

· 临床病理(例)讨论 ·

肌阵挛发作 癫痫 共济失调

杨贺成 卢强 杨荫昌 崔丽英

【关键词】 线粒体脑肌病； 癫痫； MERRF 综合征； 病例报告

【Key words】 Mitochondrial encephalomyopathies； Epilepsy； MERRF syndrome； Case reports

A 16-year-old boy with myoclonus, epilepsy and ataxia

YANG He-cheng, LU Qiang, YANG Yin-chang, CUI Li-ying

Department of Neurology, Peking Union Medical College Hospital, Chinese Academy of Medical Sciences and Peking Union Medical College, Beijing 100730, China

Corresponding author: CUI Li-ying (Email: pumchcuily@yahoo.com)

病历摘要

患者 男性, 16 岁。发作性意识丧失伴肢体抽搐 4 年、双上肢抖动 2 年、加重 2 个月, 于 2013 年 9 月 4 日入院。患者于 4 年前玩游戏时出现双眼反复眨眼, 随即意识丧失、呼之不应, 伴四肢抽搐、双眼上翻、面部发紫, 无大小便失禁和舌咬伤, 每次发作持续约 2 min 后自行缓解。当地医院诊断为“癫痫”, 予左乙拉西坦(开浦兰) 500 mg(2 次/d) 口服后仍间断发作, 平均每 2 个月发作 1 次。遂改服中药治疗但症状无明显改善。2 年前开始出现间断性双上肢和颜面部发作性抽动, 以右侧严重, 无意识障碍, 外院考虑“癫痫”; 青少年肌阵挛癫痫”, 加服丙戊酸钠(德巴金) 0.50 g(2 次/d), 发作次数有所减少。入院前 2 个月双手抖动症状加重, 影响日常生活, 但不伴意识丧失。当地医院实验室检查铜蓝蛋白水平略降低, 考虑“肝豆状核变性”, 予青霉胺、丙戊酸钠治疗后症状无明显缓解, 并出现间断发热, 体温 38℃, 病程中伴咳嗽、咳少量白痰, 间断呕吐。入院前 20 d 病情进一步加重, 出现言语不清、饮水呛咳和吞咽困难, 遂至我院急诊。FLAIR 成像和扩散加权成像(DWI)提示双额顶叶内侧、中央前回皮质条状高信号, 脑室稍扩大, 考虑“脑病; 症状性癫痫”, 仍予丙戊酸钠 0.50 g(2 次/d, 口服)、左乙拉西坦 500 mg(2 次/d, 口服)、苯巴比妥 0.10 g(1 次/8 h, 肌肉注射)和咪达唑仑 1~5 mg/h(静脉泵入)治疗, 持续 10 d 后肢体抖动症状好转。急诊期间间断呕吐胃内容物, 并再次发热, 初为低至中度发热, 后出现高热, 无明显咳嗽和咳痰症状。胸部 CT 提示双肺上叶尖后

段、右下肺后基底段斑片状影, 拟诊“肺感染”, 加用头孢他啶(复达欣) 2 g(1 次/12 h, 静脉滴注), 连续治疗 3 d 后因体温控制欠佳而改用美罗培南(美平) 1 g(1 次/8 h, 静脉滴注), 治疗 5 d 后体温逐渐恢复至正常, 但仍间断呕吐, 为明确诊断和治疗以“癫痫”入院。患者自发病以来逐渐出现四肢肌萎缩、无力, 行走时间稍长即感疲劳, 近 2 年行走时易跌倒、近 20 d 四肢肌无力明显加重, 并逐渐出现行走困难、持物费力, 伴四肢麻木和双眼视力下降, 无视物成双、听力下降和头痛等症状。近 2 个月来精神、饮食差, 间断呕吐, 置空肠管鼻饲饮食, 体重下降约 5 kg, 大小便正常。

