



中华医学会核医学分会
技术与继续教育学组

中华医学会核医学分会第十一届委员会
技术与继续教育学组
系列专家讲座

*MELAS*综合征PET/CT显像一例

河北省人民医院核医学科

边艳珠 田丛娜

2019



- 医学博士、主任医师、教授、博士研究生导师
- 河北省人民医院核医学科主任
- 学会任职
 - 河北省医学会核医学分会候任主任委员
 - 中国医师协会核医学分会委员
 - 中国核学会核医学分会理事
 - 中国医学影像技术研究会理事
 - 中国医学装备协会核医学分会委员
 - 中华医学会核医学分会技术与继续教育学组委员
 - 中国抗癌协会肿瘤核医学分会委员
 - 河北抗癌协会肿瘤核医学专业委员会副主任委员
 - 北京核学会核医学与分子影像专业委员会常委
- 主编参编著作及教材10余部，发表论文60余篇
- 获省科技进步三等奖1项，厅一等奖5项

病例摘要

□ 男，41岁

□ 现病史：

- ✓ 左眼闪光感伴头晕2周，双眼左侧同向偏盲、左侧肢体运动欠协调10天
- ✓ 当地医院头颅CT提示右侧颞叶低密度影，考虑“脑梗死”
- ✓ 1周前出现记忆力减退，主要表现为方向感差，伴乏力，遂入我院就诊
- ✓ 入院后2天出现进行性肢体无力，间断头晕、恶心、呕吐

□ 查体：

- ✓ 定向力障碍，双眼左侧同向偏盲，左侧肢体肌力IV级

□ 既往史：

- ✓ 8年前癫痫大发作一次，脑电图提示异常放电，之后间断出现双手抖动伴眼球上翻
- ✓ 1年余前出现烦渴、体重下降，入外院检查发现血糖升高，诊断“糖尿病”，当时伴高热，诊断“病毒性脑炎”，经对症治疗后发热症状消失。之后易困倦。
- ✓ 间断口服阿卡波糖、左乙拉西坦治疗



□ 认知评估:

- ✓ MMSE智能精神状态检查量表: 30分 (≥27分正常)
- ✓ 蒙特利尔认知评估: 27分 (≥26分正常)

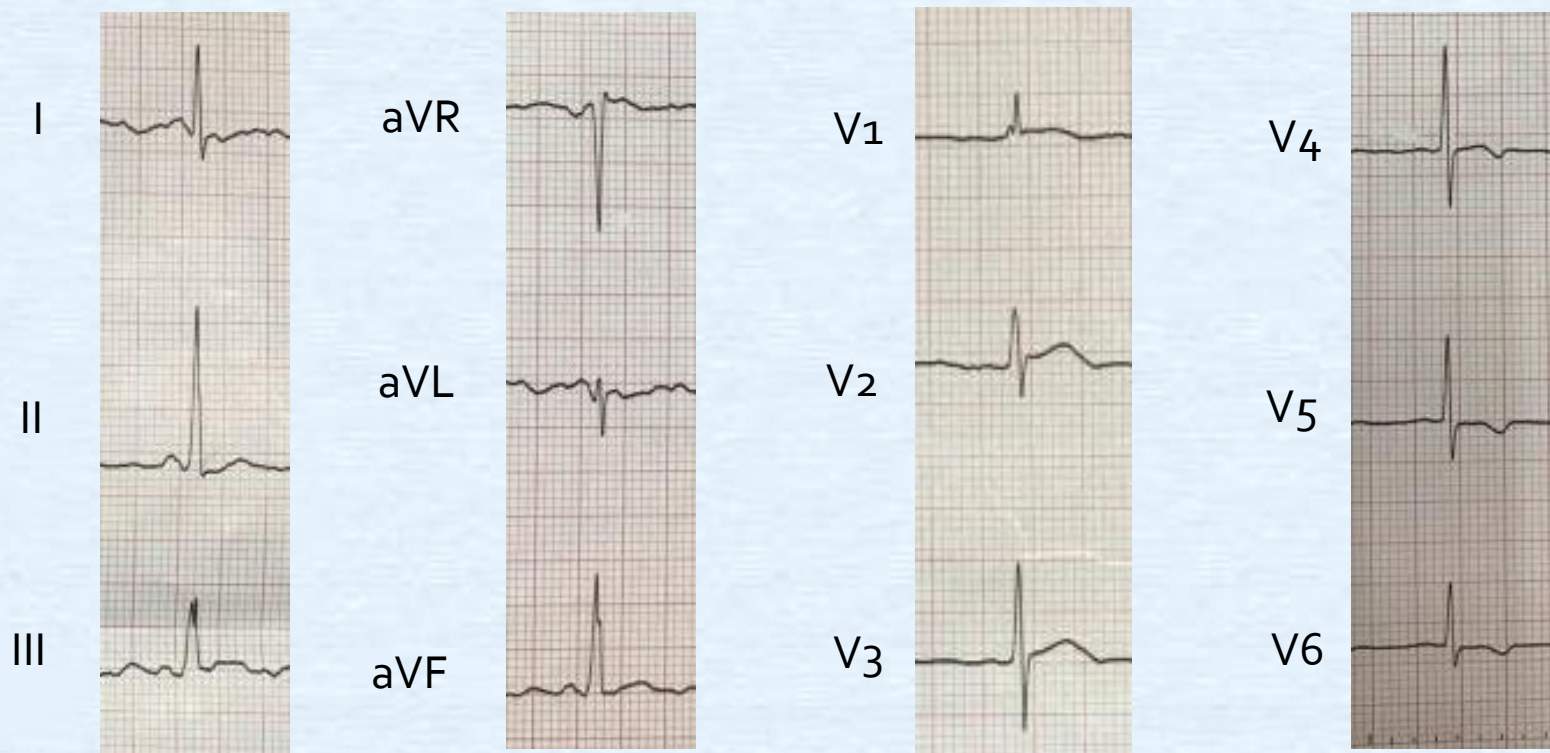
□ 肌电图:

