

进行性肌营养不良的 MRI 表现和鉴别诊断

叶茂斌, 郭瑞敏, 张临洪, 王仁法, 唐荣华

【摘要】 目的:分析进行性肌营养不良(PMD)的 MRI 表现,为临床诊断提供参考。方法:搜集经病理证实的 11 例 PMD 患者的 MRI 资料,分析其信号特点及不同部位肌肉的脂肪替代程度。结果:11 例 PMD 在 FSE T₁WI 上均呈等、高混杂信号,在压脂 FSE T₂WI 上呈高信号 4 例,呈等信号 7 例,11 例 PMD 皮肤信号均无异常改变。11 例 PMD 患者中,大收肌、股二头肌和缝匠肌脂肪替代 3~4 级者分别为 8 例、8 例、1 例;大收肌、股二头肌和缝匠肌脂肪替代 0~1 级者分别为 1 例、1 例、7 例。结论:脂肪替代是 PMD 的特征性表现,缝匠肌脂肪替代时的回避现象对诊断 PMD 有提示性作用。

【关键词】 进行性肌营养不良; 缝匠肌; 磁共振成像

【中图分类号】 R746.2; R445.2 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2014)02-0185-03

MRI features and differential diagnosis of progressive muscular dystrophy YE Mao-bin, GUO Rui-min, ZHANG Lin-hong, et al. Department of Neurology, Tongji Hospital, Tongji Medical College Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430030, P. R. China

【Abstract】 Objective: To analysis the MRI features of progressive muscular dystrophy and to provide the reference for the clinical diagnosis. **Methods.** 11 cases diagnosed as progressive muscular dystrophy (PMD) by pathology from March 2011 to June 2013 were analyzed by the signal characteristics and degree of fat replacement. **Results:** 11 cases of PMDs showed intermediate to high signal on T₁-weighted images (T₁WI). T₂-weighted fat-suppressed sequence showed hyperintensity in 4 cases and isointensity in 7 cases. The skin signal of 11 cases of PMDs were unremarkable. In adductor magnus muscle, biceps femoris muscle and sartorius, the degrees of fat replacement between Grade 3~4 and Grade 0~1 were 8, 8, 1 and 1, 1, 7 cases respectively. **Conclusion:** Fat replacement is the feature of PMD. The fat sparing phenomenon of sartorius muscle has a prediction for PMD.

【Key words】 Progressive muscular dystrophy; Sartorius; Magnetic resonance imaging

进行性肌营养不良(progressive muscular dystrophy, PMD)是一组遗传性肌肉变性疾病,临床特征主要为缓慢进行性加重的对称性肌无力和肌萎缩,无感觉障碍^[1]。虽然 PMD 临床亚型较多,但各亚型具有类似的电生理、组织病理学特点。

MRI 在软组织和神经组织成像中的独特优势为 PMD 的诊断提供了良好的手段。本文旨在分析 PMD 这组疾病在 MRI 中的共同表现,为临床诊断及鉴别提供影像依据。

材料方法

1. 病例资料

搜集我院 2011 年 3 月—2013 年 6 月经临床及病理诊断为 PMD 的 11 例住院患者。其中男 6 例,女 5 例;平均发病年龄(27±12.4)岁,肌酸激酶 10 例高于正常(参考值 0~170 U/L),1 例属正常范围。11 例患者主要以肢体乏力,肌肉萎缩就诊,均无肌肉疼痛。临

床诊断标准依据神经病学诊疗指南^[2]:发病年龄,家族史,遗传方式,血清肌酶测定,肌电图(呈肌原性损害),肌肉病理活检和基因分析,确诊依赖肌活检及基因分析。

2. 检查方法

运用 GE Signa Excite 3.0T 对 11 例患者大腿及臀部肌肉进行扫描。扫描序列包括快速自旋回波(FSE)T₁WI(TR 420 ms, TE 10 ms)和压脂快速自旋回波(FSE)T₂WI (TR 3700 ms, TE 10 ms),其他扫描参数:层厚 10 mm,层间距 1 mm,视野 30 mm × 30 mm。