既往史 否认慢性肝肾疾病和心脏病病史, 否认肝炎和结核病史, 否认外伤史和手术史, 否认明确毒物接触史, 无食物和药物过敏史。

个人史 足月产, 胎头吸引, 出生时无缺氧窒息史。生长发育与同龄儿童无差异, 学习成绩中等。

家族史 父母身体健康, 否认家族遗传性疾病病史。

入院后体格检查 发育正常, 体形消瘦, 营养不良, 全身皮肤黏膜无黄染、未见出血点, 左前臂肘关节可见一直径约 5 cm 类圆形黑痣, 覆盖浓密毛发。心、肺、腹部检查无明显异常。神经系统检查: 神志清楚, 吟诗样语言, 对答切题, 记忆力、计算力稍减退, 定向力、判断力和理解力基本正常。粗测双眼视力下降; 双眼视乳头色白、界限不清; 双侧瞳孔等大、等圆, 直径 5 mm, 对光反射迟钝; 双侧眼球各向活动自如, 无复视和眼震。其余脑神经检查无异常。四肢明显肌萎缩, 右上肢肌力 2~3 级, 余肢体肌力 4 级, 四肢肌张力稍增高, 可见间断右侧面部和双上肢肌阵挛样抽动; 双侧指鼻试验欠稳, 快速轮替动作不协调, 双侧跟-膝-胫试验欠稳; 四肢腱反射对称偏活跃, 双侧髌阵挛和踝阵挛阳性, 双侧 Hoffman 征阴性, 右侧 Babinski 征、Chaddock 征阳性, 左侧肢体病理征阴性, 双侧深浅感觉基本正常, 颈项稍抵抗, Brudzinski 征和 Kernig 征阴性。

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2014.03.020

作者单位: 100730 中国医学科学院 北京协和医学院 北京协和医院神经科

通讯作者: 崔丽英 (Email: pumchcuily@yahoo.com)

急诊及入院后诊断与治疗经过 实验室检查血尿便常规、肝肾功能试验、血清电解质、乳酸和心脏酶学检查均于正常值范围;血清免疫荧光检测(5项)、抗核抗体(ANA)谱,以及血、尿有机酸筛查均无明显异常;血清肌酸激酶 406 U/L(18~198 U/L)。腰椎穿刺脑脊液检查:压力为 110 mm H₂O(1 mm H₂O = 9.81 × 10⁻³ kPa, 80~180 mm H₂O),脑脊液常规、生化、细胞学检查,以及 TORCH[弓形虫、单纯疱疹病毒、巨细胞病毒和风疹病毒]、寡克隆区带(OB)、抗 Hu-Yo-Ri 抗体检测均呈阴性。腹部 B 超、心电图未见明显异常;脑电图未发现明确异常放电;肌电图提示肌源性损害,双上肢正中神经刺激后体感诱发电位(SEPs)显示,与左上肢刺激记录到的右侧皮质诱发电位相比,右上肢刺激后左侧皮质记录到巨大皮质诱发电位(图 1);FLAIR 成像和 DWI 显示,双侧额顶叶内侧皮质多发线样高信号,双侧丘脑对称性小片状异常信号,伴轻度强化,脑室系统稍扩张(图 2)。心脏 B 超提示二尖瓣前叶脱垂、轻度反流。结合患者临床表现及辅助检查结果,临床拟诊线粒体脑肌病——肌阵挛性癫痫伴肌肉蓬毛样红纤维(MERRF)型,遂行线粒体基因学检查,发现线粒体基因 A8344G 点突变,最终明确诊断为线粒体脑肌病。予叶酸 5 mg(3 次/d)、维生素 B₁₂ 10 mg(3 次/d)、甲钴胺(弥可保)0.50 mg(3 次/d)、左卡尼汀 1 g(3 次/d)、辅酶 Q10 10 mg(3 次/d)口服和三磷酸腺苷二钠 20 mg(2 次/d)静脉滴注改善代谢,同时丙戊酸钠 0.50 mg(2 次/d)、左乙拉西坦 500 mg(2 次/d)、氯硝西泮 0.50 mg(3 次/d)口服抗癫痫治疗,继续鼻饲营养液提供营养治疗,病情明显改善。

临床讨论

神经内科主治医师 (1)定位诊断:该例患者呈发作性意识丧失、肢体抽搐,临床表现为短暂性、重复性和刻板性发作,考虑全面性强直-阵挛发作;同时存在面部和双上肢肌阵挛样抽动,光刺激可加重发作,可疑肌阵挛发作,神经电生理学监测可见巨大躯体感觉皮质诱发电位,考虑皮质来源肌阵挛发作,定位于大脑皮质损害;四肢无力、双侧腱反射活跃、双侧踝阵挛阳性,右侧病理征阳性,定位于双侧锥体束损害;小脑性言语,双侧指鼻试验欠稳准,快速轮替动作不协调,定位于小脑或其联系纤维;双眼视力下降,眼底可见双侧视神经萎缩,定位于双侧视神经病变,双侧瞳孔较大,对光反射迟钝,无眼动障碍,考虑为视神经病变致光反应传入障碍;四肢肌无力、肌萎缩,血清肌酸激酶轻度升高、肌电图提示肌源性损害,定位于肌肉病变;临床上不明原因呕吐,无其他消化系统症状,应考虑自主神经受累可能,亦不能排除中枢神经系统原因所致。(2)定性诊断:该例患者为青少年男性,病程较长,双上肢肌无力、共济失调和视力下降较为隐匿,存在多系统受累表现(大脑皮质、小脑、视神经、肌肉),同时有临床下心脏病变,首先考虑遗传代谢性疾病可能

