

## Creutzfeldt-Jakob 病一例

## · 病例报道 ·

陈龙华, 李宏军, 卢禹

【中图分类号】R741.04; R814.42; R445.2 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2013)09-0233-01

【关键词】海绵样变脑病; 体层摄影术, X 线计算机; 磁共振成像

**病例资料** 患者, 女, 59 岁, 农民, 以进行性痴呆、言语不利、行走不稳 4 个月为主诉入院。4 个月前记忆力减退, 注意力下降, 伴行走不稳。3 个月前认知障碍明显, 不认识亲属, 并伴随言语困难、四肢僵硬、大小便失禁, 血压、血脂、血糖正常, 无恶心、呕吐、发热。查体: 神清、淡漠, 计算力、记忆力差, 构音障碍, 语言表达困难, 双瞳孔等大等圆, 直径约 3 mm, 对光反射灵敏, 口角无歪斜, 伸舌居中, 四肢肌力、肌张力、腱反射均无异常, 指鼻试验及跟膝胫试验稍欠稳准, 脑膜刺激征阴性。

头颅 CT 见双侧尾状核头部、体部及壳核呈对称性略低密度改变, 边缘模糊(图 1)。头颅 MRI 示双侧尾状核、壳核对称长  $T_2$  信号(图 2), FLAIR 像及 DWI 序列均为高信号(图 4, 5),  $T_1$  WI 呈略低信号(图 3), 增强扫描无强化(图 6)。脑脊液检测: 14-3-3 蛋白(Western blot) 阳性。PRNP 基因序列分析: E200K 突变; 129 位氨基酸多态性为 M/M 型。动态脑电图: 3 相棘慢复合波。综合诊断: 遗传型 Creutzfeldt-Jakob 病。

**讨论** 海绵样变脑病(Creutzfeldt-Jakob disease, CJD), 是一种人畜共患、中枢神经系统慢性非炎症性致死性疾病, 较罕见。1920 年由德国神经病学家 Creutzfeldt 和 Jakob 首次报道, 目前关于 CJD 的发病有两种假说: 外源性感染和正常 PrP 基因的点突变<sup>[1]</sup>, 即携带朊蛋白的动物和少数医源性感染、遗传的朊蛋白基因突变所致。CJD 的组织病理学诊断特征是灰质海绵样变性, 以神经元和胶质细胞的单个或聚集分布的空泡为标志; 病变弥漫于大脑灰质、纹状体、丘脑、脑干的灰质结构和小脑皮质的分子层, 也可分布在海马<sup>[2]</sup>。本病发病高峰为 50~70 岁, 临床表现多样性, 以人格改变起病, 伴进行性智力衰退, 无发热, 可以出现不同程度的神经系统症状, 如肌阵挛和共济失调、癫痫等, 晚期均发展为去皮层状态。

CJD 影像表现: MRI 扫描包括 DWI 和 FLAIR 序列上的大脑皮质高信号和/或基底节区(尤其是尾状核头和壳)双侧、对称、均质的信号增高, 此外也可有海马、丘脑、小脑皮质受累, 而  $T_1$  WI 序列未见异常, 增强未见病灶强化。苍白球受累少见。在病变早期, 基底节病变可以不对称, 长期随访病例可见快速进展的脑萎缩<sup>[3]</sup>。本例患者 MRI 增强检查病灶未见强化, 这验证了 CJD 患者脑部病变不伴随炎症过程的说法。免疫荧光检测 CSF 中 14-3-3 蛋白阳性, 这与 CJD 脑组织大量神经元被破坏导致 14-3-3 蛋白释放至脑脊液有关。本病还可出现特征性

