

论 著

结节性硬化症所致
癫痫患儿的CT诊断及临床特点湖北省孝感市妇幼保健院儿科
(湖北 孝感 432100)

祝 炼

【摘要】目的 探讨结节性硬化症所致癫痫患儿的CT诊断及临床特点。**方法** 回顾性分析和总结30例TSC合并癫痫患儿的临床资料及CT表现。**结果** CT检查均可见侧脑室外侧室壁管膜下有结节状高密度影,大小不一,密度均匀,其中22例脑室内有结节状高密度影,4例大脑半球皮质存在结节状高密度影,2例白质内有多发结节状高密度影。30例患儿,17例<1岁,6例1-3岁,5例4-6岁,2例>6岁;20例单一发作,7例为2种同时发作,3例为3种同时发作;25例伴随皮肤损害,18例出现智力障碍,27例EEG异常。**结论** CT结合结节性硬化症所致癫痫患儿的临床表现、EEG等,可作为临床诊断结节性硬化症所致癫痫的重要影像学方式。

【关键词】 结节性硬化症; 癫痫; 临床特点; 头颅CT; 影像学表现

【中图分类号】 R445.3; R596.1

【文献标识码】 A

DOI: 10.3969/j.issn.1672-5131.2016.01.007

通讯作者: 祝 炼

CT Diagnosis and Clinical Characteristics of Children with Epilepsy Induced by Tuberous Sclerosis

ZHU Lian. Department of Pediatrics, Maternal and Child Care Service Centre of Xiaogan City, Xiaogan 432100, Hubei Province, China

[Abstract] **Objective** To explore CT diagnosis and clinical characteristics of children with epilepsy induced by tuberous sclerosis. **Methods** The clinical data and CT findings of 30 children with TSC complicated with epilepsy were retrospectively analyzed and summarized. **Results** CT examination showed that there was nodular high density shadow under periosteum of external ventricle wall of the lateral ventricle, variable in size with homogeneous density. There were 22 cases with nodular high density shadow in cerebral ventricle, 4 cases with nodular high density shadow in cerebral cortex of hemispheres and 2 cases with nodular high density shadow in white matter. Among the 30 cases of patients, 17 cases were younger than 1 years old, 6 cases 1-3 years old, 5 cases 4-6 years old, 2 case over 6 years old; 20 cases were single seizure, 7 cases 2 kinds of seizures at the same time and 3 cases 3 kinds of seizures at the same time; There were 25 cases complicated with skin lesions, 18 cases with mental retardation and 27 cases with abnormal EEG. **Conclusion** CT combined with clinical characteristics and EEG of children with epilepsy induced by tuberous sclerosis can be used as an important imaging method for the diagnosis of epilepsy induced by nodular sclerosis.

[Key words] Tuberous Sclerosis; Epilepsy; Clinical Characteristics; Cranial CT; Imaging Finding

结节性硬化症(TSC)为常染色体显性遗传性疾病,发病率为3.3/10万^[1]。儿童发病期常表现为癫痫发作、皮肤受、智力低下等,部分患者可能累及重要脏器官、视网膜,临床表现多样。多项研究结果显示,大部分TSC患者均存在癫痫发作时,常表现为抽搐。有文献指出,儿童癫痫发病时间、频率与智力受损呈正相关关系,即癫痫发病年龄越早或发病频次越多,智力损害程度越严重。然而,目前国内关于TSC合并癫痫的临床研究存在不足,可能影响疾病治疗。笔者回顾性分析医院明确诊断的30例TSC致癫痫患儿的临床资料及CT表现,为临床诊断和治疗TSC合并癫痫提供资料,现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性分析我院2012年9月~2014年9月确诊为TSC儿童30例,均有癫痫发作史,其中男19例,女11例,年龄为9个月至12岁,平均 (1.36 ± 1.33) 岁。8例有阳性家族史。排除服药依从性低、未定期入院复查。

