

# 结节性硬化的 MRI 诊断

徐梓榕, 冯阳宁, 谢雷, 冯丽红

**【摘要】** 目的:探讨结节性硬化的临床和 MRI 诊断价值。方法:回顾分析 11 例结节性硬化症病例的临床和 MRI 影像资料。结果:病灶表现为脑组织内多发性形态不规则结节, 散布于脑皮质、皮质下和脑室室管膜下; 结节在 T<sub>2</sub>WI 像呈高或低信号, T<sub>1</sub>WI 呈等或低信号, 增强后结节不强化。结论:结节性硬化的头颅 MRI 表现具一定特征性, 对早期诊断具有一定价值。

**【关键词】** 结节性硬化; 磁共振成像; 脑

**【中图分类号】** R445.2; R742 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2006)02-0130-03

**MRI Diagnosis of Tuberous Sclerosis** XU Zi-Rong, FENG Yang-ning, XIE Lei, et al. Department of Radiology, the Second Hospital of Zhaoqing, Guangdong 526060, P. R. China

**【Abstract】 Objective:** To investigate the clinical manifestation and the value of MRI diagnosis of tuberous sclerosis. **Methods:** The clinical and MRI manifestation of 11 tuberous sclerosis cases were retrospectively investigated. **Results:** The lesions were irregular nodules located in the brain cortex, subcortex and subependymal. The nodules showed high or low intensity on T<sub>2</sub>WI and equal or low intensity on T<sub>1</sub>WI, without enhancement reaction. **Conclusion:** Tuberous sclerosis shows characteristic signs on MRI, and so MRI is very valuable in its diagnosis in early periods.

**【Key words】** Tuberous sclerosis; Magnetic resonance imaging; Brain

结节性硬化症(tuberous sclerosis complex, TSC)是一种罕见的先天性常染色体显性遗传性疾病。临床上以面部皮脂腺瘤、癫痫和智力低下为特征, 并伴脑组织结节样硬化<sup>[1,2]</sup>。本文搜集 11 例 TSC 的 MRI 及临床资料, 分析探讨其临床表现和影像学特征。

## 材料与方 法

回顾性分析本院收治有详细临床资料并经 MRI 诊断的 TSC 患者 11 例。男 4 例, 女 7 例, 年龄 3 个月~14 岁。其中有 4 例分属于二个家族, 7 例无家族发病史。出现癫痫症状至 MRI 检查时间为 1 周~3 年。其中 4 例同时作了 CT 检查。

采用日立 0.3 T 永磁型 MR 成像仪。行头部横轴面、冠状面、矢状面常规 SE 序列 T<sub>1</sub>WI、T<sub>2</sub>WI、压水序列扫描, 2 例行增强扫描, 对比剂采用钆喷酸葡胺(康臣药业), 剂量 0.2 mmol/kg。

本组病例均以癫痫发作为首诊症状, 5 例面部有皮脂腺瘤, 2 例面部皮肤有无色素斑, 4 例有不同程度智能低下, 4 例有家族发病史。

癫痫: 表现为四肢抽搐、双目上视, 均无发热及口吐白沫。抽搐时间约为 1~3 min 左右自行缓解。

面部皮脂腺瘤: 5 例出现面部皮脂腺瘤, 表现为鼻翼旁粒状凸起小丘疹, 呈浅红或咖啡色, 如针头大小, 部分融合成小片状(图 1), 压之不褪色。2 例父或母面部有咖啡色小丘疹, 但无癫痫发作史。

智力低下: 4 例均有不同程度智力低下, 2 例 4 岁尚未能独自站立, 不会说话。2 例为 3 岁病儿仅能站立, 不能独立行走, 且并语言不流利, 很难说 5 个音以上语句。全部患者其父母无智力低下表现。

面部皮肤无色素斑: 2 例面部出现多个无色素沉着的小斑, 紫外线灯下观察尤其明显。

4 例有家族发病史: 2 例为姑表姐弟, 其中 1 例有一姐于 2 岁时不明原因抽搐持续发作而死亡。2 例为姨表姐妹, 1 例 14 岁女孩于数年前有一 5 岁弟弟因抽搐发病死亡。其余为单个发病, 各患儿的父母均无癫痫发作史。

