

原发性胼胝体变性1例

刘朝梅¹, 李小平^{2*}

¹吉首大学医学院, 湖南 吉首

²吉首大学第一附属医院(湘西土家族苗族自治州人民医院)磁共振室, 湖南 吉首

收稿日期: 2025年3月8日; 录用日期: 2025年3月31日; 发布日期: 2025年4月9日

摘要

目的: 探讨1例罕见的原发性胼胝体变性病例, 旨在提高临床医生对原发性胼胝体变性的识别度, 提升诊断准确性, 降低该病的漏诊和误诊率。方法: 回顾性分析1例62岁女性, 原发性胼胝体变性患者的临床和影像资料, 与大多数原发性胼胝体变性患者慢性酒精中毒的病史不同, 此例患者仅少量饮酒, 并非长期酗酒者, 其主要临床表现为抽搐、意识不清; 影像检查MRI示: 胼胝体、双侧大脑半球白质区及白质纤维束见片状、大片状稍长T1、稍长T2信号, T2-Flair序列呈稍高信号, DWI序列呈稍高信号, ADC图呈稍低信号, 增强扫描未见明显强化, 边界模糊。符合原发性胼胝体变性影像改变。结合病史及MRI等检查, 考虑原发性胼胝体变性可能。结果: 入院后予激素、控制抽搐、改善认知、降同型半胱氨酸、营养神经、维持水电解质平衡等对症支持治疗, 一周后患者病情好转, 行动力较前改善, 临床最终诊断为原发性胼胝体变性可能性大。结论: 原发性胼胝体变性的MRI表现具有一定特征性, 这对于临床医生评估病情、诊断疾病和制定治疗方案具有重要意义。

关键词

原发性胼胝体变性, 磁共振检查, 脱髓鞘疾病

Primary Degeneration of Corpus Callosum: A Case Report

Zhaomei Liu¹, Xiaoping Li^{2*}

¹Medical School of Jishou University, Jishou, Hunan

²MRI Room, First Affiliated Hospital of Jishou University (People's Hospital of Xiangxi Tujia and Miao Autonomous Prefecture), Jishou Hunan

Received: Mar. 8th, 2025; accepted: Mar. 31st, 2025; published: Apr. 9th, 2025

Abstract

Objective: To explore a rare case of primary corpus callosum degeneration, aiming to enhance

*通讯作者。

文章引用: 刘朝梅, 李小平. 原发性胼胝体变性 1 例[J]. 临床医学进展, 2025, 15(4): 1097-1101.

DOI: 10.12677/acm.2025.1541033

clinicians' recognition of this condition, improve diagnostic accuracy, and reduce the rate of missed and misdiagnosis. **Methods:** A retrospective analysis was conducted on a 62-year-old female patient with primary corpus callosum degeneration. Unlike most patients with primary corpus callosum degeneration who have a history of chronic alcoholism, this patient only consumed a small amount of alcohol and was not a long-term heavy drinker. Her main clinical manifestations were convulsions and unconsciousness. MRI showed patchy and large patchy slightly long T1 and slightly long T2 signals in the corpus callosum, bilateral cerebral hemispheres white matter areas, and white matter fiber tracts. The T2-Flair sequence showed slightly high signals, the DWI sequence showed slightly high signals, and the ADC map showed slightly low signals. There was no obvious enhancement on enhanced scanning, and the boundaries were blurred. These findings were consistent with the imaging changes of primary corpus callosum degeneration. Combined with the medical history and MRI and other examinations, primary corpus callosum degeneration was considered possible. **Results:** After admission, the patient was treated with hormones, convulsion control, cognitive improvement, homocysteine reduction, nerve nutrition, and maintenance of water and electrolyte balance. The patient's condition improved a week later, and her mobility was better than before. The final clinical diagnosis was highly likely to be primary corpus callosum degeneration. **Conclusion:** The MRI manifestations of primary corpus callosum degeneration have certain characteristics, which are of great significance for clinicians to assess the condition, diagnose the disease, and formulate treatment plans.

