

结节性硬化症所致癫痫 ^{18}F -FDG PET/CT 表现 1 例 ^{18}F -FDG PET/CT manifestations of epilepsy caused by tuberous sclerosis: report of one case

杨预祺,王思宇(云南省第一人民医院核医学科,云南 昆明 650032)

YANG Yu-qi, WANG Si-yu

(Department of Nuclear Medicine, the First People's Hospital of Yunnan Province, Kunming 650032, China)

[关键词] 结节性硬化症;癫痫;氟脱氧葡萄糖 F18;正电子发射断层显像计算机断层摄影术

[中图分类号] R593.2;R742.1;R817.4 [文献标识码] B [文章编号] 1008-1062(2025)02-0147-02

DOI:10.12117/jccmi.2025.02.018

病例 女,27岁,确诊癫痫9年,加重1月。现1周发作3~4次,发作时全身抽搐,意识存在,发作时左侧肢体明显。自述外院颅脑MRI发现颅内病变,具体不详。余无特殊。现患者欲行癫痫相关手术,遂至本院评估。血常规:平均血小板体积11.7 fL(正常值7.0~11.0 fL);血清电解质:钠132.0 mmol/L(正常值137.0~147.0 mmol/L)、碳酸氢根21.0 mmol/L(正常值22.0~29.0 mmol/L);脑脊液生化、脑脊液细胞学、脑脊液培养、抗核抗体、凝血、肝功能及肾功能阴性。我院腹部CT提示双肾多发结节状、条片状脂肪密度影,大者位于右肾,考虑为血管平滑肌脂肪瘤。我院MRI提示双侧侧脑室壁多发短 T_1 稍长 T_2 信号及稍长 T_1 稍长 T_2 信号结节,直径约2~5 mm,考虑为脑囊虫病可能。

^{18}F -FDG由本院医用回旋加速器(住友HM-10)及FDG自动合成模块(住友F-300e)生产,放化纯99.5%。患者禁食6 h以上,检查当日血糖为6.6 mmol/L,281.2 MBq ^{18}F -FDG静脉注射并休息1 h,患者仰卧位平躺于扫描床,PET/CT(Philips Ingenuity TF),扫描范围从颅顶至颅底,CT扫描及重建参数:管电压120 kV,管电流400 mAs,螺距0.298,矩阵512×512,FOV 600 mm,迭代法重建5 mm、3 mm、1 mm层厚;PET扫描及重建参数:共采集1床位,5 min/床位,原始数据采用时间飞跃法进行重建,采用CT 5 mm层厚进行衰减校正,得出PET衰减校正图像。PET/CT颅脑显像示:双侧侧脑室室管膜下多发结节状致密影(图1a),直径约2~5 mm,最大标准化摄取值(SUV_{max})为1.27;额骨板障增厚且密度增高(图1b),SUV_{max}为1.51;右侧额叶、颞叶皮质代谢明显低于

左侧(图2~3a),左侧额叶皮质区SUV_{max}为11.11,右侧额叶皮质区SUV_{max}为9.17,左侧颞叶皮质区SUV_{max}为10.58,右侧颞叶皮质区SUV_{max}为8.31,相应层面MRI T_1 加权成像(图2~3b)及 T_2 加权成像(图2~3c)提示双侧大脑半球皮质未见明显异常信号(图2~3b)。临床综合评估后诊断为结节性硬化症(Tuberous sclerosis,TSC)所致癫痫。由于PET/CT提示致痫灶范围过大,不宜进行切除手术,临床评估后建议患者行保守治疗或迷走神经刺激器植入术,患者最终决定行迷走神经刺激器植入术,术后癫痫症状明显改善。

讨论 TSC是一种常染色体显性遗传病,可累积任何器官系统^[1-2]。TSC最早于19世纪被首次报道,直至20世纪90年代,TSC发病原因相关研究取得了重大进展^[3]。TSC₁和TSC₂基因负责调节哺乳动物雷帕霉素细胞信号通路,该通路负责细胞增殖;当上述基因突变时,雷帕霉素通路会过度激活^[4],从而导致TSC一系列的临床症状及影像学表现。依据2021年《最新国际结节性硬化症诊断标准及监测和管理建议》^[5],TSC诊断分为临床诊断及基因诊断,该例患者伴有:①肾血管平滑肌脂肪瘤;②室管膜下结节;③骨质硬化性病变;已达到TSC临床诊断标准。

本例患者入院后进行了CT及MRI检查,两种检查均发现了TSC的部分表现,但均未发现明显的致痫灶,且两位诊断医师均未考虑TSC。先前的报道^[6]阐述了 ^{18}F -FDG PET/CT诊断TSC的优势:作为常规全身性的检查,不同于传统影像学“盲人摸象”,而是整体的、全面的将所有病变展示于诊断医师,对于诊断TSC等此类全身性的疾病有着独特的优势。

