

## Joubert 综合征二例

李莹, 任翠萍, 程敬亮, 张焱

【中图分类号】R596.3; R814.42; R445.2 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2012)05-0572-02

Joubert 综合征 (Joubert syndrome, JS) 是 1969 年由 Joubert 等<sup>[1]</sup>首次报道, 目前认为该病是多基因常染色体隐性遗传性疾病, 其生化和分子学基础尚未知, 特异的染色体部分也尚未得到证实。患者的临床表现并不完全一样, 仅少数共同的症状可见于所有患者, 可能遗传学基础的不均一性最终导致了不同的临床表现<sup>[2]</sup>。本病男性多见, 男女比例为 3:2, 发病比例为 1/100000, 预后通常较差。

**病例资料** 病例 1, 女, 1 岁 5 个月。以智力发育低下, 认知障碍, 肌张力低, 斜视就诊。患儿既往无早产史, 顺产时有短暂缺氧史, 父母体健, 非近亲结婚。

CT 平扫: 两侧小脑上脚与中脑连接处呈“磨牙征”<sup>[3]</sup>(图 1a), 中脑、脑桥交界处呈“蝙蝠翼征”<sup>[3]</sup>(图 1b), 第四脑室形态不规则。MRI 平扫: 小脑蚓部部分缺如, 双侧小脑半球分离不连续, T<sub>2</sub>WI 可见线样脑脊液信号向前与第四脑室相通, 呈“中线裂”征象。第四脑室明显扩大, 于中脑、脑桥交界处层面呈“蝙蝠翼样”改变(图 1c), 增厚狭长的小脑上脚与缩小的脑干峡部形成“磨牙征”(图 1d)。

病例 2, 女, 1 岁 6 个月。患儿发育迟缓, 共济失调, 认知缺陷, 肌张力减低, 巴彬斯基征阳性, 眼球震颤、斜视, 呼吸失调, 曾因 I 型呼吸衰竭住院治疗。MRI 平扫: 小脑蚓部缺如, 双侧小脑半球相邻, T<sub>2</sub>WI 序列呈“中线裂”改变(图 2a)。小脑脚细长, 脚间窝加深, 呈“磨牙征”(图 2b); 中脑导水管明显增宽, 第四脑室明显扩大, 小脑上脚增大, 呈“蝙蝠翼样”改变。

**讨论** Joubert 综合征以男性多见, 而本文 2 例均为女性, 可能与样本例数太少有关。JS 的显性表现差异较大, 甚至在同胞间也可表现不一, 常有以下临床表现: 共济失调、肌张力减低、发育迟缓、呼吸深快或呼吸暂停、认知缺陷。在患儿中还可以看到其他异常, 主要包括间断性呼吸深快、异常眼球运动及特殊的面部表现, 还可伴发伸舌、多囊肾、多指(趾)畸形、视网