Keywords

Primary Corpus Callosum Degeneration, Magnetic Resonance Examination, Demyelinating Diseases

Copyright © 2025 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

原发性胼胝体变性(Primary Marchiafava-Bignami Disease, 简称 MBD), 是一种罕见的脱髓鞘疾病, 主要为胼胝体受累, 其病因及发病机制不明。这种疾病多见于长期酒精中毒者, 病变通常局限于胼胝体。MBD 临床表现上缺乏明确特征, 在诊断上存在一定难度[1]。

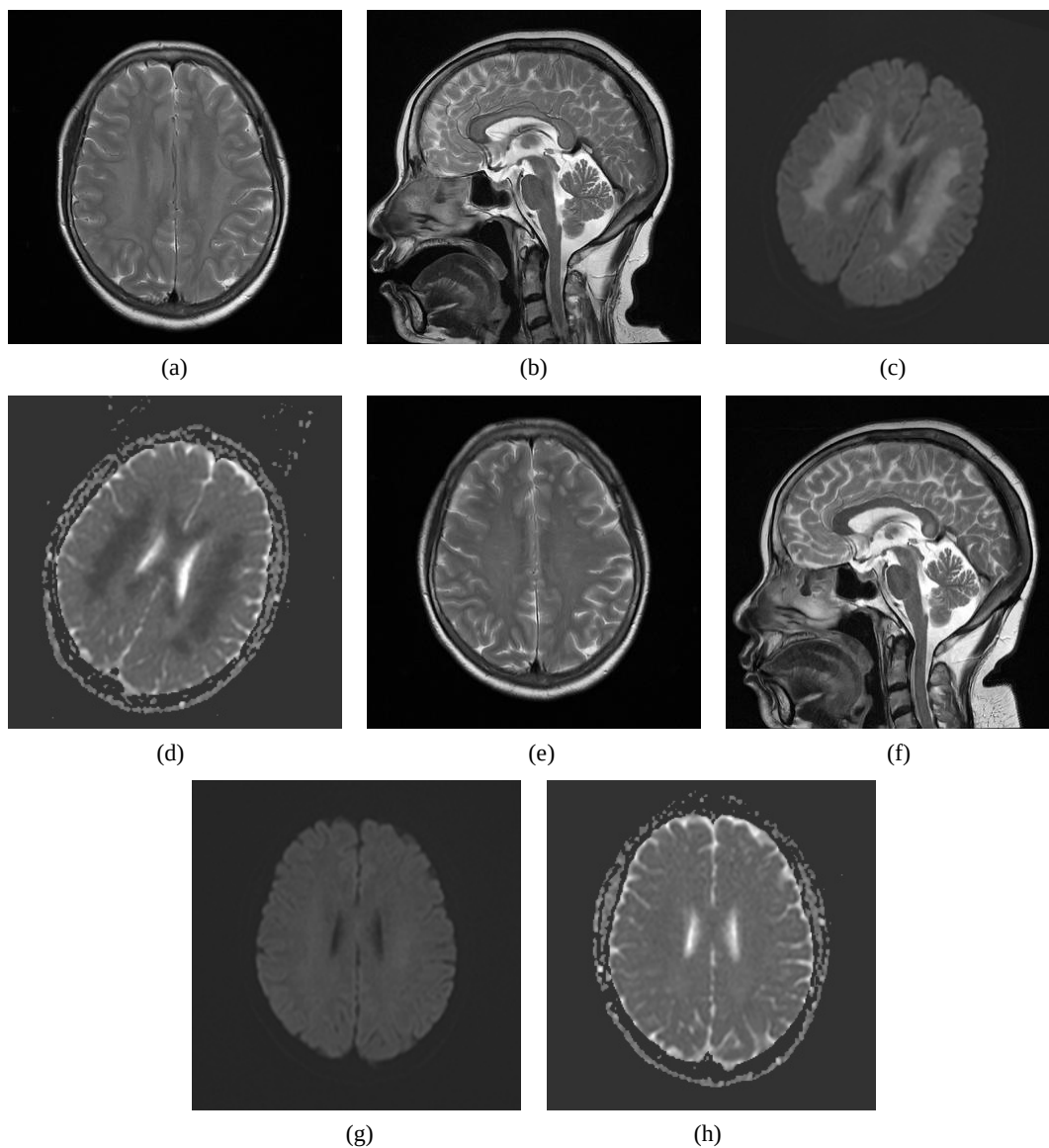
2. 病例资料

患者女, 62 岁, 因“抽搐半天余”于 2024 年 7 月 6 日入院。患者入院前 1 天下午聚会饮酒后出现头昏、肢体无力、意识欠清, 持续约 1 小时, 后全身抽搐、意识不清, 共抽 2 次, 第 1 次抽搐约 5 分钟, 第 2 次抽搐约 2 分钟, 伴有意识障碍、大小便失禁。当地卫生院予输液、能量支持等处理, 患者无抽搐、意识不清无好转, 有精神躁动, 遂转入我院, 予地西泮、苯巴比妥等镇静治疗, 患者有时可呼唤解小便, 语不合作, 精神躁动。既往常有疑似低血糖发作, 含服糖块后可缓解, 否认高血压、糖尿病等慢性病史。

辅助检查: 急诊生化+急诊心肌酶谱血清: *尿素 8.71mmol/L, 葡萄糖 9.58 mmol/L, *钾 3.22 mmol/L, 肌红蛋白 79.40 ng/mL。急诊肝功能 血清: *总蛋白 87.8 g/L, 白球比 1.35 g/L, * γ -谷氨酰基转移酶 61 UL。血浆氨血: 血氨 32.00 umol/L。血常规 + CRP 全血: 0-反应蛋白 19.63 mg, 嗜酸性粒细胞百分数 0.00%, 嗜酸性粒细胞绝对值 $0.00 \times 10^9/L$ 。电解质常规测定 血清: *氯 94.4 mmol/L。血脂常规检查 + 血

