

总主编 王新德

神经病学

第14卷

肌肉疾病

JIROU JIBING

主 编 沈定国

SHENJINGBINGXUE



 人民军医出版社
PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

图书在版编目(CIP)数据

肌肉疾病/沈定国主编. —北京:人民军医出版社,2007.6
(神经病学/王新德总主编)
ISBN 978-7-5091-0463-7

I. 肌… II. 沈… III. ①神经病学②肌肉疾病 IV. ①R741②R685

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2006)第 079003 号

策划编辑:张建平 郭 威 黄建松 文字编辑:黄栩兵 责任审读:李 晨
出 版 人:齐学进

出版发行:人民军医出版社 经销:新华书店
通信地址:北京市 100036 信箱 188 分箱 邮编:100036
电话:(010)66882586(发行部),51927290(总编室)
传真:(010)68222916(发行部),66882583(办公室)
网址:www.pmmp.com.cn

印刷:北京京海印刷厂 装订:桃园装订有限公司
开本:880mm×1230mm 1/16
印张:41.75·彩页 14 面 字数:1289 千字
版、印次:2007 年 6 月第 1 版第 1 次印刷
印数:0001~3000
定价:199.00 元

版权所有 侵权必究
购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换
电话:(010)66882585,51927252

编 著 者 名 单

- 沈定国 中国人民解放军总医院 教授
许贤豪 北京医院 教授
涂来慧 上海第二军医大学 教授
吴丽娟 北京医科大学 教授
吴士文 武警总医院 主治医师
崔丽英 中国协和医科大学 教授
袁 云 北京医科大学 教授
陈 琳 中国协和医科大学 教授
肖 波 中南大学 教授
Ikuya Nonaka 日本国立神经科学研究所 教授
Yukiko Hayashi 日本国立神经科学研究所 教授
Ichizo Nishino 日本国立神经科学研究所 教授
Teerin Liewluck 日本国立神经科学研究所 流动研究员
李越星 北京医科大学 副教授
王朝霞 北京医科大学 副教授
笪宇威 北京首都医科大学 副主任医师
王锁彬 北京首都医科大学 副主任医师
刘建军 西安高新医院 主任医师
戚 豫 北京医科大学 教授
黄尚志 中国协和医科大学 教授
伍期专 北京大学 教授
王德生 哈尔滨医科大学 教授
王 焯 沈阳军区总医院 副主任医师
肖江喜 北京大学第一医院 教授
王霄英 北京大学第一医院 副教授
杨艳玲 北京大学第一医院 研究员
邵玉红 北京大学第一医院 副主任医师

倪希和	福建医科大学附属第一医院	主任医师
郑贤应	福建医科大学附属第一医院	主治医师
罗新明	中南大学	博士
党静霞	西安交通大学附属医院	主治医师
李振光	北京大学	进修学者
冯凯	北京医院	博士
孟晓梅	北京医院	博士
王晓明	北京医院	博士
卢一凡	加拿大麦克基尔大学神经研究所	副研究员
田毅	加拿大麦克基尔大学神经研究所	副研究员



一、切片	(126)
二、染色	(126)
第二节 免疫组织化学分析	(127)
一、Duchenne/Becker 型肌营养不良	(127)
二、肢带型肌营养不良(LGMD)	(128)
三、先天性肌营养不良	(130)
四、Emery-Dreifuss 型肌营养不良	(132)
第7章 肌肉疾病影像学诊断	(134)
第一节 超声诊断	(134)
一、检查方法	(134)
二、适应证	(134)
三、正常肌肉声像图特征	(135)
四、病变肌肉声像图特征	(135)
第二节 CT 诊断	(146)
一、图像特征	(146)
二、临床应用	(146)
三、存在的问题	(146)
第三节 MRI 诊断	(146)
一、成像基本原理	(147)
二、肌肉的 MRI 成像技术	(149)
三、神经肌肉病图像特征	(150)
四、临床应用	(154)
第8章 肌肉疾病基因诊断技术	(155)
第一节 孟德尔定律及其基本概念	(155)
一、孟德尔定律	(155)
二、基本概念	(156)
第二节 疾病发生的分子基础	(157)
一、遗传与变异	(157)
二、基因突变	(158)
三、影响基因突变的因素	(159)
第三节 分子生物学常用工具和方法	(160)
一、基因克隆工具	(160)
二、致病基因确认方法	(161)
三、两种重要的研究方法	(162)
第四节 基因诊断	(162)
一、诊断方法	(162)
二、致病基因突变分析	(163)
三、致病基因连锁分析	(164)
四、产前基因诊断	(165)
第五节 强直性肌营养不良基因诊断和产前诊断	(166)
一、DM1 临床特征	(166)

青年男性,不明原因进行性四肢肌肉无力、肌萎缩。超声可见双侧股四头肌、三角肌回声增强,频

发肌束颤动,约 11 次/min。

(邵玉红)

第二节 CT 诊断

一、图像特征

CT 是用准直后的 X 线束对人体的某一层面从不同的角度进行照射,用探测器接收到多组原始数据,经电子计算机高速运算重建并在显示器或胶片上成像的一种 X 线诊断设备。CT 图像是重建图像,是由一定数目从黑到白不同灰度的像素按矩阵排列所构成,这些像素反映的是相应体素的 X 线吸

