

· 短篇报道 ·

CADASIL 1例报告

朱春潘 陈奕晴 梁治平 步 军*

广州市红十字会医院暨南大学附属广州红十字会医院放射科 (广东 广州 510220)

【关键词】脑血管病; Notch3基因; 磁共振成像

【中图分类号】R743

【文献标识码】A

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2024.3.004

CADASIL 1 Example Report

ZHU Chun-pan, CHEN Yi-qing, LIANG Zhi-ping, BU Jun*.

Department of Radiology, Guangzhou Red Cross Hospital, Guangzhou Red Cross Hospital Of Jinan University, Guangzhou 510220, Guangdong Province

Keywords: Cerebrovascular Disease; Notch3 Gene; MRI Imaging

患者女, 53岁, 因“反应迟钝、言语含糊半年”入院; 8月前曾因口角歪斜伴言语模糊入院, 行头颅MR示右侧基底节-放射冠区急性脑梗死, 双侧侧脑室周围脱髓鞘病变, 拟急性脑梗死予以治疗, 症状无明显改善; 1月前复查MR示脱髓鞘病变范围较前增大, 反应迟钝较前加重。既往有糖尿病史3年, 无明确家族史。查体: 记忆力、计算力下降, 双侧咽反射减弱, 双侧腱反射减弱。实验室检查: 同型半胱氨酸14.5umol/l, 抗中性粒细胞浆抗体(pANCA、cANCA)阴性, 脑脊液寡克隆区阴性。头颅MR示: 桥脑、左侧丘脑、双侧基底节-放射冠区、外囊、双侧颞极多发斑点、小片状长或等T1、长T2信号影, 压水序列上部分呈高信号, 部分呈低信号。脑干右份新发条片状稍长T2信号影, 边界不清; 增强扫描未见异常强化灶; 双侧脑室增宽, 各脑沟、裂稍增宽。结论: 双侧侧脑室旁、双侧颞极、外囊、脑干右份脱髓鞘病变; 桥脑、左侧丘脑、双侧基底节区-放射冠区多发软化灶及腔梗灶; 弥漫性脑萎缩。予抽血外送相关基因学检测: Notch3基因外显子区域存在一处杂合变异: c.1319G>C(p.C440S), 患者诊断为伴皮层下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病(CADASIL)。

1 讨论

伴皮层下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病(CADASIL)是一种常染色体显性疾病, 也是遗传性血管性脑白质病的主要原因, 其致病基因为Notch3, 确诊该病需通过基因检测。患者多中年发病, 常有家族史。流行病学研究预测CADASIL患病率为每10万人中4~15例^[1]。本病临床表现差异较大, 主要可表现为卒中中发作、认知功能障碍和偏头痛。MRI是该病诊断的关键, 包括对称性白质高信号、多发性腔隙性脑梗死、脑微出血和脑萎缩^[2], 其中以外囊和双侧颞极高信号(O’ Sullivan征)最具特征性^[3,4]。本例以脑梗死为首发症状, MRI表现^[5]与以上特点符合, 病变范围随时间增大, 与患者病情加重相符合, 但缺乏家族史, 易误诊。鉴别诊断: ①多发性硬化: 典型表现为病变与侧脑室垂直^[6], 一般无双侧颞极高信号病灶, 且大部分MS患者脑脊液检查中寡克隆区阳性。②脑缺血性小血管病: 多见于老年人, 有高血压和动脉硬化等危险因素, 病变常位于深部灰质及放射冠周围。③进行性多灶性脑白质病: 见于淋巴瘤、慢性淋巴性白血病、结节病、结核等患者, 病灶多远离脑室周围, 有逐步融合增大趋势。

综上所述, CADASIL的影像学表现具有一定特征, 但常因认识不足而延误诊治, 当中年患者无传统卒中危险因素而出现特异性影像表现, 应考虑该病可能并行基因检测以明确诊断。

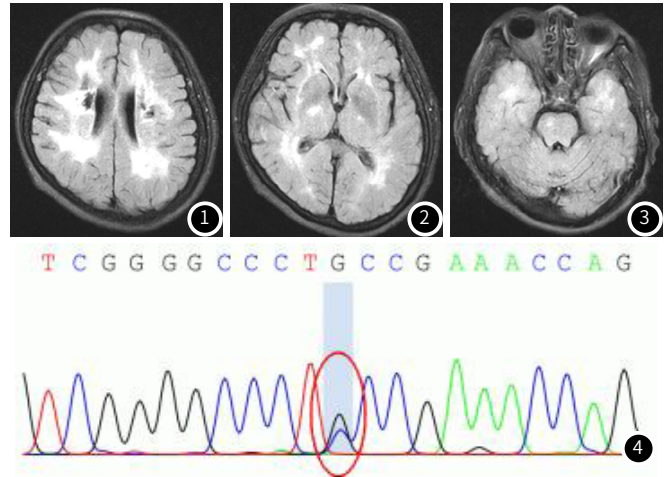


图1~图3 FLAIR T₂WI示双侧基底节-放射冠区、外囊、双侧颞极、脑干右份多发斑点、图4 基因检测图。小片状异常信号影, 部分呈高信号, 部分呈低信号。各脑沟、裂稍增宽。

参考文献

- [1] Chabriat H, Joutel A, Dichgans M, et al. Cadasil[J]. Lancet Neurol, 2009, 8 (7): 643-653.
- [2] 刘明霞, 刘梦雨, 姜昕, 等. 常染色体显性遗传性脑动脉病伴皮层下梗死和白质脑病的MRI特征[J]. 中国医学影像学杂志, 2014, 22 (04): 305-309.
- [3] O’Sullivan M, Jarosz J, Martin R, et al. MRI hyperintensities of the temporal lobe and external capsule in patients with CADASIL[J]. Neurology, 2001, 56 (5): 628-634.
- [4] Rinnoci V, Nannucci S, Valenti R, et al. Cerebral hemorrhages in CADASIL: report of four cases and a brief review[J]. J Neurol Sci, 2013, 330 (1-2): 45-51.
- [5] 曹伟, 葛一帆. 急性脑梗塞早期影像学诊断的相关研究进展[J]. 罕见疾病杂志, 2019, 26 (3): 96-97.
- [6] 邹琼, 杨春祥, 陈世全. MRI平扫及增强扫描在多发性硬化诊断中的应用[J]. 中国CT和MRI杂志, 2016, 14 (12): 28-30.

(收稿日期: 2023-02-25)

(校对编辑: 姚丽娜)

【第一作者】朱春潘, 男, 在读研究生, 主要研究方向: 胸腹疾病的影像学诊断。E-mail: 705171529@qq.com

【通讯作者】步 军, 男, 主任医师, 主要研究方向: 胸腹疾病的影像学诊断。E-mail: jeanbujun@163.com