## 结 果

皮髓质内散发结节病灶: 11 例 MRI 均表现为大脑皮质和皮质下多发性散在分布的圆形或不规则的结节状病灶, 约 5~15 mm。T<sub>2</sub>WI 和压水序列上, 部分结节呈边缘不清高信号, 部分为低信号, 周边无水肿带(图 2a、2b); T<sub>1</sub>WI 呈等或低信号(图 2c); 增强扫描脑实质内病灶不强化。1 例 3 个月龄婴儿, 其大脑髓鞘化尚未完成, T<sub>2</sub>WI 上结节表现为等信号(图 3a),

T<sub>1</sub>WI上呈高信号(图3b),此外该患儿的胼胝体较薄并欠规则,呈胼胝体发育不全表现(图3c)。

脑室室管膜下结节:8例于侧脑室旁室管膜下出现多个大小不等实质性小结节,约5~8mm。T<sub>2</sub>WI结节信号强度低于脑脊液,与脑白质信号强度相近(图2a),T<sub>1</sub>WI呈稍高信号(图2b)。增强扫描结节不强化。

4例行CT检查,表现为脑皮质、皮质下及室管膜下结节状病灶,脑实质部分呈高低不等密度结节状病灶,位于室管膜下病灶密度较高(图4)。MRI能显示CT表现为等密度的结节,同层面病灶显示多于CT。

## 讨论

TSC为一种显性遗传性疾病,属源于外胚层组织和器官发育异常的神经皮肤综合征中的病种。本病可累及中枢神经系统、皮肤、视网膜、肾脏和心脏等多个器官。神经系统受累常呈进行性加重,是导致死亡的主要原因,少有活至成年者,预后大多不良<sup>[2-8]</sup>。

皮脂腺瘤、癫痫发作和智力减退是本病三大特征性临床表现<sup>[4,7]</sup>。本文11例均以癫痫为首发症状就诊,4例有不同程度的智力低下,4例面部出现皮脂腺瘤。Sogut等统计临床上有皮肤表现的占94.3%。家

族性发病是本组病例的又一特征,有二对病例出现于母系或父系表亲,其父母可有或无面部皮脂腺瘤,但无癫痫和脑内病变及神经症状出现。遗传学分析认为主要与TSC1和TSC2基因连锁有关,第16、11、12和14对染色体是一个致病的基因点。而TSC基因有很高的自发突变频率,因此TSC既具家族性又可为散发性<sup>[9]</sup>。

本病MRI表现颇具特征性:不规则的脑内结节性病灶同时分布于多个脑叶的皮、髓质和室管膜下,呈多部位发病。结节信号强度具多样化,发生在皮髓质的病灶在T<sub>1</sub>WI上呈等或低信号,T<sub>2</sub>WI呈高信号,部分钙化病灶在T<sub>1</sub>WI、T<sub>2</sub>WI均为低信号。脑白质髓鞘化未完成者,在T<sub>2</sub>WI和压水序列结节呈等信号,而在T<sub>1</sub>WI上则清楚显示为高信号结节。位于室管膜下病灶其信号强度与脑白质相近,在高信号的脑脊液衬托下能较清楚分辨。增强扫描结节灶不强化是本病特点<sup>[4,8]</sup>。

CT对本病的诊断也有一定特征性,表现为脑内多部位多发性小结节,皮质内结节可为等或低密度,少有钙化;室管膜下结节多为高密度或钙化。增强扫描皮质内结节可强化。位于导水管或室间孔的结节可发生堵塞,而出现脑室增宽、积水。钙化结节在平片上也