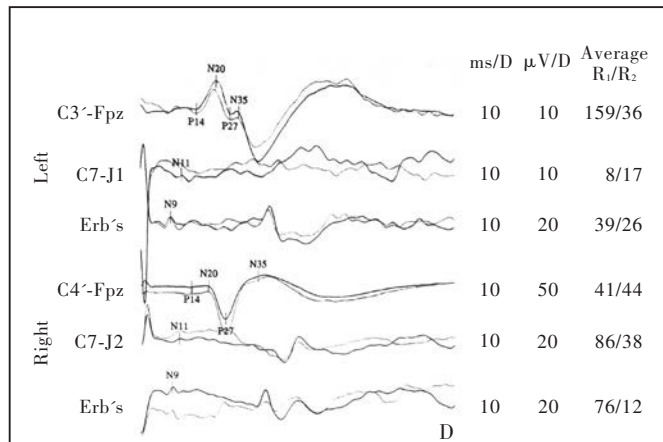


图 1 体感诱发电位显示,刺激右上肢正中神经时,于左侧顶叶皮质感觉区记录到巨大皮质诱发电位(C4'-Fpz 曲线),N20-P27 和 P27-N35 波幅明显升高

Figure 1 SEPs showed giant cortical evoked potential on left parietal area while stimulating right median nerve (C4'-Fpz curve) and the amplitudes of N20-P27 and P27-N35 were increased dramatically.

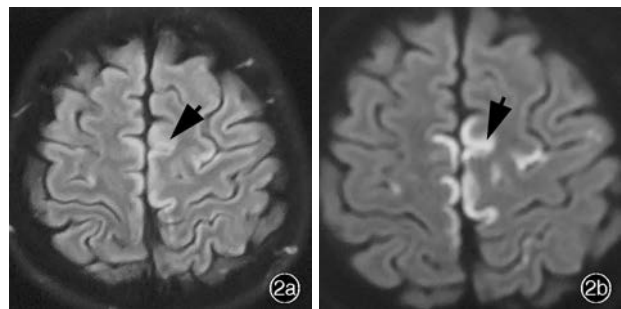


图 2 头部 MRI 检查所见 2a 横断面 FLAIR 成像显示双侧额顶叶皮质异常高信号(箭头所示) 2b 横断面 DWI 显示相应部位呈高信号,类似线粒体脑肌病伴乳酸血症和卒中样发作的层状坏死表现(箭头所示)

Figure 2 Cranial MRI findings. Axial FLAIR showed abnormal hyperintensity in bilateral frontal and parietal cortices (arrow indicates, Panel 2a). Axial DWI showed hyperintensity in corresponding areas, mimicking layered necrosis commonly seen in mitochondrial encephalomyopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes (MELAS, arrow indicates, Panel 2b).

(包括线粒体脑肌病 MERRF 型、Unverricht-Lundborg 病、Lafora 病、神经元蜡样脂褐质沉积症等)。这些疾病均可出现认知功能障碍、共济失调、视力障碍等,有时难以鉴别,需依赖基因学检测或病理活检明确诊断。但在肌阵挛癫痫发作同时合并肌肉受累常见于线粒体脑肌病,因此该例患者诊断线粒体脑肌病可能性较大。另外,该例患者近 2 个月病情明显加重,发热、呕吐,颈项稍抵抗,MRI 显示皮质和基底节区异常信号伴轻度强化,应考虑此次病情加重可能合并病毒性脑炎。但脑脊液检查无明确的炎症反应证据,颅内病灶并非病毒性脑炎好发部位,故病毒性脑炎诊断证据不足。

神经内科教授 患者为青少年男性,病程较长,临床表现为癫痫发作、共济失调和肢体无力,同时有视神经和胃肠系统自主神经受累表现,肌电图显示肌肉受累证据,影像学可

见双侧中线旁沿皮质分布的FLAIR和DWI条状高信号,以及双侧丘脑点状异常信号,增强后病灶略强化,无占位效应和继发性出血改变,拟诊线粒体脑肌病。建议完善基因学检测以明确诊断,同时注意排除其他遗传代谢性疾病。此类疾病尚无有效治疗方法,目前仍以对症治疗为主。

