# 骨骼肌肉影像学。

# 基于多回波 M-Dixon quant 技术和 T<sub>2</sub>-mapping 技术鉴别抗肌 萎缩蛋白病分型的研究

陈太雅, 胡颖熠, 黄杨, 方佃刚, 路新国, 李志勇

【摘要】 目的:本研究探讨 MRI 多回波 M-Dixon quant 技术和 T<sub>2</sub>-mapping 技术鉴别抗肌萎缩蛋 白病分型的应用价值。方法:纳入抗肌萎缩蛋白病患儿共75例,其中杜氏肌营养不良(DMD)50例,贝 氏肌营养不良症(BMD)25 例。所有受试对象均进行大腿肌肉 T<sub>1</sub>WI-Dixon、多回波 M-Dixon quant 和 T<sub>2</sub>-mapping 成像,并测量右侧大腿 14 块肌肉(臀大肌、阔筋膜张肌、股外侧肌、股中间肌、股内侧肌、股 直肌、缝匠肌、长收肌、大收肌、股薄肌、半膜肌、半腱肌、股二头肌长头、股二头肌短头)的 FF 值、T2 值。 采用两独立样本比较的 Mann-Whitney U 检验比较 DMD 组和 BMD 组各肌肉 FF 值、T2 值及 14 块肌 肉平均 FF 值、T2 值的差异,并绘制 14 块肌肉平均 FF 值、T2 值的受试者工作特征(ROC)曲线,计算曲 线下面积(AUC),分别评估曲线对 DMD 和 BMD 的鉴别诊断效能。结果:①DMD 组以臀大肌 FF 值最 高,其次是大收肌、股四头肌,以股薄肌、缝匠肌及长收肌最低;BMD组以臀大肌 FF值最高,其次是股 内侧肌,以股薄肌、长收肌最低。②DMD组以臀大肌 T2值最高,其次是大收肌、股四头肌,以股薄肌、 半腱肌最低:BMD 组以臀大肌 T2 值最高,其次是股内侧肌,以股薄肌、半腱肌最低。③除缝匠肌及长 收肌以外(P>0.05), DMD 组其余 12 块肌肉 FF 值、14 块肌肉平均 FF 值均高于 BMD 组,差异具有统 计学意义(P<0.05)。DMD 组各肌肉 T2 值及 14 块肌肉平均 T2 值均高于 BMD 组,差异具有统计学 意义(P<0.05)。14 块肌肉平均 FF 值、T2 值鉴别 DMD 组与 BMD 组的 AUC 分别为 0.709(0.591~ 0.828)、0.924(0.857~0.992),以14 块肌肉平均T2值的鉴别二者效能最高,最佳临界值为41.55 ms,灵 敏度 86%,特异度 88%。结论:多回波 M-Dixon quant 技术和 T<sub>2</sub>-mapping 技术均可高效的鉴别抗肌萎 缩蛋白病患儿,基于 T<sub>2</sub>-mapping 技术的肌肉 T2 值测量具有更高的诊断效能,具有一定的临床意义。

【关键词】 磁共振成像; 肌萎缩; 肌营养不良, 杜氏; 诊断, 鉴别

【中图分类号】R445.2; R746.4; R685.9; R447 【文献标识码】A

【文章编号】1000-0313(2024)06-0788-07

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2024.06.012

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



A study on the identification of dystrophin disease typing based on multiechoic M-Dixon quant technology and  $T_2$ -mapping technology CHEN Tai-ya, HU Yin-yi, HUANG Yang, et al. Department of Radiology, Shenzhen Children's Hospital, China Medical University, Shenzhen 518038

**[Abstract] Objective:** To investigate the application value of MRI multiecho M-Dixon quant technology and  $T_2$ -mapping technology in the classification of dystrophin pathies. **Methods:** A total of 75 children with dystrophin disease were enrolled, including 50 cases of DMD (duchenne muscular dystrophy, DMD) and 25 cases of BMD (becker muscular dystrophy, BMD). All subjects were imaged  $T_1$  WI-Dixon, multiechoic M-Dixon quant and  $T_2$ -mapping of the thigh muscles, and the FF values and  $T_2$  values of 14 muscles of the right thigh (gluteus maximus, tensor fascia lata, lateral femoris, medial femoris, rectus femoris, sartorius, adductor longus, adductor major, thin femoris, semi-membranous muscle, semitendon muscle, biceps femoris longhead, and biceps femoris brevity) were measured. The Mann-Whitney U test was used to compare the differences in FF value, T2 value, average FF value and T2 value of 14 muscles in DMD group and BMD group, and plotted the working

