

胼胝体病变 - 肝豆状核变性的少见脑部影像学表现

周志华, 胡纪源, 韩咏竹, 叶群荣, 程楠, 王训, 王共强, 张杰, 杨任民
(安徽中医药大学神经病学研究所附属医院 230061)

关键词 肝豆状核变性; 胼胝体; 磁共振成像

摘要 **目的** 研究肝豆状核变性患者胼胝体病变及其临床价值。**方法** 收集3例肝豆状核变性患者的临床及影像资料, 参照2001年第八届莱比锡肝豆状核变性国际会议制定的诊断评分系统评分。利用磁共振成像(MRI)技术检查胼胝体压部病变。**结果** 3例患者均存在胼胝体压部病变, 但均无胼胝体病变所致的失连接综合征表现。头颅MRI技术提示3例患者胼胝体病变主要为长T2异常信号、FLAIR像稍高信号, 其中1例DWI呈高信号。出现胼胝体病变的3例肝豆状核变性患者均病情较重、脑部损伤弥漫(尾状核、壳核、苍白球、丘脑、中脑及桥脑)。**结论** 胼胝体病变为肝豆状核变性患者少见的影像学表现, 若有典型基底节病变的同时还伴有胼胝体病变则高度支持肝豆状核变性的诊断。胼胝体病变也提示患者病情较重、脑部损伤弥漫, 预后相对较差。

Corpus Callosum Abnormality-Unusual Manifestation of Cranial Magnetic Resonance Imaging in Wilson's Disease ZHOU Zhi-hua, HU Ji-yuan, HAN Yong-zhu, YE Qun-rong, CHENG Nan, WANG Xun, WANG Gong-qiang, ZHANG Jie, YANG Ren-min Institute of Neurology, Anhui University of Traditional Chinese Medicine, Hefei 230061, China

KEY WORDS hepatolenticular degeneration; corpus callosum; magnetic resonance imaging

ABSTRACT **Aim** To study the corpus callosum abnormalities and its clinical meaning in Wilson's disease (WD). **Methods** Clinical and imaging data in three patients were collected according to the diagnosis scoring system of WD which was set up in Leipzig in 2001. Using magnetic resonance imaging (MRI), the splenium of the corpus callosum lesions were found in 3 patients. **Results** The splenium of the corpus callosum abnormality in WD is rare, but all the patients had no the manifestation of clinical dysconnection syndrome. Cranial MRI showed the corpus callosum abnormality in 3 patients, high signal intensity in T2-weighted, slightly high signal intensity in fluid attenuated inversion recovery (FLAIR). Three patients had the same characteristics of more serious clinical symptom and diffuse brain abnormalities (caudate nuclei, putamen, thalamus, midbrain and pons). **Conclusion** The corpus callosum abnormalities are rare manifestation in WD. It is highly supported WD if patients appear the basal ganglia and corpus callosum lesions in magnetic resonance imaging. WD with abnormal corpus callosum also indicate that patients have bad condition, diffusive lesion in brain and possibly bad prognosis.

[文章编号] 1008-0678(2014)03-0301-06

[中图分类号] R742.4

[文献标识码] A

[基金项目] 安徽省卫生厅医学科研重点项目(编号:2010A016)

[作者简介] 周志华, 男(1977-), 医学硕士, 主治医师, 主要从事锥体外系疾病的基础和临床研究。

[通讯作者] 胡纪源, E-mail: hu_jiyuan@163.com。

肝豆状核变性(hepatolenticular degeneration, HLD)又名 Wilson's 病(WD), 是一个少见并可治的常染色体隐性遗传性铜代谢障碍疾病, 致病基因为 ATP7B 定位于 13q14.3。临床主要表现为进行性加重的肝硬化、锥体外系症状、精神症状、肾症状及角膜色素环(Kayser-Fleischer ring, K-F 环)等。肝豆状核变性的世界范围发病率为 1/30 000~1/100 000^[1]。头颅磁共振成像(MRI)检查对于肝豆状核变性疾病诊断及鉴别诊断、评估病情^[2-8]、了解其病理改变^[6,9,10]具有重要价值。对于肝豆状核变性患者存在胼胝体损害的报道极少^[11], 目前国内尚未见报道。近遇 3 例, 报道如下。