- ✓ 胫神经传导速度测定 (-)
- ✓ 反射测定 (-)

□ 24小时动态脑电图 (发作间期): 右中央区、右后头区导联可见大量非同步低中不规则混合慢波伴尖慢波放电

□ 眼底检查: 双眼视网膜神经上皮脱离

□ 听觉检查: 双侧感音神经性耳聋



- 心电图：双心室肥大，T波异常
- 心脏超声 (-)
- 血管超声：双侧颈部动脉 (-)，双侧下肢动静脉 (-)

□ 血常规：

✓ 白细胞计数： $12.00 \times 10^9/L \uparrow$ ，中性粒细胞（NEUT）： $79.70\% \uparrow$
(40%-75%)

□ 甲功、肿瘤标志物 (-)

□ ESR、CRP、RF、ASO、抗核抗体谱、血管炎相关抗体、自身免疫性
脑炎抗体 (-)

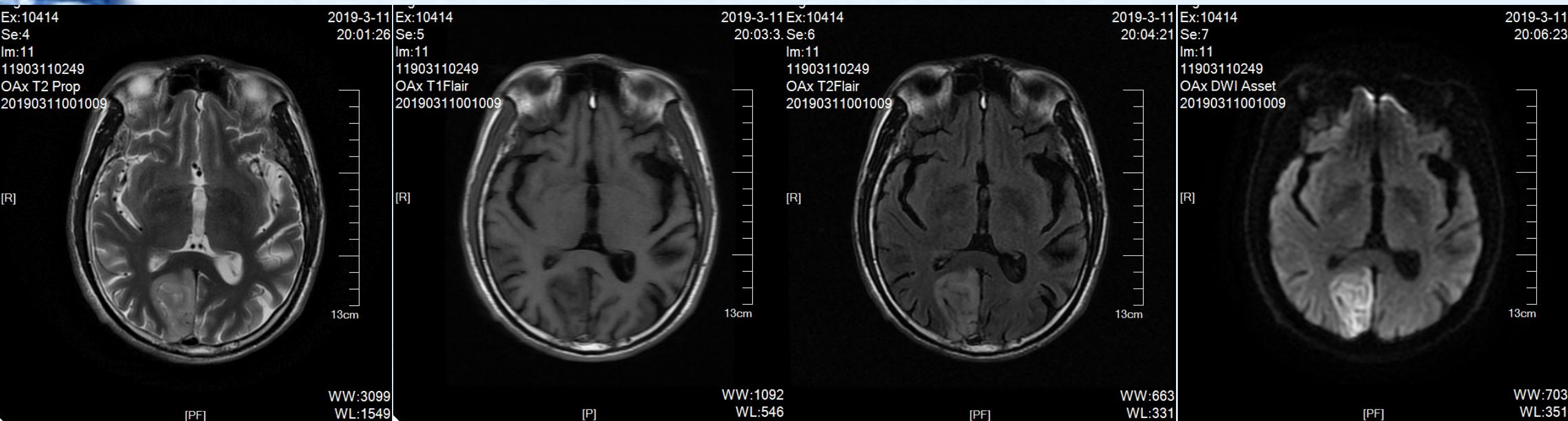
□ 脑脊液生化、常规、墨汁及抗酸染色 (-)，脑脊液细胞学检测 (-)