通迅作者:李志勇,E-mail:li\_33@126.com

**基金项目:**深圳市医疗卫生三名工程项目(SZSM202011005);深圳市科技计划项目(JCYJ20230807093815031)

characteristics (ROC) curves of the average FF value and T2 value of 14 muscles, calculated the area under the curve (AUC), and evaluated the differential diagnostic efficacy of the curve for DMD and BMD respectively. **Results**: In the DMD group, gluteus maximus FF values were the highest, followed by adductor major, quadriceps, and the lowest in the gracilis, sartorius and adductor longus. In the BMD group, the FF value of gluteus maximus muscle was the highest, followed by the medial femoral muscle, and the lowest was the gracilis and adductor longus.②In the DMD group, the gluteus maximus T2 value was the highest, followed by adductor major and quadriceps, and the lighigis and semitendon muscle were the lowest; In the BMD group, the gluteus maximus muscle T2 value was the highest, followed by the medial femoral muscle, and the lowest. ③Except for the sartorius muscle and adductor longus muscle (P > 0.05), the FF values of the other 12 muscles and the average FF values of the 14 muscles in the DMD group were higher than those in the BMD group, and the difference was statistically significant ( $P \le 0.05$ ). The T2 values of each muscle and the average T2 value of 14 muscles in the DMD group were higher than those in the BMD group, and the differences were statistically significant ( $P{<}0.05$ ). The AUCs of the mean FF value and T2 value of 14 muscles were 0.709 (0.591 $\sim$ (0.828) and (0.924) ( $(0.857 \sim 0.992)$ ), respectively, and the average T2 value of 14 muscles was the most effective, with the best cut-off value of 41.55ms, sensitivity of 86%, and specificity of 88%. Conclusion: Both multiecho M-Dixon quant and T<sub>2</sub>-mapping technology can effectively identify children with dystrophin disease, and muscle T2 value measurement based on T2-mapping technology has higher diagnostic performance and has certain clinical significance.

**(Key words)** Magnetic resonance imaging; Muscular atrophy; Muscular dystrophy, duchenne; Diagnosis, differential

抗肌萎缩蛋白病是由于抗肌萎缩蛋白基因突变引 起的一种原发性、进行性的 X-连锁骨骼肌肉疾病<sup>[1]</sup>, 根据抗肌萎缩蛋白的存在数量和质量可分为杜氏肌营 养不良(Duchenne muscular dystrophy, DMD),贝氏 肌营养不良症(Becker muscular dystrophy, BMD)<sup>[2]</sup>, 在存活男婴中的发病率分别约1/4589~6291<sup>[3]</sup>、2.21/ 100000<sup>[4]</sup>。DMD 和 BMD 患儿临床表现均为对称性、 进行性加重的骨骼肌无力和萎缩。DMD 具有起病 早、病情重、进展快及预后差的特点<sup>[5]</sup>。BMD病情轻, 预后相对较好<sup>[6]</sup>。既往研究<sup>[7,8]</sup>指出早期、长期使用 糖皮质激素可提高 DMD 患儿的生存质量,延长患儿 寿命。目前国内外 DMD 相关共识及指南<sup>[9,10]</sup>均建议 DMD 患儿长期使用糖皮质激素;权衡长期使用糖皮 质激素的不良反应,国内外指南中通常不建议 BMD 患者使用或长期使用糖皮质激素。因此,抗肌萎缩蛋 白病患儿精准的分型诊断有助于 DMD 患儿的治疗获 益最大化,以及 BMD 患儿过度治疗风险规避。基因 测序[11,12] 和肌肉活检[13,14] 是目前抗肌萎缩蛋白病的 主要确诊和分型方式。然而基因检测并不能覆盖 DMD 基因突变的所有类型<sup>[15]</sup>。肌肉活检具有侵入 性,增加了患儿肌肉活检程序的潜在并发症[16]。