收系数,其密度的高低可以用 CT 值来说明,单位用 HU(hounsfield unit)。与 X 线图像所示的黑白影像一样,黑影表示低吸区,即低密度区,如肺部;白影表示高吸区,即高密度区,如骨骼。与 X 线图像比较,CT 具有较高的密度分辨率。因此人体软组织的密度差别虽小,也能形成对比而成像。

二、临床应用

CT 由于其特殊的诊断价值,已广泛应用于临床,在全身各系统的诊断上,起着十分重要的作用。它在各种肌肉疾病的诊断上,也能提供相当有价值的资料。

1. 正常肌肉组织的 CT 表现 正常的肌肉组织密度较均匀,呈中等密度表现;肌肉间隙与皮下脂肪均呈低密度,CT 值可达 -50HU 以下;肌肉的形态、结构显示较清晰。

2. 肌肉疾病的 CT 表现

(1)进行性肌营养不良,其中如假肥大型、肢带型、面肩肱型肌营养不良主要 CT 表现为正常肌肉组织为脂肪组织所替代,在 CT 图像上表现为弥漫性低密度改变,CT 值常为 -50HU 以下。其中以假肥大型肌营养不良最为严重。

(2)多发性肌炎、皮肌炎:主要表现为受累肌肉的炎症性病变,由于炎症、水肿病灶与正常肌肉组织的 CT 值相差不大,对于早期轻度的病变,CT 图像上可表现为正常;病变较明显时,受累肌肉内见片状低密度影,肌肉间隙模糊。皮肌炎患者皮下组织尚见斑片状密度增高影。

(3)脂质沉积性肌病:由于脂肪在肌肉内的沉积程度较轻,肌肉组织形态及密度可表现为正常,病变较重者见肌肉密度减低,但较进行性肌营养不良明显为轻。

(4)神经源性肌萎缩:早期可表现正常,晚期肌萎缩明显,肌间隙增宽,部分肌肉为脂肪替代,表现为片状的低密度影,CT 值可达 -50HU 以下。

三、存在的问题

(1)在定性诊断上具有一定的限度,由于 CT 影像的分辨率相对较低,且只能用一种参数即 CT 值来描述病变,因而对肌肉病变的定性诊断仍存在一定的困难。

(2)具有人体生物损害性,不宜重复检查。

(3)在四肢因存在有骨骼伪影,影响观察和诊断。

由于以上的一些局限性,目前 CT 在肌肉疾病的检查已逐渐被 MRI 取代。

(郑贤应 倪希和)

第三节 MRI 诊断

MRI 是软组织分辨率很高的一种影像检查技术,可清楚地检出肌肉病变,确定病变范围,对其中组织成分准确地定性,指导活检及监测治疗后反应。



一、成像基本原理

MRI的物理学基础是核磁共振现象。这种现象是1946年由美国学者Purcell和Block分别发现的。20世纪70年代美国学者Damadian发现肿瘤组织的 T_1 值和 T_2 值比正常组织长,由此开始了MRI的临床应用研究。1976年第一幅人体MRI图像产生,80年代开始应用于临床。近十年来随着科学技术的进展和计算机的广泛应用,MRI技术日趋完善并广泛在临床应用。

(一)MRI的物理学基本知识

任何原子核均由质子(proton)和中子(neutron)构成,质子带正电电荷。当原子核做自旋运动时,产生一个小磁场,偶数质子的原子核不产生磁矩,而具有奇数质子的原子核产生磁矩,如 ^1H , ^{13}C , ^{19}F , ^{31}P 等,这些元素均可作为磁共振的成像信号源。人体内氢原子数量最多,它几乎参加了所有人体组织结构,因而作为MRI信号源最理想,而其他元素相对数量少,产生的信号弱,成像效果差,有些元素如 P^{31} 可用于磁共振波谱分析。

人体在自然状态下,身体内的氢质子随机分布,各方向上磁矩相互抵消,人体不表现出极性。在将人体置于一个强大的外磁场时,人体内的氢质子受外磁场的作用,多数低能量的质子顺磁场排列,少数能量高的氢质子逆磁场排列。根据物理学矢量相加的原则,人体组织将形成一个与外加磁场方向相同的新的纵向磁化矢量(M_z)。

当给人体外加一个特定频率(氢原子核的自旋频率)的射频脉冲激发后,低能量的原子核将吸收能量,从低能量状态跃迁到高能级状态,当射频脉冲持续一段时间和强度后,纵向磁矢量(M_z)为零,同时射频脉冲使得自旋的质子同步运动(共振)而在垂直于 M_z 的方向形成横向磁化矢量 M_{xy} 。当停止发射射频脉冲后,被激发的氢原子将释放能量重新回到低能量状态,而氢质子的同步运动状态消失,横向磁化 M_{xy} 逐渐消失,纵向磁化矢量 M_z 重新形成,这个过程称为弛豫(relaxation)。在弛豫过程中,由于不同的组织弛豫速度不一样,为了表示这种差别,我们用两个数值来表示: T_1 值、 T_2 值。所谓 T_1 值指 M_z 从0恢复到63%所需时间;而 T_2 值指 M_{xy} 减少37%时所需的时间。不同组织的 T_1 、 T_2 值不同,表现为图像上灰白度不同。在弛豫过程中,使用外加线圈收到质子释放的电信号,经过计算机后处理,