脂补充检查 血清: 同型半胱氨酸 25.3 $\mu\text{mol/L}$, 载脂蛋白 E 68.8 mg/L。

(2024-07-08)颅脑增强 MRI + DWI 示(见图 1(a)~(d)): 胼胝体、双侧大脑半球白质区及白质纤维束见片状、大片状稍长 T1、稍长 T2 信号, Flair 序列呈稍高信号, DWI 序列呈较高信号, ADC 图呈较低信号, 未见明显强化, 边界模糊。矢状位上, 胼胝体中层变性, 呈特征性的“三明治”征, 符合 MBD 的 MRI 表现, 考虑: MBD 可能。



注: (图 1(a)~(d))示: 治疗前: 胼胝体、双侧大脑半球白质区及白质纤维束见片状、大片状稍长 T2 (图 1(a))、(图 1(b)) 信号, 矢状位上, 呈特征性“三明治”征(图 1(b)), DWI 序列(图 1(c))呈较高信号, ADC 图(图 1(d))呈较低信号。(图 1(e)~(h))治疗后: 胼胝体、双侧大脑半球白质区及白质纤维束异常信号范围较治疗前明显缩小。

Figure 1. MRI data before and after treatment

图 1. 治疗前后 MRI 检查资料

诊断: 本例患者仅有少量饮酒史, 临床表现主要为抽搐、意识不清, 结合患者病史及辅助检查, 主要诊断考虑: MBD 可能性大。

治疗：入院后予激素治疗、控制抽搐、改善认知、降同型半胱氨酸、营养神经(补充维生素 B12、维生素 B6)、维持水电解质平衡等对症支持治疗，患者病情好转，神志清楚，无抽搐，行动力较前改善。治疗一周后(2024-07-15)复查 MRI 检查提示：胼胝体、双侧大脑半球白质区及白质纤维束异常信号范围较前明显缩小(见图 1(e)~(h))。提示按 MBD 治疗有效，临床最终诊断：MBD 可能性大。