常规 MRI 显示 DMD 与 BMD 下肢肌肉的基本病 变即脂肪浸润、炎性水肿分布规律相近,鉴别二者具有

一定的难度。功能磁共振有助于定量观察疾病的细微 变化,利于诊断及鉴别、病变评估及随访,M-Dixon Quant 定量技术无需经过转换和计算即可测量肌肉脂 肪分数(fat fraction,FF),可精确反映脂肪浸润程度; T<sub>2</sub>-mapping 技术是 T2 弛豫时间(即 T2 值)的定量测 量,而 T2 弛豫时间在很大程度上取决于组织的含水 量,因此该技术能够反映肌肉炎症水肿改变。国内既 往关于定量 MRI(qMRI)对鉴别抗肌萎缩蛋白病分型 的研究较少。

综上,本研究通过多回波 M-Dixon quant 技术和 T<sub>2</sub>-mapping 技术分析 DMD 和 BMD 患者的大腿肌肉 脂肪浸润及炎性水肿程度,旨在探究二者在鉴别抗肌 萎缩蛋白病分型中的应用价值。

#### 材料与方法

### 1. 病例搜集

纳入 2022 年 1 月-2023 年 3 月在本院经基因和 (或)组织病理活检确诊抗肌萎缩蛋白病患儿共 75 例, 其中 DMD、BMD 患儿分别约 50 例、25 例。所有患儿 均进行双下肢 MRI 检查。

2. MRI 数据采集

采用 Philip 3.0T 超导磁共振成像仪,16 通道体 部相控阵列线圈。患者取仰卧位、足先进,大腿自然放 松状态下以大腿中段为中心进行扫描,扫描范围自双侧髂前上棘至股骨远端。扫描序列包括轴面  $T_1$ WI-Dixon 序列、轴面多回波 M-Dixon Quant 序列、轴面  $T_2$ -mapping 序列。不能配合检查的患儿行 10%水合 氯醛(青岛)0.5 mL/kg 灌肠镇静,最大剂量不超过 10 mL。待熟睡后进行检查。总扫描时间约 15 ~ 25 min。

扫描参数①轴面 T<sub>1</sub>WI-Dixon: TR 700 ms, TE 9 ms,层厚 5 mm,层间距 1 mm, FOV 280 mm× 200 mm,采集次数 1,翻转角度 8°;②轴面多回波 M-Dixon Quant 序列,(3D-FFE, TR/TE/ $\Delta$ TE=7.4 ms/ 1.3 ms/1.0 ms,6 个回波,FOV 280 mm×200 mm,采 集矩阵 138×100,体素大小 2 mm<sup>3</sup>×2 mm<sup>3</sup>×5 mm<sup>3</sup>; 层间距-2.5 mm,层数 100,采集次数 1,翻转角度 3°, 扫描时间 1 min 59 s)。③轴面 T<sub>2</sub>-mapping 序列:回波 链长度 6, TR 2000 ms, TE 分别为 13 ms、26 ms、 39 ms、52 ms、65 ms 和 78 ms,层厚 5 mm,层间距 2 mm,FOV 280 mm×180 mm,采集矩阵 243×188, 体素大小 1.15 mm<sup>3</sup>×0.95 mm<sup>3</sup>×5 mm<sup>3</sup>。

3. 纳入及排除标准

纳入标准:①所有患儿均由基因检测和(或)病理

活检证实;②患儿能够配合完成磁共振检查;③图像质 量合格。

排除标准:①任何其他已知疾病史,包括可能改变 骨骼或肌肉代谢的任何其他神经肌肉、代谢或内分泌 疾病者;②MRI禁忌症者;③MRI 图像质量无法满足 研究者,如运动伪影过大,无法确定下肢各肌肉边界 者。所有受试者监护人均签署知情同意书,该研究已 通过深圳市儿童医院医学伦理委员会批准(批件号 2021116)。

4. MRI 数据处理

将 MRI 成像轴面 T<sub>1</sub>WI-Dixon 图、轴面多回波 M-Dixon Quant 图、轴面 T<sub>2</sub>-mapping 图上传至 Phillips 3.0 后处理工作站。由 2 名放射科医生(1 名为具 有 10 年以上儿科影像工作经验且经过培训的主治医 师,另 1 名为具有 2 年工作经验的放射科住院医师)在 对研究设计和受试者的临床信息不知情的情况下独立 于轴面 T<sub>1</sub>WI-Dixon-反相位解剖像上股骨大转子中心 水平评价臀大肌、阔筋膜张肌,股骨长度约 1/2 水平评 价股外侧肌、股直肌、股中间肌、缝匠肌、股薄肌、长收 肌、大收肌、半腱肌、股二头肌长头,股骨长度约下 1/3 水平评价股内侧肌、半膜肌、股二头肌短头共 14 块肌