□ 生化及心肌损伤标志物：

✓ AST： $57.2IU/L \uparrow$ (15-40)，LDH-1： $74.0U/L \uparrow$ (15-65)

✓ LDH、CK、CK-MB、羟丁酸脱氢酶、肌红蛋白、肌钙蛋白 (-)

头颅MRI：右侧颞叶、枕叶可见大片状T1WI低信号，T2WI及FLAIR稍高信号，DWI呈高信号，亚急性脑梗死？脑炎？



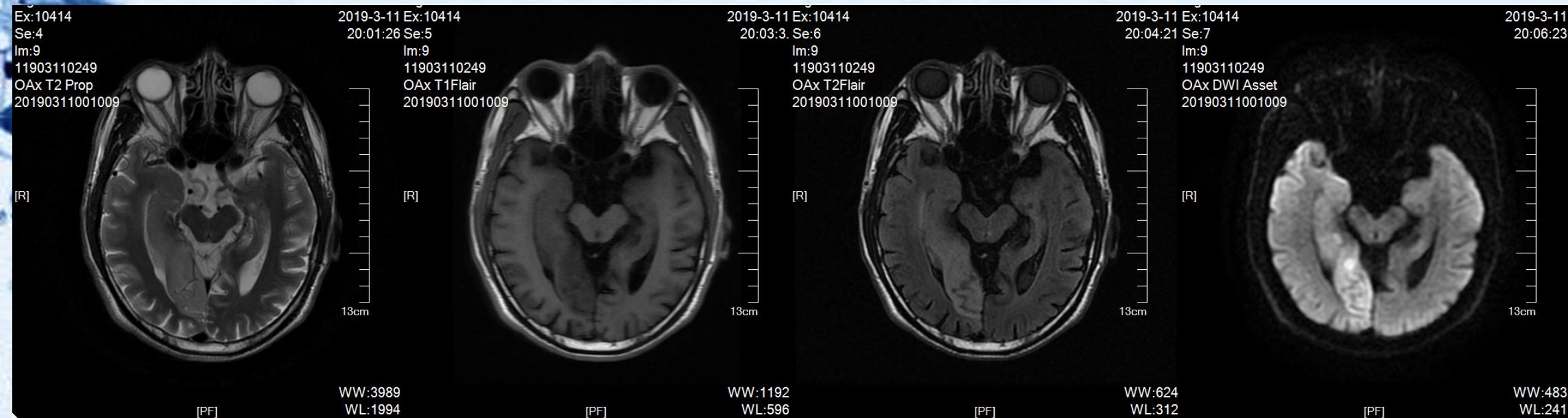
T2WI

T1WI