神经内科主治医师 该例患者线粒体基因学检测证实线粒体基因A8344G突变。结合临床表现、辅助检查,明确诊断为线粒体脑肌病。临床表现有肌阵挛癫痫、肌肉病变、共济失调和视神经萎缩等,较符合线粒体脑肌病MERRF型,且MERRF也多因线粒体基因A8344G点突变所致。MERRF主要见于儿童,多有明确的家族史,临床表现以肌阵挛癫痫、共济失调和肌肉病变为主要特征,可伴有其他系统受累表现,如认知功能减退、视神经萎缩、听力下降、心肌病变、身材矮小和多发性脂肪瘤等,肌肉活检可以发现特征性破碎红纤维。大多数MERRF是由线粒体基因tRNA赖氨酸基因位点8344位点突变诱发,因此基因学检测可以明确诊断。对线粒体脑肌病的治疗原则包括抗癫痫和抗氧化治疗。患者入院后予丙戊酸钠、左乙拉西坦、氯硝西洋抗癫痫治疗,以及叶酸、维生素B₁、甲钴胺、左卡尼汀、辅酶Q10、三磷酸腺苷二钠等抗氧化和改善代谢治疗,其肌阵挛和四肢肌无力症状明显好转,可在搀扶下行走数十米;但言语不清和视物模糊症状无明显改善,停止鼻饲营养后未再发生呕吐。

讨 论

线粒体疾病是由于线粒体基因或核基因缺陷导致的线粒体呼吸链或氧化磷酸化功能障碍,引起ATP合成和能量产生不足而出现的一组多系统受累疾病。线粒体DNA上的基因主要负责编码呼吸链酶复合体相关的13个亚基、22个tRNA和2个rRNA^[1]。线粒体基因异常导致线粒体功能障碍是线粒体疾病最为常见的原因。此类病变易累及能量需求较大的组织器官,如肌肉、中枢神经系统、心脏等,故出现多系统受累表现。其中常见受累部位为肌肉,其次为中枢神经系统,若二者同时受累则称之为线粒体脑肌病。线粒体脑肌病的中枢神经系统表现包括卒中样发作、认知功能障碍、精神障碍、运动障碍和癫痫发作等^[2]。较为常见的线粒体脑肌病类型包括线粒体脑肌病伴乳酸血症和卒中样发作(MELAS)、MERRF和Leigh病等。

MERRF为进行性加重的线粒体脑肌病,以肌阵挛癫痫、强直-阵挛发作、共济失调、痴呆、肌无力等为主要特征^[3-4]。绝大多数MERRF患者是由于线粒体基因组tRNA赖氨酸基因8344位点突变,导致线粒体蛋白合成受阻,影响线粒体氧化磷酸化水平而出现线粒体功能障碍^[3,5-7]。MERRF患者肌肉组织中存在高比例的线粒体基因突变,呼吸链酶复合体I和IV缺乏^[3,8]。A8344G点突变常见临床表现也以MERRF为主^[9]。但是A8344G点突变也可出现其他临床表现,如Leigh病、进行性眼外肌麻痹、多发性脂肪瘤、MERRF/MELAS重叠综合征和帕金森叠加综合征等^[3,6,9-12]。也有文献报道,

高水平A8344G点突变家系的主要临床特征是突发呼吸衰竭、眼肌麻痹,而无明显肌阵挛发作,这些特征与典型的MERRF截然不同^[13];小部分以MERRF为典型表现患者,也可因T8356C、G8363A、G8361A、G611A和G15967A点突变所致^[5];更鲜见的是,A3243G点突变所致的MELAS,该病可以表现为MERRF临床特征,而缺乏典型的MELAS表现^[5]。