3. 讨论

Marchiafava-Bignami disease (MBD)是一种非常罕见的疾病，其特征是胼胝体脱髓鞘和坏死[2]。此病主要为胼胝体受累，也可累及周围脑白质、基底核团[3]。该病多发生于 40~60 岁男性，患者临床表现多为急性精神异常，定向力障碍，认知功能缺失及癫痫。其病因及发病机制不明，目前大多数学者倾向于认为该疾病的发生可能与慢性酒精中毒以及营养不良状况有关[4]。1903 年两名意大利病理学家 Ettore Marchiafava 和 Amico Bignami 首次解释此病[5]。但近年有文献报道称非酒精中毒患者，如糖尿病病人因血糖控制不佳可导致 MBD [6]，此外，曾有报道称恶性疟原虫感染和患镰状细胞病后也可致此病[7]。本例患者仅有少量饮酒病史，提示病因可能与慢性酒精中毒关系不大，此患者是否为少量饮酒所致的 MBD，尚且不明。原发性胼胝体变性的病理学特征主要表现为胼胝体中层少突胶质细胞显著减少或完全消失，进而引发脱髓鞘现象，这是其核心病理改变之一。随着病情的进展，病变区域可能进一步发展为软化灶，并伴随有胶质细胞的反应性增生，形成瘢痕样组织。胼胝体的损害范围可以局限于部分区域，也可能累及整个胼胝体结构，呈现出不同程度的病理改变。尽管脱髓鞘现象较为明显，但轴索的损害相对较轻，通常表现为轴索的保留或仅有轻微损伤[6]。

MBD 可分为急性期，亚急性期，慢性期。MRI 检查诊断 MBD 具有一定特异性，在急性型和亚急性型患者中，胼胝体可正常或呈对称性肿胀，T1WI 呈稍低信号，T2WI、Flair 以及 DWI 呈高信号。而在慢性型患者中，胼胝体病变部位出现囊变及萎缩，T1WI 呈低信号，T2WI 高信号。增强扫描急性期病变边缘可强化，亚急性期和慢性期可无强化。在矢状位成像上，胼胝体中层变性，呈特征性的“三明治”状改变[8]。MBD 需与以下疾病相鉴别：胼胝体梗死：多见于老年患者，常有高血压，糖尿病病史，病灶常呈偏侧性分布，其解剖学基础为胼胝体前部由大脑前动脉供血、后部由大脑后动脉供血，二者呈独立血管支配模式。MRI 表现为单侧局灶性病灶，符合特定动脉供血区域分布。而 MBD 以广泛累及胼胝体为特征，病灶多呈对称性分布且累及全层胼胝体结构。多发性硬化：是一种中枢神经系统炎症性脱髓鞘疾病，多见于中青年，病情缓解复发并进行性加重，与病毒感染或自身免疫相关，临床发作-缓解交替出现，病变区域主要累及脑室周围及幕下结构，多呈不对称分布，病灶多呈圆形或椭圆形，T1WI 呈等或低信号，T2WI 高信号，特征性表现为病灶长轴垂直于侧脑室，为“直角脱髓鞘征”，而 MBD 病灶呈对称分布。可逆性胼胝体压部病变综合征：由多种病因(如感染、代谢异常、癫痫等)诱发的临床-影像综合征，以胼胝体压部短暂性、孤立性且可逆的局灶性病变为特征。主要临床表现为急性或亚急性起病的非特异性症状(如发热、头痛、呕吐)，部分患者有前驱感染史。MRI 典型表现为胼胝体压部椭圆形病灶，T1WI 呈等或稍低信号，T2WI 呈稍高信号，DWI 呈高信号，增强扫描无明显强化。通常在数周内完全消失，具有自限性[9]。Wernicke 脑病：特征性临床表现为经典的三联征，包括眼外肌麻痹、精神障碍及共济失调。该疾病在颅脑 MRI 检查中，病灶多呈现沿中线结构对称性分布的典型征象，且主要累及乳头体、丘脑内侧、中脑导水管周围灰质区以及第三脑室、第四脑室周围区域，而 MBD 则表现为胼胝体局灶性或弥漫性病变[10]。

