

## 家族性神经元核内包涵体病并发神经源性膀胱一例

杜彦涛, 刘宏

【关键词】 家族性; 神经元核内包涵体病; 神经源性膀胱

【中图分类号】 R445.2; R742 【文献标志码】 D 【文章编号】 1000-0313(2023)11-1485-02

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2023.11.023

开放科学(资源服务)标识码(OSID):

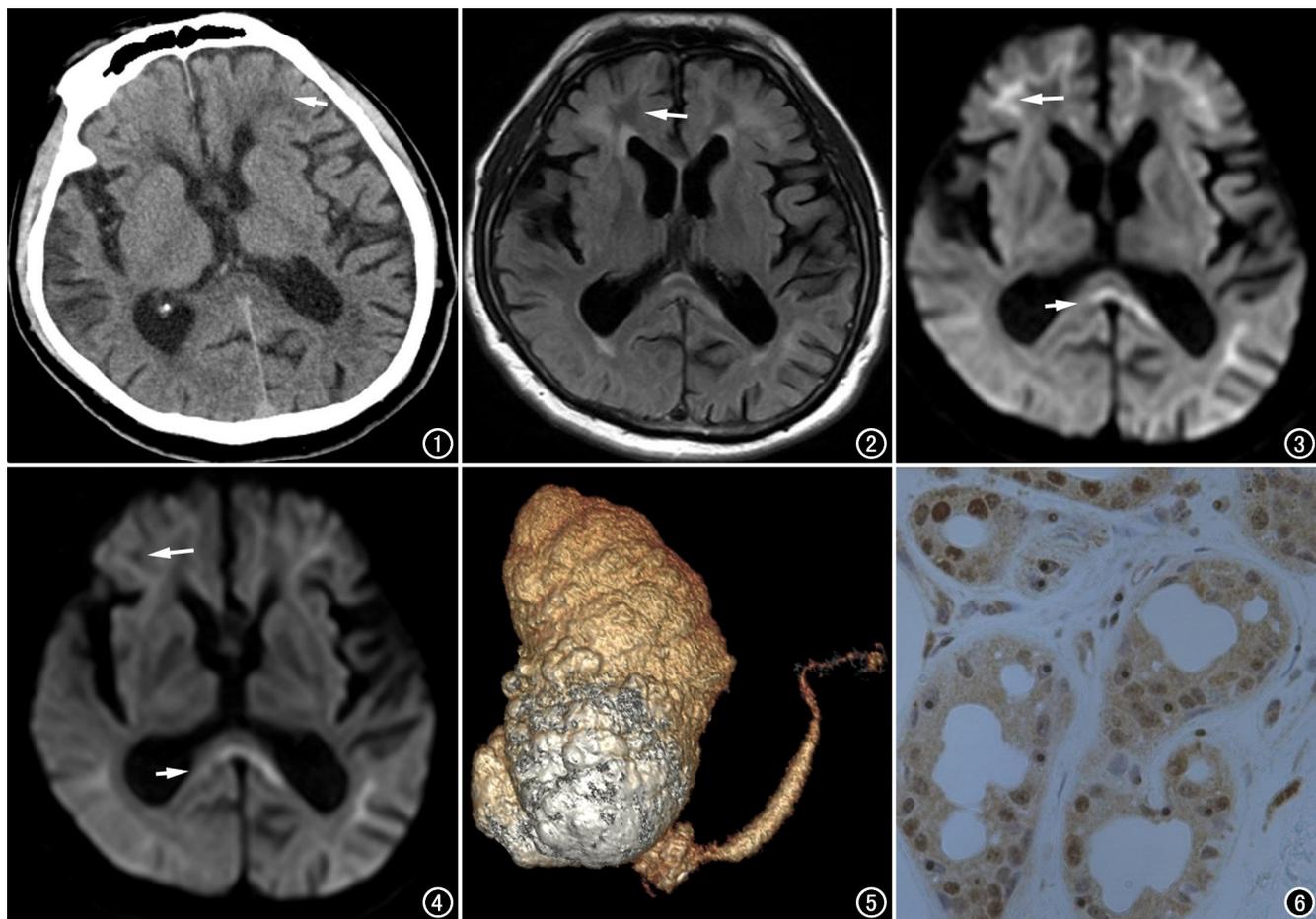


图 1 CT 示双侧侧脑室旁低密度脑白质脱髓鞘表现(箭)。图 2 FLAIR T<sub>2</sub>WI 示双侧额叶、侧脑室旁、皮髓质交界区、胼胝体呈低信号(箭)。图 3 2019 年 DWI(b 值=1000 s/mm<sup>2</sup>) 示皮髓质交界均呈花边样、曲线样高信号(长箭),胼胝体出现高信号(短箭)。图 4 2020 年 DWI(b 值=1000 s/mm<sup>2</sup>) 示额叶花边样高信号明显变淡(长箭),而胼胝体信号范围增大,向右侧延伸(短箭)。图 5 膀胱 CT 三维成像示膀胱壁凹凸不平,神经源性膀胱影像学表现,且排尿 CT 显示尿道无明显狭窄。图 6 皮肤组织病理活检,镜下示部分汗腺细胞、脂肪细胞和纤维细胞的核内可见嗜酸性包涵,免疫组织化学染色细胞核内可见 P62、泛素抗体强阳性染色的包涵体。

**病例资料** 患者,男,63 岁,于 2019 年 2 月 20 日因“头晕伴恶心呕吐 2 天”入院。血压 129/78 mmHg,

神志清,精神差,言语笨拙,高级神经活动下降,右口角低,四肢肌力 4 级,肌张力正常,腱反射正常,病理征未引出,闭目难立征(+)。既往于 10 余年前出现勃起功能障碍,2005 年因小便功能障碍诊断为前列腺肥大,曾在外院泌尿外科手术治疗,术后效果欠佳,仍经常小

