

淋巴转移状态准确性中的初步研究. 癌症进展, 2015, 13(2): 188-193.

[15] Liu H, Yan F, Pan Z, et al. Evaluation of dual energy spectral

CT in differentiating metastatic from non-metastatic lymph nodes in rectal cancer: Initial experience. Eur J Radiol, 2015, 84(2): 228-234.

Adult vanishing white matter disease: Case report

成人型白质消融性脑白质病 1 例

郑 凯^{1,2}, 陈 楠^{1,2}, 姚新宇^{1,2}, 杨延辉^{1,2}, 卢 洁^{1,2}

(1. 首都医科大学宣武医院放射科, 北京 100053; 2. 磁共振成像脑信息学北京市重点实验室, 北京 100053)

[Keywords] ataxia; leukoencephalopathy; genes; magnetic resonance imaging

[关键词] 共济失调; 脑白质病; 基因; 磁共振成像

DOI: 10.13929/j.1003-3289.201805137

[中图分类号] R742.8; R445.2 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2019)02-0180-01

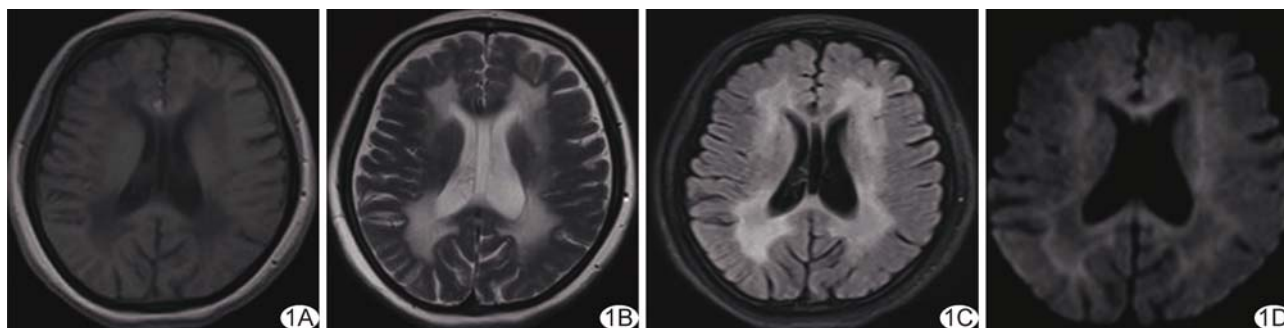


图 1 成人型 VWM 的头部 MRI 表现 A. T1WI; B. T2WI; C. FLAIR; D. DWI

患者女, 26 岁, 因“双手不自主抖动伴月经紊乱 5 年”就诊。患者 5 年前就餐时被发现双手震颤, 持物时明显, 精神紧张时加重, 睡眠时消失, 无行走不稳及肢体活动障碍, 无头痛、发热及精神异常, 未接受任何治疗; 2 年前因月经紊乱于外院住院期间接受头颅 CT 检查发现脑白质异常。患者平素不喜运动, 自幼反应迟钝, 学习成绩差, 小学 5 年级辍学; 平素月经不规律, 经期长; 否认家族遗传病史及类似疾病史, 无疫病接触史。查体: 发育正常, 营养良好, 神志清晰, 言语流利; 反应迟钝, 计算慢; 颈无抵抗, Kernig 征及 Brudzinski 征阴性, 双侧 Chaddock 征及 Babinski 征阳性; 双手轻度震颤, 双侧指鼻试验欠稳准。脑脊液检查白细胞计数增高, 其余实验室检查未见异常。基因检测分析: 真核翻译起始因子 2B(eIF2B) 基因存在 2 个杂合突变。头部 MRI: 两侧脑室旁和大脑半球深部脑白质弥漫性异常信号, T1WI 呈低信号, T2WI 呈高信号, FLAIR 以高信号为主, 于深部白质内可见片状等-低信号; DWI 示病灶稍低信号伴边缘高信号, ADC 值增高, 无弥散受限, 呈对称性分布, 边界清晰(图 1)。排除其他脑白质病变后, 拟诊为白质消融性脑白质病(vanishing white matter disease, VWM)。

讨论 VWM 又称儿童共济失调伴中枢神经系统髓鞘化不良, 为常染色体隐性遗传病, 是以共济失调、痉挛、视神经萎缩为主要临床表现的脑白质病。目前已经明确, eIF2B 基因突变是导致 VWM 的主要原因, 也是儿童遗传性脑白质病的普遍原因。依据年龄特点, VWM 可分为先天型、婴儿型、早期儿童型、晚期儿童型/青少年型及成人型, 其中成人型极为罕见, 由于体征较轻且病情进展缓慢, 患者通常可以长期生存。本例为青年女性患者, 以自幼反应迟钝、双手震颤等神经系统症状为主, 慢性进展且应激后加重, 运动障碍重于智力障碍; 头部 MRI 表现为脑白质弥漫性、对称性受累, 主要累及中央区及皮质下白质, 其 T1、T2 及 FLAIR 影像逐渐演变为与脑脊液相同信号, 符合 VWM 影像学诊断标准, 且该患者基因检测分析示 eIF2B 基因存在 2 个杂合突变, 最终确诊为成人型 VWM。本病需与急性播散性脑脊髓炎、线粒体脑病及其他脑白质营养不良疾病如异染性脑白质营养不良、巨颅伴皮层下海绵样囊肿性脑白质病等相鉴别。MRI 发现典型大脑中央白质弥漫受累, 晚期发生囊变, 或伴小脑、脑干、胼胝体内缘及内囊后肢受累时, 结合典型临床症状, 应考虑到本病的可能, 但确诊有赖于基因检测分析。

[第一作者] 郑凯(1993—), 男, 北京人, 在读硕士。E-mail: wobai1586@qq.com

[收稿日期] 2018-05-24 [修回日期] 2018-10-10