病例资料

病例 1 住院号: 1307 ×××。男性, 23 岁。渐进性言语欠清、流涎、动作笨拙、饮水呛咳、吞咽困难 13 年就诊。

1. 病史: 2001 年即出现言语欠清、流涎和动作笨拙, 于 2003 年诊断为“肝豆状核变性”, 予以“青霉胺”等治疗后症状改善, 后患者院外不正规口服驱铜药物, 也未能严格低铜饮食。患者自 2010 年后停用一切药物。此次系“感冒, 发热”后症状加重, 且患者存在烦躁不安、激越、伤人等症状。同时病程中存在饮水呛咳、吞咽困难。

2. 既往史、个人史无特殊。父母非近亲婚配, 否认有家族遗传病史。

3. 体格检查: 言语含糊欠清, 语声稍低, 双眼球活动自如, 各方向无复视及眼震, 双侧瞳孔等大等圆, 直

径 3.0 mm, 对光反应灵敏, 四肢肌力 5 级, 四肢肌张力呈轻~中度铅管样增高, 四肢腱反射(++), 右侧 Babinski's 征(+); 双上肢可见轻度静止及姿位性震颤, 行走时双上肢轻度向后扭转。双手指鼻试验稳准, 双手快速轮替动作笨拙。

4. 实验室及辅助检查: 血铜蓝蛋白 $48.7 \text{ mg} \cdot \text{L}^{-1}$ (参考值: $200 \sim 420 \text{ mg} \cdot \text{L}^{-1}$)、铜氧化酶 0.047 活力单位(>0.2 活力单位)、血铜 $2.57 \mu\text{mol} \cdot \text{L}^{-1}$ (参考值: $10.5 \sim 22 \mu\text{mol} \cdot \text{L}^{-1}$); 24 h 尿铜为 $608.52 \mu\text{g}/24 \text{ h}$ (参考值: $15 \sim 60 \mu\text{g}/24 \text{ h}$)。裂隙灯下双角膜 K-F 环(+). 腹部超声检查提示肝硬化和脾肿大。异常的头颅 MRI 表现(图 1)。

5. 诊断: 依据 2001 年第八届莱比锡 WD 国际会议制定的诊断评分系统(>4 分诊断成立)^[12]评分(表 1)为: 8 分(重度神经系统症状 2 分, K-F 环阳性 2 分, 血清铜蓝蛋白减低 2 分, 24 h 尿铜增高 2 分)。

病例 2 住院号 1309 ×××, 男性, 16 岁。言语欠清、流涎、动作笨拙、饮水呛咳 2 个月就诊。

1. 病史: 患者于 2012 年 2 月在日常生活中家人发现患者言语含糊不清, 当时尚不影响交流; 至 2012 年 3 月患者言语欠清症状明显加重, 且出现流涎和日常生活活动明显笨拙, 如系纽扣、持筷夹菜等动作缓慢, 上述症状尤其在精神紧张时明显, 安静时稍缓解, 另外频繁出现饮水呛咳症状。病程中无精神行为异常、全身抽搐等。