1.2 TSC诊断标准 参照1998年全美协会修订TSC相关诊断标准^[2]:主要征象:①面部存在血管纤维瘤;②由其他因素诱发指甲周纤维瘤;③3块以上色素脱失斑;④局部皮肤呈鲨鱼皮样;⑤脑皮质结节;⑥淋巴平滑肌瘤病;⑦室管膜下结节;⑧室管膜下存在是巨细胞星型细胞瘤;⑨眼底视网膜错构瘤;⑩心肌横纹肌瘤;次要特征:①多囊肾;②眼底是色素脱失斑;③牙龈纤维瘤;④非肾性错构瘤;⑤咖

啡牛奶斑；⑥错构性直肠息肉；⑦骨囊肿；⑧脑白质放射状移性线。存在2个主特征；或1个主特征+1个次特征，可确诊为TSC。

1.3 检查方法 (1)脑电图检查(EEG)：采用16导联脑电仪，按照相关操作标准放置双头皮电极，并行常规单位导联描记，双侧耳电极为参考电极；(2)均行头颅CT扫描。扫描仪器为GE 双层螺旋CT仪，行头颅CT平扫，OML为基线，通过电流、电压分别为100–200mA、130kV，层厚为10mm，层距为10mm。

2 结 果

2.1 临床表现 (1)首发年龄：30例患儿，17例<1岁(56.67%)，6例1~3岁(20.0%)，

5例4~6岁(16.67%)，2例>6岁(6.66%)；(2)癫痫发作类型：20例单一发作，占66.67%，其中9例部分性发作，6例痉挛性发作，1例阵挛性发作，4例强直性发作；7例为2种同时发作，占23.33%，其中4例部分性发作+阵挛性发作，3例阵挛性发作+强直性发作；3例为3种同时发作，均为部分性发作+阵挛性发作+痉挛性发作占10.0%。(3)皮肤损害：25例伴随皮肤损害，占83.33%；其中3例面部血管纤维瘤，21例色素性脱斑，1例牛奶咖啡斑。(4)智力损害：25例≤6岁患儿行Gesell发育诊断量表检测，5例>6岁患儿行韦氏儿童智力量表检测，18例出现智力障碍，占60.0%，其中16例为≤6岁，2例>6岁。(5)EEG结果：27例EEG异常，占90.0%，其

中8例广泛性放电，6例局限性放电，10例多灶性放电，5例高度失律。

2.2 头颅CT表现 30例患儿均行头颅CT检查，均可见侧脑室外侧室壁管膜下有结节状高密度影，大小不一，密度均匀，边界清楚，脑室、脑池系统及脑沟的形态、大小和位置未见明显异常，中线结构居中(图1–6)；其中22例脑室内有结节状高密度影，结节平均小于1cm；4例大脑半球皮质存在结节状高密度影，2例白质内有多发结节状高密度影。结节数量不等，大小不一。