形成可视的黑白图像。

(二)决定MRI信号的组织学因素

磁共振信号的强弱与4种组织学因素有关。

1. 氢质子的密度 氢质子密度反映组织中氢原子核的相对数目。氢质子密度高,参加共振的原子核多,则组织信号强;反之氢质子密度低,共振原子核少,则MRI信号低,即MRI信号强度与组织中氢质子密度成正比。人体内有两种物质含氢质子少,一为皮质骨和钙化灶,二为空气,二者在所有图像上均为低信号。

2. 组织的 T_1 值 T_1 值是组织本身所具有的一种特性,在同一磁场强度下不同组织的 T_1 值不同。 T_1 值的大小与分子结构及其周边环境有关,组织分子运动速度与共振频率接近时,能量传递快,则组织的 T_1 值短;组织分子运动速度偏离共振频率时(过快或过慢),能量传递慢,则组织的 T_1 值长。磁共振信号的高低与 T_1 值成反比,即 T_1 值越长,信号越高, T_1 值越短,信号越低。

3. 组织的 T_2 值 组织的 T_2 值取决于外加静磁场的均匀度及人体组织的晶格小磁场(即内部小磁场环境)。在自旋回波序列中,主要取决于人体内固有的小磁场。通常中等大小分子组织的 T_2 值短,如脂肪;大分子、小分子的组织 T_2 值长,如水及大分子蛋白。分子的物理状态改变时, T_2 值也发生变化,如游离的 T_2 值比结合水的 T_2 值长。磁共振信号的强弱与 T_2 值成正比,即 T_2 值愈长,信号愈高。

4. 流动状态 流动状态指血液、脑脊液等流动组织的情况。流动组织的信号取决于三个主要因素:流动组织成分、流动的状态(速度)及扫描方式。其基本规律是:

(1)快速流动的组织及涡流状态呈低信号;

(2)缓慢流动的组织呈高信号。但用相对快的扫描方法可产生反常性增强效应,即快速和慢速流动组织均呈高信号。利用血液流动的效果可形成磁共振的血流成像(MRA)。

(三)常用MRI扫描序列和图像

MRI扫描的方法很多,依据扫描序列不同,有多种图像,常用的基本图像有4种: T_1 加权或权重

像(T_1W)、 T_2 加权像(T_2W)，质子密度像(PD)和磁共振血管成像(MRA)。

(四) MR 波谱分析 (MR spectrum, MRS)

进动的原子核产生的信号亦包含其周围分子的信息，共振条件 $f = \gamma / 2\pi \cdot B_0$ 实际上只实用于自由原子核。分子中电子云的屏蔽效应会产生“化学位移”(chemical shift)，即依据其离原子核的距离使共振频率发生微小变化(为共振频率的 1/100 万, part per million)，此种改变可由公式 $f = \gamma / 2\pi \cdot B_0 (1 - \delta)$ 表示， δ 为屏蔽常数。因此，在磁场中，不同分子环境中的原子核具有不同的共振频率(化学位移)，此种特性可用于磁共振波谱分析，通过傅立叶转换，可将之转换为振幅与频率之间的函数关系，即不同 Larmour 频率的波峰图——磁共振波谱。每个波的参数包括共振频率，峰高和半高宽。共振频率的位置与核所处的化学环境有关，通常以化学位移(ppm)表示，峰高或峰下面积表示质子密度，半高宽表示弛豫时间，与横向弛豫时间成反比。

MRS 的扫描技术分为三类：表面线圈技术、单体元选择法和波谱成像。目前的波谱研究都应用 MRI/MRS 一体机，一般先行 MRI 扫描然后在 MRI 上选取 VOI 进行 MRS 研究。VOI 的体积一般为 1~27cm³，VOI 应尽可能包括多的病变组织和少的正常组织(一般正常组织 < 20%/VOI)。

用于 MRS 研究的原子应具备以下特性：①可被磁共振所激励；②存在可探及的浓度；③能产生可探及的信噪比。符合这些条件的原子包括 ³¹P、¹H、¹⁹F、¹³C、⁷Li、²³Na。常用的 MRS 包括 ³¹PMRS 和 ¹HMRs。

(五) MRI 检查的优点

1. 组织对比度高 MRI 成像中，成像的组织学因素多，可选择的成像方法多，各种组织的细微 T_1 、 T_2 值及 PD 值的差别均能区分，因而图像的组织对比好，对早期病变的敏感性高。