3. 图像分析

由 2 位肌骨专业影像科医师单独阅片,分析 PMD 在 MRI 上的信号特点,以及 PMD 患者骨盆、大腿肌肉脂肪化情况,意见不一致时共同讨论统一意见,肌肉脂肪化分级标准参考文献资料^[3-4],具体如下:正常人肌肉脂肪化为 0 级;增多的脂肪呈条索或树芽状,肌肉脂肪化程度 < 10% 为 1 级;肌肉脂肪化呈网格状,或融合呈斑片状,脂肪化程度 > 10%, < 40% 为 2 级;肌肉脂肪化呈片,或脂肪化程度 > 40%, < 70% 为 3 级;肌肉完全为脂肪取代,肌纤维形态消失,或脂肪化 > 70%

作者单位:430030 武汉,华中科技大学同济医学院附属同济医院神经内科(叶茂斌、张临洪、唐荣华),放射科(郭瑞敏、王仁法);430014 武汉,武汉市中心医院(叶茂斌、张临洪)

作者简介:叶茂斌(1985—),男,江苏扬州人,住院医师,主要从事脑血管疾病的诊断及治疗工作。

通讯作者:唐荣华, E-mail: doctortrh@sohu.com

为4级。

结果

11例PMD的MRI表现:肌萎缩与假性肥大共存,以肌萎缩为主,肌肉间隙扩大。在FSE T₁WI上肌肉呈等、高混杂信号(图1、2a),在压脂FSE T₂WI上呈高信号(4例,图2b)或等信号(7例)。11例PMD皮肤表现为脂肪信号(短T₁、长T₂),均无异常改变。压脂T₂WI上脂肪高信号被抑制。骨质信号无异常改变。

11例PMD患者肌肉脂肪取代以大收肌,股二头肌受累最多(图3、4),其次是半膜肌,股外侧肌,缝匠肌受累最少,股薄肌受累也不多,肌肉脂肪取代情况如表1。

11例PMD患者肌活检病理示肌纤维粗细不均,部分肌纤维肥大,肌核增多、增大,核仁伴明显核内移,肌纤维空泡变形,脂肪取代增多,呈营养不良改变(图5)。

讨论

不同亚型的PMD具有不同的遗传方式,假肥大型、肢带型PMD为常染色体隐性遗传,远端型、面肩肱型及眼咽型PMD为常染色体显性遗传。而相同亚型PMD致病基因亦不同,从而导致不同类型PMD在临床及影像学改变上存在一定的差异。本组11例PMD患者的MRI表现显示10例缝匠肌和股薄肌不受累或最后受累,且脂肪取代较少,笔者推测缝匠肌和股薄肌不受累或者最后受累的特征可能对诊断PMD有一定帮助。

本组PMD在T₁WI上呈等、

高混杂信号(等信号的肌肉组织和高信号的脂肪组织),7例在压脂T₂WI上呈等信号(等信号的肌肉组织和被抑制的脂肪组织),提示部分肌肉为脂肪取代;4例在压脂T₂WI上呈高信号提示病变处于急性期(肌肉水肿),因压脂T₂WI上脂肪信号被抑制,水肿信号更明显。

临床上PMD主要需与慢性肌炎相鉴别,二者均为慢性病程,肌肉均可水肿^[5]、萎缩,均有肌细胞坏死,炎性细胞浸润,普通病理诊断有时难以鉴别,二次病理免疫组化及基因检查因费用高昂难以开展。对比我院同时期经临床、病理活检及免疫组化诊断为慢性肌炎的13例患者的MRI表现发现,PMD水肿不累及皮肤,水肿与脂肪取代程度不同步(肌肉水肿程度相对脂肪取代程度轻),而慢性肌炎水肿可累及皮肤,也可以