图 1 8岁 DMD 患儿 ROI 勾画示意图。以右侧大腿股 外侧肌、大收肌最大层面为例。a)表示在轴面  $T_1$ WI-Dixon-反相位图像上分别勾画股外侧肌、大收肌 ROI(绿 线框:不规则形为股外侧肌、三角形为大收肌)最大横截 面;b)与 a 图对应的 M-Dixon Quant 序列原始灰度图 像,复制 RIO,自动生成 FF 值;c)与 b 图对应的 M-Dixon Quant 序列彩色编码图像;d)与 a 图对应的 T<sub>2</sub>-mapping 原始灰度图像,复制 RIO,自动生成 T2 值;e)与 d 图对应的 T<sub>2</sub>-mapping 彩色编码图像。

肉的最大横截面,并进行感兴趣区 (region of interest, ROI) 勾 画。 整个 ROI 勾画过程应沿肌肉边界 内约 1 mm,尽量避开筋膜、脂肪、 血管及骨组织;之后将 ROI 分别 复制至 M-Dixon Quant 图像和  $T_2$ -mapping 图像,由 Phillips 3.0T后处理工作站自动得到各肌 肉 FF 值、T2 值。勾画示意图见 图 1。并生成伪彩图观察各肌肉 脂肪浸润、炎性水肿的异质性(图 2)。最后取二者所得数据平均值 并计算 14 块肌肉平均 FF 值、T2 值。

5. 统计分析

采用 SPSS 22.0 软件进行统 计学分析。对所有数据的计量资 料用  $x \pm s$  表示;采用两独立样本 比较的 Mann-Whitney U 检验比 较 DMD 组和 BMD 组各肌肉 FF 值、T2 值的差异。绘制受试者 14 块肌肉平均 FF 值、T2 值的工作 特征(ROC)曲线,并分别计算曲 线下面积(AUC)。当 P < 0.05 时 认为差异具有统计学意义。

## 结 果

纳入共 75 例患者,均为男性, 平均年龄约 7.24±2.96。其中 DMD 组 50 例,年龄范围为 2~13 岁,平均年龄约6.64±2.82岁;



图 2 8岁抗肌萎缩蛋白病患者大腿约 1/2 水平轴面 MRI 图像。a)表示 8岁 DMD 患儿大腿约 1/2 水平轴面 M-Dixon Quant(上图)和 T<sub>2</sub>-mapping(下图)序列原始灰度图像;b)与 a 图对应的 M-Dixon Quant 和 T<sub>2</sub>mapping 序列彩色编码图像;c)表示 8岁 BMD 患儿大腿约 1/2 水平轴面 M-Dixon Quant(上图)和 T<sub>2</sub>-mapping(下图)序列原始灰度图像;d)与 c 图 对应的 M-Dixon Quant 和 T<sub>2</sub>-mapping 序列彩色编码图像。DMD 患儿大 腿肌肉彩色编码图像信号较 BMD 患儿大腿肌肉彩色编码图信号混杂、不 均匀增高,说明 DMD 患儿大腿肌肉脂肪浸润和炎症水肿程度相对于同年 龄 BMD 患儿更重。

	्रेत रग			
肌肉名称	组 刹		- 7	Р
	DMD 组	BMD 组	L	1
臀大肌	$27.06 \pm 19.33$	$9.24 \pm 20.47$	-4.808	<0.001
阔筋膜张肌	$13.38 \pm 19.04$	$6.84 \pm 14.99$	-2.102	0.036
股外侧肌	$13.86 \pm 17.16$	$3.00 \pm 4.44$	-3.215	0.001
股中间肌	$14.42 \pm 18.24$	$2.48 \pm 2.04$	-4.240	<0.001
股内侧肌	$15.34 \pm 19.24$	$8.32 \pm 7.64$	-2.104	0.035
股直肌	$12.86 \pm 17.70$	$2.68 \pm 3.12$	-3.369	0.001
缝匠肌	$7.26 \pm 10.20$	$3.48 \pm 3.45$	-1.656	0.098
长收肌	$7.84 \pm 15.68$	$1.52 \pm 1.50$	-1.878	0.060
大收肌	$22.82 \pm 22.84$	$5.92 \pm 6.56$	-4.223	<0.001
股薄肌	$3.76 \pm 6.75$	$1.08 \pm 1.55$	-2.012	0.044
半膜肌	$9.10 \pm 14.73$	$2.88 \pm 3.49$	-3.035	0.002
半腱肌	$7.46 \pm 14.40$	$2.36 \pm 1.93$	-2.097	0.036
股二头肌长头	$11.86 \pm 16.80$	$7.68 \pm 18.00$	-2.365	0.018
股二头肌短头	$12.04 \pm 15.10$	$3.64 \pm 4.18$	-3.576	<0.001
14 块肌肉	$12.79 \pm 15.42$	$4.39 \pm 3.42$	-2.939	0.003