FLAIR

DWI

头颅MRI：右侧颞叶、枕叶可见大片状T1WI低信号，T2WI及FLAIR稍高信号，DWI呈高信号，亚急性脑梗死？脑炎？



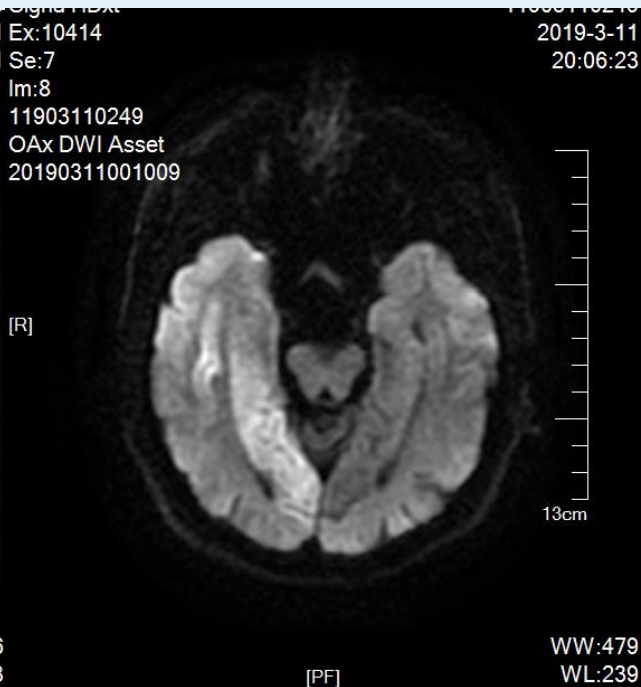
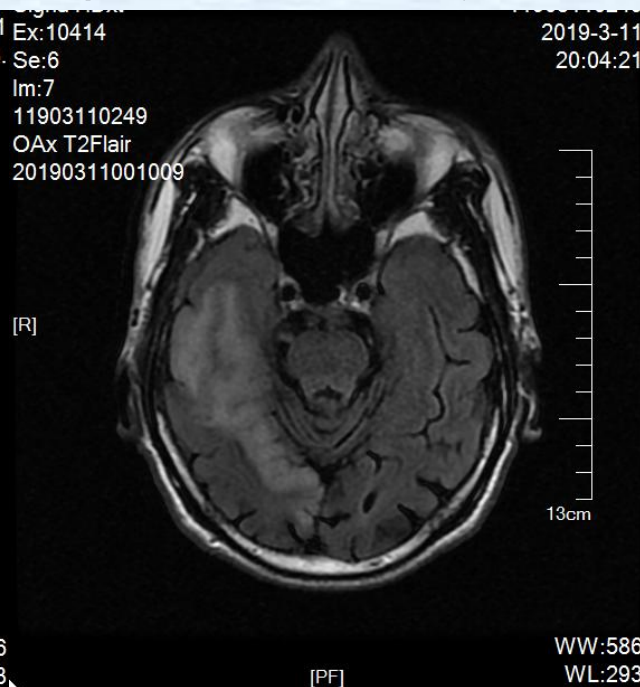
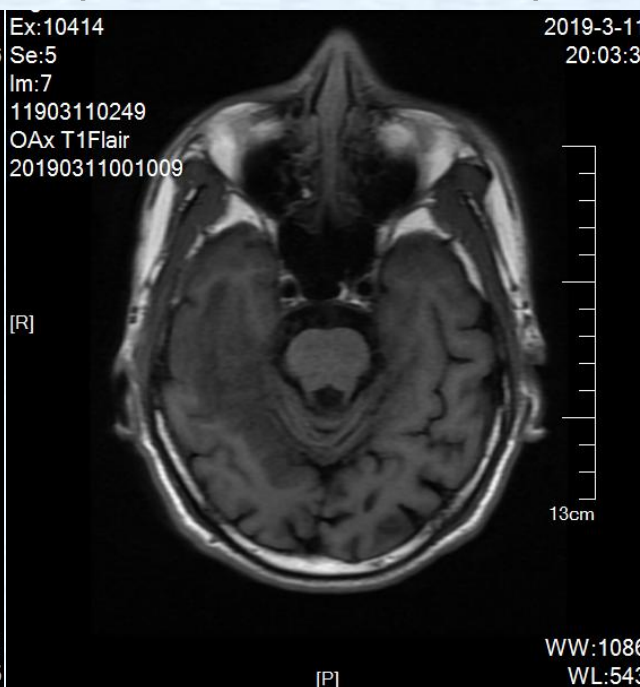
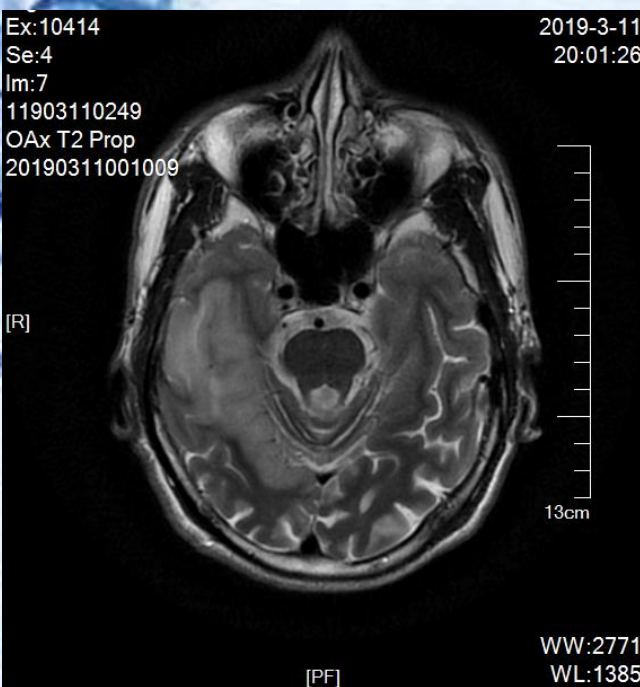
T2WI