2. 既往史、个人史无特殊。父母非近亲婚配, 否认有家族遗传病史。

3. 体格检查: 言语含糊欠清, 语声稍低, 双眼球活

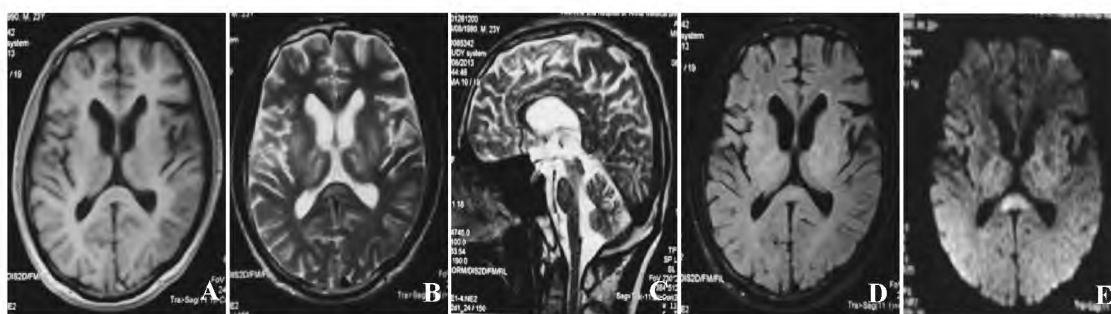


图 1 病例 1 头颅 MRI

Fig 1 Cranial MRI of case 1

注: A 为轴位 T1 序列扫描示双侧尾状核头部、壳核、丘脑可见对称性稍长 T1 异常信号, 胼胝体压部可见稍长 T1 异常信号; 双侧侧脑室前角扩大。B 为轴位 T2 序列扫描示双侧壳核、丘脑可见对称性长 T2 异常信号, 胼胝体压部可见长 T2 异常信号; 双侧侧脑室前角扩大。C 为 T2 矢状位序列扫描示胼胝体压部可见稍长 T2 异常信号, 中脑及桥脑可见长 T2 异常信号; D 为轴位 FLAIR 序列扫描示双侧壳核及丘脑可见对称性高信号; E 为 DWI 扫描示胼胝体压部高信号

Notes: Long T1(A) and T2(B) signal in axis were shown in bilateral caudate nucleus, putamen, thalamus and the splenium of the corpus callosum. Bilateral anterior horn of lateral ventricle enlarged. C. Long T2 signal in sagitta was shown in the splenium of the corpus callosum, mesencephalon and pons. D. Symmetry long T2 signal in bilateral putamen and thalamus were shown by FLAIR. E. The high signal was shown in splenium of the corpus callosum by DWI

表 1 2001 年第八届莱比锡国际 WD 会议制定的诊断评分系统^[12]

Tab 1 Diagnosis scale system of WD was formulated in the eighth WD international congress in Leipzig in 2001^[12]

典型临床症状及体征 Typical clinical symptoms and signs	评分 Score	其他检测 Other detection	评分 Score
K-F 环		肝铜含量(无胆汁瘀积者)	
Kayser-Fleischier ring		Hepatic copper (Without cholestasis)	
有(+)	2	>5×ULN($\mu\text{mol}\cdot\text{g}^{-1}$)	2
无(-)	0	(0.8~4.0) $\mu\text{mol}\cdot\text{g}^{-1}$	1
神经系统症状 ²		正常(<0.8 $\mu\text{mol}\cdot\text{g}^{-1}$)	-1
Neurological symptoms		Normal(<0.8 $\mu\text{mol}\cdot\text{g}^{-1}$)	
重度(Severe)	2	Rhodanine(绕丹宁)阳性颗粒 ¹	1
轻度(Mild)	1	尿铜(无急性肝炎者)	
无(No)	0	Urinary copper (no acute hepatitis)	
血清铜蓝蛋白		正常(1~2) ×ULN	0
Serum ceruloplasmin		Normal(1~2) ×ULN	
正常(>0.2 $\text{g}\cdot\text{L}^{-1}$)	0	>2×ULN	1
Normal(>0.2 $\text{g}\cdot\text{L}^{-1}$)		正常, D-青霉胺治疗后>5×ULN	2
0.1~0.2 $\text{g}\cdot\text{L}^{-1}$	1	Normal, D- penicillamine treatment, >5×ULN	
<0.1 $\text{g}\cdot\text{L}^{-1}$	2	突变分析	
Coombs 阴性的溶血性贫血		Mutation analysis	
Coombs negative hemolytic anemia		检测到 2 条染色体突变	2
有(+)	1	检测到 1 条染色体突变	1
无(-)	0	未检测到	0
总分	评定		
Total score	Assessment		
≥4 分	诊断成立		
3 分	可能诊断, 需要进一步检测		
≤2 分	非常不可能诊断		

注：¹Rhodanine 阳性颗粒(Rhodanine positive granules), 若不能获得肝铜定量检测时执行; ²神经系统症状或者是典型的头颅 MRI 异常(Neurological symptoms or typical brain MRI abnormalities); K-F 环=Kayser Fleischer ring; ULN(upper limit of normal)=正常上限

动自如, 各方向无复视及眼震, 双侧瞳孔等大等圆, 直径 3.0 mm, 对光反应灵敏, 双侧鼻唇沟对称, 伸舌居中, 双软腭抬举稍差, 咽反射稍迟钝, 四肢肌力 5 级, 四肢肌张力呈中度铅管样增高, 四肢腱反射(++), 双侧 Babinski's 征(-); 四肢未见轻度静止及姿位性震颤。双手手指鼻试验稳准, 双手快速轮替动作笨拙。

