

MRI 对成人线粒体脑肌病伴乳酸血症和 卒中样发作综合征的诊断价值

铁超恩, 崔惠勤

(广西柳州市工人医院, 广西医科大学第四附属医院磁共振室, 广西 柳州 545005)

E-mail: tiger2005@126.com)

摘要: **目的** 探讨线粒体脑肌病伴乳酸血症和卒中样发作综合征(MELAS)的 MRI 表现, 以提高对该病的认识。 **方法** 回顾分析 2 例经临床病理证实的成人 MELAS 患者的 MRI 检查资料。 **结果** 2 例患者 MRI 显示多脑叶发病, 病变多位于皮层及皮层下白质, 病变分布与脑血管供血分布不一致, T₁WI 呈低信号、T₂WI 和 FLAIR 呈高信号。 **结论** MELAS 型线粒体脑肌病患者的 MRI 表现有一定的特征性, 有助于诊断。

关键词: 线粒体脑肌病; 酸中毒, 乳酸性; 卒中; 磁共振成像; 磁共振血管造影术

中图分类号: R685 **文献标识码:** A **文章编号:** 1001-5817(2015)01-0104-02

doi:10.3969/j.issn.1001-5817.2015.01.045

Diagnostic value of MRI in adult mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke

Tie Chao'en, Cui Huiqin

(Liuzhou Worker's Hospital, Department of MRI, The Fourth Affiliated Hospital of Guangxi Medical University, Liuzhou 545005, Guangxi, China E-mail: tiger2005@126.com)

Abstract: **Objective** To investigate the findings of mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke (MELAS) on MRI, in order to improve the understanding of this disease. **Methods** MRI data of two adult patients with MELAS confirmed by clinically pathological examination were analyzed retrospectively.

Results Lesions of MELAS involved multiple lobes of brain on MRI in two cases, both cortex and subcortical white matter were involved, and lesions distributions were not in line with cerebral vessels run, all the lesions showed low signal intensity on T₁WI, high signal intensity on T₂WI and FLAIR. **Conclusion** The findings of the MELAS lesions on MRI have certain characteristic, MRI is helpful to diagnosis of MELAS.

Key words: mitochondrial encephalomyopathy; acidosis, lactic; stroke; magnetic resonance imaging; magnetic resonance angiography

线粒体脑肌病伴乳酸血症和卒中样发作综合征(MELAS)是一组以卒中样发作为主要临床特点进展性中枢神经系统损伤的遗传病。线粒体脑肌病临床少见, 易误诊。回顾性分析我院经病理证实的 2 例 MELAS 患者的 MRI 表现, 以提高对本病的认识, 减少误诊。

1 资料与方法

1.1 一般资料 本组 2 例, 均为女性, 年龄分别为 45 岁、57 岁。临床表现以肢体乏力、头痛、呕吐、癫痫发作为主, 反复发作。患者血液乳酸含量均增高, 2 例患者肌肉活检 1 例发现破碎红纤维(RRF), 2 例电镜下均见肌膜下线粒体增多伴异常线粒体。

1.2 检查方法 采用 Siemens Novus 1.5T 超导磁共振仪, 使用头部线圈, 2 例患者均采用常规横断位 SE 序列 T₁WI (TR 500 ms, TE 8 ms)、FSE 序列 T₂WI (TR 4 000 ms, TE 99 ms)、层厚 7 mm、层间距 0.7

mm、NEX=2、FOV 23×23, 冠状位 FLAIR 序列 (TR 9 000 ms, TE 116 ms) 层厚 6 mm、层间距 0.6 mm、NEX=1、FOV 23×23 扫描。2 例同时接受增强 MR 和磁共振血管造影术(MRA)检查。

2 结果

2 例线粒体脑肌病患者 MR 检查均出现异常改变: 例 1, 45 岁患者头部 MRI 右侧颞叶、顶叶、枕叶可见片状长 T₁ 长 T₂ 信号影, FLAIR 高信号影, 并脑萎缩 (见图 1), MRA 未见异常。经治疗 2 个月后复查, 左侧颞叶、顶叶、枕叶见长 T₁ 长 T₂ 信号影, FLAIR 高信号影, 2 个月前所示病灶已大部分吸收, 残留少量 T₁ 低 T₂ 及 FLAIR 高信号影, 局部脑回萎缩, MRA 示病变处血管增多 (见图 2), 增强无明显强化; 例 2, 57 岁患者头部 MRI 右侧颞叶皮层及左侧颞叶、岛叶、额叶皮层见 T₁ 低 T₂ 及 FLAIR 高信号影 (见图 3), 增强后见线样强化, MRA 未见明显异常。经治疗 1 个月

后复查,右侧颞叶、枕叶脑回及右侧基底核团见 T_1 低 T_2 及 FLAIR 高信号影,左侧颞叶、岛叶、额叶病灶部分吸收,部分脑实质仍肿胀,残留少量 T_1 高低不等、 T_2 及 FLAIR 高信号影,局部脑回萎缩,MRA 示病变处血管增多,以右侧为著。

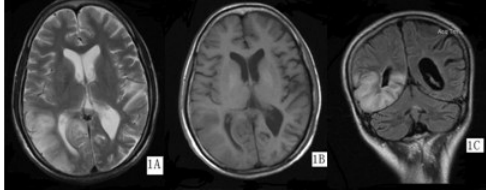


图 1 MELAS 患者横轴位 T_2 WI、 T_1 WI 及冠状位 FLAIR 的 MR 图像

注:例 1 患者右侧颞叶和枕叶见片状 T_2 高信号影(图 1A)、 T_1 低信号影(图 1B)、FLAIR 高信号影(图 1C)

