运动障碍研究热点及面临的挑战[J]. 中华神经科杂志, 2015, 48(1): 3-6.

[9] Huang XJ, Wang T, Wang JL, *et al*. Paroxysmal kinesigenic dyskinesia clinical and genetie analyses of 110 patieats[J]. Neurology, 2015, 85(18): 1546-1553.

[10] Wang HX, Li HF, Liu GL, *et al*. Mutation analysis of *MR-1*, *SLC2A1*, and *CLCN1* in 28 PRRT2-negative paroxysmal kinesigenic dyskinesia patients[J]. Chin Med J (Engl), 2016, 129(9): 1017-1021.

[11] Yin XM, Lin JH, Cao L, *et al*. Familial paroxysmal kinesigenic dyskinesia is associated with mutations in the *KCNA1* gene[J]. Hum Mol Genet, 2018, 27(4): 625-637.

[12] Jiang YL, Yuan F, Yang Y, *et al*. *CHRNA4* variant causes paroxysmal kinesigenic dyskinesia and genetic epilepsy with febrile seizures plus?[J]. Seizure, 2018, 56: 88-91.

[13] Fruscione F, Valente P, Sterlini B, *et al*. *PRRT 2* controls neuronal excitability by negatively modulating Na^+ channel 1.2/1.6 activity[J]. Brain, 2018, 141(4): 1000-1016.

[14] 田沃土, 王田, 曹立. 发作性运动障碍的分类及临床诊断思路[J]. 中华神经科杂志, 2016, 49(8): 655-659.

[15] Baguma M, Ossemann M. Paroxysmal kinesigenic dyskinesia as the presenting and only manifestation of multiple sclerosis after eighteen months of follow-up[J]. J Mov Disord, 2017, 10(2): 96-98.

[16] Kim A, Jang M, Kim HJ, *et al*. Myotonia congenita can be mistaken as paroxysmal kinesigenic dyskinesia[J]. J Mov Disord, 2018, 11(1): 49-51.

[17] 杨小玲, 张月华, 许小菁, 等. 阵发性运动诱发的运动障碍临床特点和 *PRRT 2* 基因突变研究[J]. 中华儿科杂志, 2015, 53(8): 621-625.

[18] Li F, Lin ZD, Hu Y, *et al*. Lamotrigine monotherapy for paroxysmal kinesigenic dyskinesia in children[J]. Seizure, 2016, 37: 41-44.

（责任编辑：王 佳）