癫痫发作是多种亚型线粒体脑肌病的重要临床表现之一,包括构音障碍-眼肌麻痹综合征、Leigh病、MELAS、肌阵挛癫痫-肌病-感觉性共济失调(MEMSA)综合征和MERRF等。目前对线粒体疾病所表现的癫痫发作的研究较少,肌阵挛发作是MERRF的主要临床特征之一。肌阵挛发作临床呈现突发性短暂性触电机样肌肉收缩所产生的不自主运动。肌阵挛可起源于中枢神经系统多个部位,包括皮质、皮质下和脊髓结构。皮质来源的肌阵挛主要表现为局灶性或多灶性发作,以手和面部常见,脑电图可见局灶性或全面性棘慢复合波,体感诱发电位可见巨大皮质电位,也是其典型电生理学特征^[14-15]。神经电生理学监测能够为区分皮质或皮质下来源的肌阵挛提供有价值的信息^[16]。虽然,该例患者脑电图并未发现与肌阵挛发作相关的痫样放电,但肌阵挛发作主要表现为面部及上肢发作,且体感诱发电位可见巨大皮质电位,亦从神经电生理学角度证实了肌阵挛发作源自皮质结构。目前巨大体感诱发电位的定义仍缺乏统一标准,一般而言,上肢神经刺激后记录到皮质诱发电位峰值波幅(P27-N35或N20-P27)超过10 μ V即为巨大皮质电位^[16]。其所表现的电生理学特点,即N20正常,P27-N35和N20-P27波幅增高,提示感觉传入皮质和初级皮质反应正常^[17]。肌阵挛癫痫患者出现巨大皮质电位的机制尚不十分清楚,可能与皮质感觉运动区兴奋性过高有关^[18]。典型的巨大皮质电位见于肌阵挛癫痫患者,但也可见于多种其他神经系统疾病,如注意力缺陷多动症、抽动症、痴呆和皮质萎缩等^[16-17,19]。而在某些无肌阵挛发作的线粒体脑肌病患者中也可见巨大皮质电位的存在^[20],反映了线粒体脑肌病患者的感觉运动皮质处于失抑制状态,提示巨大皮质电位的出现来源于皮质层状坏死后的感觉运动区皮质去抑制。然而,目前关于线粒体脑肌病患者体感诱发电位的研究较少,其发生机制仍未阐明,巨大皮质电位能否为线粒体脑肌病的诊断提供有价值信息,尚待进一步研究证实。

MERRF的影像学改变并无明显特异性,常规MRI可以表现为脑萎缩、脑白质T₂WI高信号、苍白球萎缩或钙化、纹状体T₂WI高信号、脑干和小脑萎缩等^[21-23]。部分MERRF患者常规MRI也可无明显异常;但磁共振波谱(MRS)可以发现基底节胆碱(Cho)/肌酸(Cr)比值升高^[24],部分患者脑实质可出现乳酸水平升高^[25]。该例患者MRI呈现轻度脑萎缩,脑室稍扩大,侧脑室颞角增宽,同时也出现了类似MELAS的皮质层状坏死改变,如双侧额顶叶沿皮质分布的FLAIR和DWI条状高信号,提示MERRF和MELAS存在许多交叉重叠的临床特征。

MERRF 的诊断主要依靠典型临床表现,于儿童期发病,多有家族遗传史,表现有肌阵挛发作、共济失调、听力下降、认知功能减退等神经系统症状与体征,若肌肉活检发现破碎红纤维即可临床诊断 MERRF。对于出现肌阵挛发作同时伴其他神经系统症状的患者,应考虑 MERRF 的可能^[22]。明确诊断 MERRF 仍需线粒体基因学检测,而最常检测到的突变类型为线粒体基因 A8344G 点突变,但也可有其他基因位点突变^[5,9],需对临床疑似病例进行全面线粒体基因学检测方能明确诊断。对于早期以肌阵挛发作为主要表现,而其他神经系统症状不严重的患者,临床上酷似青少年肌阵挛癫痫,易被误诊为特发性肌阵挛癫痫^[26]。对于以肌阵挛为主要表现的癫痫发作,应警惕 MERRF 的可能,应注意收集病史,包括患儿生长发育史、家族史和全面体格检查,为疾病鉴别诊断提供有价值的信息,有助于缩短明确诊断的时间。

线粒体脑肌病目前仍缺乏有效治疗手段,主要采取姑息对症治疗。多种维生素联合辅酶 Q10、左卡尼汀为主的鸡尾酒疗法和抗癫痫治疗,是目前线粒体脑肌病的两大主要治疗措施^[26]。线粒体脑肌病可出现难治性癫痫持续状态,可通过抗癫痫药物控制发作,鉴于某些抗癫痫药物具有一定线粒体毒性,可诱发或加重癫痫发作,因此应尽量避免应用此类药物^[5]。左乙拉西坦是较为有效的治疗肌阵挛癫痫的药物,且对线粒体功能无干扰作用,可作为治疗线粒体脑肌病所致肌阵挛癫痫的一线药物^[27];氯硝西洋对皮质下肌阵挛发作的效果可能更佳^[15]。丙戊酸对肌阵挛癫痫也有一定效果,但该药具有一定的线粒体毒性,且可抑制左卡尼汀的摄入,MERRF 患者应避免使用^[26]。