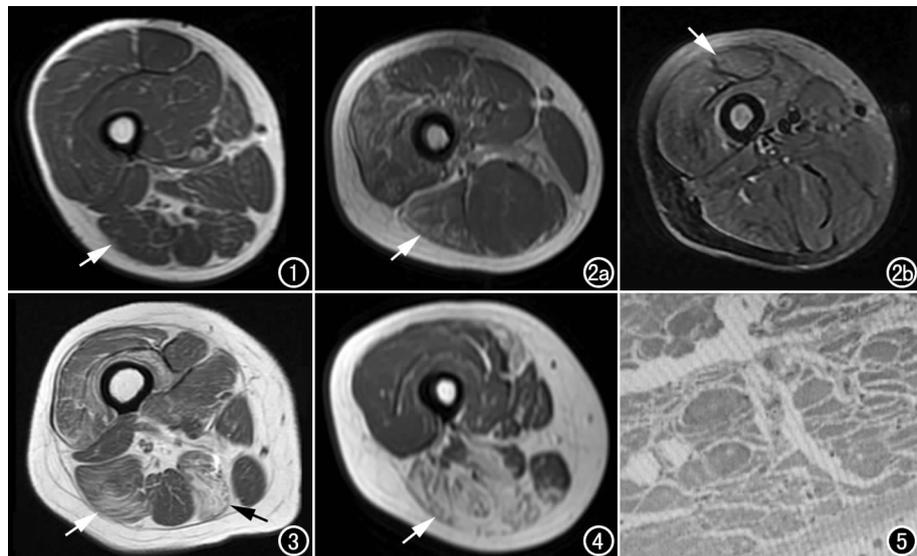


图1 男,21岁,PMD。横轴面T₁WI示右大腿股二头肌脂肪呈条索及树芽状分布(箭),脂肪取代为1级。图2 男,15岁,PMD。a)横轴面T₁WI示右大腿股二头肌脂肪呈斑片状(箭),脂肪取代为2级;b)横轴面压脂T₂WI示股外侧肌呈高信号(箭)。图3 女,50岁,PMD。横轴面T₁WI示股二头肌脂肪取代>40%(白箭),脂肪取代为3级;半膜肌大片脂肪信号(黑箭),脂肪取代为4级。图4 女,31岁,PMD。横轴面T₁WI示股二头肌大片脂肪信号,肌肉信号基本消失(箭),脂肪取代为4级。图5 右大腿肌活检病理镜下示肌纤维粗细不均,部分肌纤维肥大,肌核增多、增大,核仁伴明显核内移,并见肌纤维空泡变形(×100,HE)。

表1 11例PMD大腿及臀部肌肉脂肪取代分级情况

(级)

编号	耻骨外肌群	臀大肌	股外侧肌	股中间肌	股内侧肌	大收肌	股二头肌	半腱肌	半膜肌	缝匠肌	股薄肌
1	1	2	4	3	3	4	2	1	1	0	0
2	2	2	3	3	3	4	4	2	2	1	1
3	1	1	3	3	2	3	3	3	4	0	1
4	2	2	2	2	2	2	1	2	2	2	2
5	0	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2
6	2	3	2	3	2	4	3	2	4	2	2
7	2	0	4	1	2	3	4	2	2	0	3
8	2	1	1	1	1	3	4	4	4	0	2
9	3	4	4	4	4	4	3	2	3	3	2
10	2	2	1	1	2	4	3	2	3	1	1
11	2	2	2	2	2	2	4	2	3	1	1

局限于肌肉组织,水肿常较重,脂肪取代较轻,甚者可出现斑片状液化坏死,炎性浸润可累及肌间结缔组织,股薄肌、缝匠肌等均可累及。临床上慢性肌炎患者多以肌痛就诊。

多发性脂肪瘤也可表现为短 T_1 、长 T_2 信号,压脂 T_2 WI 脂肪信号被抑制^[6],但其局部软组织肿胀较明显,呈明显占位性改变,脂肪信号呈团状改变,与 PMD 脂肪替代呈束及片状改变不同,另外多发性脂肪瘤常有边界,冠状面及矢状面等多平面扫描有助于二者鉴别。

