❖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，刘佶阳

（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

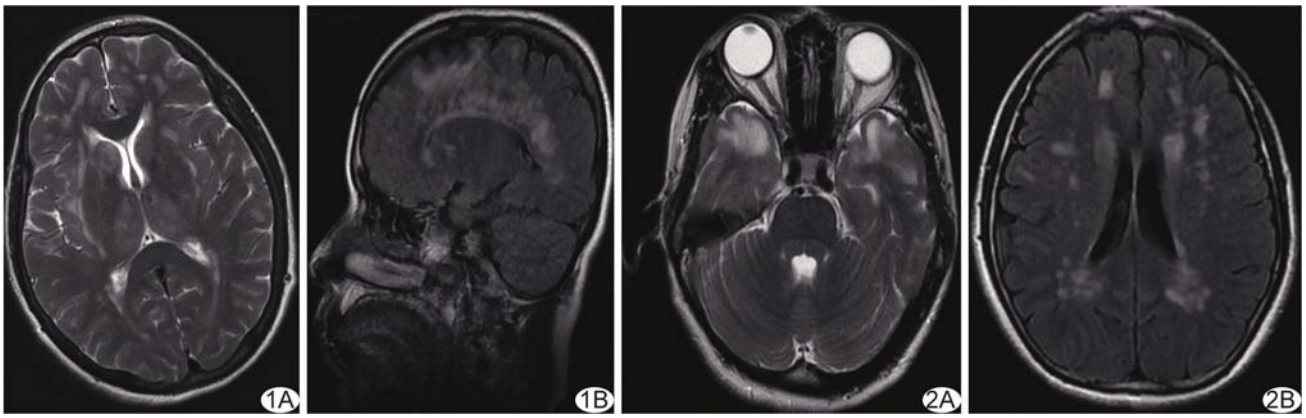



**图 1**　病例 1，CADASIL　A. 轴位 T2WI；B. 矢状位 FLAIR-T2WI　　**图 2**　病例 2，CADASIL　A. 轴位 T2WI；B. 轴位 FLAIR-T2WI

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 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。

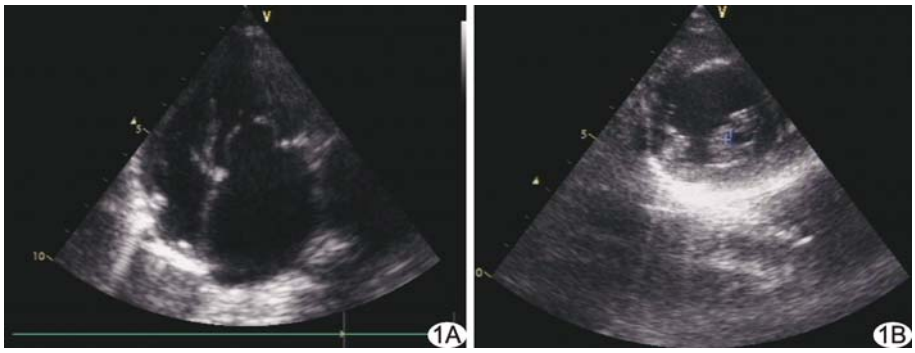



**图 1**　先天性二尖瓣狭窄声像图　A. 心尖四腔切面；B. 短轴切面

**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