本报告 1 例线粒体基因 A8344G 点突变所致典型线粒体脑肌病 MERRF 型患者,以肌阵挛发作、小脑共济失调和肌肉病变为主要临床特征,病程中同时出现肌阵挛发作和神经系统症状,通过线粒体基因学检测明确诊断。左乙拉西坦对治疗 MERRF 病程中出现的肌阵挛发作有一定疗效。

参 考 文 献

- [1] Jameson E, Morris AA. Mitochondrial disease: a review. *Paediatr Child Health*, 2011, 21:80-83.
- [2] Finsterer J, Zarrouk Mahjoub S. Epilepsy in mitochondrial disorders. *Seizure*, 2012, 21:316-321.
- [3] Larsson NG, Tulinius MH, Holme E, Oldfors A, Andersen O, Wahlström J, Aasly J. Segregation and manifestations of the mtDNA tRNA (Lys) A-->G (8344) mutation of myoclonus epilepsy and ragged-red fibers (MERRF) syndrome. *Am J Hum Genet*, 1992, 51:1201-1212.
- [4] Mancuso M, Orsucci D, Angelini C, Bertini E, Carelli V, Comi GP, Minetti C, Moggio M, Mongini T, Servidei S, Tonin P, Toscano A, Uziel G, Bruno C, Caldarazzo Ienco E, Filosto M, Lamperti C, Martinelli D, Moroni I, Musumeci O, Pegoraro E, Ronchi D, Santorelli FM, Sauchelli D, Scarpelli M, Sciacco M, Spinazzi M, Valentino ML, Vercelli L, Zeviani M, Siciliano G. Phenotypic heterogeneity of the 8344A>G mtDNA "MERRF" mutation. *Neurology*, 2013, 80:2049-2054.
- [5] Brackmann F, Abicht A, Ahting U, Schröder R, Trollmann R. Classical MERRF phenotype associated with mitochondrial tRNA (Leu) (m.3243A>G) mutation. *Eur J Pediatr*, 2012, 171: 859-862.
- [6] Zaganas I, Latsoudis H, Papadaki E, Vorgia P, Spilioti M, Plaitakis A. A8344G tRNA^{Lys} mutation associated with recurrent brain stem stroke-like episodes. *J Neurol*, 2009, 256: 271-273.
- [7] Masucci JP, Schon EA, King MP. Point mutations in the mitochondrial tRNA (Lys) gene: implications for pathogenesis and mechanism. *Mol Cell Biochem*, 1997, 174(1/2):215-219.
- [8] Shoffner JM, Lott MT, Lezza AM, Seibel P, Ballinger SW, Wallace DC. Myoclonic epilepsy and ragged-red fiber disease (MERRF) is associated with a mitochondrial DNA tRNA (Lys) mutation. *Cell*, 1990, 61:931-937.
- [9] Silvestri G, Ciafaloni E, Santorelli FM, Shanske S, Servidei S, Graf WD, Sumi M, DiMauro S. Clinical features associated with the A-->G transition at nucleotide 8344 of mtDNA ("MERRF mutation"). *Neurology*, 1993, 43:1200-1206.
- [10] Schapira AH. Mitochondrial disease. *Lancet*, 2006, 368:70-82.
- [11] Horvath R, Kley RA, Lochmüller H, Vorgerd M. Parkinson syndrome, neuropathy, and myopathy caused by the mutation A8344G (MERRF) in tRNA^{Lys}. *Neurology*, 2007, 68:56-58.
- [12] Tanji K, Gamez J, Cervera C, Mearin F, Ortega A, de la Torre J, Montoya J, Andreu AL, DiMauro S, Bonilla E. The A8344G mutation in mitochondrial DNA associated with stroke-like episodes and gastrointestinal dysfunction. *Acta Neuropathol*, 2003, 105:69-75.
- [13] Wiedemann FR, Bartels C, Kirches E, Mawrin C, Wallech CW. Unusual presentations of patients with the mitochondrial MERRF mutation A8344G. *Clin Neurol Neurosurg*, 2008, 110: 859-863.
- [14] Obeso JA, Rothwell JC, Marsden CD. Somatosensory evoked potentials in myoclonus. *Adv Neurol*, 1986, 43:373-384.
- [15] Bouwes A, van Poppelen D, Koelman JH, Kuiper MA, Zandstra DF, Weinstein HC, Tromp SC, Zandbergen EG, Tijssen MA, Horn J. Acute posthypoxic myoclonus after cardiopulmonary resuscitation. *BMC Neurol*, 2012, 12:63.
- [16] Cassim F, Houdayer E. Neurophysiology of myoclonus. *Neurophysiol Clin*, 2006, 36(5/6):281-291.
- [17] Kakigi R, Shibasaki H. Generator mechanisms of giant somatosensory evoked potentials in cortical reflex myoclonus. *Brain*, 1987, 110(Pt 5):1359-1373.
- [18] Mima T, Nagamine T, Nishitani N, Mikuni N, Ikeda A, Fukuyama H, Takigawa T, Kimura J, Shibasaki H. Cortical myoclonus: sensorimotor hyperexcitability. *Neurology*, 1998, 50:933-942.
- [19] Miyazaki M, Fujii E, Saijo T, Mori K, Kagami S. Somatosensory evoked potentials in attention deficit/hyperactivity disorder and tic disorder. *Clin Neurophysiol*, 2007, 118:1286-1289.
- [20] Liepert J, Haueisen J, Hegemann S, Weiller C. Disinhibition of somatosensory and motor cortex in mitochondriopathy without myoclonus. *Clin Neurophysiol*, 2001, 112:917-922.
- [21] Orcesi S, Gorni K, Termine C, Uggetti C, Veggiotti P, Carrara F, Zeviani M, Berardinelli A, Lanzi G. Bilateral putaminal necrosis associated with the mitochondrial DNA A8344G myoclonus epilepsy with ragged red fibers (MERRF) mutation: an infantile case. *J Child Neurol*, 2006, 21:79-82.
- [22] Debrosse S, Parikh S. Neurologic disorders due to mitochondrial DNA mutations. *Semin Pediatr Neurol*, 2012, 19:194-202.
- [23] Ito S, Shirai W, Asahina M, Hattori T. Clinical and brain MR imaging features focusing on the brain stem and cerebellum in patients with myoclonic epilepsy with ragged-red fibers due to mitochondrial A8344G mutation. *AJNR Am J Neuroradiol*, 2008, 29:392-395.
- [24] Chuang CS, Lo MC, Lee KW, Liu CS. Magnetic resonance