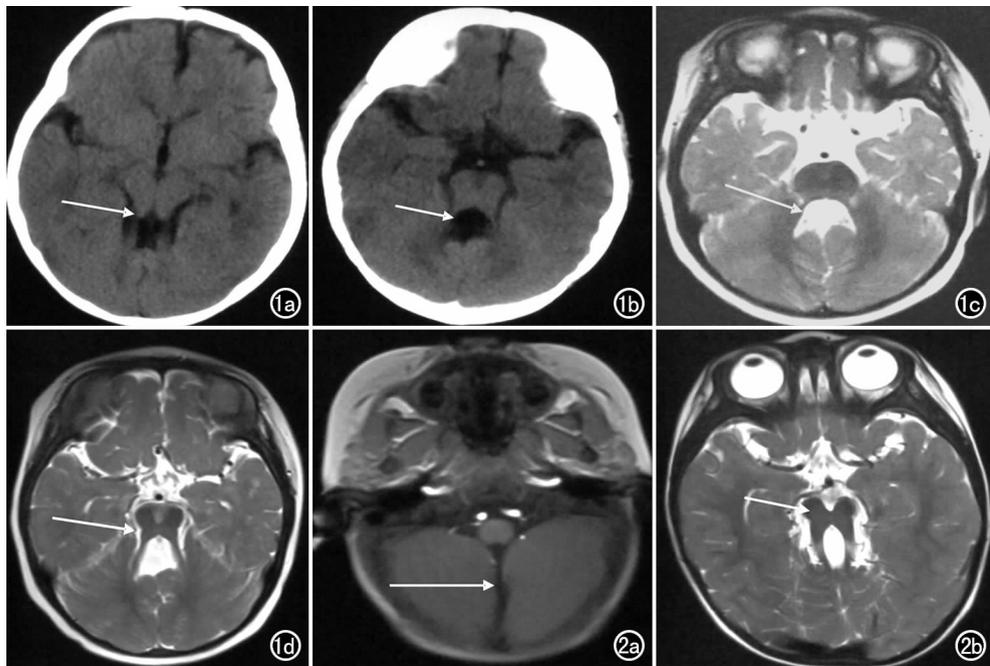


图 1 a) CT 平扫示脑干发育异常, 脚间窝加深, 小脑上脚延长并加厚呈“磨牙征”(箭); b) CT 平扫示中脑、脑桥交界处层面呈“蝙蝠翼样”改变(箭); c) T<sub>2</sub>WI 示中脑和桥脑连接部增宽、变形, 头侧至尾侧第四脑室增宽、变形, 呈“蝙蝠翼征”(箭); d) T<sub>2</sub>WI 示凹陷加深的脚间池、增厚狭长的小脑上脚和缩小的脑干峡部形成“磨牙征”改变(箭)。图 2 a) T<sub>1</sub>WI 示两侧小脑半球不连续, 呈“中线裂”征象(箭); b) T<sub>2</sub>WI 示增宽的中脑、凹陷加深的脚间池和并行状走行的小脑上脚在其周围脑脊液的衬托下, 呈“磨牙征”(箭)。

膜缺损或视网膜发育不良<sup>[3]</sup>。其中共济失调和肌张力减低是 JS 最主要的表现。产前超声检查如提示胎儿小脑发育异常, 产后应行 CT 或 MRI 检查。MRI 为其首选的影像学检查, 能清楚显示后颅窝畸形及相关的幕上畸形。JS 在 CT 或 MRI 上特征性的表现有“磨牙征”、“蝙蝠翼征”和“中线裂征”。“磨牙征”在 CT 和 MRI 轴面上由于凹陷加深的脚间池、增厚狭长的小脑上脚和缩小的脑干峡部在其周围脑脊液的衬托下, 中脑和小脑上脚形态犹如“磨牙”的侧面观, 因此被称为“磨牙征”<sup>[3-4]</sup>, 在 CT 平扫及 MRI 平扫轴面表现为两侧小脑半球间线样低密度影和长 T<sub>1</sub>、长 T<sub>2</sub> 信号影。“中线裂征”和“蝙蝠翼征”均与小脑蚓部缺如相关, “中线裂”为两侧小脑半球间裂隙, 主要由小脑蚓部不发育或发育不全而形成, 此征在 Joubert 综合征患儿中往往发生于下蚓部; 而“蝙蝠翼征”主要反映上蚓部发育不良, 中脑和桥脑连接部增宽、变形, 导致头侧至尾侧第四脑室增宽、变形, 在 CT 和 MRI 上表现为第四脑室“蝙蝠翼”改变<sup>[5]</sup>。

Joubert 综合征需与 Dandy-Walker 综合征进行鉴别。Dandy-Walker 综合征患者脑干峡部宽度正常, 无“磨牙征”, 故“磨牙征”可作为两者的鉴别要点<sup>[6]</sup>。Dandy-Walker 综合征不仅可见小脑蚓部缺失, 还可见第四脑室从缺失的蚓部向后上方扩

作者单位: 450052 郑州, 郑州大学第一附属医院磁共振科

作者简介: 李莹(1985—), 女, 河南鹤壁人, 硕士研究生, 主要从事中枢神经系统及骨骼肌肉系统影像诊断工作。

张,后颅凹异常大的囊性病,小脑半球向前外方分离退缩,并通常伴发后颅凹的扩大<sup>[7]</sup>。“中线裂”、“磨牙征”并非 Joubert 综合征所独有,如“磨牙征”还可见于 Arima 综合征、Senior-Loken 综合征、COACH 综合征等<sup>[4]</sup>,故在鉴别诊断时需密切结合临床,中脑呈“磨牙征”、“蝙蝠翼”状,第四脑室和双侧小脑半球间见“中线裂”,这些征象高度提示 Joubert 综合征。

作为一种罕见的颅脑先天发育畸形,Joubert 综合征是一类基因型和临床表现均有较大变异的疾病。MRI 多序列、多方位的检查,有助于提高本病的检出率,并且 MRI 检查无创、无辐射,更适用于儿童检查,因此 MRI 为 Joubert 综合征首选的神经影像学检查方法。

#### 参考文献:

[1] 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.

