

mefactive demyelinating lesion: Neuroimaging features and neuropathological diagnosis. *Br J Radiol*, 2004, 77(914):153-156.

[11] Akimoto J, Nakajima N, Saida A, et al. Monofocal acute inflammatory demyelination manifesting as open ring sign—Case report. *Neurol Med Chir (Tokyo)*, 2006, 46(7):353-357.

[12] 李咏梅, 谢鹏, 吕发金, 等. 动态磁敏感增强灌注成像对假瘤样脱髓鞘病的诊断价值. *第三军医大学学报*, 2008, 30(14):1367-1370.

[13] Masdeu JC, Moreira J, Trasi S, et al. The open ring: A new imaging sign demyelinating disease. *Neuroimaging*, 1996, 6(2):104-107.

[14] 罗海营, 黄颺, 刘红军, 等. 短 TE1H-MRS  $\beta$ ,  $\gamma$ -Glx 峰鉴别脑内脱髓鞘假瘤和星形细胞瘤的价值. *临床放射学杂志*, 2011, 30(4):456-459.

[15] 赵军, 袁飞, 李竞, 等. 脑内脱髓鞘假瘤 1 例. *中国医学影像技术*, 2011, 27(5):970.

## Echocardiographic findings of type II glycogen storage disease: Case report 糖原累积病 II 型超声心动图表现 1 例

赵诗, 刘秋颖, 张云山

(中国人民解放军海军总医院超声医学科, 北京 100048)

[Key words] Glycogen storage disease; Echocardiography [关键词] 糖原累积病; 超声心动描记术

DOI:10.13929/j.1003-3289.2016.07.010

[中图分类号] R540.45; R541 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2016)07-1030-01

患儿女, 10 个月, 确诊为糖原累积病 (glycogen storage disease type, GSD) I 个月, 因气促, 呼吸困难入院; 患儿发育落后, 肌张力偏低, 双膝腱反射弱, 经外院基因检测测序分析及酸性  $\alpha$ -1,4-葡萄糖苷酶测定诊断为糖原累积病 II 型; 实验室检查: 肌酸激酶 819 U/L; 乳酸脱氢酶 1 817 U/L; 丙氨酸氨基转移酶 146.6 U/L; 酸性  $\alpha$ -葡萄糖苷酶 1.1 nmol/day/spot; 心电图: 双心室高电压; S-T 段改变。超

声心动图: 左心室各壁心肌均匀性显著增厚约 18 mm (图 1A), 增厚心肌回声减低, 向心运动幅度尚可; 左心室腔明显缩小, 心尖部心腔收缩期消失, 局部血流速度稍增快约 159 cm/s, 压差 10 mmHg, 频谱峰值后移; 左心室流出道内径 7.8 mm, 流速 73 cm/s, 血流无梗阻 (图 1B); 右心室壁心肌增厚均约 6 mm, 右心室腔血流无梗阻; 三尖瓣反流法估测肺动脉收缩压 33 mmHg; 心包腔少量积液; 动脉导管未闭约 2 mm, 左心室射血分数 55%。

**讨论** GSD 根据缺陷酶及受累组织不同分 12 种类型, II 型又称为心型糖原累积病, 是由于先天酸性  $\alpha$ -葡萄糖苷酶缺乏, 使溶酶体内糖原分解障碍, 组织中糖原沉积, 主要沉积于心肌、骨骼肌和平滑肌, 属常染色体隐性遗传代谢性疾病; 分为婴儿型、青少年型和成人型, 婴儿型病情危重, 进展迅速, 多在 3~

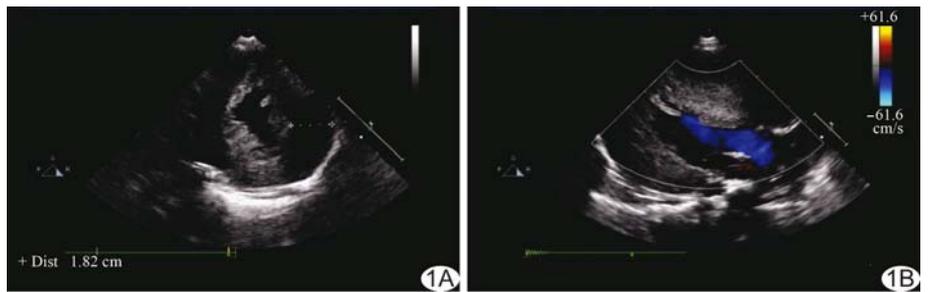


图 1 糖原累积病 A. 左心室短轴切面, 左心室各壁心肌均匀性显著增厚; B. 左心室长轴切面, 左心室流出道血流无梗阻

6 个月内起病, 骨骼肌张力减低, 心脏明显扩大, 心肌肥厚, 肝肿大和呼吸困难, 伴有营养障碍和发育停滞, 心力衰竭是死亡的主要原因。本例患儿为 GSD II 婴儿型, 骨骼肌病变表现轻微, 无肝脾肿大, 以心脏病变为主: 双侧心室心肌增厚, 最厚达 18 mm, 实属罕见; 增厚心肌回声减低是由于心肌细胞体积增大, 糖原沉积, 并有空泡形成及退行性坏死; 左心室腔明显缩小但无明显梗阻, 是由于心肌增厚均匀、乳头肌未见肥大; 心电图的异常是由于大量糖原沉积于心肌细胞, 影响心脏电活动的稳定性; 肺动脉压轻度增高、心包腔少量积液提示患儿右心受累; Simpson 法未检测到射血分数下降, 与心室腔几何形态的改变有关。本病确诊需肌肉活检、基因检测及酶测定等。超声心动图具有特征性改变, 当婴儿期发现心肌显著肥厚应考虑 GSD II 的可能, 但应与以下疾病相鉴别: ①心内膜弹力纤维增生症: 心内膜非均匀性增厚、回声增强, 增厚内膜与心肌界限明显, 左心室收缩及舒张功能均受限; ②黏多糖蓄积症: 多沉积于心肌及瓣膜中, 以瓣膜结构及功能改变为主; ③肢端肥大症: 婴幼儿发病率极低, 心肌肥厚、心室运动僵硬, 以舒张功能损害为主。

[第一作者] 赵诗(1986—), 女, 湖南常德人, 本科, 医师。

E-mail: 435959557@qq.com

[收稿日期] 2015-09-07 [修回日期] 2015-10-05