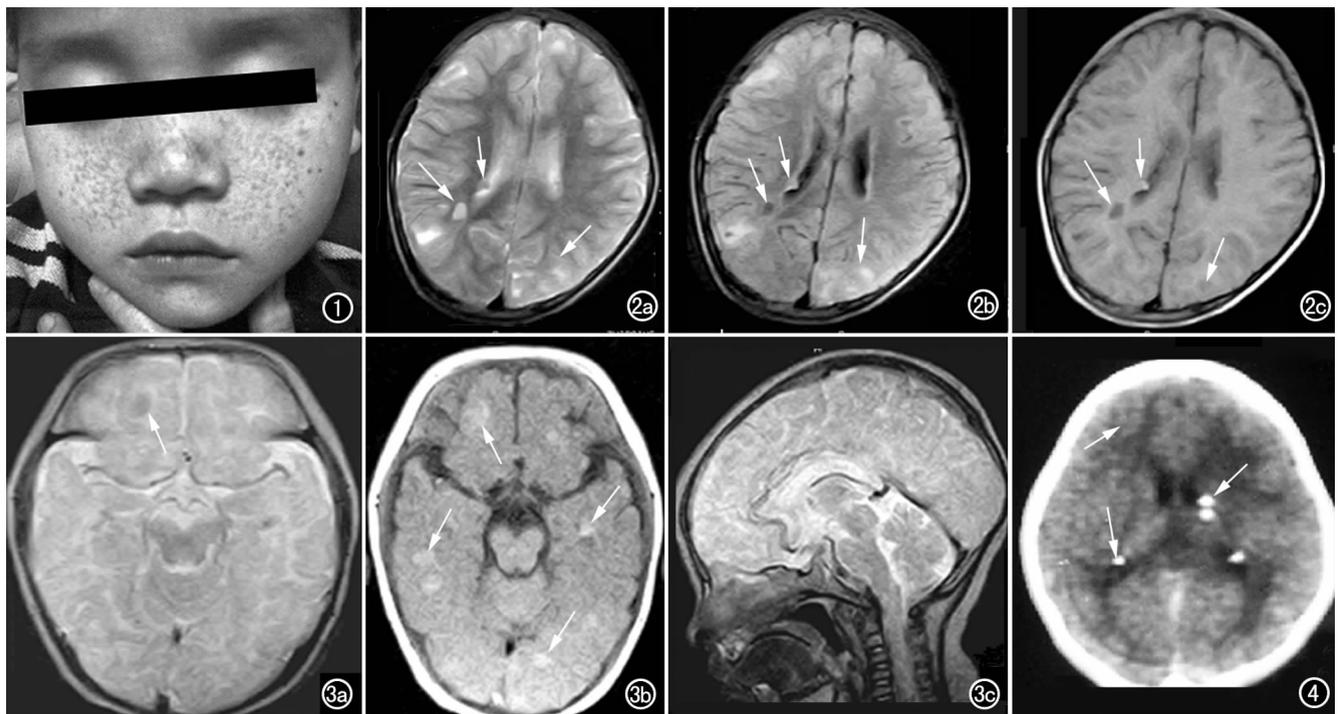


图1 面部突起红色小丘疹,为皮脂腺瘤。图2 a) T<sub>2</sub>WI示双侧皮髓质内和右侧脑室后角结节状高信号(箭); b) 同层面压水序列像,结节部分为高信号(箭),部分为低信号(箭); c) T<sub>1</sub>WI示右侧脑室后角室管膜下结节呈高信号(箭),皮髓质内结节呈等或低信号(箭)。图3 a) T<sub>2</sub>WI示结节呈等信号; b) T<sub>1</sub>WI示结节呈高信号(箭); c) 正中矢状面示胼胝体较薄。图4 CT示结节呈高密度钙化灶(箭),右额叶病灶呈低密度(箭)。

可发现,表现为颅内砂粒样钙化影<sup>[2,5,8]</sup>。CT对钙化病灶显示CT优于MRI,而对皮质内等密度病灶的显示,MRI则明显优于CT。

由于TSC病灶呈多部位分布和散发性,在影像学上需与脑结核、寄生虫脑病、甲状旁腺功能减退的室管膜下钙化以及皮质异位症等病鉴别<sup>[5]</sup>。①脑结核病灶多呈斑片状,病灶较TSC大,边缘不清,周边常有水肿带,少有室管膜下结节发生;增强扫描多有灶周絮状强化和相邻脑回软脑膜强化。②脑囊虫病少儿罕见,表现为颅内圆形囊性病変,T<sub>2</sub>WI高信号的病灶内有偏心性低信号头节,囊虫存活期周围水肿较轻,囊虫退变死亡时,头节显示不清,周围水肿带较大;T<sub>1</sub>WI上囊灶呈低信号,头节呈等信号;增强扫描可有多种表现,囊壁或囊内小点状强化,在脑以外其它软组织亦有囊虫病灶出现。③甲状旁腺功能低下主要表现为室管膜下斑状钙化,颅内钙化少见,并有甲状旁腺状功能低下其它临床表现。脑皮质异位症及皮质发育异常同正常皮质信号强度相近,在T<sub>2</sub>WI上与结节硬化症的高信号有明显区别,在T<sub>1</sub>WI上异位皮质无低信号表现。