4. 实验室及辅助检查: 血铜蓝蛋白 72.9 $\text{mg}\cdot\text{L}^{-1}$ 、铜氧化酶 0.051 活力单位、血铜 5.74 μmol ; 24 h 尿铜为 206.35 μg /24 h。裂隙灯下双角膜 K-F 环(+); 腹部超声提示肝硬化和脾轻度肿大。头颅 MRI 异常表现(图 2)。

5. 诊断: 依据 2001 年第八届莱比锡 WD 国际会议制定的诊断评分系统^[12]评分为: 8 分(重度神经系统症

状 2 分, K-F 环阳性 2 分, 血清铜蓝蛋白减低 2 分, 24 h 尿铜增高 2 分)。

病例 3 住院号: 1308 ×××。女性, 37 岁。渐进性腹胀大、双下肢水肿、颜面部皮肤黄染、手抖、言语欠清 16 年就诊。

1. 病史: 患者于 1997 年即因消化道症状就诊发现肝硬化、脾肿大并行脾脏部分切除术。2002 年出现神经系统症状(手抖及言语欠清症状)。2004 年诊断为肝豆状核变性, 不规则服用“青霉胺 0.25, 每日 3 次”。2012 年出现腹水和双下肢水肿。

2. 既往史、个人史无特殊。父母非近亲婚配。否认有家族遗传病史。

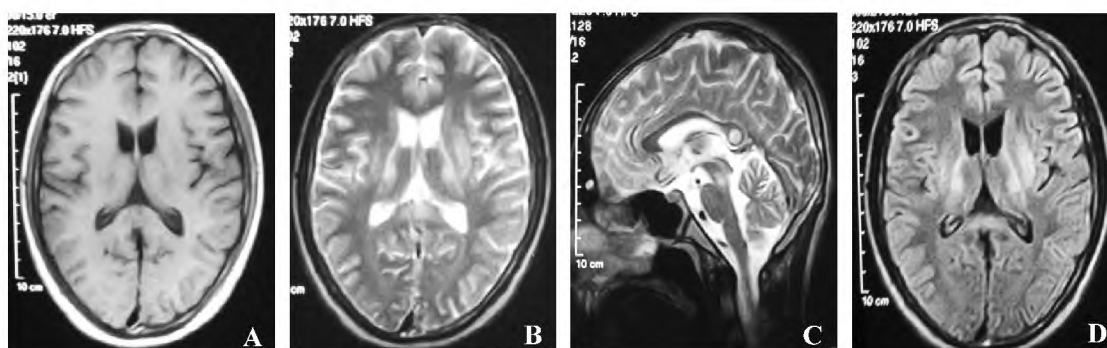


图2 病例2头颅MRI

Fig 2 Cranial MRI of case 2

注：A 为轴位 T1 序列扫描示双侧丘脑可见对称性稍长 T1 异常信号，胼胝体压部可见稍长 T1 异常信号；B 为轴位 T2 序列扫描示双侧尾状核头部、壳核、丘脑可见对称性长 T2 异常信号，胼胝体压部可见长 T2 异常信号；C 为 T2 矢状位序列扫描示胼胝体压部可见长 T2 异常信号，中脑及桥脑可见长 T2 异常信号；D 为轴位 FLAIR 序列扫描示双侧尾状核头部、壳核及丘脑可见对称性高信号；胼胝体压部可见稍高信号

Notes: A. Long T1 signal in axis was shown in bilateral thalamus and the splenium of the corpus callosum; B. Long T2 signal in axis was shown in bilateral caudate nucleus, putamen, thalamus and the splenium of the corpus callosum; C. Long T2 signal in sagittal was shown in the splenium of the corpus callosum, mesencephalon and pons; D. Symmetry long T2 signal in bilateral caudate nucleus, putamen, thalamus and in the splenium of the corpus callosum were shown by FLAIR

3. 体格检查：神清，言语欠清，双眼球活动自如，各方向无复视及眼震，双侧瞳孔等大等圆，直径3.0 mm，对光反应灵敏，四肢肌力5级，四肢肌张力呈轻度铅管样增高，四肢腱反射(++)，双侧Babinski's征(+)；双上肢可见中度静止。双手指鼻试验稳准，双手快速轮替动作笨拙。