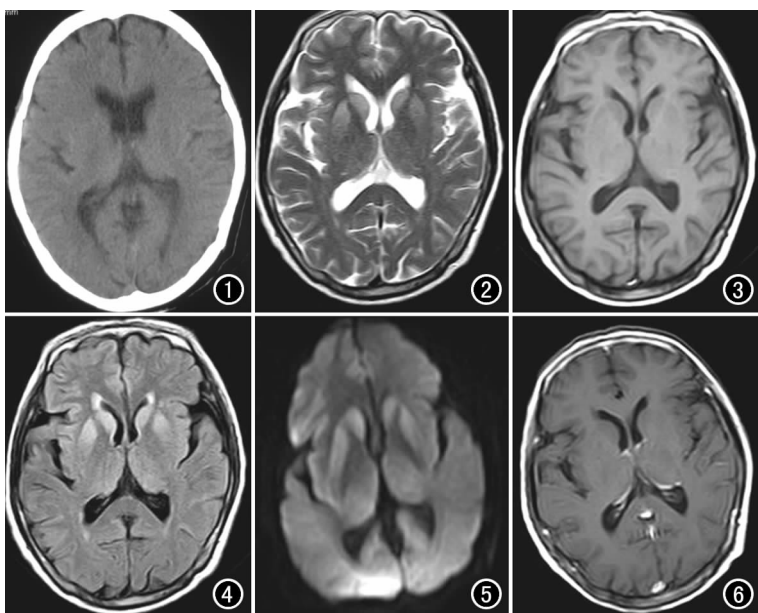


图 1 CT 示双侧尾状核头部、壳核呈对称性略低密度, 边缘模糊。

图 2  $T_2$  WI 示双侧尾状核、壳核呈对称性长  $T_2$  信号, 边缘清楚。图 3  $T_1$  WI 示双侧尾状核、壳核呈对称性略长  $T_1$  信号。

图 4 FLAIR 序列示双侧尾状核、壳核呈对称性高信号。图 5 DWI 示双侧尾状核、壳核呈对称性高信号, 边缘不清。图 6 增强扫描示双侧尾状核、壳核无强化。

间隔 0.5~2.0 s 周期性棘-慢复合波, 本例患者临床症状、体征及辅助检查基本符合上述特征, 但  $T_1$  WI 信号与文献不符, 这还有待进一步研究。CJD 的精神异常和智力下降需同 Alzheimer 病、进行性核上性麻痹、遗传性进行性舞蹈病相鉴别, 前者病情发展迅速, 有其他局灶性损害表现, 而后几种疾病多进展缓慢, 脑电图检查无典型的周期性三相波。锥体外系损害需与橄榄桥脑小脑萎缩、肝豆状核变性、帕金森病鉴别, 这些病无肌阵挛, 脑电图检查中无典型的周期性三相波。根据 CJD 的临床特点, 结合影像学、脑电生理、免疫学等方面的检查不难与其他神经系统疾病鉴别。

随访: 本例患者经确诊两个月后死亡。患者的一子二女 PRNP 基因检测均为 PRNP 基因 E200K 位点突变, 129 位氨基酸多态性为 M/M 型。

## 参考文献:

- [1] 母艳蕾, 彭丹涛. 散发型克-雅病的临床特点探讨[J]. 临床药物治疗杂志, 2012, 10 (4): 9-12.
- [2] Ukisu R, Kushihashi T, Tanaka E, et al. Diffusion-weighted MR imaging of early-stage Creutzfeldt-Jakob disease: typical and atypical manifestations[J]. RadioGraphics, 2006, 26 (Suppl 1): 191-204.
- [3] Tschampa HJ, Kallenberg K, Kretschmar HA. Pattern of cortical changes in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease[J]. AJNR, 2007, 28 (6): 1114-1118.

(收稿日期: 2013-06-03)

**作者单位:** 473000 河南, 南阳医学高等专科学校第一附属医院(陈龙华、卢禹); 100069 北京, 首都医科大学附属北京佑安医院放射科(李宏军)

**作者简介:** 陈龙华(1969-), 男, 河南内乡人, 硕士, 副主任医师, 主要从事 MRI 诊断工作。

**通讯作者:** 李宏军, E-mail: lihongjun00113@126.com