

· 短篇 ·

1例神经元核内包涵体病的头颅MRI演变*

路 阳¹ 陆敏艳^{2,*} 张琪明¹ 戚志强²

1.南京医科大学附属江苏盛泽医院放射科

2.南京医科大学附属江苏盛泽医院神经内科(江苏苏州 215228)

第一作者:路 阳,男,主治医师,主要研究方向:颅脑影像。E-mail: 379940876@qq.com

通讯作者:陆敏艳,女,副主任医师,主要研究方向:神经病学。E-mail: 441997542@qq.com

【关键词】神经元核内包涵体病;头颅MRI;影像学

【中图分类号】R445.2

【文献标识码】D

【基金项目】苏州市科技计划项目(SLT2023028)

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2026.01.056

Cranial MRI Evolution of Neuronal Intranuclear Inclusion Disease: a Case Report*

LU Yang¹, LU Min-yan^{2,*}, ZHANG Qi-ming¹, QI Zhi-qiang².

1.Department of Radiology, Jiangsu Shengze Hospital Affiliated to Nanjing Medical University, Suzhou 215228, Jiangsu Province, China

2.Department of Neurology, Jiangsu Shengze Hospital Affiliated to Nanjing Medical University, Suzhou 215228, Jiangsu Province, China

Keywords: Neuronal Intranuclear Inclusion Body Disease; Cranial MRI; Imaging

神经元核内包涵体病(NIID)是一种罕见的神经退行性疾病,其特征是高度多变的临床表现和多种系统性受累^[1]。临床表现^[2]包括认知功能障碍、周围神经病变、运动障碍、阵发性症状和自主神经功能障碍等。在中枢和周围神经系统以及内脏器官中观察到嗜酸性粒细胞核内包涵物的广泛分布^[3]。

我们在此报道一例神经元核内包涵体病3年影像学表现的演变。

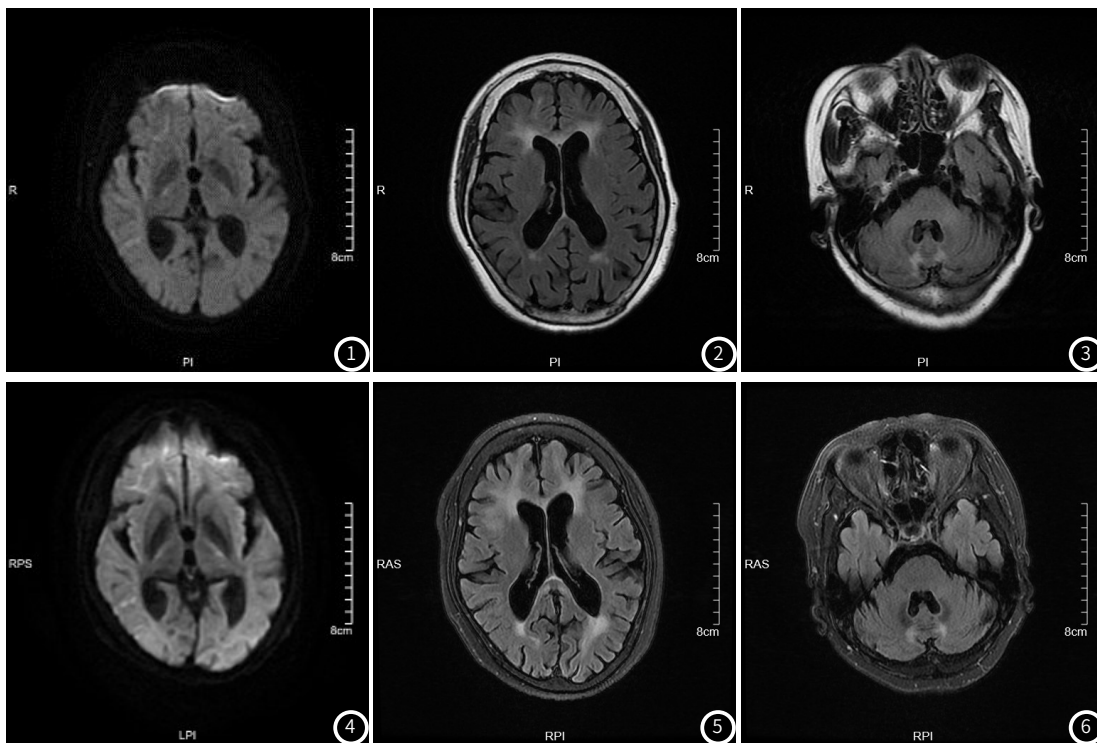
病例介绍:患者吴某某,女,66岁,已婚。因“反复头晕8年,左下肢不灵活1年”就诊。查体:瞬时记忆力减退。左下肢肌力4+级,左侧上下肢肌张力齿轮样升高,双侧掌颌反射阳

