

Fahr病一家系3例报告

沈颖

【中图分类号】R747.9; R814.42 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2013)05-0586-02

【关键词】Fahr病; 体层摄影术, X线计算机; 遗传

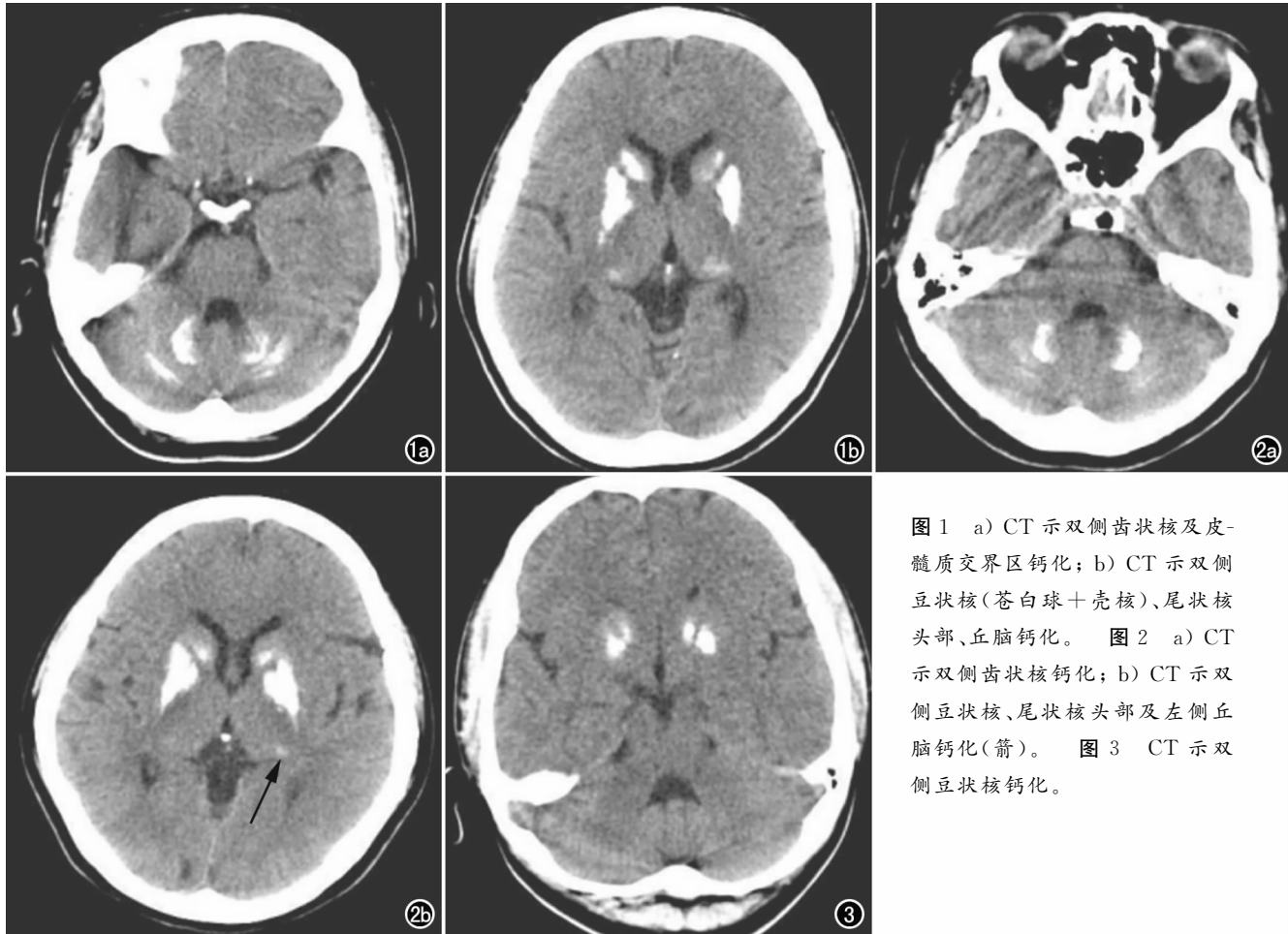


图1 a) CT示双侧齿状核及皮-髓质交界区钙化; b) CT示双侧豆状核(苍白球+壳核)、尾状核头部、丘脑钙化。图2 a) CT示双侧齿状核钙化; b) CT示双侧豆状核、尾状核头部及左侧丘脑钙化(箭)。图3 CT示双侧豆状核钙化。