TSC以癫痫、智力低下、面部皮脂腺瘤及脑内多发性结节为四大特征。由于本病在头部MRI变化具有一定特征性,当患者发现脑内特征表现,即使临床表现不典型,亦能作出明确诊断。

#### 参考文献:

- [1] 王成林,林贵,蔡志明,等. 罕见病少见病的诊断与治疗[M]. 北京:人民卫生出版社,2000. 137-138.
- [2] 刘卓霖,梁秀玲. 神经遗传病学[M]. 北京:人民卫生出版社,1988. 157-166.
- [3] 王维治,罗祖明. 神经病学[M]. 北京:人民卫生出版社,2001. 279.
- [4] 高元桂,蔡幼铨,蔡祖龙. 磁共振成像诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,1993. 219-220.
- [5] 吴恩惠. 头部CT诊断学[M]. 北京:人民卫生出版社,1996. 166.
- [6] 李卉,杨森,张学军,等. 结节性硬化症临床研究[J]. 国外医学:皮肤性病学分册,2005,31(2):96.
- [7] 肖江喜,郭雪梅,王霄英,等. 结节性硬化症的磁共振影像学表现[J]. 实用放射学杂志,2003,19(3):200.
- [8] 吴卫平,周康荣,陈祖望,等. 结节性硬化的影像诊断[J]. 中国临床医学,2003,7(1):106.
- [9] 周光金,赵玉武. 结节性硬化症的遗传和病理发生机制[J]. 国外医学:遗传学分册,2005,28(2):121.

(收稿日期:2005-02-05 修回日期:2005-07-11)

## 《放射学实践》创刊20周年纪念大会 暨第六届全国放射学术会议通知(首轮)

《放射学实践》杂志与昆明医学会放射学分会共同举办的创刊20周年纪念大会暨第六届全国放射学术会议拟定于2006年8月在昆明召开。届时将邀请国内知名医学影像学专家进行专题讲座。具体时间、地点见第二轮通知。

特将有关具体事项通知如下:

### 1. 征文内容

各系统医学影像学新进展;医学影像学新技术及临床应用;影像科室的现代化管理、质量控制与数字化建设;国内外影像学术和科研动态;创刊20周年《放射学实践》杂志今后的发展方向。

2. 征文要求:①论文须附500字左右的中文摘要,其它文章以3000字为宜;②所有文章均应未在公开刊物上发表过,作者姓名、单位、通讯地址、邮政编码、联系电话及电子邮件信箱应标注清楚,征文须附单位证明加盖公章;③来稿应采用打印稿并附软盘(文件格式为Word文档)或发送E-mail;④请在信封上注明“会议征文”字样。文稿请寄:430030湖北省武汉市解放大道1095号同济医院《放射学实践》编辑部;⑤征文截稿日期:2006年6月30日。

3. 会议形式:专家讲座、论文交流、学术讨论等。

4. 会务费:800元(含资料),食宿费用自理。

征文经专家评审后将编入《论文汇编》,优秀论文全文发表于《放射学实践》正刊或增刊,论文发表另行收取版面费。征文作者将被邀请作为正式代表参加学术会议。出席会议者可获得国家级继续教育I类学分8分。

凡参加研讨班的同志,请认真填写报名回执(详告工作单位、地址、电话/传真、电子邮箱等),务必于2006年7月20日前将回执寄至本刊编辑部。

收到回执后编辑部发正式会议通知,详告具体事宜。

电话:027-83662875 传真:027-83662887 E-mail: radio@tjh.tjmu.edu.cn

《放射学实践》编辑部 昆明医学会放射学分会