内科查体：皮肤及巩膜重度黄染，腹部膨隆，腹壁静脉曲张、脐疝，左上腹可见长约10 cm陈旧性手术瘢痕，肝肋下未扪及，全腹无压痛及反跳痛，移动性浊音阳性。

4. 实验室及辅助检查：血清总胆红素 $274.9 \mu\text{mol}\cdot\text{L}^{-1}$ (参考值： $3.4\sim 22.4 \mu\text{mol}\cdot\text{L}^{-1}$)，直接胆红素 $223.3 \mu\text{mol}\cdot\text{L}^{-1}$ (参

考值： $0\sim 6.4 \mu\text{mol}\cdot\text{L}^{-1}$)，间接胆红素 $51.6 \mu\text{mol}\cdot\text{L}^{-1}$ (参考值： $3.4\sim 16 \mu\text{mol}\cdot\text{L}^{-1}$)，丙氨酸转氨酶 $65 \text{ U}\cdot\text{L}^{-1}$ (参考值： $0\sim 50 \text{ U}\cdot\text{L}^{-1}$)，天冬氨酸转氨酶 $60 \text{ U}\cdot\text{L}^{-1}$ (参考值： $0\sim 50 \text{ U}\cdot\text{L}^{-1}$)，白蛋白 $30.1 \text{ g}\cdot\text{L}^{-1}$ (参考值： $35\sim 55 \text{ g}\cdot\text{L}^{-1}$)，球蛋白 $39.5 \text{ g}\cdot\text{L}^{-1}$ (参考值： $20\sim 30 \text{ g}\cdot\text{L}^{-1}$)。血铜蓝蛋白 $153.2 \text{ mg}\cdot\text{L}^{-1}$ 、铜氧化酶0.177活力单位、血铜 $4.78 \mu\text{mol}\cdot\text{L}^{-1}$ ；24 h尿铜为 $222.33 \mu\text{g}$ 。双角膜K-F环(+)；腹部超声提示肝硬化、胆囊炎、脾切除术后残存脾组织肿大、大量腹水。头颅MRI异常表现(图3)。

5. 诊断：依据2001年第八届莱比锡WD国际会议制定的诊断评分系统^[12]评分为：7分(轻度神经系统症状1分，裂隙灯下K-F环阳性2分，血清铜蓝蛋白减低2

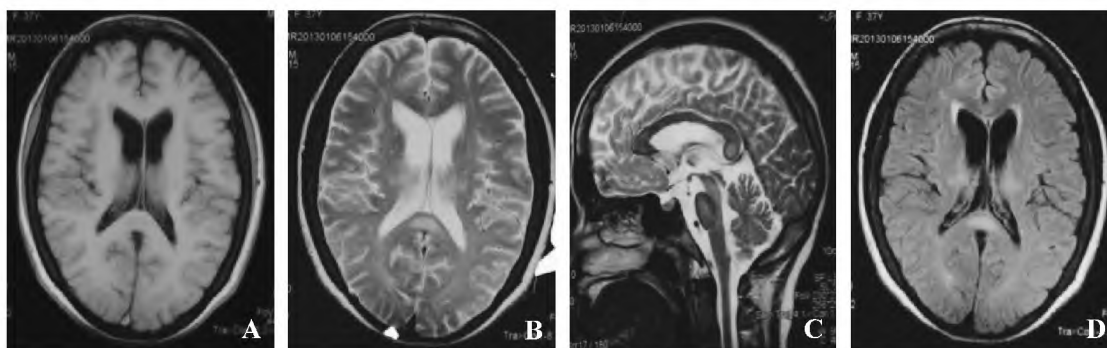


图3 病例3头颅MRI

Fig 3 Cranial MRI of case 3

注：A 为轴位 T1 序列扫描示双侧侧脑室前角扩大；B 为轴位 T2 序列扫描示双侧壳核、丘脑可见对称性长 T2 异常信号，胼胝体压部可见长 T2 异常信号；双侧侧脑室前角扩大；C 为 T2 矢状位序列扫描示胼胝体压部可见长 T2 异常信号，丘脑、中脑及桥脑可见长 T2 异常信号；D 为轴位 FLAIR 序列扫描示双侧壳核及丘脑可见对称性稍高信号；胼胝体压部可见高信号

Notes: A. Bilateral anterior horn of lateral ventricle enlarge; B. Long T2 signal in axis was shown in bilateral putamen, thalamus and the splenium of the corpus callosum; C. Long T2 signal in sagittal was shown in the splenium of the corpus callosum, thalamus, mesencephalon and pons; D. Symmetry long T2 signal in bilateral putamen and thalamus were shown by FLAIR