T1WI

FLAIR

DWI

头颅MRI：右侧颞叶、枕叶可见大片状T1WI低信号，T2WI及FLAIR稍高信号，DWI呈高信号，亚急性脑梗死？脑炎？



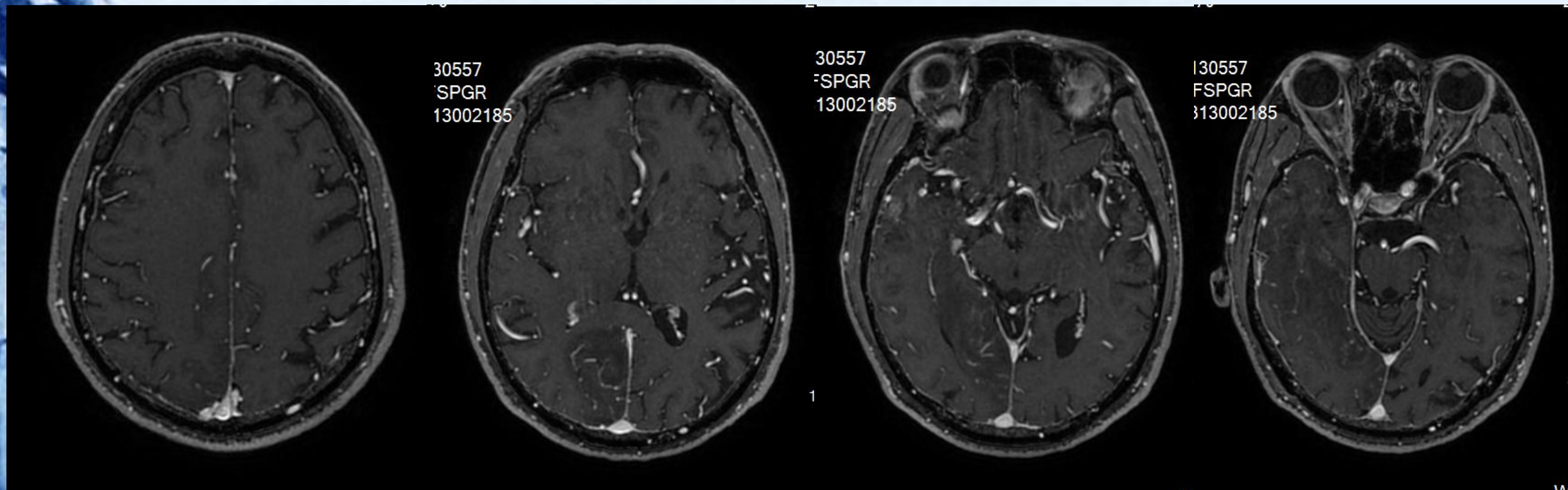
T2WI

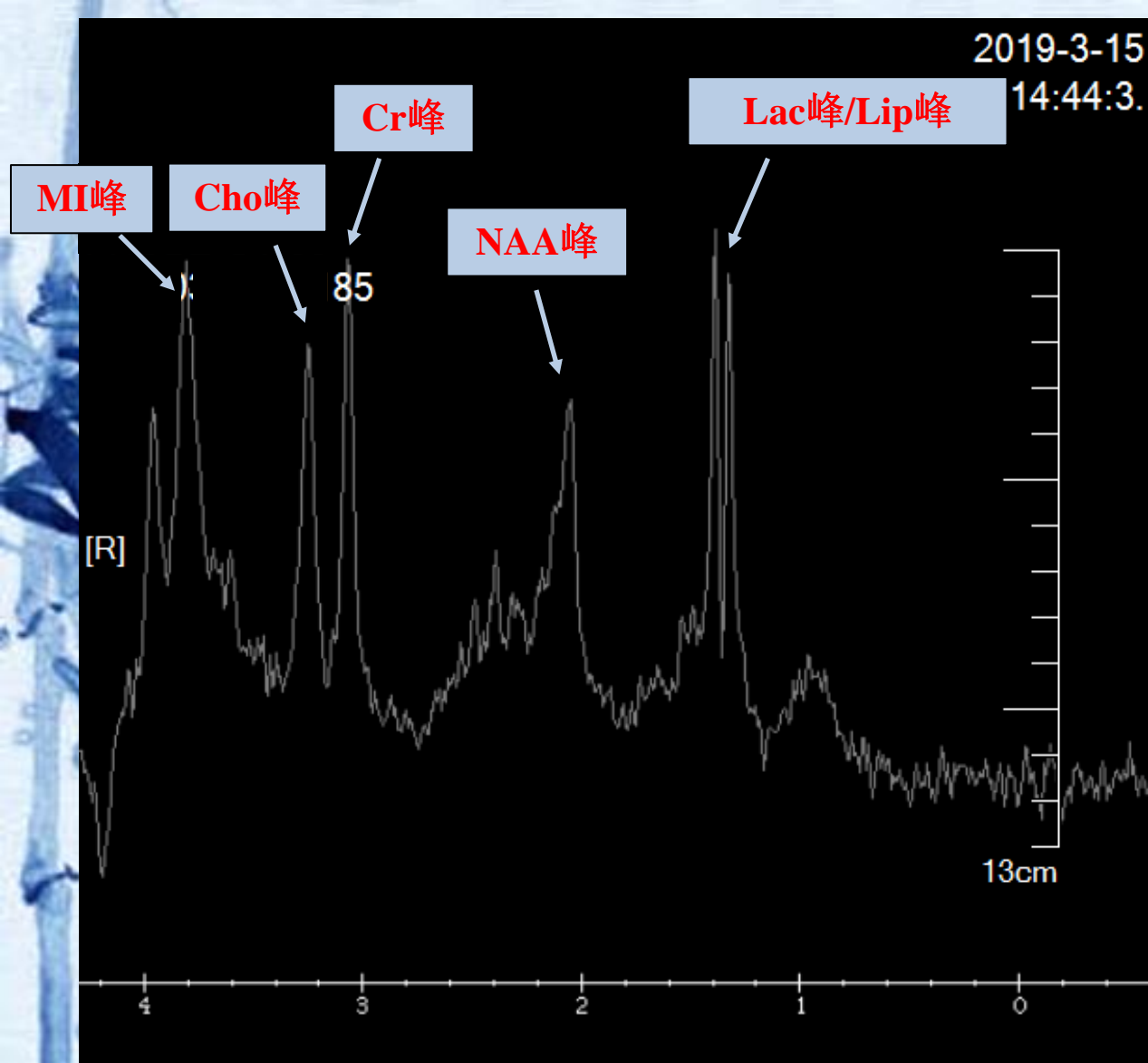
T1WI

FLAIR

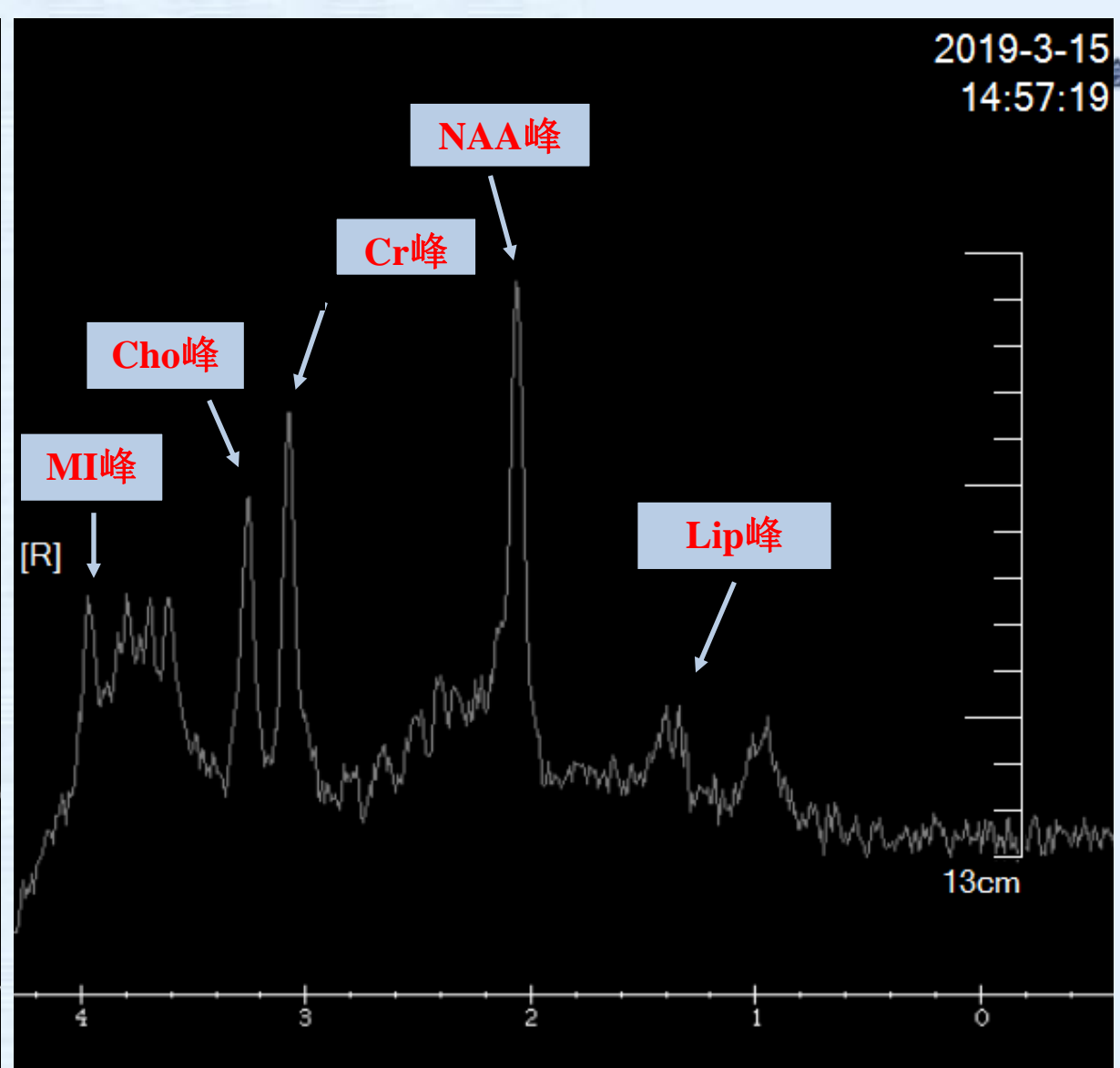