作者单位:253009 山东,德州市第七人民医院影像科(杜彦涛),神经内科(刘宏)

作者简介:杜彦涛(1981—),男,黑龙江绥化人,副主任医师,主要从事影像诊断工作。

便费力,淋漓不尽。家属诉其痴呆病史 5 年余,否认高血压及脑梗死病史,2014 年频繁出现头晕、短暂性遗忘,持续时间长短不等,反复就诊于多家医院,均诊断为“脑萎缩”;入院前因头晕发作跌倒,于外院外科门诊行颅脑 CT 检查,未见明显异常。我院 CT 检查发现脑白质脱髓鞘表现(图 1),MR 表现为双侧大脑半球皮髓质交界区呈 T<sub>1</sub>WI 低及稍低信号环绕,T<sub>2</sub>WI、FLAIR、DWI(b=1000)皮髓质交界区呈花边样稍高信号环绕,胼胝体压部呈高信号(图 2、3)。2019 年 3 月 2 日手术室局麻下行皮肤活检,取 1.5 cm×1.5 cm 左右大小的皮肤组织,包括表皮、真皮、皮下组织,标本送北京天坛医院病理科,苏木精-伊红染色,在部分汗腺细胞、脂肪细胞和纤维细胞的核内可见嗜酸性包涵,免疫组织化学染色部分细胞核内可见 P62、泛素抗体强阳性染色的包涵体(图 6),病理诊断为神经元核内包涵体病。同时取其弟组织标本,病理同样结果。2019 年 11 月 1 日再次以头晕、头痛伴呕吐、心慌、行走不稳 1 天入院。2020 年 11 月 2 日因休息状态下出现左上肢麻木,左侧肢体活动笨拙,再次入院,出现言语笨拙,左侧鼻唇沟浅,伸舌居中,无头痛,头晕,神志清,精神欠佳;测血糖 7.0 mmol/L,血压 159/106 mmHg,行脑 CT 检查,排除脑出血。磁共振 DWI 见皮髓质交界区仍呈花边样稍高信号环绕,但额叶高信号明显变淡,胼胝体压部高信号向右侧延伸(图 4)。2021 年 3 月 22 日因排尿困难呈进行性加重,出现尿等待,尿滴沥,尿不尽感,伴有下蹲式排尿,再次入院,膀胱 CT 三维成像壁凹凸不平,尿道未见严重狭窄(图 5)。并开始出现反应迟钝、表情淡漠、波动性认知障碍,昏睡状态,拒进食及打人等精神症状。