单纯依靠影像学改变鉴别 PMD 与其它神经肌肉接头疾病和肌肉疾病有一定难度,需结合临床其它检查。如强直性肌营养不良,影像学也可表现为脂肪替代,但肌电图表现为肌强直样放电,有秃顶、内分泌及代谢改变等多系统受累表现,辅以基因检测多易鉴别^[7]。

总之,在 MRI 上,缝匠肌和股薄肌脂肪替代回避现象及皮肤无水肿对 PMD 有提示诊断作用,但需结合临床排除其它神经、肌肉、软组织疾病。本组样本量

较小,对 PMD 的特征描述缺乏统计学证据,尚需在今后的工作中搜集更多可靠数据加以完善证实。

参考文献:

- [1] Beckmann JS, Bushby KM. Advances in the molecular genetics of the limb-girdle type of autosomal recessive progressive muscular dystrophy[J]. Curr Opin Neurol, 1996, 9(5): 389-393.
- [2] 中华医学会. 临床诊疗指南-神经病学分册[Z]. 北京: 人民卫生出版社, 2006: 216-220.
- [3] Lamminen AE. Magnetic resonance imaging of primary skeletal muscle diseases: patterns of distribution and severity of involvement[J]. Br J Radiol, 1990, 63(756): 946-950.
- [4] 郑贤应, 倪希和, 慕容慎行. MRI 在进行性肌营养不良症中的应用研究[J]. 中华放射学杂志, 2001, 35(10): 761-765.
- [5] 高丽, 李小明. MRI 在诊断多发性肌炎及皮肌炎中的应用[J]. 放射学实践, 2011, 26(11): 1237-1239.
- [6] 张朝晖, 孟俊非, 邓德茂. 软组织脂肪瘤与分化良好型脂肪肉瘤的 MRI 鉴别[J]. 中华放射学杂志, 2007, 41(10): 1096-1099.
- [7] Colovic V, Walker RW. Myotonia dystrophica and spinal surgery [J]. Paediatr Anaesth, 2002, 12(4): 351-355.

(收稿日期: 2013-08-23 修回日期: 2013-10-24)

中华医学会放射学分会“第六届全国乳腺影像学术会议” 征文及报名通知

中华医学会放射学分会第六届全国乳腺影像学术会议将于 2014 年 3 月 28~30 日在云南省昆明市召开。本届年会将邀请国内著名专家做专题讲座, 并进行优秀论文交流, 疑难病例讨论, 数字乳腺影像诊断测评(workshop) 等多种形式的学术交流活。欢迎从事乳腺及其他相关诊疗工作的同道踊跃参会。参会者将获得国家继续医学教育 I 类学分。现将有关事项通知如下:

一、征文内容

- 1、乳腺各种影像学检查技术规范应用;
- 2、乳腺各种影像学检查方法的联合应用及比较;
- 3、乳腺各种影像诊断的规范;
- 4、乳腺影像技术及诊断的最新进展;
- 5、乳腺癌早期影像学诊断;
- 6、乳腺癌多学科综合治疗影像疗效评价的方法;
- 7、乳腺影像介入诊疗技术的应用研究;
- 8、乳腺分子影像技术及诊断等。

二、征文要求

- 1、为未公开发表过的论文, 要求科学性强、数据可靠、重点突出、文字简练。
- 2、请提交 800~1000 字摘要一份, 包括目的、方法、结果、结论四部分。

三、投稿方式

登录中华医学会放射学分会网站(www. chinaradiology. org) 投稿, 先在网页上注册后再进行投稿, 不接收纸质和信箱投稿。

四、截稿日期: 2014 年 2 月 28 日

五、有关会议的最新信息, 请登陆网站查询(网址同上)。

联系人: 吴建萍, 云南省肿瘤医院放射科

联系电话: 13769136408 Email: 284703164@qq. com

(中华医学会放射学分会乳腺学组 云南省医学会 云南省肿瘤医院)