2. 三维空间任意方向的断层 可清楚显示各种组织、脏器的结构和形态，并能清楚观察到病变的来源及与周边结构的关系。

3. 对血管病变的诊断能力提高 MRA 作为无创性血管成像方法，能显示血管的较大病变及发育异常，并能显示血流方向及速度。

4. 组织学诊断能力强 如颅内神经核团少量铁质沉积、水肿不同时期各种血红蛋白的显示，以及

MRS 及脑功能图像在临床上的应用都使影像学在分子生物学和组织学的诊断方面迈进了一大步。

5. 无骨伪影及放射性损害 无骨伪影在后颅窝病变诊断上尤有优势。无放射损伤，对婴幼儿检查不会影响儿童的生长发育。

(六) MRI 的不足之处

- (1) 定性诊断上仍有较大局限性。
- (2) 成像速度慢，运动伪影较多，尤其在体部较明显。近几年随着超快速扫描技术(如 EPI)的成熟，这一问题已得到基本解决，成像速度与 CT 相仿或超过 CT。
- (3) 钙化灶易漏诊，钙化灶在 MRI 所有序列均为低号，但小灶性钙化易被掩盖或漏诊。

(七) MRI 检查的禁忌证

- (1) 装有心脏起搏器者。
- (2) 可疑眼球及眶内有金属异物者。
- (3) 动脉瘤手术后或其他术后大血管上有金属者。
- (4) 急重患者需要生命监护者，监护仪及急救装置不能进入磁场(超低场强及开放型 MRI 扫描仪除外)。
- (5) 有幽闭恐惧症，不能完成检查者。
- (6) 无自控能力或用镇静剂后仍无法配合者。
- (7) 体内有金属置入物或多发异物者慎用。
- (8) 妊娠早期(3 个月以内)检查应慎重。

(八) 增强扫描

非增强扫描 MRI 能显示大多数病变及其组织学特征，但仍有部分病变相互重叠，或不能确定，需要做增强扫描。

MRI 增强扫描所用的造影剂为一种顺磁性金属离子，如铁(Fe^{3+})、锰(Mn^{2+})及钆(Gd^{3+})等，这些离子外周有较多不成对的电子，能有效改变氢质子所处的磁环境，造成 T_1 和(或) T_2 弛豫明显缩短。目前应用最广泛的是静脉注射用的钆一二乙烯五胺乙酸($Gd-DTPA$)。 $Gd-DTPA$ 用量为 0.2ml/kg，其在体内不代谢，90% 以原形由肾排出，7% 由粪便排出，无明显不良反应，偶有轻度恶心、头晕等，少有过敏，仅在肾功能不全时慎用。作用为：①发现平扫未显示的病灶，尤其是小病灶；②确定肿瘤位置；③区分肿瘤与非肿瘤性病变；④进一步了解肿瘤内结构；⑤鉴别水肿和肿瘤；⑥CT 扫描异常，而碘过敏的患者。



二、肌肉的 MRI 成像技术

MRI 检查可显示肌肉的大小、形态及组织成分。通过显示肌肉中的肌纤维、脂肪、水肿、纤维化、钙化、骨化及出血等对病变进行定性诊断。临床医师可能用 MRI 研究肌肉的体积、与周围结缔组织的关系。横断面图像上肌内纤维的增加或减少可直接地反映肌肉的萎缩和增生。

T_1 加权像(T_1 weighted image, T_1 WI)可显示肌肉与周围组织的解剖关系,检出肌肉结构的改变。在组织定性方面, T_1 WI 有利于检出亚急性性水肿及脂肪性病变。但 T_1 WI 对组织的水肿显示不敏感。 T_2 WI 对肌肉内的水肿较敏感,水肿的组织在 T_2 WI 上为高信号。但常规 T_2 WI 不易鉴别水肿与脂肪,因二者均呈高信号。通过脂肪抑制技术可以将二者鉴别开来。脂肪抑制的常用方法有 STIR(短翻转时间翻转回复,short inversion time inversion recovery)序列和频率选择法脂肪抑制(图 7-20~图 7-24)。梯度回波序列有利于显示肌肉的解剖、运动后骨骼肌信号增高及肌肉的创伤。在梯度回波图像中肌肉和筋膜的交界处可见清楚的界线,因此显示解剖更清楚。磁化转移(magnetization transfer, MT)技术有利于显示运动后肌肉内水分的改变。血氧水平依赖成像(blood oxygen level dependent, BOLD)序列可用于评价肌肉的动态病生理现象,如缺血后充血。BOLD 序列对组织的血氧饱和度敏



图 7-20 轴位 MRI T_1 WI

可显示肌肉与周围组织的解剖关系,检出肌肉结构的改变。脂肪呈高信号,肌肉为低信号,骨皮质呈低信号,骨髓为高信号。



图 7-21 轴位 MRI T_2 WI

对肌肉内的水肿较敏感,见右股四头肌为高信号,正常肌肉为低信号,脂肪仍为高信号。

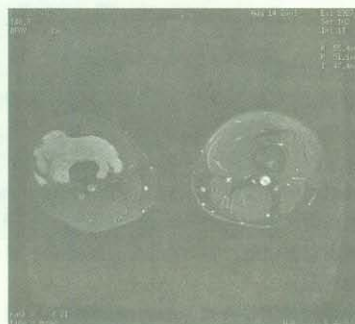


图 7-22 轴位 MRI T_2 WI 脂肪抑制图像

可进一步鉴别肌肉内的水肿和脂肪。脂肪的信号被抑制,水肿仍呈高信号。

感,可显示肌肉运动造成的血流量改变及氧消耗/分布的信号改变。扩散成像(diffusion weighted imaging, DWI)可显示由于水分子运动造成的信号减低。扩散张量成像(diffusion tensor imaging, DTI)可显示肌纤维结构的排列方式。磁共振波谱分析(magnetic resonance spectroscopy, MRS)可显示组织内代谢物的相对浓度,有利于显示肌肉疾病时局部的代谢变化。造影剂增强扫描可用于肌肉的 MRI 检查。肌肉创伤时,小的挫伤可在增强扫描的图像上显示,而在 STIR 序列上不能显示。但肌病时增强扫描常不能提供更多的信息。