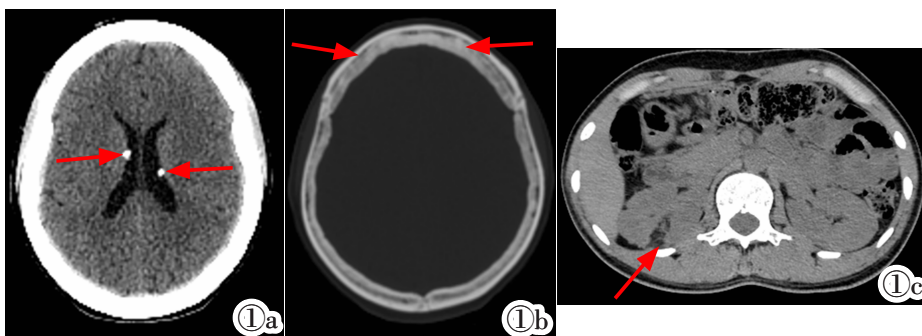


图1 结节性硬化影像学表现。图1a:CT软组织窗提示双侧侧脑室室管膜下多发结节状致密影;图1b:CT骨窗提示额骨板障增厚且密度增高;图1c:CT软组织窗提示右肾实质内条片状脂肪密度影,上述改变临床可诊断为结节性硬化症。

[收稿日期] 2024-04-25;[修回日期] 2024-06-12

[作者简介] 杨预祺(1995-),女,贵州毕节人,医师。E-mail:Yuqi_Yang_YN@outlook.com

[通信作者] 王思宇,云南省第一人民医院核医学科,650032。E-mail:Siyu_Wang_YN@outlook.com

[基金项目] 昆明理工大学医学联合专项(KUST-KH2023014Y);

云南省科技厅昆明医科大学基础研究联合专项(202401AY070001-250)。

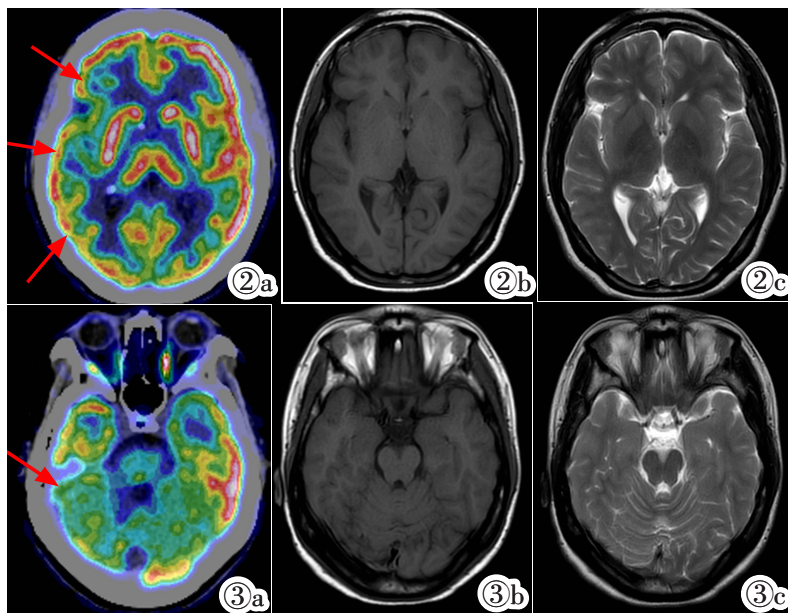


图 2,3 PET/CT 融合图像及 MRI 图像。PET/CT 融合图像提示右侧额叶、颞叶皮质代谢明显低于左侧(图 2~3a, 红色箭头), 相应层面 T₁WI(图 2~3b)及 T₂WI(图 2~3c)双侧大脑半球皮质区未见明显异常信号。

遗憾的是,由于经济原因,该患者只接受了头部 PET/CT 显像而未能进行全身显像,未能充分发挥 PET/CT 全身显像的优势。经过查阅既往腹部 CT,笔者才最终确诊该例 TSC。

一项关于儿童 TSC 的临床研究显示了室管膜下结节(92.4%)及癫痫(93.7%)为 TSC 最常见的临床表现^[7]。因此,早期的诊断及干预 TSC 所致癫痫对于患者预后极为重要。传统影像学虽然能有助于早期确诊 TSC,但无法从代谢的角度直观显示癫痫致痫灶范围,对于癫痫手术治疗所能提供的参考价值有限。¹⁸F-FDG PET/CT 作为分子影像学检查,可反映脑区代谢程度,帮助临床医生确定癫痫灶部位、选择手术适应证和预测疗效^[8]。Poniso 等^[9]综述了 PET 在癫痫中的应用,多项研究发现在没有解剖结构改变时,¹⁸F-FDG PET 可以发现代谢减低的脑区,在癫痫的诊断中起到了至关重要的作用;另一项关于癫痫的研究中^[10],¹⁸F-FDG PET 定位颞叶癫痫的准确率高达 87%,明显优于 MRI。本例患者 PET/CT 所发现的致痫灶范围较大,使患者避免的不必要的手术。Wang 等^[11]研究利用 ¹⁸F-FDG PET/CT 的部分参数对 TSC 所致的癫痫患者 G 蛋白偶联受体 30 的表达进行相关性研究,证明了 SUV 可以准确评估致痫灶的位置,且 G 蛋白偶联受体 30 与 SUV 在女性 TSC 患者中呈正相关。本例患者 PET 图像呈右侧大脑半球皮质大面积的代谢减低,虽然与上述研究纳入患者表现不相同,但可以确定右侧大脑半球皮质为该例患者致痫灶,该患者自述在癫痫发作时左侧肢体症状更为明显,这进一步验证了 PET/CT 结果的准确性。