表 1 DMD 组、BMD 组各肌肉平均 FF 值和 14 块肌肉平均 FF 值 (%)

注:P<0.05表示结果具有统计学意义。



**图**3 14 块肌肉平均 FF 值、平均 T2 值鉴别 DMD 和 BMD 的 ROC 曲线。

BMD组25例,年龄范围为2~15岁,平均年龄约 8.44±2.93岁。

1. DMD 组和 BMD 组各肌肉 FF 值和 14 块肌肉 平 FF 值比较

DMD 组臀大肌 FF 值最高,其次是大收肌、股四 头肌,以股薄肌、缝匠肌及长收肌最低;BMD 组臀大肌 FF 值最高,其次是股内侧肌,以股薄肌、长收肌最低。 除缝匠肌及长收肌(P>0.05)外,DMD 组其余 12 块 肌肉 FF 值、14 块肌肉平均 FF 值均高于 BMD 组,差 异具有统计学意义(P<0.05,表1)。

2. DMD 组和 BMD 组各肌肉 FF 值和 14 块肌肉 平 T2 值比较

DMD 组臀大肌 T2 值最高,其次是大收肌、股四头肌,以股薄肌、半腱肌最低;BMD 组以臀大肌 T2 值

最高,其次是股内侧肌,以股薄肌、半腱肌最低。DMD 组各肌肉 T2 值及 14 块肌肉平均 T2 值均高于对照 组,差异具有统计学意义(P < 0.05,表 2)。

3. FF 值与 T2 值对 DMD 组和对照组的鉴别诊断 效能

14 块肌肉平均 FF 值、T2 值鉴别 DMD 组与 BMD 组的 AUC 分别为 0.709(0.591~0.828)、0.924 (0.857~0.992);14 块肌肉平均 T2 值鉴别二者的最 佳临界值为 41.55 ms,灵敏度 86%,特异度 88% (图 3)。

#### 讨 论

抗肌萎缩蛋白病为儿童最常见 DMD 基因缺陷性 肌肉疾病,根据抗肌萎缩蛋白缺失的数量和质量,可分 为临床表现较重的 DMD 和相对较轻的 BMD<sup>[17]</sup>。两 者临床诊疗及管理措施大相径庭,因此如何鉴别 DMD 和 BMD 具有重要临床意义。尽管基因检测和肌肉活 检是主要的诊断方法,既往研究<sup>[18]</sup> 指出由于存在"阅 读框规则"的例外情况,不应仅依靠变异分析来进行 DMD 和 BMD 之间的鉴别诊断。肌肉活检因其有创 操作增加患儿的痛苦、重复性差,并且取材部位较为局 限,若选择不当容易造成结果的假阴性<sup>[19,20]</sup>。谨慎的 做法是将临床表现、基因检测结果与 MRI 表现相关 联<sup>[14]</sup>。然而,DMD 和 BMD 为同一基因致病性变异所 致的进行性肌肉疾病,常规 MRI 技术显示两者病变模 式相似,对两者的鉴别诊断存在困难。因此,定量 MRI 对二者的鉴别诊断研究契合临床需求。

多回波 M-Dixon Quant 序列是在传统 Dixon 技 术基础上进行了改进和优化,采用 6 个回波时间,以校 正 T2 \* 衰减,通过增加回波数和小翻转角度采集可减 少 T1 的偏差,进一步提高脂肪定量的精确性<sup>[21]</sup>。另