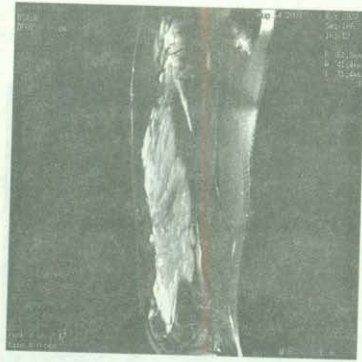


图 7-23 矢状 MRI T₂WI 脂肪抑制图像

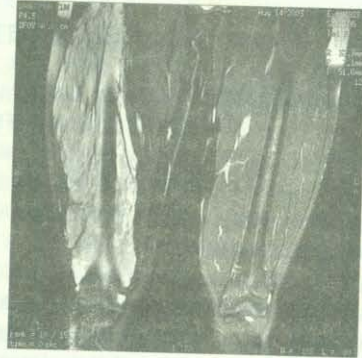


图 7-24 冠状 MRI T₂WI 脂肪抑制图像

MRI 可进行多方向成像。轴位图像可同时显示一个断面内的所有肌肉,用于比较不能功能区的肌肉信号。冠状和矢状位的图像常用于显示病变的

范围,评价肌与骨的关系,确定信号改变的空间位置。频率编码和相位编码方向的选择也很重要,可以通过改变编码方向去除某些伪影。

神
经
病
学

三、神经肌肉病图像特征

MRI 可用于多种神经肌肉病变的评价。MRI 主要用于显示肌肉的水肿和脂肪化,虽然病理改变为非特异性的,但某些疾病中病变特异性地分布于特定的肌肉。因此根据病变的分布有可能对疾病的定性诊断提供一定的帮助。因此 MRI 检查可成为神经肌肉病的一种无创的检查方法。但是不同种疾病的表现可能相似,同一种疾病的表现不同的患者可能有差异。

神经肌肉病是指累及脑神经运动核、脊髓前角细胞、外周神经、神经肌肉连接或肌肉本身的疾病。可分为很多种类,如遗传性和获得性。遗传性疾病可分为细胞核或线粒体基本组的异常,其遗传方式为:常染色体显性、常染色体隐性、性连锁显性或性连锁隐性。获得性疾病的分类是根据其原发病变如炎性、内分泌性、中毒性等。对神经肌肉病的诊断需多种资料,临床资料有:发病时间、肌无力、肌强直、肌束颤动、其他器官病变和家庭史等。MRI 可提供的信息有:肌肉病变的定性、分布及定量。不是所有疾病的诊断都有赖于 MRI,但下列疾病 MRI 提供的信息对诊断有帮助:①有非弥漫性肌肉受累的:儿童进行性延髓性麻痹、慢性非对称性脊髓萎缩、肌萎缩侧索硬化、单肢运动神经元病、急性脊髓灰质炎、面肩胛肌萎缩、早期肢带肌萎缩、包涵体肌炎、周期性瘫痪。②有弥漫性肌肉受累的:先天性肌病、中心

核肌病、先天性脂萎缩性糖尿病、先天性肌强直、软骨发育不良性肌强直、甲状腺功能低下性肌病、肢端肥大症、糖原累积病Ⅲ型及Ⅳ型、肌炎、寄生虫肌炎、淀粉样变。

在 MRI 的 T₁WI 和 T₂WI 可显示肌肉的水肿、脂肪化,可评价肌萎缩、肥大及假性肥大,筋膜界限存在与否、肌萎缩“虫噬状”或“充盈状”、肌肉病变为对称性或非对称性,根据 MRI 图像中的上述表现可对肌肉疾病做出可能的定性诊断。脂肪和水肿在肌肉病变中均非特异性表现,不能用于疾病的定性诊断,但可提示疾病的进程,脂肪出现于长期的、不可逆的疾病过程,水肿性改变提示疾病为急性或亚急性、部分可逆的过程。

(一) 多发性肌炎与皮肌炎

多发性肌炎(PM)、皮肌炎(DM)是一组由于自身免疫异常引起的骨骼肌炎症性病变,病变局限于肌肉称为多发性肌炎,如病变同时累及皮肤则称为皮肌炎。受累肌肉可见两种信号改变:一种表现为炎症水肿信号,T₂WI 呈高信号,T₁WI 呈等低信号,病变较弥漫,范围较广,肌膜增厚,肌间隙模糊(图 7-25,图 7-26);另一种表现脂肪替代信号,T₂WI 及 T₁WI 均呈高信号(图 7-25);病变双侧多较对称。DM 患者的皮下脂肪组织内尚见网格状及斑片状异



常信号影(图 7-27)。在 PM 与 DM 早期,受累肌肉 越长,脂肪所占比例也越大。病变肌肉中脂肪所占 主要呈炎症水肿信号改变,可见少量脂肪信号,病程 比例多少,可以作为判断其预后的一项指标。

