

脑型肝豆状核变性的 CT 诊断

郎兆会 刘君凤 李伟

【中图分类号】R742.4, R814.42 【文献标识码】A 【文章编号】1000-0313(2001)01-0021-02

肝豆状核变性(hepatolenticular degeneration, HLD)是一种家族性常染色体隐性遗传性铜代谢障碍性疾病,

病,致多系统受累,病程为慢性进行性经过,好发于 10~25 岁,两性均可发生,临床分为症状前期、脑与肝三型^[1],本文对 6 例脑型 HLD 进行回顾性分析,探讨脑型 HLD 的 CT 表现及诊断价值。

材料与方法

总结我院 1992 年~1999 年

脑型

HLD 患者 6 例,男 4 例,女 2 例,年龄 10~32 岁。其中 2 例有明确家族史。诊断标准为:①全部病例具有锥体外系症状或体征,主要为构音障碍和肌张力障碍(6/6)、肢体震颤(4/6)、扭转痉挛(2/6)、智力降低(2/6)、饮水呛咳(2/6)、共济失调(1/6)等。感觉系统均正常。②角膜 K-F 环均为阳性。③血清铜蓝蛋白和血清铜氧化酶活性均低于正常。

使用西德 SOMATOM AR. C 型全身 CT 机行头部常规扫描。扫描层厚 5~10mm。3 例做增强扫描,造影剂为安其格纳芬(60% Angiografin)按 0.8~0.9ml/kg 肘静脉团注。图像分析:观察病灶部位、数量、范围、CT 值、病灶形态、占位效应及增强情况。

结果

CT 平扫:病变累及范围较广,但较集中于基底节区(特别是壳核及苍白球),丘脑及脑干,依次为壳核(6/6),苍白球(6/6),丘脑(4/6),中脑(4/6),尾状核头

(1/6),脑桥(1/6),齿状核(1/6),绝大多数表现为双侧多发对称性密度减低区(本组有 5 例),双侧病变范围基本一致。壳核病变均表现为弓形向外的新月形低密

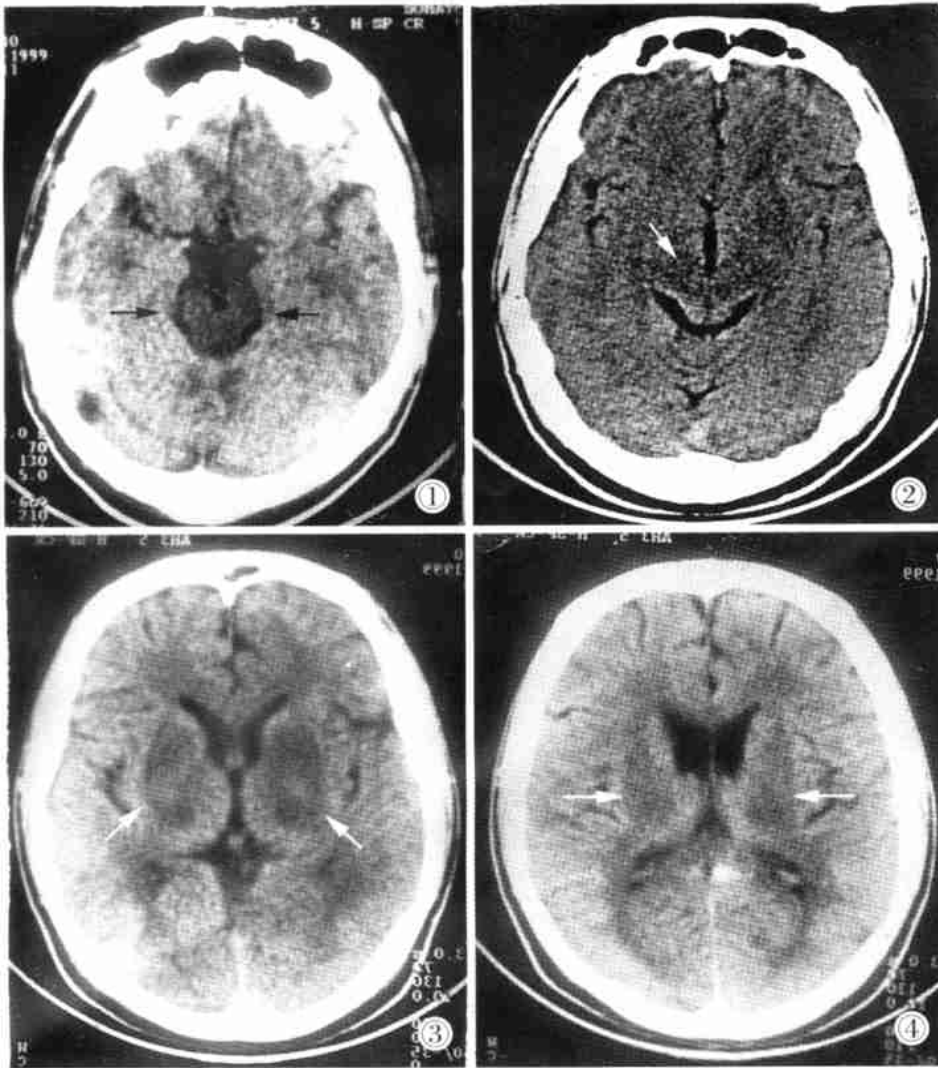


图 1 鞍上池层面 CT 平扫:中脑密度明显普遍降低。图 2 为第三脑室下部层面:双侧丘脑对称性条状低密度影,呈“V”字型。图 3 第三脑室中部层面:双侧基底节区对称性低密度区,外缘呈弧形向外凸,双侧丘脑对称性类卵圆形低密度影,与基底节区病灶相连呈“蝶翼”状。图 4 第三脑室上部层面,双侧基底节区及丘脑对称低密度灶并连成片。图 1~4 低密度病变均未见占位效应。