肌肉名称	组别		7	
	DMD 组	BMD 组	- Z	P
臀大肌	$56.96 \pm 10.56$	$42.44 \pm 5.95$	-5.726	<0.001
阔筋膜张肌	$47.88 \pm 10.31$	$38.43 \pm 4.13$	-4.912	< 0.001
股外侧肌	$49.80 \pm 10.81$	$38.55 \pm 3.95$	-5.816	< 0.001
股中间肌	$50.92 \pm 10.75$	$39.04 \pm 3.30$	-6.182	< 0.001
股内侧肌	$52.05 \pm 10.88$	$40.02 \pm 4.93$	-5.339	< 0.001
股直肌	$48.71 \pm 9.57$	$38.74 \pm 4.00$	-5.299	< 0.001
缝匠肌	$44.66 \pm 6.55$	$38.89 \pm 3.58$	-4.355	< 0.001
长收肌	$44.76 \pm 7.66$	$37.21 \pm 2.44$	-5.816	< 0.001
大收肌	$53.63 \pm 12.23$	$39.03 \pm 5.86$	-5.608	< 0.001
股薄肌	$40.51 \pm 4.65$	$35.31 \pm 2.62$	-5.378	< 0.001
半膜肌	$44.79 \pm 9.20$	$37.76 \pm 3.74$	-4.715	< 0.001
半腱肌	$42.04 \pm 9.52$	$36.94 \pm 4.65$	-4.648	< 0.001
股二头肌长头	$46.01 \pm 11.92$	$38.29 \pm 4.77$	-4.591	< 0.001
股二头肌短头	$47.32 \pm 9.25$	$37.92 \pm 4.03$	-5.485	<0.001
14 块 肌 肉	$47 86 \pm 8 68$	$3847 \pm 322$	-5.962	< 0.001

表 2 DMD 组、BMD 组各肌肉平均 T2 值和 14 块肌肉平均 T2 值 (ms)

注:P<0.05表示结果具有统计学意义。

外,M-Dixon Quant 可直接得到肌肉脂肪分数图,不需 要经过任何转换和计算,通过勾画感兴趣区后得到 FF 值,并可生成彩色编码图用于观察各肌肉脂肪浸润的 异质性<sup>[22]</sup>。

本研究结果显示 DMD 组和 BMD 的脂肪浸润分 布规律具有相似性,DMD 组臀大肌 FF 值最高,随后 是大收肌、股四头肌,以股薄肌、缝匠肌及长收肌 FF 值最低:BMD 组臀大肌 FF 值最高,其次是股内侧肌, 以股薄肌、长收肌 FF 值最低。说明抗肌萎缩蛋白病 患儿双下肢主要承重肌肉如臀大肌、大收肌及股四头 肌肌肉脂肪替代率较高,脂肪化程度较为严重,而非承 重肌肉如股薄肌、缝匠肌及长收肌在脂肪浸润过程中 受累程度相对较轻。这种选择性受累的模式具体机制 目前尚不清楚,学者[23,24] 推测可能与肌纤维类型和肌 肉在运动中作用方式存在差异所致即臀大肌、大收肌 及股四头肌作为人体主要承重或经常活动肌肉,在运 动过程中因向心作用,肌细胞胞膜承受的机械牵张力 更大,更容易受到损伤;而股薄肌、缝匠肌及长收肌均 为较薄弱的带状肌,作为辅助结构,在日常的收缩运动 中所受的负荷力量较小,损伤更轻。比较 DMD 组和 BMD 组各肌肉 FF 值发现,除缝匠肌及长收肌外, DMD 组其余 12 块肌肉 FF 值均明显高于 BMD 组,提 示 DMD 组肌肉中具有明显的脂肪浸润且肌肉脂肪化 程度高于 BMD 组,与既往肌肉病理结果一致,预测 DMD 组患儿肌肉功能更差。说明定量 MRI 技术测量 肌肉 FF 值对抗肌萎缩蛋白病分型的鉴别诊断有一定 的意义,可进一步提高 DMD 和 BMD 的鉴别诊断效 能。

T<sub>2</sub>-mapping 技术是测量核磁共振信号衰减常数 的一种成像方法,采用多回波快速自旋回波记录垂直 于磁场方向的原子核自旋磁矩自最大衰减至 37%所 需的时间即 T2 值。以此成像并将生成的灰度图转换 为具有代表 T2 弛豫时间范围色标的彩色编码图。该 技术的优点之一是 T2 值的大小仅由磁场强度和核素 种类决定,与 MRI 系统的技术规格无关,可以反映肌 肉的炎性水肿程度<sup>[25]</sup>并且可用于评估相关肌肉病的 严重程度<sup>[26]</sup>。

