

肝豆状核变性脑内广泛累及 MRI 表现一例

唐业斌, 黄建军, 袁年平

【中图分类号】R445.2; R589 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2006)04-0429-01

病例资料 患者,男,15岁。渐进性双上肢抖动,行走不稳,言语不清2年,病程中伴吞咽困难,饮水返呛。体检:四肢肌力检查欠合作,双上肢肌张力轻—中度铅管样增高,双上肢腱反射(卅),双下肢腱反射(+),双侧角膜缘可见典型黄棕色K-F环。化验:血清铜兰蛋白0.21 g/l(正常0.26~0.36 g/l),血清铜氧化酶活性0.18 g/l(正常0.25~0.4 g/l)。临床诊断:肝豆状核变性(扭转痉挛型)。

颅脑 MRI 表现:平扫显示双侧豆状核、双侧外囊、双侧丘脑、双侧侧脑室旁、双侧大脑脚、脑桥及双侧额顶叶部位可见近似对称性长 T_1 长 T_2 异常信号,其内信号不均匀,形态不规则,边界尚清,未见占位效应及水肿效应;以右侧顶叶病灶最大,呈脑回状分布;增强扫描所有病灶未见强化表现。FLAIR 序列和 DWI 序列显示所有病灶均呈明显不均匀高信号表现。第四脑室、第三脑室及双侧侧脑室明显扩张,脑沟、脑裂明显增多、增宽。MRI 诊断:结合病史,考虑肝豆状核变性。

讨论 肝豆状核变性(hepatolenticular degeneration, HLD)是一种常染色体隐性遗传性铜代谢障碍性疾病,其发病罕见。1912年由Wilson首先报道,又称Wilson disease(WD)。其特点是铜代谢异常,导致铜在肝、脑、肾和角膜等部位的异常沉积,而引起多样化的临床症状^[1]。肝豆状核变性的脑CT和MRI影像学表现已有一些报道,但脑内广泛累及报道很少,同时累及双侧额顶叶极其罕见,本例为肝豆状核变性脑内广泛受累并同时累及双侧额顶叶(图1、2)。Magalhaes等^[5]认为肝豆状核变性脑部病变与神经系统临床表现程度二者之间存在很好相关性。Prayer等^[4]则认为HLD脑部病变分布与临床表现无相关性,并报道10.5%的HLD患者有明显神经系统症状而脑部MRI表现正常,5.3%MRI有基底节病变者而无神经系统症状。笔者^[3]报道5例有脑部病变而无神经系统症状。国内外文献及专著都强调肝豆状核变性的颅脑MRI平扫主要表现基底节、脑干、小脑等部位对称性长 T_1 长 T_2 异常信号影,无明显占位及水肿效应,多伴有脑萎缩改变,增强无强化表现^[1-3,5]。这是因为铜在脑血管周围的异常沉积引起局部缺血,脑组织水肿,导致神经系统细胞变性、减少,神经纤维脱髓鞘改变,胶质细胞增多,随着病变发展出现坏死、囊变^[1,4,5]。有资料显示^[1-3]

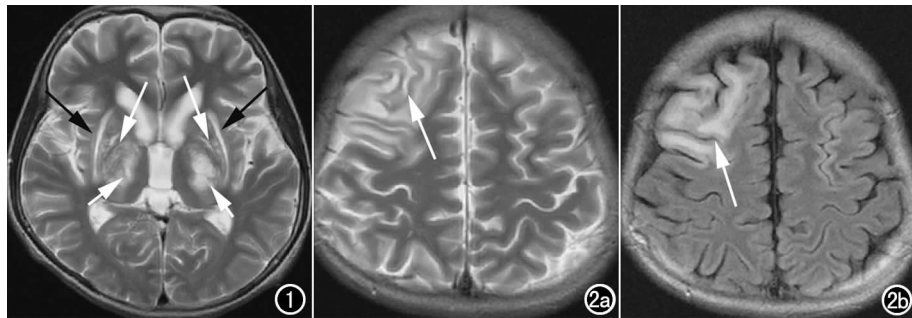


图1 T_2 WI像显示双侧豆状核(白长箭)、双侧丘脑(白箭)、双侧外囊(黑箭)对称性长 T_2 信号,无占位及水肿效应,并呈脑萎缩表现。图2 a) T_2 WI示右额顶叶部位脑回样长 T_2 信号(箭); b) Flair像示右额顶叶部位脑回样高信号(箭)。

铜在广泛分布时具有高度选择性的亲和作用,在脑组织中以基底节积聚最多。但国外有文献报道肝豆状核变性脑部病变可发生在小脑齿状核、大脑半球外侧裂附近的脑岛、脑白质和脑皮质,尤其是额叶部位^[4,6],本例为双侧额顶叶部位受累,呈近似对称斑片状长 T_1 长 T_2 异常信号,其在Flair序列和DWI序列显示所有病灶均呈明显高信号表现,显示病灶敏感性优于常规 T_2 WI序列,DWI序列又优于Flair序列(图1、2)。肝豆状核变性另一脑部改变为脑萎缩表现,本例也显示脑萎缩,脑萎缩多见于长期慢性患者。脑萎缩发生是铜沉积于脑实质所致的广泛性脑损害,使侧脑室前角、外侧裂扩张,大脑神经元减少、退变,邻近脑白质软化或海绵状改变均造成脑萎缩。MRI所见脑萎缩和双侧基底节长 T_1 、长 T_2 异常信号并非肝豆状核变性所特有,此二者可同时见于脑卒中、中毒性脑病、脑炎、帕金森氏病等,故必须结合病史、K-F环、血清铜、铜氧化酶、尿铜等检查,方可作出正确的诊断。

参考文献:

- [1] 杨任民. 肝豆状核变性[M]. 合肥:安徽科学技术出版社,1995. 41-168.
- [2] 唐业斌,李传富,王前程,等. 肝豆状核变性的颅脑CT分析[J]. 放射学实践,2004,19(10):712-714.
- [3] 唐业斌,王前程,袁年平. 36例肝豆状核变性的颅脑MRI分析[J]. 安徽中医学院学报,2003,22(3):55-56.
- [4] Prayer L, Wimberger D, Kramer J, et al. Cranial MRI in Wilson's Disease[J]. Neuroradiology, 1990, 32(2): 211-214.
- [5] Magalhaes ACA, Caramelli PC, Menezes JR, et al. Wilson's Disease: MRI with Clinical Correlation[J]. Neuroradiology, 1994, 36(1): 97-100.
- [6] Walton JN. Brain's Disease of the Nervous System[M]. New York: Oxford University Press, 1997. 277-282.

(收稿日期:2005-08-09)

作者单位:230031 合肥,安徽中医学院第一附属医院影像中心MRI室

作者简介:唐业斌(1972—),男,安徽合肥人,主治医师,主要从事影像诊断工作。