目前对于 MBD 的治疗，因缺乏特异性治疗方法，包括戒酒等最基础治疗外，还应及时补充大剂量 B 族维生素以及营养支持等对症治疗。近有报道称可用大剂量糖皮质激素治疗原发性胼胝体变性[11] [12]，本例患者采用激素和补充维生素 B6、维生素 B12 等治疗后病情得到明显改善。

4. 结论

综上所述, MBD 是一种罕见的脱髓鞘疾病, 由于临床表现缺乏特异性, 且并非所有 MBD 患者均有长期酗酒或营养不良病史, 因而诊断该病存在难度, 需要临床医生更加注重对此病的认识和理解, 结合患者病史、临床表现以及影像学检查结果等综合分析, 以减少漏诊和误诊率。随着神经影像学技术的不断发展(如扩散加权成像、表观扩散系数, 以及超高场强 7T MRI 和扩散张量成像等), MBD 的早期诊断成为可能[13]。

声 明

该病例报道已获得病人的知情同意。

参考文献

- [1] 郑艳, 陈岚. 原发性胼胝体变性 2 例报道[J]. 贵州医药, 2019, 43(7): 1140-1141.
- [2] Tian, T.Y., Ruschel, M.A.P., Park, S., et al. (2023) Marchiafava-Bignami Disease. Stat Pearls Publishing.
- [3] 姚凯源, 杨显英, 鲁本艳, 等. 胼胝体变性磁共振表现[J]. 影像研究与医学应用, 2020, 4(24): 164-166.
- [4] Singh, S. and Wagh, V. (2022) Marchiafava Bignami Disease: A Rare Neurological Complication of Long-Term Alcohol Abuse. *Cureus*, **14**, e30563. <https://doi.org/10.7759/cureus.30863>
- [5] Kumar, S., Challam, R., Naveen, J., et al. (2014) Marchiafava-Bignami Disease: A Case Report. *Journal of Clinical and Diagnostic Research*, **8**, RD01.
- [6] 欧明新, 胡中扬. 非酒精中毒性亚急性原发性胼胝体变性 1 例报道并文献复习[J]. 国际神经病学神经外科学杂志, 2023, 50(1): 59-63.
- [7] Boutboul, D., Lidove, O., Aguilar, C., Klein, I. and Papo, T. (2010) Marchiafava-Bignami Disease Complicating SC Hemoglobin Disease and Plasmodium Falciparum Infection. *La Presse Médicale*, **39**, 990-993. <https://doi.org/10.1016/j.lpm.2010.02.052>
- [8] 郑珂, 张志红, 何海青, 等. MRI 检查在 Marchiafava-Bignami 病诊断中的应用价值[J]. 医学影像学杂志, 2021, 31(5): 731-735.
- [9] 刘伟, 许克宁, 吕国土, 等. MRI 对急性原发性胼胝体变性的诊断及鉴别诊断[J]. 武警医学, 2018, 29(10): 964-966.
- [10] Sinha, S., Kataria, A., Kolla, B.P., Thusius, N. and Loukianova, L.L. (2019) Wernicke Encephalopathy—Clinical Pearls. *Mayo Clinic Proceedings*, **94**, 1065-1072. <https://doi.org/10.1016/j.mayocp.2019.02.018>
- [11] 赵博, 邹玉安, 禹爱梅. 原发性胼胝体变性 1 例[J]. 河北北方学院学报(自然科学版), 2021, 37(8): 32-34.
- [12] 张乐国, 张俊玲. 维生素 B 族联合糖皮质激素治疗胼胝体变性 2 例[C]//中华医学会第十七次全国神经病学学术会议. 中华医学会第十七次全国神经病学学术会议论文集. 厦门: 中华医学会, 2014: 526.
- [13] Muccio, C.F., De Lipsis, L., Belmonte, R. and Cerase, A. (2019) Reversible MR Findings in Marchiafava-Bignami Disease. *Case Reports in Neurological Medicine*, **2019**, 1-3. <https://doi.org/10.1155/2019/1951030>