3 讨 论

TSC为遗传性疾病，可累及脑组织、周围神经、重要脏器官

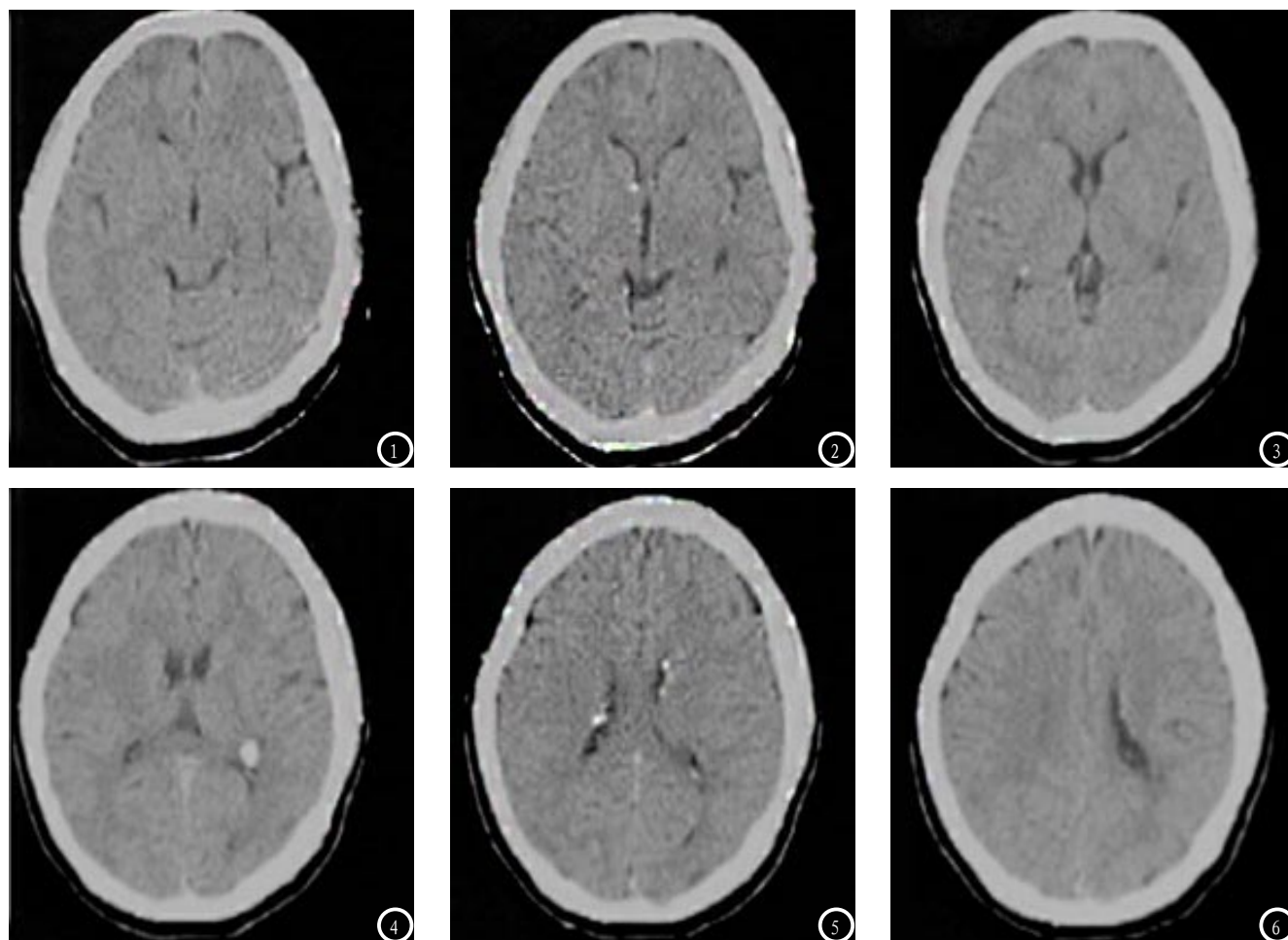


图1–6 头颅横断位平扫。双侧侧脑室室管膜下见结节状钙化，大小不一；密度均匀，边界清楚，脑室、脑池系统及脑沟的形态、大小和位置未见明显异常，中线结构居中。

等,临床表现差异较大。据不完全研究结果显示,TSC患者出现癫痫的几率高达90%~96%^[3]。本组30例TSC合并癫痫中,56.67%癫痫首发年龄<1岁,其余均>1岁。结果显示,TSC合并患者癫痫首发年龄<1岁。国内研究表明,大部分TSC患儿因初次神经系统疾病就诊,就诊年龄一般处于1岁以内。有学者指出,1岁内儿童是TSC合并癫痫的高发性人群,且随着年龄的增长,发病率会明显降低^[4],与本组研究结果相符。