分, 24 h 尿铜增高 2 分)。

讨 论

肝豆状核变性系由于 *ATP7B* 基因突变导致 *ATPase* 功能减弱或丧失, 引致血清铜蓝蛋白合成减少以及胆道排铜障碍, 蓄积于体内的铜离子在肝、脑、肾、角膜等处沉积, 引起进行性加重的肝硬化、锥体外系症状、精神症状、肾损害及角膜色素(K-F 环)等。参照 2001 年第八届莱比锡国际肝 WD 会议制定的诊断评分系统^[12], 上述 3 例患者均符合肝豆状核变性的诊断。

肝豆状核变性患者的脑损伤常是双侧对称, 其常见影像学改变部位为壳核、尾状核头部、苍白球、中脑、桥脑、小脑、皮质萎缩和白质改变^[2,3,7,11,13]。上述区域的病理改变是由于铜沉积导致的细胞损伤、慢性缺血、血管病变或脱髓鞘病变, 进而导致水肿、血管改变、坏死、海绵状变性^[6]。King 等^[2]对 22 例肝豆状核变性患者行 MRI 扫描研究发现: 基底节异常 19 例(86%), 其中壳核异常 19 例(86%)、丘脑异常 12 例(54%)、尾状核头部 10 例(45%)、苍白球 9 例(41%)、中脑 17 例(77%), 还发现肝豆状核变性偏好发生在壳核外侧带和丘脑的腹侧核。Kozic 等^[13]对 16 例(7 例未治疗和 9 例已治疗)肝型(无神经系统症状)肝豆状核变性患者的研究发现: 已治疗肝豆状核变性患者的苍白球、壳核及尾状核头部异常分别为 86%、71% 和 71%, 未治疗患者的比例分别为 33%、33% 和 22%。在 16 例患者中有 62.5% 患者壳核病变、57% 患者尾状核病变。Kim 等^[3]对 50 例肝豆状核变性患儿按照 MRI 正常及异常信号分为 3 组: 正常组(23 名)、T1 序列高信号(15 例)和 T2 序列高信号组(12 例); T1 序列高信号组显示脑部双侧对称性异常: 苍白球(15 例, 100%)、壳核(6 例, 40%)、中脑(6 例, 40%)、尾状核(1 例, 7%); T2 序列高信号组显示: 壳核(10 例, 83%)、尾状核(8 例, 67%)、苍白球(7 例, 58%)、丘脑(6 例, 50%)、中脑(5 例, 42%)、桥脑(1 例, 8%)。Prashanth 等^[7]对 56 例肝豆状核变性患者和 44 例非肝豆状核变性患者的早发型锥体外系疾病行 MRI 检查, 提出在同时存在基底节、丘脑和脑干的异常(55.3%)。Trocello 等^[11]对具有神经系统症状的 81 例肝豆状核变性患者研究发现基底节异常 71 例、中脑异常 54 例、小脑异常 33 例、白质异常 16 例。

综合以上文献发现: 肝豆状核变性患者的常见脑部影像学异常主要表现在基底节(壳核、尾状核及苍白球)、丘脑、脑干及小脑部位。头颅 MRI 检查对肝豆状核变性患者的诊断、病情评估及鉴别诊断具有重要价值。本研究的 3 例患者也具有上述表现: 均具有基底节(尾状核、

壳核、苍白球)、丘脑、中脑及桥脑病变, 提示患者脑部损害广泛, 与 Trocello 等^[11]的结论相符, 即存在胼胝体病变的患者脑部损害较弥漫。

肝豆状核变性患者虽然除了上述典型表现外, 也有一些少见表现, 其中还具备一定的特异性。Prashanth 等^[7]提出存在典型的基底节、丘脑和脑干的异常外还发现以下影像学异常需要高度考虑肝豆状核变性可能: 轴位 T2 序列显示中脑大熊猫脸征(14.3%)、中脑顶盖高信号(75%)、CPM(脑桥中央髓鞘溶解)样异常(62.5%)。中脑的“熊猫征”系由肝豆状核变性患者的中脑被盖部高信号、正常信号的红核和黑质外侧的网状部、低信号的上丘组成^[14]。van Wassenae-van Hall 等^[15]对 46 例肝豆状核变性患者研究发现 17 例患者存在白质传导束的异常: 皮质脊髓束(24%, 11 例), 齿状红核丘脑束(24%, 11 例), 脑桥小脑束(17%, 8 例), 这可以解释本研究病例 1 患者存在 Babinski's 征阳性可能为白质传导束受损所致。此外还有发现小脑齿状核^[16]病变。

