

◆ 个案报道

Cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarct and leukoencephalopathy: Two cases report

伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病 2 例

柯晓婷, 赖清泉, 刘佳阳

(福建医科大学附属第二医院 CT/MRI 室, 福建 泉州 362000)

[Keywords] CADASIL; magnetic resonance imaging

[关键词] 伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病; 磁共振成像

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2020.09.045

[中图分类号] R743; R445.2 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2020)09-1425-02



图 1 病例 1, CADASIL A. 轴位 T2WI; B. 矢状位 FLAIR-T2WI

图 2 病例 2, CADASIL A. 轴位 T2WI; B. 轴位 FLAIR-T2WI

病例 1, 女, 55 岁, 因“反复头皮发麻 1 个月”就诊; 既往体健。神经专科检查未见明显异常。实验室检查: 抗核抗体 (antinuclear antibody, ANA)、抗中性粒细胞胞质抗体 (antineutrophil cytoplasmic antibodies, ANCA)、抗心磷脂抗体 (anticardiolipin antibodies, ACA)、胸苷激酶 1 (thymidine kinase 1, TK1) 等均阴性, 肝、肾功能及血糖未见异常。颅脑 MRI: 双侧侧脑室旁白质、颞叶及内、外囊多发对称性斑片状及弧形异常信号, 与侧脑室垂直, T1WI 呈稍低信号, T2 液体衰减反转恢复 (fluid attenuated inversion recovery, FLAIR) 序列图像及 T2WI 呈稍高信号 (图 1A、1B), 增强后未见明显强化。考虑遗传代谢性病变或多发性硬化可能? 行 NOTCH3 基因热点突变检测, 提示为杂合致病性错义突变 (第 169 位氨基酸残基由 Arg 突变为 Cys)。综合诊断: 伴皮质下梗死和白质脑病的常

染色体显性遗传性脑动脉病 (cerebral autosomal dominant arteriopathy with subcortical infarcts and leukoencephalopathy, CADASIL)。

病例 2, 女, 47 岁, 为病例 1 胞妹, 反复头晕 1 年余; 既往体健。神经专科查体及实验室检查均未见明显异常。颅脑 MRI: 双侧侧脑室旁白质、颞叶、内囊、外囊见多发异常信号, T1WI 呈稍低信号, T2WI 及 T2 FLAIR 序列图像呈稍高信号 (图 2A、2B), DWI 未见异常信号; 病变边界清晰, 与侧脑室体部垂直, 增强后未见明显强化。考虑双侧脑白质、颞叶、内囊、外囊区为对称性脱髓鞘病变? 行 NOTCH3 基因热点突变检测, 结果同病例 1。综合诊断: CADASIL。

讨论 CADASIL 为成年发病的遗传性脑小血管病, 以反复发作性脑卒中为主要临床表现, 其致病基因为 NOTCH3。MRI

[第一作者] 柯晓婷 (1995—), 女, 福建泉州人, 在读硕士, 医师。E-mail: 1010387930@qq.com

[收稿日期] 2019-11-20 [修回日期] 2020-07-17

对 CADASIL 的敏感度与特异度较高,可显示其 3 个关键特征,即脑白质高信号、腔隙性梗死和脑微出血。检测 NOTCH3 基因热点突变可作为诊断 CADASIL 的金标准。本组病例 1 首先就诊,经追问家族病史发现病例 2;2 例 CADASIL 均表现为双侧脑实质多发对称性异常信号,缺乏对双侧颞叶异常信号的充分认识以及不了解家族病史时,易误诊为多发性硬化(multiple

sclerosis, MS)。鉴别要点:CADASIL 好发于中年人,MRI 示双侧大脑白质、颞叶异常信号,家族病史有利于诊断;MS 好发于青壮年,分为继发进展型或复发缓解型,MRI 示中枢神经系统多灶性白质损伤,典型征象为“直角脱髓鞘征”,极少见双侧颞叶受累。MRI 对诊断 CADASIL 具有重要临床价值,但最终确诊需依靠 NOTCH3 基因热点突变检测。