性,右侧Babinski征可疑阳性,左侧指鼻试验稍差、左侧跟膝胫试验稍差,直线行走困难。

右小腿皮肤活检:神经元核内包涵体形成。

基因检测:根据毛细管电泳结果,该样本NOTCH2NLC基因GGC重复次数99次,检测结果提示患者GGC重复次数超出正常范围,符合神经元核内包涵体病NOTCH2NLC基因GGC重复扩增的致病特征。

头颅MRI见图1~9。



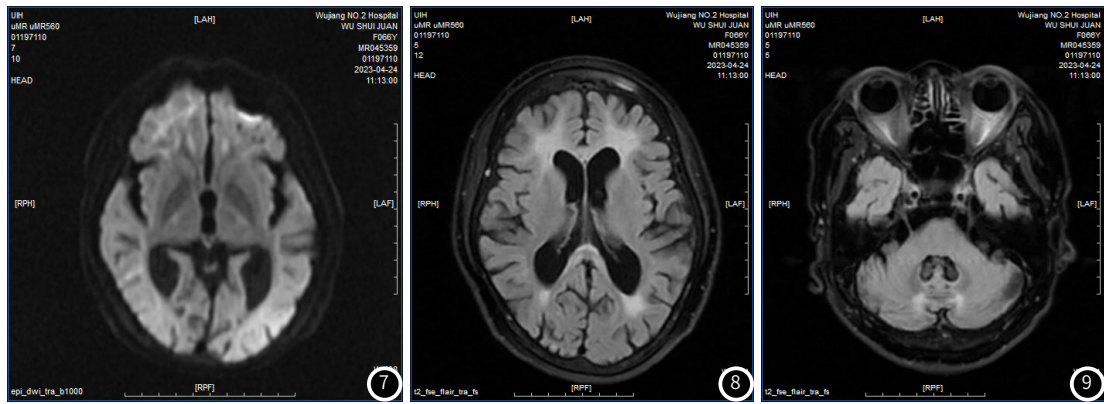


图1~3 2020年DWI未见明显异常,小脑蚓部旁白质区对称性高信号。

图4~6 2021年DWI皮髓交界区逐渐出现高信号,小脑蚓部旁白质区对称性高信号。

图7~9 2023年DWI皮髓交界区逐渐出现明显的高信号,脑室系统扩张,脑白质病变进行性加重,FLAIR成像高信号区域进展显著。

讨论:该病的MR表现有以下特点:①两侧大脑半球皮层下皮髓质交界区对称性曲线状、锯齿边缘状DWI高信号^[4],称其为“绸带征”,国内文献报道此征象局限于皮髓质交界区的弓状纤维,具有高度特异性及敏感性^[5],并具有从额叶向顶枕叶、进行性发展及不易消退的趋势^[6]。本例患者DWI序列进行性发展的双侧曲线样、对称性高信号,与文献报道一致。②脑白质变性:T2WI/FLAIR脑白质弥漫高信号,白质区异常信号越广泛,认知障碍越严重^[7]。本例患者记忆力减退考虑与患者广泛白质病变有关。③胼胝体DWI及FLAIR序列高信号、外囊DWI线样高信号,说明深部脑白质大的联合纤维和弓状纤维以及外囊区的联合纤维和弓状纤维出现不同程度的变性,具有类似的易受累性^[8-9]。④小脑中轴蚓部旁白质区高信号、小脑中脚高信号:FLAIR序列观察明显,本例患者在出现皮髓交界区高信号之前,小脑蚓部旁白质区对称性高信号,具有一定特征性^[10]。⑤与年龄不相符的、不同程度的脑萎缩,增强后可强化或不强化。