- spectroscopy study in basal ganglia of patients with myoclonic epilepsy with ragged-red fibers. *Neurol India*, 2007, 55:385-387.
- [25] Mathews PM, Andermann F, Silver K, Karpatai G, Arnold DL. Proton MR spectroscopic characterization of differences in regional brain metabolic abnormalities in mitochondrial encephalomyopathies. *Neurology*, 1993, 43:2484-2490.
- [26] Shahwan A, Farrell M, Delanty N. Progressive myoclonic epilepsies: a review of genetic and therapeutic aspects. *Lancet Neurol*, 2005, 4:239-248.
- [27] Mancuso M, Galli R, Pizzanelli C, Filosto M, Siciliano G, Murri L. Antimyoclonic effect of levetiracetam in MERRF syndrome. *J Neurol Sci*, 2006, 243(1/2):97-99.

(收稿日期:2014-02-08)

· 临床医学图像 ·

超急性期缺血性卒中

doi: 10.3969/j.issn.1672-6731.2014.03.022

Hyperacute cerebral ischemic stroke

HAN Tong

Department of Neuroradiology, Tianjin Huanhu Hospital, Tianjin 300060, China (Email: mrbold@163.com)

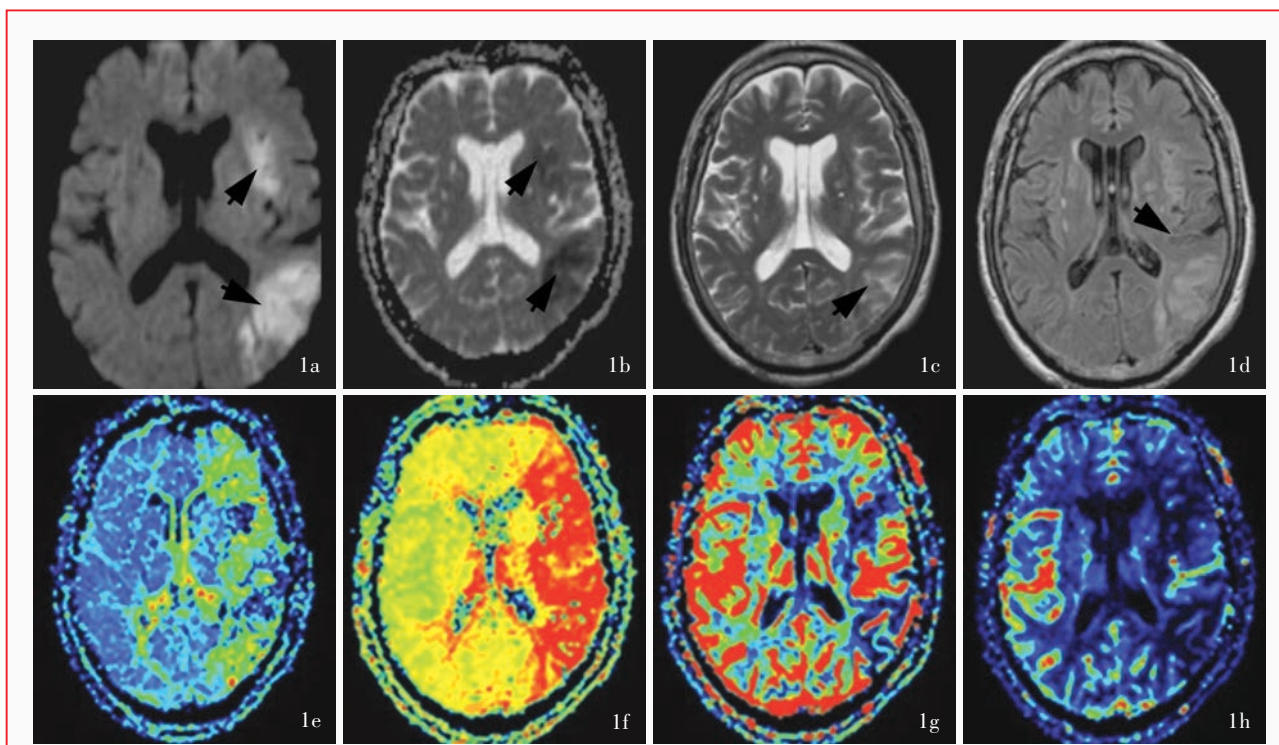


图1 男性患者,56岁。主因突发言语不清、右侧肢体活动不利4h就诊。临床诊断:缺血性卒中。头部MRI检查所见 1a 横断面扩散加权成像(DWI)显示左侧额颞岛叶交界区、左侧颞枕叶交界区斑片状异常高信号(箭头所示),提示超急性期缺血灶 1b 横断面表现扩散系数(ADC)图显示上述区域异常低信号(箭头所示) 1c 横断面T₂WI显示左侧侧裂、颞枕叶交界区脑沟变浅(箭头所示) 1d 横断面FLAIR成像显示左侧侧裂内线样慢血流征(箭头所示) 1e 左侧大脑中动脉供血区及后分水岭区血流平均通过时间(MTT)明显延长(绿色区域所示) 1f 左侧大脑中动脉供血区及后分水岭区血流达峰时间(TTP)明显延长(红色区域所示) 1g 脑血容量(CBV)图显示左侧岛叶、左侧颞枕叶交界区异常低灌注(蓝黑色区域所示) 1h 脑血流量(CBF)图显示左侧大脑中动脉供血区域信号明显降低(黑色区域所示),异常低灌注区面积大于DWI,提示存在缺血半暗带