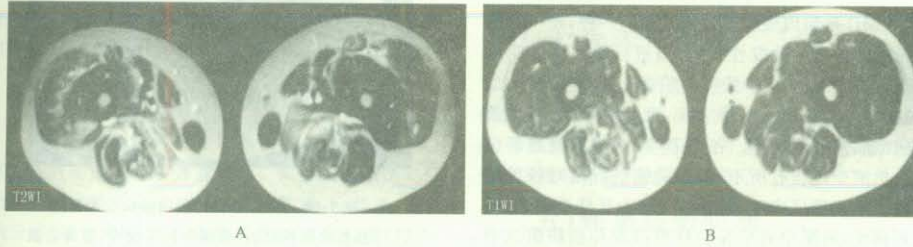


图 7-25 PM 的 MRI 影像

A. 双侧大腿中段轴位 T₂WI,示双侧大腿肌肉见弥漫性分布高信号影,境界不清,肌间隙模糊;B. 双侧大腿中段轴位 T₁WI,病变呈等信号,双侧大腿后肌群信号增高,提示部分肌肉为脂肪替代

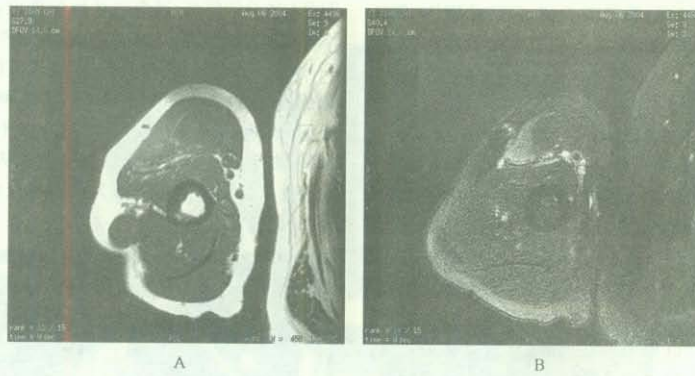


图 7-26 肌炎

A. 为常规 T₂WI 像,可见肱三头肌外侧的高信号;B. 为 T₂WI 脂肪抑制像,可更清楚地显示病变及其范围

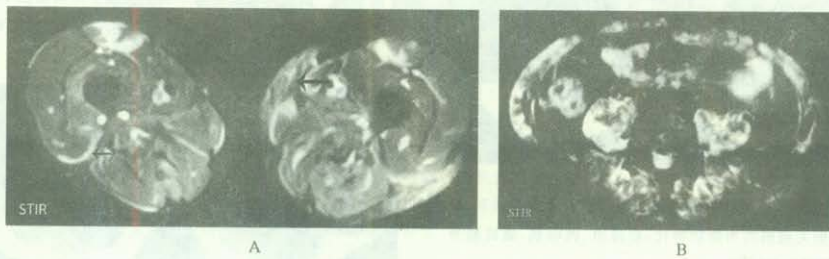


图 7-27 DM 的 MRI 影像

A. 双侧大腿中段轴位 STIR 像,肌肉见散在弥漫分布的高信号影,肌膜增厚(见小箭头),皮下组织见片状及网格状高信号影(见长箭头);B. DM,腹部横轴位 STIR 像,示双侧腰大肌、竖脊肌及腹壁肌肉见弥漫片状高信号影,提示炎症水肿改变

(二) 进行性肌营养不良 (progressive muscular dystrophy, PMD)

PMD 是肌肉疾病中较为常见的一种, 是一组原发于肌肉的遗传性变性疾病, 以进行性加重的肌无力和肌肉萎缩为临床特征。临床上分为假肥大型 (包括 DMD 与 BMD)、肢带型、面肩肱型、远端型及眼肌型肌营养不良等。各型 PMD 虽然其受累部位和自然演变过程有所不同, 但骨骼肌纤维对各种致病因子的病理反应基本相同, 表现为肌纤维退变、坏死和再生, 间质中有明显的纤维组织和脂肪组织增生; 晚期患者肌纤维普遍萎缩, 并有大量脂肪和纤维组织充填。

各型 PMD 在 MRI 上的表现具有不同的特点, 福建医科大学附一院曾对 31 例 PMD 进行 MRI 检查, 其中 DMD 16 例, 肢带型 5 例, 面肩肱型 10 例。所有 DMD 及肢带型肌营养不良患者的受累肌群在 T_1 WI 及 T_2 WI 上均呈高信号改变。在骨盆, 臀肌受累最明显, 闭孔内肌相对不受累。在大腿, 股二头肌、半膜肌及股四头肌均受累, 而双侧股薄肌、缝匠肌、半腱肌相对保存完好 (图 7-28); 在小腿, 比目鱼肌及腓肠肌均受累, 而胫骨后肌相对保存完好, 双侧腓肠肌均表现为假性肥大, T_2 WI 及 T_1 WI 表现为混杂信号 (图 7-29); 以上受累部位的病变基本对称。在病变早期, 患者的受累肌肉无明显萎缩, 到疾病中晚期, 病变肌肉可见较明显的萎缩。以上所述的一些肌肉之所以相对保存完好, 原因可能是与这些肌肉在人体活动中主要起着协同作用与受力相对较小有一定关系。