Fahr病又称家族性特发性基底节钙化或家族性特发性脑血管亚铁钙沉着症,1930年Fahr首先报告1例,1953年Fritzsche报告家族性兄弟3人患病,1971年制定了本病的诊断标准。该病是以双侧基底节、小脑齿状核、双侧丘脑及皮-髓质交界区中枢对称性钙质沉着为主要病理学特征的疾病,可为家族遗传性或散发性(特发性),多为常染色体显性或隐性遗传。

病例资料 病例1,女,69岁。因记忆力减退4年来院就诊。既往曾有多次癫痫发作史。父母非近亲婚配,体健,无神经系统病阳性体征表现。查体:体态发育正常,神志清,言语欠流利。双侧上下肢肌力、肌张力正常,无小脑征及锥体外系征。实验室检查:血、尿、便常规无异常,肝肾功能、血清钙磷及碱性磷酸酶等生化指标均正常。CT表现:双侧基底节区、丘脑、小脑齿状核及小脑灰白质交界区可见对称性片状钙化斑(图1)。

病例2,女,46岁,系病例1之长女。无自觉症状,智力一般。父母非近亲结婚。内科及神经系统检查无异常。CT扫描示双侧小脑齿状核、基底节区对称性钙化灶,左侧丘脑区见小斑片状钙化灶(图2)。肝肾功能、血清钙磷及碱性磷酸酶等生化指标均正常。

病例3,女,37岁,系病例1之次女,病例2之胞妹,临床及上述相应实验室检查亦均无异常。CT扫描示双侧基底节区对称性钙化灶(图3)。

讨论 基底节钙化分为生理性钙化与病理性钙化,钙化仅限于苍白球、年龄大于40岁且神经系统无异常表现者可认为是生理性钙化。病理性钙化的发病机理尚未完全阐明,已知相关疾病达20多种,其中病因系甲状旁腺功能减低和假性甲状旁腺功能减低者约占2/3^[1]。Fahr病的诊断标准为:①影像上有对称性双侧基底节钙化;②无假性甲状旁腺功能减退现象;③血清钙、磷均正常;④肾小管对甲状旁腺激素反应功能正常;⑤无感染、中毒代谢等。病理研究结果表明,Fahr患者在组织学上没有发现病灶周围的毛细血管内有非动脉硬化性的铁质、

作者单位:312000 浙江,绍兴市中医院放射科

作者简介:沈颖(1980—),女,浙江绍兴人,主治医师,主要从事神经系统、骨骼系统疾病影像诊断工作。

钙质沉着,说明钙化的原因与血清中的钙无重要联系。病变区出现广泛对称的终末小动脉和静脉周围钙盐、铁、铝、钾、磷、亚铅沉着,还包括酸性黏多糖组成的嗜碱性物质和脂质在血管周围沉积^[2]。生化研究证实,酸性黏多糖先积聚在神经胶质细胞的核内及核周围的胞浆中,通过细胞内扩散聚集成为非钙化的圆形体,然后侵及小血管壁及其周围,不断凝聚融合,钙盐依此基础沉着^[3]。本文中母女三人均有对称性基底节区钙化,母亲还有小脑灰白质交界处及齿状核广泛钙化(图 1a),长女有双侧齿状核钙化(图 2a),血清钙磷正常,临床上无甲状腺功能减退的症状及体征,故诊断为家族性 Fahr 病。

Fahr 病患者由于病变区血管壁变性、变脆,厚薄不一,小血管可发生破裂出血,形成血肿。血肿液化后形成囊腔,周围脑组织胶质增生形成囊壁^[4]。

Fahr 病有明显的家族发病倾向,散在的病例不多见,多为家族性常染色体显性或隐性遗传。本病进展缓慢,临床表现多为间断性头痛头晕、精神异常、智力异常、间断性癫痫、共济失调及椎体外系症状,也可无任何临床表现^[5]。学者们发现不同家族之间或同一家族中所属的各患者之间发病年龄及临床症状各不相同,其原因可能与钙化侵犯的部位和程度有关,钙化多者病情较重^[2],合并囊变时可导致颅内压增高或局部压迫出现头痛、呕吐;如发生脑出血则可出现相应的神经系统症状。刘红光等^[4]认为血管破裂出血而形成血肿,血肿液化后形成囊腔,腔隙性梗死、灶性软化亦可能参与囊变的形成。