MRI 弥散加权成像(diffusion MRI)^[6,9,10]和 MR 波谱分析(magnetic resonance spectrum, MRS)^[5,17,18]在肝豆状核变性患者的研究中得到广泛运用, 对肝豆状核变性的组织病理学及脑组织代谢研究具有较大价值。Sener^[6]研究发现肝豆状核变性患者的 DWI 存在截然不同的两种损害: ADC 值低于正常脑实质下限的损害表示细胞毒性水肿, 这种细胞毒性的水肿限制了水分子移动, 是由于铜沉积所致的细胞损伤和慢性缺血所致; ADC 值高于正常脑实质上限的损害表示血管源性水肿, 其增加了水分子活动, 是由于坏死、海绵状变性和脱髓鞘所致。Sinha 等^[5]对 40 例肝豆状核变性患者行基底节 ³¹P 和 ¹H MRS 扫描发现磷酸一酯(phosphomonoesters, PME), 磷酸二酯(phosphodiester, PDE), 总磷(total phosphorus, TPh)均较对照组明显升高, 且病程同升高的 PME/PDE、PME/TPh、PDE/TPh 和降低的 NAA/Ch 比率相关, 疾病严重程度和 NAA/Cho 降低比率相关。

目前, 关于肝豆状核变性患者胼胝体病变仅见于 Trocello 等^[11]报道, 81 例肝豆状核变性的脑部影像学发现存在胼胝体压部异常信号患者为 23.4%, 但均无失连接综合征的表现; 同时还发现存在胼胝体病变患者的脑部损害更弥漫(基底节异常 100%、中脑异常 89.5%)。说明肝豆状核变性患者的胼胝体可存在病变, 但目前仅有这一篇文献报道, 是否与 Trocello 等^[11]选择的肝豆状核变性患者均具有神经系统症状、年龄较大(胼胝体异常组患者平均年龄 34 岁、诊断年龄 22.7 岁)、病程较长有关。

本研究 3 例患者均具有突出的神经系统症状, 且也年龄较大, 其中 2 例病程较长(病例 1 为 11 年, 病例 2 为 16 年), 结合其影像学存在明确的胼胝体压部病变, 且患者的脑部影像学也均具有基底节、丘脑及脑干的病变表现, 与 Trocello 等^[11]的结果相符, 即存在胼胝体病变的患者脑部损害较弥漫, 且神经系统症状也较突出。病例 3 患者虽然就诊时病程虽为 2 个月, 但患者出现脑部影像学异常不一定会出现临床症状, 考虑到肝豆状核变性为常染色体隐性遗传性疾病, 故其 2 个月病程乃为出现临床症状的 2 个月病程。但目前病例数少, 故尚不能肯定肝豆状核变性患者出现临床症状一定就与病程相关。

对于 Trocello 等^[11]和本研究报道患者均具有明确的胼胝体损害, 但均无失连接综合征的原因不详, 是否肝豆状核变性为神经系统变性疾病, 尚未达细胞凋亡、坏死有关, 还是和胼胝体为人体最大的联合纤维, 具有较强的代偿有关, 目前机制尚不明确。若和病程有关, 即细胞尚未凋亡、坏死, 那么随着病程进展是否一定会出现失连接综合征的表现? 另外, 本研究 3 例患者和 Trocello 等^[11]报道的肝豆状核变性患者为何均表现为胼胝体压部病变也有待进一步的研究。对于肝豆状核变性的胼胝体病变, 虽然 Trocello 等^[11]认为并不少见, 但结合目前仅见有 1 篇文献和此次报道的 3 例, 故笔者认为胼胝体病变属于肝豆状核变性的少见表现。具体胼胝体病变是否和病程的长短、病情的轻重有关, 以及出现胼胝体病变为什么无失连接综合征的表现, 有待进一步的观察和研究。

综上所述, 头颅 MRI 检查对肝豆状核变性患者的诊断及鉴别诊断、病情评估、病理组织改变、脑代谢检查等均具有重要价值。但对于 Trocello 等^[11]认为具有典型基底节损害的同时伴有胼胝体病变则提示肝豆状核变性诊断, 有待进一步研究证实。Trocello 等^[11]所研究病例均为脑型患者, 胼胝体病变在所有类型肝豆状核变性患者中的异常率将进一步研究明确。