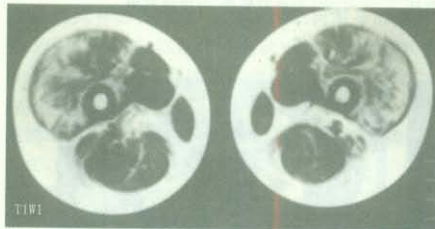


图 7-28 DMD 的大腿中段横轴位 T_1 WI
双侧大腿肌肉为脂肪替代, 股薄肌、内收肌、缝匠肌及半腱肌相对保存完好

面肩肱型肌营养不良病程进展缓慢, 早期病理上肌纤维变化较轻微, 除有一些变性、坏死等变化外, 部分肌活检病理上可见炎症性改变。晚期有明



图 7-29 DMD 小腿中段横轴位 T_1 WI
腓肠肌假性肥大, 呈混杂信号改变, 胫骨后肌相对保存完好

显纤维化、脂肪组织增生。因此受累肌肉 MRI 检查可见两种信号改变, 一种表现为 T_2 WI 呈高信号, T_1 WI 呈等低信号, 即炎症性反应改变, 病变呈局灶性散在分布 (图 7-30, 图 7-31); 另一种为 T_2 WI 与 T_1 WI 均表现为高信号, STIR 序列呈低信号, 即脂肪替代信号 (图 7-30, 图 7-31); 这两种信号在疾病的不同时期常混合存在, 病变分布多不对称。可能说明, 由于这型肌病病程进展较缓慢从肌纤维坏死及炎性改变至病变肌纤维为脂肪替代的过程较长, 程度较轻, 预后相对较好。

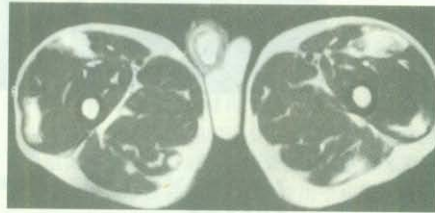


图 7-30 面肩肱型肌营养不良的大腿上段横轴位 T_2 WI
双侧大腿肌肉内见多发局灶性散在斑片状高信号影

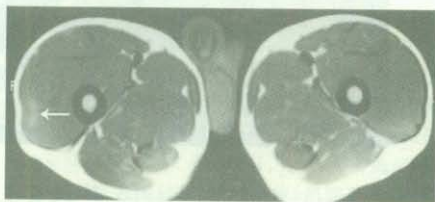


图 7-31 面肩肱型肌营养不良的大腿上段横轴位 T_1 WI
与图 7-30 为同一病例, 病灶内见散在小斑片状高信号影 (如箭头所示), 提示部分病灶脂肪组织增生



PMD 患者在疾病的中晚期,大多包含有纤维化和脂肪组织增生的成分,而且随着病程的延长,脂肪成分所占比例也随之增多,这可以说明,脂肪成分占有的比例越大,其预后可能越差,肌肉组织为脂肪组织所替代,是一种不可逆的改变。

(三) 肌强直肌肉病

肌强直是肌肉收缩后松弛困难的疾病,最常见的是成人的退行性肌强直肌病。除肌肉强直外,还合并面颈远端肌废用、心脏(传导障碍、心律不齐)、内分泌(睾丸萎缩、胰岛素依赖性糖尿病)、脑(智力下降、痴呆)及眼(青光眼、白内障)等疾病。肌强直常发生于3岁之后。常见的影像表现为:皮下脂肪增厚、肌肉变薄,类似脊髓肌肉萎缩。萎缩的肌肉主要有:胫前肌、三角肌、腹直肌、膜间肌和胸锁乳突肌。胸锁乳突肌早期即萎缩,随疾病进展逐渐被脂

肪替代。常规MRI颈部检查即可发现,萎缩可为不对称性,可见水肿和脂肪信号。先天性肌强直少见,MRI上肌肉表现为肥大,但无信号改变。

(四) 先天性肌病

先天性肌病的病理表现多样,但临床表现是相似的。MRI图像上 T_1 高信号可见于纤维类型不平衡、中央核肌病等,主要是由于脂肪的沉积。肌肉萎缩的表现与脊髓肌肉萎缩相似。

(五) 能量缺陷肌病

由于有氧或无氧代谢的遗传缺陷导致的肌肉病,可分为糖原或脂肪代谢缺陷及线粒体结构或功能异常。多于运动时出现症状,静息时症状不明显。MRI可无创地显示临床表现不明显的肌肉萎缩及脂肪变(图7-32)。