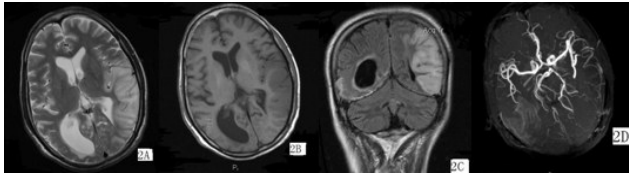


图 2 横轴位 T_2 WI、 T_1 WI、冠状位 FLAIR 的 MR 及 MRA 图像

注:2 个月例 1 患者复查图像。左侧颞叶、枕叶见长 T_2 (图 2A)、长 T_1 (图 2B)信号影,左侧颞叶、顶叶、枕叶冠状位 FLAIR 见高信号影(图 2C),MRA 示病变处血管增多(图 2D)

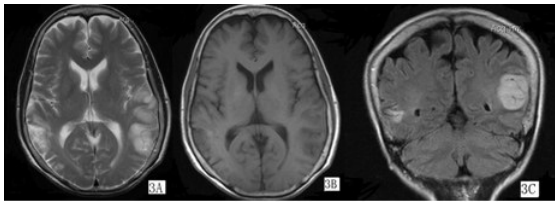


图 3 MELAS 患者横轴位 T_2 WI、 T_1 WI 及冠状位 FLAIR 的 MR 图像

注:例 2 患者头部 MRI 右侧颞叶皮层及左侧额叶皮层见 T_2 高信号影(图 3A)、 T_1 低信号影(图 3B)、FLAIR 高信号影(图 3C)

3 讨论

线粒体脑肌病是由于基因突变引起的线粒体结构异常和功能障碍,累及中枢神经系统和肌肉而导致的多系统疾病,MELAS 综合征是线粒体脑肌病多种临床分型中最常见的类型,该病即可母系遗传,也可散发,为进展性神经功能障碍,致残、致死率高,故早期诊断和治疗对患者预后很重要。

MELAS 型线粒体脑肌病的诊断依据包括临床表现、影像学表现、病理、生化、基因等检查。临床症状常见有头痛、呕吐、癫痫、肢体肌力减弱、视力下降、听力丧失、认知障碍等症状。肌肉活检电镜下可见大量异常线粒体堆积,参差不齐的红色纤维,但不是所有患者 RRF 都呈阳性。血乳酸/丙酮酸最小运动量试验,运动后血乳酸/丙酮酸不能恢复正常水平,线粒体 DNA 分析,来明确是否有 mtDNA 突变。有研究表明肌肉病理、基因检查和血、脑脊液乳酸水平检测对 MELAS 的诊断既有相对特异性,又有其局限性^[1],即 RRP、mtDNA 突变、血及脑脊液乳酸水平检测阴性不能排除 MELAS 的诊断。本文患者临床以头痛、呕吐、肢体乏力、视物模糊为主,2 例患者肌肉活检,1 例发现 RRF,2 例电镜下均见肌膜下线粒体增多伴异常线粒体,运动后血乳酸水平均异常增高。

头部 MRI 检查表现为单侧或对称性顶颞枕额叶皮层及皮层下异常信号影,以枕叶最常见,急性期病变表现为 T_1 低、 T_2 和 FLAIR 高信号影,亚急性期和慢性期病变信号不均匀,并可出现脑萎缩改变,增强扫描强化不明显。MRA 检查无明显血管狭窄,有时可见病灶部位小血管增多增粗。有报道^[2] 磁共振波谱(MRS)不仅在病灶区见倒置乳酸峰,而且可在患者的正常脑组织和脑脊液测量见到异常乳酸峰,提示 MRS 可更早诊断。

尽管成人线粒体脑肌病的 MRI 表现有一定的特征性^[3],但其临床和 MRI 表现与颅内其他病变有一定的相似处,因此需与颅内其他病变鉴别:①脑梗死:病灶按血管支配区分布,急性期 MRA 检查可见病灶区域脑动脉中断。②脑炎:多有感染史,MRI 增强扫描可见病灶强化改变,脑脊液检查可以协助诊断。③癫痫:原发性癫痫主要在海马及杏仁核的异常信号,病变部位与 MELAS 不同可鉴别^[4]。总之,MELAS 临床表现多样,诊断需结合影像学、病理学、生化等检查。

参考文献:

- [1] 魏妍平,郭玉璞,陈琳,等.线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作的诊断[J].中华神经科杂志,2010,43(11):765-769.
- [2] 闫峰山,徐俊玲,李永丽,等.线粒体脑肌病伴乳酸血症及卒中样发作综合征 9 例磁共振质子波谱影像[J].郑州大学学报:医学版,2009,44(5):1080-1083.
- [3] 杨波,黎桂平,刘梦雨,等.线粒体脑肌病的 MRI 特征及其诊断价值[J].放射学实践,2008,23(4):368-372.
- [4] 李国雄,阳昱恒,王凤鸣.MELAS 型线粒体脑肌病的 MRI 诊断[J].中国临床神经外科杂志,2009,14(3):144-147.

收稿日期:2014-10-20;修回日期:2014-12-04