虽然本例患者诊断明确,但仍需与下述病变进行鉴别。脑囊虫病患者有吃生肉病史,表现为脑实质多发稍高密度结节或低密度囊腔,病变多为 10~20 mm,多分布于大脑皮质,如果病变位于侧裂或蛛网膜下腔,体积可能会更大,部分病变可合并钙化,增强呈环形强化,可伴有病变周围水肿^[12],该病也会导致继发性的癫痫^[13];本例患者无吃生肉病史,脑实质内病变长径均<10 mm,且均分布于室管膜下,血常规未见明

显嗜酸粒细胞增多,上述可将本例与脑囊虫病进行鉴别。颅内结核影像学表现为脑实质内 2~5 mm 结节,呈散在分布,部分病例伴有脑膜增厚,增强后病变轻度强化^[14]。本例患者无明显结核中毒症状,脑脊液相关实验室检查无结核感染证据,颅内结节大小虽符合颅内结核表现,但无结核散在分布的特点,调阅病史、实验室检查及仔细分析 CT 图像可将本例与颅内结核进行鉴别。

综上所述,TSC 是一种全身性疾病,确诊更加依赖于全身的、系统的分析患者的体征、实验室及影像学检查。¹⁸F-FDG PET/CT 作为分子影像学检查,可从代谢的角度直观的显示 TSC 所致癫痫致痫灶范围,为临床进一步评估及确定手术治疗方案提供了重要参考。

【参考文献】

- [1]Islam MP. Tuberosus sclerosis complex [J]. Semin Pediatr Neurol, 2021, 37: 100875.
- [2]胡剑锋,王宇泽,李新春,等. 伴多器官受累的结节性硬化症影像学诊断[J]. 中国临床医学影像杂志, 2019, 30(10): 738-741.
- [3]Mizuguchi M, Ohsawa M, Kashii H, et al. Brain symptoms of tuberous sclerosis complex: pathogenesis and treatment [J]. Int J Mol Sci, 2021, 22(13): 6677.
- [4]Mizuguchi M, Ohsawa M, Kashii H, et al. Brain symptoms of tuberous sclerosis complex: pathogenesis and treatment [J]. Int J Mol Sci, 2021, 22(13): 6677.
- [5]Northrup H, Aronow ME, Behin EM, et al. Updated international tuberous sclerosis complex diagnostic criteria and surveillance and management recommendations [J]. Pediatr Neurol, 2021, 123: 50-66.
- [6]王思宇,杨预祺,鲁仁财,等. 结节性硬化症合并右肾包膜下脓肿 ¹⁸F-FDG PET/CT 显像 1 例 [J]. 中华核医学与分子影像杂志, 2023, 43(2): 111-113.
- [7]Barzegar M, Poorshiri B, Yousefi L, et al. The clinical and para-clinical manifestations of tuberous sclerosis complex in children [J]. Acta Neurol Belg, 2022, 122(2): 385-390.
- [8]崔瑞雪,周前,栾国明. ¹⁸F-FDG PET 脑显像在癫痫图型、病灶定位及预后预测中的价值[J]. 中华核医学杂志, 2001, 21(1): 9-11.
- [9]Poniso MR, Zempel JM, Day BK, et al. The role of SPECT and PET in epilepsy[J]. AJR, 2021, 216(3): 759-768.
- [10]Carne RP, O'Brien TJ, Kilpatrick CJ, et al. MRI-negative PET-positive temporal lobe epilepsy: a distinct surgically remediable syndrome[J]. Brain, 2004, 127(Pt 10): 2276-2285.
- [11]Wang Z, Huang K, Yang X, et al. Down regulated GPR30 expression in the epileptogenic foci of female patients with focal cortical dysplasia type IIb and tuberous sclerosis complex is correlated with (¹⁸F)-FDG PET-CT values[J]. Brain Pathol, 2021, 31(2): 346-364.
- [12]Pineda-Reyes R, White AC Jr. Neurocysticercosis: an update on diagnosis, treatment, and prevention [J]. Curr Opin Infect Dis, 2022, 35(3): 246-254.
- [13]Van HP, Thieu QN, Loi BC, et al. Cerebral cysticercosis presenting with recurrent epileptic seizures [J]. Cureus, 2020, 12(5): e8153.
- [14]李健康,邝红萍,赵畅,等. 头颅 CT 与 MRI 在血行播散型肺结核并颅内结核的临床诊断价值 [J]. 医药论坛杂志, 2023, 44(16): 101-105.