**讨论** 神经元核内包涵体病(neuronal intranuclear inclusion disease,NIID)是以中枢和外周神经系统、内脏器官内嗜酸性透明包涵体为特征的,以慢性进展的罕见的神经变性疾病,病理学特征为以区域性神经元丢失、胶质细胞及神经元内有嗜酸性核内包涵体,皮肤、胃肠道及腓肠神经活体组织检查可见同样的包涵体<sup>[1]</sup>。回顾影像学再次学习,影像上均出现 T<sub>2</sub>WI 沿皮髓质交界呈高信号影,胼胝体局部信号增高,以 DWI 及 FLAIR 序列为著<sup>[2]</sup>,DWI 上皮髓质交界区呈“花边样”、“曲线样”分布的高信号为成人 NIID 的特

征性影像表现<sup>[3]</sup>,该病例在随访中发现,脑内部分病变趋于好转,但胼胝体病变范围增大,依然可确定为慢性进展。

NIID 可分为婴幼儿型、青少年型和成人型,Sone 等<sup>[4]</sup>根据是否存在家族聚集现象将成人型分为散发性和家族性。家族型主要表现为痴呆和肢体无力,散发型在此基础上可见偶发性脑病、癫痫及膀胱功能障碍<sup>[5]</sup>,该病例为家族性,其兄疑似该病例后,对其兄和弟均进行皮肤病理组织活检,均发现汗腺细胞、脂肪细胞和纤维细胞的核内可见嗜酸性包涵,免疫组织化学染色细胞核内可见 P62、泛素抗体强阳性染色的包涵体,诊断为家族性,其妹拒绝皮肤活检。其兄和弟均在十余年前出现勃起功能障碍,弟经常出现短暂性遗忘,同样在本院多次住院,随访中颅脑磁共振未发现 NIID 相关病典型影像学表现;2005 年兄被误认为前列腺肥大导致出现排尿困难,患者膀胱功能障碍发生于神经功能障碍之前,应是以膀胱功能障碍起病,早期出现自主神经症状,并早于痴呆症状,极其容易误诊,文献报道极其少见,家族性 NIID 报道更为少见。

随着 NIID 在临床中发现的病例不断增多,在年轻时候出现自主神经功能障碍,若存在伴发频繁出现头晕,短暂性遗忘,以及自主神经症状<sup>[6]</sup>,要鉴别此病的存在,颅脑磁共振可以辅助诊断,但并非所有的 NIID 都有影像学表现,仍需要皮肤活检做确定性诊断。

#### 参考文献:

- [1] 李洁,毛晨晖,高晶.神经元核内包涵体病研究进展[J].中华神经科杂志,2019,52(5):437-440.
- [2] 贺伟光,王维平,李又洁,等.成人型神经元核内包涵体病的颅脑 MR 表现(附 8 例报道及文献复习)[J].放射学实践,2022,37(11):1343-1346.
- [3] 楼海燕,严志强,王小丽,等.成人神经元核内包涵体病的脑部 MRI 表现[J].中华放射学杂志,2019,53(9):772-774.
- [4] Sone J, Kitagawa N, Sugawara E, et al. Neuronal intranuclear inclusion disease cases with leukoencephalopathy diagnosed via skin biopsy[J]. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2014, 85(3): 354-356.
- [5] Wang Y, Wang B, Wang L, et al. Diagnostic indicators for adult-onset neuronal intranuclear inclusion disease [J]. Clin Neuropathol, 2020, 39(1): 7-18.
- [6] 付佳玉,朱雯华,茅翼亭,等.临床表现为单纯自主神经受损的神经元核内包涵体病一例[J].中华神经科杂志,2021,54(1):43-47.

(收稿日期:2022-11-28 修回日期:2023-01-12)