DWI

MRI增强：右侧颞枕叶病变似轻度强化





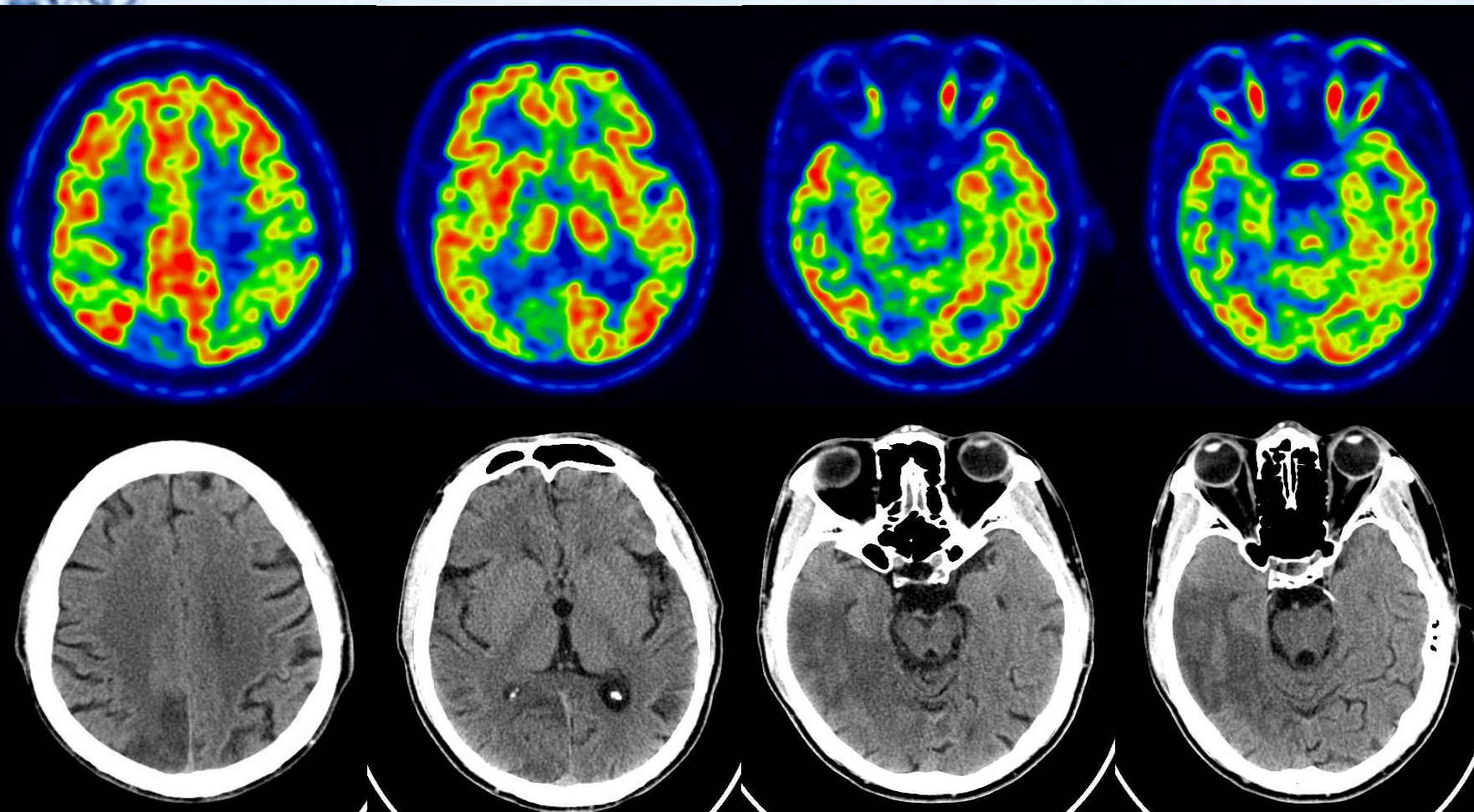
患侧 (右侧)