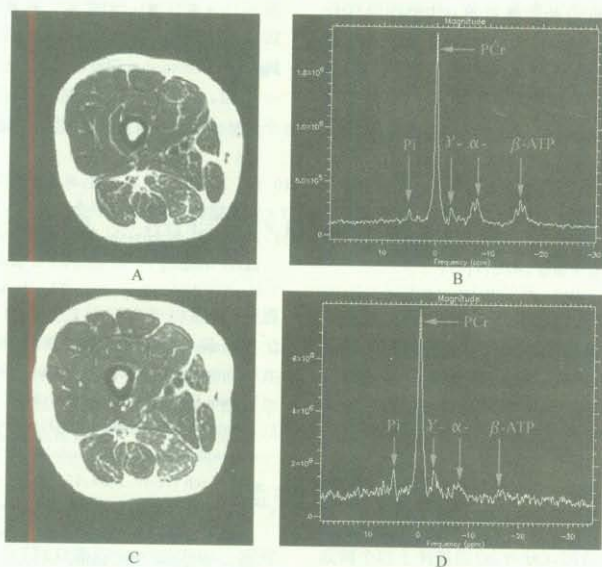


图7-32 脂肪沉积性肌肉病

A、B为治疗前MRI图像和MRS结果。多肌肉萎缩,肌间隙及肌束内脂肪沉积;C、D为治疗后MRI图像和MRS结果。肌肉的形态未见明显变化,但MRS可见肌肉内的代谢改变,与临床疗效相符合

(六) 肌肉神经病

MRI对肌肉去神经的晚期改变很敏感。去神经后数周内MRI上常无明显表现,1个月后MRI

上可见类似水肿的表现。STIR序列显示更清楚。但去神经后肌肉并不是真正的水肿,而是由于肌肉内的质子 T_1 、 T_2 弛豫时间延长造成的“类水肿”表现。晚期的表现为脂肪变。



(七) 脊髓肌肉萎缩及神经病

临床评价患者肌无力时的一个要点是要鉴别疾病来源于肌肉还是神经。脊髓神经病变时肌肉退变的范围更大,更普遍,病变范围内无肌肉保持完好,有些肌肉的病变可能更严重。肌萎缩侧索硬化(amyotrophic lateral sclerosis, ALS)患者显示肌力

及肌肉动作电位与肌肉的体积及 T_1 、 T_2 信号相关,可用于评估对 ALS 的治疗效果。

(八) 神经肌肉接头疾病

在 MRI 上常表现肌肉的形态正常,但 MRI 形态异常也不能完全除外有神经接头疾病。

四、临床应用

常规 MRI 可对神经肌肉病的肌肉萎缩和肌肉信号异常作出评价。对于神经肌肉病的诊断, MRI 检查的适应证为:①临床表现不清楚,了解肌肉形态、信号是否正常;②有确切的神经肌肉病,但需组织活检以定性。目前公认在活检前要有充分的影像学证据以指导活检定位,否则活检的阳性率降低,如脊髓灰质炎的患者,盲检的阴性率可达 25%。MRI

图像上肌肉内的水肿区域最可能有阳性的活检结果,因此处在病理上往往为活动性病变。MRI 还可用于监测神经肌肉病的治疗效果。

总之, MRI 有良好的组织分辨率,可很好显示肌肉内的水肿、脂肪等病理改变,对于神经肌肉病的定位诊断有价值,对活检定位有帮助。

(肖江喜 王霄英 郑贤应 倪希和)

参 考 文 献

- 1 郑贤应,倪希和,慕容慎行. MRI 在进行性肌营养不良症中的应用研究. 中华放射学杂志, 2001, 35: 761
- 2 郑贤应,慕容慎行,李银官,等. 磁共振在多发肌炎、皮肌炎诊断中的应用. 中华神经科杂志, 2003, 36: 433
- 3 郑贤应,慕容慎行,李银官,等. MRI 对脂质沉积性肌病的评估价值. 中国临床康复, 2003, 7: 854
- 4 Murphy WA, Totty WG, Carroll JE. MRI of normal and pathologic skeletal muscle. AJR, 1986, 146: 565
- 5 Lamminen AE. Magnetic resonance imaging of primary skeletal muscle diseases; patterns of distribution and severity of involvement. BJR, 1990, 63: 946
- 6 陈俊宁. 核磁共振显像对神经肌肉病的应用研究. 中华神经精神科杂志, 1987, 20: 1
- 7 陈清裳,王薇薇,樊长姝. 磁共振成像在神经肌肉病诊断中的价值. 中华神经精神科杂志, 1992, 25: 267
- 8 陈碧芬. 骨骼肌疾病病理学. 福州:福建科学技术出版社, 1993: 50-56
- 9 刘彤华. 诊断病理学. 北京:人民卫生出版社, 1994: 776
- 10 陈琳,郭重,郭玉璞,等. 脂质沉积性肌病的临床和病理特点. 中华神经科杂志, 1998, 31: 165
- 11 Fujino H, Kobayashi T, Goto I, et al. Magnetic resonance imaging of the muscles in patients with polymyositis and dermatomyositis. Muscle and Nerve, 1991, 14: 716
- 12 Wortmann RL, Di Mauro S. Differentiating idiopathic inflammatory myopathies from metabolic myopathies. Rheum Dis Clin N Am, 2002, 28: 759
- 13 Hawley RJ, Schellinger D, O'Doherty DS. Computed tomographic patterns of muscles in neuromuscular diseases. Arch Neuro, 1984, 41: 383
- 14 Pitt AM, Fleckenstein JL, Greenlee R, et al. MRI-guided biopsy in inflammatory myopathy; initial results. Magnetic Resonance Imaging, 1993, 11: 1093

神

经

病

学