Figure 1 A 56-year-old male patient was presented with sudden speech difficulty and myasthenia of the right limbs for 4 h and came to clinic. Clinical diagnosis was cerebral ischemic stroke. Axial DWI showed multiple high intensity lesions in the left junction of frontotemporal lobe and insula and left temporo-occipital lobe (arrows indicate), which suggested hyperacute infarct (Panel 1a). Axial ADC showed abnormal hypointensities in the same areas (arrows indicate, Panel 1b). Axial T₂WI detected no obviously abnormality except the shallowing of sulcus in the left lateral fissure and temporo-occipital junction (arrow indicates, Panel 1c). Axial FLAIR indicated linear slow flow phenomenon in the left lateral fissure (arrow indicates, Panel 1d). MTT (green areas indicate, Panel 1e) and TTP (red areas indicate, Panel 1f) were prolonged significantly in left middle cerebral artery (MCA) providing blood area and posterior watershed area. There existed reduced CBV in left insula and temporo-occipital lobe (dark blue areas indicate, Panel 1g). Perfusion CBF map revealed reduced CBF in left MCA (black areas indicate). The mismatch between hyperperfusion area and the infarction displayed in DWI suggested the existence of ischemic penumbra (Panel 1h).

(天津市环湖医院神经放射科韩彤供稿)