影像鉴别诊断:①脆性X相关震颤/共济失调综合征(fragile X-associated tremor/ataxia syndrome, FXTAS):双侧小脑中脚FLAIR对称性高信号伴全小脑萎缩,侧脑室周围深部脑白质病变,DWI也见皮髓交界区高信号,两者最终鉴别需要行基因检测鉴别^[11]。②线粒体脑肌病伴卒中样发作:T2WI及DWI上层和皮层下白质高信号,深部脑白质不受累^[12]。

NIID属于相对罕见病,影像学表现有一定特征,早期不易识别。该病虽然无特殊治疗,但早期认识、早期诊断、对症治疗,可以延缓病情,提高生活质量,MR检查对该病的早期诊断具有重要价值。

参考文献

- [1] Sone J, Mori K, Koike H, et al. Diagnostic flowchart of adult-onset neuronal intranuclear inclusion disease (P5.082) [J]. *Neurology*, 2017; n. pag.
- [2] Liu Y, Li H, Liu X, et al. Clinical and mechanism advances of neuronal intranuclear inclusion disease [J]. *Frontiers in Aging Neuroscience*, 2022, 14: 934725.
- [3] Furuta M, Sato M, Kasahara H, et al. Clinical, radiological, and molecular analyses of neuronal intranuclear inclusion disease with polyglycine inclusions [J]. *Journal of the Neurological Sciences*, 2023, 448.
- [4] 谷牧良, 邓健文, 于佳希, 等. 基因确诊的九例神经核内包涵体病的临床和外周组织病理改变分析 [J]. *中华神经科杂志*, 2021, 54 (3): 9.
- [5] Liang H, Wang B, Li Q, et al. Clinical and pathological features in adult-onset NIID patients with cortical enhancement [J]. *Journal of Neurology*, 2020, 267 (11): 3187-3198.
- [6] Tachi K, Takata T, Kume K, et al. Long-term MRI findings of adult-onset neuronal intranuclear inclusion disease [J]. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, 2020, 201: 106456.
- [7] Gao X, Shao Z D, Zhu L. Typical imaging manifestation of neuronal intranuclear inclusion disease in a man with unsteady gait: a case report [J]. *世界临床病例杂志*, 2022, 10 (33): 7.
- [8] 汪露露, 王环, 朱敏, 等. 老年男性排尿障碍9年, 发作性意识障碍7年——神经核内包涵体病 [J]. *中国神经精神疾病杂志*, 2020, 46 (3): 4.
- [9] 李庆节, 鲍磊, 张瑞雪, 等. 8例神经核内包涵体病的临床、影像及电生理特征分析 [J]. *徐州医科大学学报*, 2023, 43 (3): 170-175.
- [10] 陆丽芳, 邓莹, 陈新悦, 等. 成人散发型神经核内包涵体病的MRI表现 [J]. *中国临床医学影像杂志*, 2023, 34 (7): 462-466.
- [11] Toko M, Ohshita T, Kurashige T, et al. FXTAS is difficult to differentiate from neuronal intranuclear inclusion disease through skin biopsy: a case report [J]. *BMC Neurology*, 2021.
- [12] Ishihara T, Okamoto T, Saïda K, et al. Neuronal intranuclear inclusion disease presenting with an MELAS-like episode in chronic polyneuropathy [J]. *Neurology Genetics*, 2020, 6 (6): e531.

(收稿日期: 2024-05-13)

(校对编辑: 韩敏求)