作者单位:154002 黑龙江省佳木斯中心医院 CT 室(郎兆会);
156500 黑龙江省抚远县人民医院 CT 室(刘君凤、李伟)
作者简介:郎兆会(1969~),男,黑龙江人,主治医师,主要从事 CT 引导下的介入治疗工作。

度影,丘脑为类圆形低密度影,中脑及齿状核为不规则片状低密度影,均未见占位效应(图 1~4)。

增强扫描:本组 3 例增强患者,受累部位均未见强化,使病灶更加清楚。

讨 论

1. 脑型 HLD 的发病原理

本病由 Wilson 于 1912 年首次报道,由于致病因子造成铜蓝蛋白的合成障碍,并影响铜在胆道中的排泄,正常铜-蛋白结合体的减少和正常含铜酶的缺乏反馈地使肠道摄铜量增加^[2];由于血浆中铜蓝蛋白缺乏,引起肠道超常吸收的铜沉积于组织和器官,过量的铜与有机物中的巯基、羟基和胺基结合而干扰酶活性和细胞机能^[3]。基底节的神经元和其正常酶的运转对无机铜的毒性特别敏感,铜沉积在此处血管周围,引起局部脑组织水肿,神经细胞减少,脱髓鞘改变,镜检可见神经原缺失而胶质细胞增生。脑组织中广泛的铜沉积导致基底节、脑干及大、小脑灰白质均有不同程度的变性,当发展到一定程度时将出现弥漫性脑萎缩^[4,5]。另铜沉积于角膜缘形成 HLD 特征性的 K-F 环,本组 6 例均为阳性,并有尿铜和血铜氧化酶活力异常,诊断均可确立。

2. 脑型 HLD 的诊断、鉴别诊断及 CT 的诊断价值

脑型 HLD 的 CT 表现不仅能反映本病的病理而且

能反映本病的临床严重程度,结合临床表现,若同时出现角膜 K-F 环阳性者可以确定诊断,如仅见其一,应做实验室检查,血清铜蓝蛋白小于 0.2g/l,诊断意义最大,血清铜氧化酶活力小于 0.2 光密度,24h 尿铜大于 100μg,亦为重要参数^[2]。本病主要需与脑卒中、某些药物及毒物中毒、多系统变性病相鉴别,仔细询问病史,寻找 HLD 的 CT 特征(脑内异常低密度区)及临床检查,一般不难鉴别,且血清铜、尿铜生化的异常和 K-F 环的有无是鉴别诊断最直接的依据。提高对脑型 HLD 的认识,对本病的及早发现、诊断及治疗,可以避免不可逆性的病损,值得引起我们的重视。近年来高分辨率 CT 及螺旋 CT 的应用,颅底区骨伪影明显减少,脑干病变的显示较普通 CT 明显提高。病变分辨率亦明显提高。由此可见 CT 检查对脑型 HLD 诊断仍是一种积极有效的手段。

参考文献

- 1 吴恩惠. 头部 CT 诊断学(第 2 版)[M]. 北京:人民卫生出版社,1995.
- 2 黄友岐. 神经病学(第 2 版)[M]. 北京:人民卫生出版社,1994.
- 3 Magalhaes ACA, Carmelli PC, Menezes JR, et al. Wilson's disease: MRI with clinical correlation[J]. *Neuroradiology*, 1994, 36: 97.
- 4 Prayer L, Wimberger D, Kraner J, et al. Cranial MRI in Wilson's disease[J]. *Neuroradiology*, 1990, 32: 211.
- 5 Aisen AM, Martel W, Gabrielsen TO, et al. Wilson's disease of the brain: MR imaging[J]. *Radiology*, 1985, 157: 137.

(2000-05-30 收稿)

《放射学实践》增刊征文启事

本刊改版后坚持面向中基层,服务广大影像学医务人员的办刊方向,受到广大影像医生的普遍喜爱,为能及时传递最新、实用的医学影像信息,本刊拟于 2001 年下半年出版增刊一期,现向全国征文。

征文内容:MR、CT、介入、DSA、传统放射学诊断、技术、护理、管理及质量控制等方面的专业学术论文,以及误诊病例(理)分析、特殊或罕见少见病例报告等。

征文要求:1. 征文稿均应书写工整或用打印稿,图片清晰、所有图片大小一致,病变处用箭头标注;2. 应附有单位介绍信;3. 投稿前未在公开出版的杂志上发表过;4. 文章字数一般不超过 3000 字,超过 1000 字以上的征文稿请附上 300 字以内的结构式中文摘要;5. 征文稿不管录用与否均不退稿;6. 信封上务请注明“增刊征文”字样;7. 截稿日期:2001 年 6 月 30 日(欢迎 E-mail 及软盘投稿)。

征文稿请寄:430030 武汉解放大道 1095 号 同济医院《放射学实践》编辑部。

咨询电话:(027) 83662630 传真:(027) 83662645

E-mail: lwang@tjh.tjma.edu.cn