Ultrasonic diagnosis of congenital mitral stenosis: Case report

超声诊断先天性二尖瓣狭窄 1 例

任永凤

(亳州市人民医院超声科,安徽 亳州 236800)

[Keywords] heart defects, congenital; mitral valve stenosis; echocardiography

[关键词] 心脏缺损,先天性;二尖瓣狭窄;超声心动描记术

DOI:10.13929/j.issn.1003-3289.2020.09.046

[中图分类号] R725.4; R540.45 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2020)09-1426-01

患儿女,10 个月,因体检二尖瓣听诊区闻及 3 级舒张期杂音而就诊。查体:一般状况良好,发育尚可,无颈静脉怒张;双肺未见异常,心尖区可闻及 3 级舒张期隆隆样杂音,其余各瓣膜听诊区未闻及病理性杂音;腹平软,双下肢无水肿。胸部 X 线:心影增大,肺动脉段无抬高。心电图:窦性心律,左心房增大。超声心动图:二尖瓣瓣叶稍厚,交界处粘连,心尖四腔切面示舒张期二尖瓣呈“降落伞样”(图 1A),左心室短轴切面二尖瓣口呈“鱼嘴样”改变

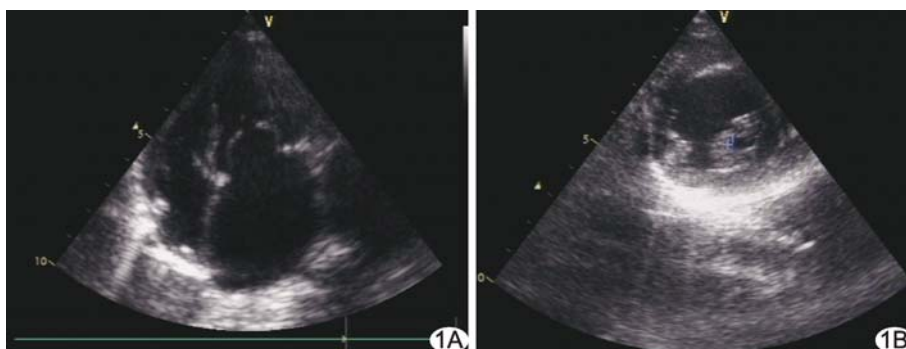


图 1 先天性二尖瓣狭窄声像图 A. 心尖四腔切面; B. 短轴切面

(图 1B),最大开口面积 0.55 cm^2 ;脉冲多普勒示二尖瓣口血流速度增快,收缩期峰值血流速度(peak systolic velocity, PSV) 3.5 m/s ,余瓣膜结构及开闭正常,房室间隔连续性良好。超声诊断:先天性二尖瓣狭窄(mitral stenosis, MS)。患儿家属选择于外地接受手术治疗,术中所见证实超声诊断。

讨论 先天性 MS 主要由瓣膜结构发育异常所致,易合并心脏其他畸形。本例超声心动图多切面扫查未见房间隔缺损,由于患儿幼小,无其他疾病,故首先考虑先天性 MS。罹患本病的幼儿在平静状态下可无任何症状,进食或活动后可出现疲乏

或呼吸急促等表现;如合并肺动脉高压,可影响其生长发育,或出现反复肺部感染。如患儿 MS 较重且症状明显,应及时纠正,首选经皮二尖瓣球囊扩张成形术,因其创伤小,能保留原有瓣膜结构和功能,且术后无需抗凝治疗。对狭窄较轻且无明显症状的患儿可暂不予手术治疗,但需定期复查持续观察。本例患儿 MS 程度较重,但无明显临床症状,因发现及时,尚未引发肺动脉高压。超声心动图诊断 MS 优势显著,无年龄限制,能全面评估心脏瓣膜结构及并发症,有助于临床制定治疗方案,避免病情延误。

[第一作者] 任永凤(1978—),男,安徽亳州人,硕士,副主任医师。E-mail: Renyf55507@126.com

[收稿日期] 2019-12-05 [修回日期] 2020-06-19