[2] Boltshauser E, Isler W. Joubert syndrome; episodic hyperpnea abnormal eye movements, retardation and ataxia, associated with dysplasia of the cerebellar vermis[J]. Neuropaediatric, 1977, 8(1): 57-66.

[3] McGraw P. The molar tooth sign[J]. Radiology, 2003, 229(3): 671-672.

[4] Maria BL, Quisling RG, Rosainz LC, et al. Molar tooth sign in Joubert syndrome: clinical, radiologic and pathologic significance[J]. J Child Neurol, 1999, 14(6): 368-376.

[5] 朱珍,帕米尔,朱杰明,等. Joubert 综合征的 CT 和 MRI 诊断[J]. 中华放射学杂志, 2005, 12(39): 1256-1259.

[6] Maria BL, Bozorgmanesh A, Kimmel KN, et al. Quantitative assessment of brainstem development in Joubert syndrome and Dandy-walker syndrome[J]. J Child Neurol, 2001, 16(10): 751-758.

[7] 蔡宗尧,刘文,吕耀娟. Dandy-Walker 综合征的 CT 诊断(附 7 例报告)[J]. 中华放射学杂志, 1994, 28(8): 522-524.

(收稿日期:2011-04-04 修回日期:2011-06-08)

## · 经验介绍 ·

# GE OEC9800 C 型臂高频 X 线机故障分析两例

洪国慧

【中图分类号】R814.3 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2012)05-0573-01

通过对 GE OEC9800 C 型臂高频 X 线机同一个故障现象的两个不同故障的分析,让读者对该机器的电源部分工作过程有更加清晰的认识。

### 故障一

故障现象:打开工作站上的开关,系统不能正常启动。

故障分析:按照先易后难的检修思路,具体分析步骤如下:

①检查主电源,正常。观察绿色的电源指示灯 DS1 为正常。②根据图纸分析并用数方用表测量,结果如下:电压经过 CB1 和 CB2 然后通过 J1 进入 Surge Suppressor Board,电压正常输入。查看输出,首先发现 power control PCB 板指示灯不亮,根据手册测量 P1 的 4,6 脚的 230VAC 和 1,3 脚 115VAC 不存在,说明前面电路出现了问题。查看 T1 和 Surge Suppressor Board 之间的通讯,发现 J2 的 1,4 脚和 2,5 脚的 113V 不存在,同时 4,5 脚测量出电压 113V,证明 Surge Suppressor Board 上有原件损坏,逐个排除。测量出板上的电阻 R1 不导通,确定 R1 损坏。

故障解决:更换 R1,将各插头恢复。正常开机,系统启动正常,能正常曝光。

### 故障二

故障现象:打开工作站上的开关,系统不能正常启动。

作者单位:224000 江苏,盐城卫生职业技术学院  
作者简介:洪国慧(1971-),女,江苏盐城人,副教授,主要从事大型医疗设备维修工作。

故障分析:①检查主电源,正常。观察绿色的电源指示灯 DS1 为正常。②首先想到之前遇到的 Surge Suppressor Board 故障,故障现象和该故障现象相同,于是根据图纸分析并用数方用表测量,结果如下:电压经过 CB1 和 CB2,然后通过 J1 进入 Surge Suppressor Board,电压正常输入。查看输出,首先发现 power control PCB 板指示灯不亮,根据手册测量 P1 的 4,6 脚的 230VAC 和 1,3 脚 115VAC 输入正常。故可推断前面的供电是正常的。此时测量 TP5 的电压为 0V,这是不正常的表现,因为通常情况下当 Surge Suppressor Board 的供电正常时,TP5 的 12V 电压就应该一直存在。将 power control PCB 拆下,戴上绝缘手套,在通电的情况下,小心测量 T1 的初级电压正常,次级电压输出也正常,但整流硅桥无输出,于是测量得知整流硅桥无输入,根据电路板的走线,测量得知从 T1 的次级到整流硅桥的输入端开路, F2 是串在 T1 的次级到整流硅桥的,测量知 F2 开路。故障确定。

故障解决:因没有相同型号规格的保险丝,用熔断电流略小于 F2 的普通保险丝替换 F2 后,开机,故障消失。系统正常启动,能正常曝光。

#### 参考文献:

[1] 裴作升,刘秀珍,龚跃华,等. 怎样检修医用 X 线机[M]. 武汉:华中科技大学出版社,2006:26-62.

[2] 章组华,吴川军,吴明兰. X 线机主要参数检测、评价及应用[J]. 医疗卫生装备,2007,28(7):64-65.

(收稿日期:2011-05-09)