参考文献

- [1] Ala A, Walker AP, Ashkan K, et al. Wilson's disease[J]. Lancet, 2007,369:397-408
- [2] King AD, Walshe JM, Kendall BE, et al. Cranial MR imaging in

- Wilson's disease[J]. AJR Am J Roentgenol,1996,167:1579-1584
- [3] Kim TJ, Kim IO, Kim WS, et al. MR imaging of the brain in Wilson disease of childhood: findings before and after treatment with clinical correlation[J]. AJNR Am J Neuroradiol,2006,27:1373-1378
- [4] Saha M, Kumar S, Das A, et al. Similarities and differences of MR findings between Japanese encephalitis and Wilson's disease[J]. Eur Radiol,2002,12:872-876
- [5] Sinha S, Taly AB, Ravishankar S, et al. Wilson's disease: (31)P and (1)H MR spectroscopy and clinical correlation[J]. Neuroradiology, 2010,52:977-985
- [6] Sener RN. Diffusion MRI findings in Wilson's disease[J]. Comput Med Imaging Graph,2003,27:17-21
- [7] Prashanth LK, Sinha S, Taly AB, et al. Do MRI features distinguish Wilson's disease from other early onset extrapyramidal disorders? An analysis of 100 cases[J]. Mov Disord,2010,25:672-678
- [8] Hegde AN, Mohan S, Lath N, et al. Differential diagnosis for bilateral abnormalities of the basal ganglia and thalamus[J]. Radiographics, 2011,31:5-30
- [9] Favrole P, Chabriet H, Guichard JP, et al. Clinical correlates of cerebral water diffusion in Wilson disease[J]. Neurology,2006,66: 384-389
- [10] Kawamura N, Ohyagi Y, Kawajiri M, et al. Serial diffusion-weighted MRI in a case of Wilson's disease with acute onset hemichorea[J]. J Neurol,2004,251:1413-1414
- [11] Trocello JM, Guichard JP, Leyendecker A, et al. Corpus callosum abnormalities in Wilson's disease[J]. J Neurol Neurosurg Psychiatry, 2011,82:1119-1121.
- [12] Ferenci P, Caca K, Loudianos G, et al. Diagnosis and phenotypic classification of Wilson disease[J]. Liver Int,2003,23:139-142
- [13] Kozić D, Svetel M, Petrovic B, et al. MR imaging of the brain in patients with hepatic form of Wilson's disease[J]. Eur J Neurol, 2003,10:587-592
- [14] Shivakumar R, Thomas SV. Teaching NeuroImages: face of the giant panda and her cub: MRI correlates of Wilson disease[J]. Neurology,2009,72:e50
- [15] van Wassenae-van Hall HN, van den Heuvel AG, Jansen GH, et al. Cranial MR in Wilson disease: abnormal white matter in extrapyramidal and pyramidal tracts[J]. AJNR Am J Neuroradiol, 1995,16:2021-2027
- [16] Matsuura T, Sasaki H, Tashiro K. Atypical MR findings in Wilson's disease: pronounced lesions in the dentate nucleus causing tremor [J]. J Neurol Neurosurg Psychiatry,1998,64:161
- [17] Tarnacka B, Szeszkowski W, Golebiowski M, et al. MR spectroscopy in monitoring the treatment of Wilson's disease patients[J]. Mov Disord,2008,23:1560-1566
- [18] Verma A. MR spectroscopy can help differentiate basal ganglia abnormalities associated with liver disease from those caused by other diseases[J]. Radiographics,2011,31:893-894

(2014-01-23 收稿 2014-03-20 修回)

胼胝体病变-肝豆状核变性的少见脑部影像学表现

作者: [周志华](#), [胡纪源](#), [韩咏竹](#), [叶群荣](#), [程楠](#), [王训](#), [王共强](#), [张杰](#), [杨任民](#)
作者单位: [安徽中医药大学神经病学研究所附属医院 230061](#)
刊名: [中国临床神经科学](#) 
英文刊名: [Chinese Journal of Clinical Neurosciences](#)
年, 卷(期): 2014, 22 (3)

本文链接: http://d.g.wanfangdata.com.cn/Periodical_zglcsjcx201403011.aspx