本研究结果显示 DMD 组和 BMD 组患儿大腿肌 肉的炎性水肿情况均表现出特定的分布模式,两组患 儿均以臀大肌 T2 值最高,股薄肌、半腱肌最低;二者 肌肉在炎性水肿方面受累方式相似并且符合疾病由近 端向远端累及的分布特点<sup>[27]</sup>。此外,两组患儿均以臀 大肌 T2 值最高,说明在抗肌萎缩蛋白病患儿双下肢 肌肉中,臀大肌炎性水肿程度更重,我们猜想该结果可 能与臀大肌在日常发挥作用过程中负荷较大,容易激 活体内相关炎症因子有关。本研究还发现无论是 DMD 还是 BMD,臀大肌始终具有最高的脂肪浸润率 和最高的 T2 值,提示该肌肉且可作为最准确的疾病 活动指标,可在随访期间用于评估治疗反应,从而避免 重复侵入性的肌肉活检。比较两组患儿14块肌肉的 T2 值发现, DMD 组各肌肉 T2 值均高于 BMD 组, 说 明 DMD 的肌肉炎性水肿程度较 BMD 重,与既往研究 结果一致<sup>[28]</sup>,符合疾病的病理生理机制,说明了尽管 DMD 与 BMD 的骨骼肌肉损伤模式相似,但 DMD 患 者肌肉的损伤程度和炎症反应更严重,即使在 DMD 受累较轻的肌肉中,也可观察到二者的差异。我们推 测是由于 BMD 患儿存在部分的、截短的肌营养不良 蛋白,尚能发挥一定的保护作用,在肌肉损伤后引起炎 症反应程度相对较轻。通过绘制 14 块肌肉平均 FF 值、T2 值鉴别 DMD 组和 BMD 组的受试者工作特征 曲线(ROC曲线)发现 14 块肌肉平均 FF 值、T2 值鉴 别 DMD 和 BMD 两组患儿均具有较高的诊断效能,以 14 块肌肉平均 T2 值的鉴别效能最高, AUC 约为 0.924,在14 块肌肉平均 T2 值约为 41.55ms 时区分 DMD 和 BMD 患儿有较高敏感性和特异性,说明 T<sub>2</sub>mapping 技术鉴别抗肌萎缩蛋白病分型可能优于多回 波 M-Dixon quant 技术。

综上,多回波 M-Dixon quant 技术和  $T_2$ -mapping 技术均可高效的鉴别抗肌萎缩蛋白病患儿,基于  $T_2$ mapping 技术的肌肉 T2 值测量具有更高的诊断效 能,具有一定的临床意义。

#### 参考文献:

- [1] Neri M,Rossi R,Trabanelli C,et al.The genetic landscape of dystrophin mutations in italy:a nationwide study[J].Frontiers in Genetics,2020,11:131.
- [2] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management [J]. The Lancet Neurology, 2018, 17 (3): 251-267.
- [3] Mendell JR, Shilling C, Leslie ND, et al. Evidence-based path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy[J]. Annals of Neurology, 2012, 71(3):304-313.
- [4] Mah JK, Korngut L, Dykeman J, et al. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy[J]. Neuromuscular Disorders: NMD, 2014, 24(6): 482-491.
- [5] Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management [J]. The Lancet. Neurology, 2018, 17(4): 347-361.
- [6] Capitanio D, Moriggi M, Barbacini P, et al. Molecular fingerprint of BMD patients lacking a portion in the rod domain of dystrophin
  [J].International J Molecular Sciences, 2022, 23(5): 2624.
- [7] Wong BL, Rybalsky I, Shellenbarger KC, et al. Long-term outcome

of interdisciplinary management of patients with duchenne muscular dystrophy receiving daily glucocorticoid treatment[J].J Pediatrics,2017,182:296-303.e1.