TSC致癫痫的发病类型呈多样化,且部分患者出现多种类型同事发作。30例患儿中,20例单一发作(66.67%),7例为2种同时发作(23.33%),3例为3种同时发作(10.0%),本研究中,25例伴随皮肤损害,占83.33%;其中3例面部血管纤维瘤(10.0%),21例色素性脱斑(70.0%);1例牛奶咖啡斑(3.33%)。因此,临床可结合患儿皮肤损害情况和影像学诊断结果进行疾病诊断,以提高诊断准确率,降低疾病误诊几率。文献表明,有癫痫发作史的TSC患者出现智力障碍的几率高于50%,且与发生频率、发生形式、临床治疗效果等存在密切关系^[5]。

本组研究中,27例EEG异常,占90.0%,以广泛性放电和多灶性放电为主。有文献指出,TSC合并癫痫患者病灶部位神经元会发生变化,导致EEG改变,随着癫痫症状的好转,EEG逐渐恢复正常^[6]。可见,EEG在临床诊断癫痫中具有较高的应用价值。TS引起的神经

系统损害主要集中在大脑和中枢神经,脑组织病理改变主要表现为大脑皮质层存在多个黄白色硬化结节,易损伤大脑组织,造成神经元和神经胶质增生,构成多个大小不一结节,并形成钙化灶^[7]。CT是临床诊断结节性硬化症的方式,可现实脑部皮质病变、室管膜下结节、白质异常,常表现出结节状钙化高密度影。本组研究中,CT检查表现为侧脑室外侧室壁管膜下有结节状高密度影,大小不一,密度均匀,其中22例脑室内有结节状高密度影,4例大脑半球皮质存在结节状高密度影,2例白质内有多发结节状高密度影。可见,CT能够清楚显示颅内组织钙化,明确钙化灶的位置、大小等,在TSC合并癫痫诊断中具有较高的应用价值。有文献指出,CT临床诊断TSC合并癫痫具有操作方式简单、经济的特点,检查异常率高达98%^[9]。

综上所述,TSC合并癫痫常发生于1岁内,发作类型多样,大部分患儿会伴随智力障碍,造成EEG检测异常;CT诊断具有操作简便、无创、经济的特点,能够显示钙化病灶的位置,为临床诊治提供客观资料。

参考文献

- [1] 陈春宇,高天师,王仁贵等.结节性硬化症临床及影像学特征分析(附三例报告)[J].中国全科医学,2010,13(3):293-295.
- [2] Roach ES, GomezMR, NorthropH. Tuberous sclerosis complex

consensus conference: revised clinical diagnostic criteria[J].J Child Neuro, 1998, 13(12): 624-628.

- [3] 李花,胡湘蜀,费凌霞等.结节性硬化症患者癫痫发作对智力的影响[J].中华神经医学杂志,2013,12(8):787-789.
- [4] 耿丽娟,戴园园,魏海燕等.结节性硬化症神经系统损害的临床特点[J].临床神经病学杂志,2012,25(4):247-249.
- [5] 乔鹏飞,牛广明,韩晓东等.利用脑局部一致性算法对原发性复杂部分性发作癫痫的磁共振研究[J].中国CT和MRI杂志,2011,09(5):32-35.
- [6] 曾庆玉,赵义芹,祖德贵等.结节性硬化症合并双肾巨大血管平滑肌脂肪瘤1例[J].中国CT和MRI杂志,2011,09(5):76-77.
- [7] 李花,胡湘蜀,沈鼎烈等.伴有癫痫发作的结节性硬化症患者的临床特点[J].中风与神经疾病杂志,2012,29(10):920-923.
- [8] 庞学问,廖锋,黎君翔等.儿童结节性硬化症并发神经系统损伤的相关临床特点[J].中国妇幼保健,2012,27(21):3374-3375.
- [9] 井辉,连庆峰.结节性硬化的CT诊断[J].医学影像学杂志,2012,22(8):1279-1281.

(本文编辑:张嘉瑜)

【收稿日期】2015-12-05