影像学方面,Fahr 病主要以基底节区、丘脑、小脑齿状核和大脑半球白质钙化为特征,常为双侧对称性,也可单侧,少数病例可并发出血、囊变。常见钙化部位的发生顺序依次是苍白

球、尾状核、壳核、丘脑、额顶叶脑回底部、齿状核、小脑皮层、脑干中央部及侧脑室周围,与本组患者依年龄递增出现的钙化部位增多表现基本一致,钙化程度和年龄成正相关关系。CT 表现尾状核头呈倒“八”字或片状钙化,苍白球呈“八”字形钙化,在大脑半卵圆中心皮质、髓质交界处为点状、小片状钙化;丘脑多呈对称性小点、小条状钙化;小脑齿状核呈弧形或不规则性小片状钙化。CT 显示钙化优于头颅 X 线片与 MRI,是主要的检查手段^[2,5-6]。

参考文献:

- [1] 李一明. 基底神经节钙化的病因、病理及与临床的关系[J]. 国外医学:神经病学神经外科学分册,1987,14(4):172-175.
- [2] 钟心,朱廷敏,潘桂芳,等. Fahr 病的诊断(附 11 例报告)[J]. 中华放射学杂志,1998,32(2):122-123.
- [3] 李小元,陈先文. Fahr 病的临床与病因学[J]. 脑与神经疾病杂志,2008,16(3):239-241.
- [4] 刘红光,卢明花,王其军,等. Fahr 病影像学诊断及病理学分析[J]. 中华放射学杂志,2006,40(5):474-478.
- [5] Yamada N, Hayashi T. Asymptomatic familial basal ganglia calcification with autosomal dominant inheritance: a family report[J]. No To Hattatsu, 2000, 32(6): 515-519.
- [6] Mahy N, Prats A, Riveros A, et al. Basal ganglia calcification induced by excitotoxicity: an experimental model characterised by electron microscopy and X-ray microanalysis [J]. Acta Neuropathol, 1999, 98(3): 217-225.

(收稿日期:2012-11-08 修回日期:2012-12-11)

《磁共振成像》杂志 2013 年征订和征稿启事

《磁共振成像》杂志是由中华人民共和国卫生部主管、中国医院协会和首都医科大学附属北京天坛医院共同主办的国家级学术期刊,国内统一刊号:CN 11-5902/R,ISSN 1674-8034,国内外公开发行。该刊为双月刊,逢单月 20 日出版,大 16 开,80 页。2010 年 1 月创刊,主编为戴建平教授。

该刊是国内第一本医学磁共振成像专业的学术期刊,目前已被美国《化学文摘》(CA)、美国《剑桥科学文摘(自然科学)》(CSA)、美国《乌利希期刊指南》、波兰《哥白尼索引》(IC)、中国核心期刊(遴选)数据库、中国学术期刊网络出版总库、中文科技期刊数据库等数据库收录,已被 27 个国家和地区读者检索和阅读。

《磁共振成像》杂志注重内容的科学性、前沿性、实用性和原创性,重点报道磁共振成像技术的临床应用与基础研究,内容包括人体各部位磁共振成像、功能磁共振成像、磁共振成像序列设计和参数优化、磁共振对比剂的优化方案、新型磁共振对比剂的开发与应用、磁共振引导下介入治疗、磁共振物理学、磁共振成像的质量控制等,以及磁共振成像最新进展和发展趋势。主要栏目设置如下:名家访谈、学术争鸣、海外来稿、视点聚焦、基础研究、临床研究、技术研究、讲座、综述、读片、资讯、编读往来等,述评、经验交流等栏目也将陆续推出。该刊将为磁共振领域的科研和临床工作者搭建一个全新的专业学术交流平台,成为医务工作者、医学院校、科研院所、图书馆的必备刊物!投稿具体要求详见本刊官方网站: <http://www.cjmri.cn>。收稿邮箱: editor@cjmri.cn。

欢迎广大读者订阅本刊,欢迎广大专业人员向本刊投稿!

定价 16 元/本,96 元/年。邮局订阅:邮发代号:2-855,全国各地邮局均可订阅。邮购:收款人:磁共振成像编辑部,地址:北京市东城区左安门内大街 6 号国家体育总局综合办公楼 518 室;邮编:100061。请在汇款附言注明:订阅 XX 年第 X 期—第 X 期。编辑部电话/传真:010-67113815

(磁共振成像编辑部)