- [8] Passamano L, Taglia A, Palladino A, et al. Improvement of survival in Duchenne muscular dystrophy: retrospective analysis of 835 patients[J]. Acta Myologica: Myopathies and Cardiomyopathies: Official J Mediterranean Society of Myology, 2012, 31 (2): 121-125.
- [9] Writing Group For Practice Guidelines For Diagnosis and Treatment of Genetic Diseases Medical Genetics Branch Of Chinese Medical Association null, Tan H, Liang D, et al. Clinical practice guidelines for Duchenne muscular dystrophy[J].Zhonghua Yi Xue Yi Chuan Xue Za Zhi=Zhonghua Yixue Yichuanxue Zazhi = Chinese Journal of Medical Genetics, 2020, 37(3): 258-262.
- [10] Nascimento Osorio A, Medina Cantillo J. Camacho Salas A. et al. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy[J]. Neurologia, 2019, 34(7): 469-481.
- [11] Wang J.Fan Q, Yu T.et al.Identifying the hub genes for duchenne muscular dystrophy and becker muscular dystrophy by weighted correlation network analysis[J].BMC Genomic Data, 2021,22(1):57.
- [12] Okubo M, Noguchi S, Hayashi S, et al. Exon skipping induced by nonsense/frameshift mutations in DMD gene results in Becker muscular dystrophy[J]. Human Genetics, 2020, 139(2):247-255.
- [13] Comi GP, Niks EH, Cinnante CM, et al. Characterization of patients with becker muscular dystrophy by histology, magnetic resonance imaging, function, and strength assessments[J]. Muscle & Nerve, 2022, 65(3): 326-333.
- [14] Coote D, Davis MR, Cabrera M, et al. Clinical utility gene card for:becker muscular dystrophy[J].Eur J Human Genetics, 2018, 26(7):1065-1071.
- [15] den Dunnen JT, de Visser M, Bakker E. From gene to disease; the dystrophin gene involved in Duchenne and becker muscular dystrophy[J]. Nederlands Tijdschrift Voor Geneeskunde, 2002, 146 (8):364-367.
- [16] Tanveer N, Sharma MC, Sarkar C, et al.Diagnostic utility of skin biopsy in dystrophinopathies[J].Clinical Neurology and Neurosurgery, 2009, 111(6):496-502.

- [17] Carter JC, Sheehan DW, Prochoroff A, et al. Muscular dystrophies[J].Clinics in Chest Medicine, 2018, 39(2): 377-389.
- [18] Wein N, Alfano L, Flanigan KM. Genetics and emerging treatments for Duchenne and becker muscular dystrophy[J].Pediatric Clinics of North America, 2015, 62(3):723-742.
- [19] Joyce NC, Oskarsson B, Jin LW. Muscle biopsy evaluation in neuromuscular disorders [J]. Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America, 2012, 23(3); 609-631.
- [20] Coratti G,Brogna C,Norcia G, et al. Longitudinal natural history in young boys with Duchenne muscular dystrophy[J]. Neuromuscul Disord, 2019, 29(11):857-862.
- [21] 张嘉,李鹍,李振辉,等.MR 多回波 Dixon 脂肪定量技术在脊柱 病变的应用和展望[J].放射学实践,2020,35(8):1077-1080.
- [22] Li Z,Zeng H,Han C, et al.Effectiveness of high-speed T2-corrected multiecho MR spectroscopic method for quantifying thigh muscle fat content in boys with duchenne muscular dystrophy [J]. Am J Roentgenology, American Roentgen Ray Society, 2019,212(6):1354-1360.
- [23] 赵治鹏,李善刚.DMD 的肌膜损伤机制及其修复治疗的研究进展 [J].中国比较医学杂志,2022,32(6):93-99.
- [24] Arpan I, Forbes SC, Lott DJ, et al. T<sub>2</sub>-mapping provides multiple approaches for the characterization of muscle involvement in neuromuscular diseases: a cross-sectional study of lower leg muscles in 5~15-year-old boys with Duchenne muscular dystrophy: Skeletal Muscle Assessment using MRI T<sub>2</sub>-mapping[J].NMR in Biomedicine, 2013, 26(3): 320-328.
- [25] Kim PK, Hong YJ, Im DJ, et al. Myocardial T<sub>1</sub> and T<sub>2</sub> mapping: techniques and clinical applications [J]. Korean J Radiology, 2017,18(1):113-131.
- [26] 胡颖熠,黄杨,陈太雅,等.T<sub>2</sub>-mapping 定量评估脊髓性肌萎缩症 严重程度[J].放射学实践,2023,38(8):1044-1049.
- [27] Venugopal V, Pavlakis S. Duchenne muscular dystrophy. 10 July 2023. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2023. PMID: 29493971.
- [28] Dennett X, Shield LK, Clingan LJ, et al. Becker and duchenne muscular dystrophy: a comparative morphological study[J].Australian Paediatric J,1988,24(Suppl 1):15-20.

(收稿日期:2023-08-01 修回日期:2023-09-26)