健侧 (左侧)

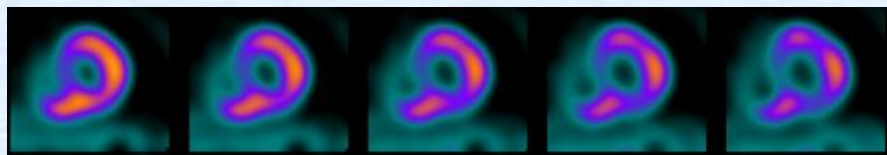
磁共振波谱MRS

^{18}F -FDG PET/CT脑代谢显像

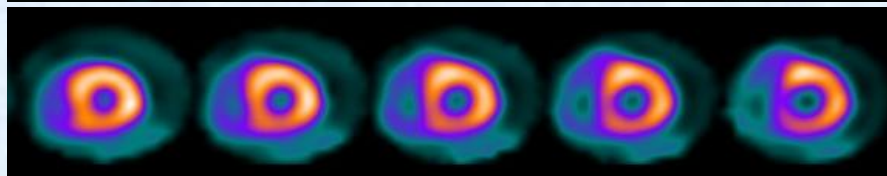


右侧顶枕颞叶密度与代谢呈大片状减低，走行与血管供血区不符，且范围大于MRI异常信号区

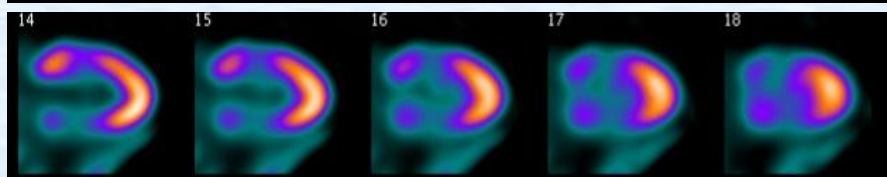
(糖负荷) FDG 心肌代谢



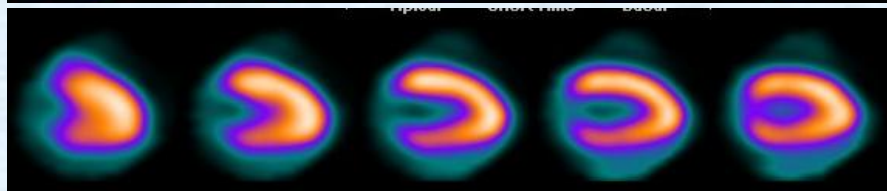
MIBI 心肌灌注



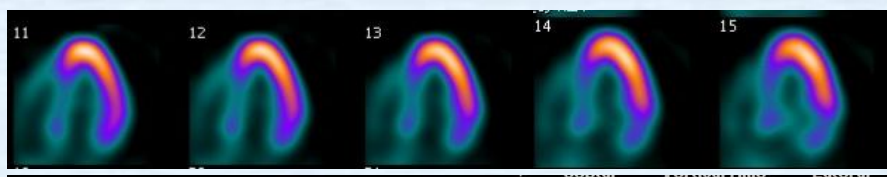
(糖负荷) FDG 心肌代谢



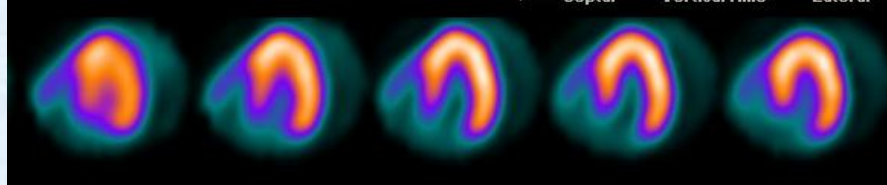
MIBI 心肌灌注



(糖负荷) FDG 心肌代谢



MIBI 心肌灌注



该患者心电图及心肌酶异常，提示可疑心肌受累，为进一步明确诊断行心肌显像，结果显示：

- 1、左心室部分前壁、部分侧壁、部分下壁及间壁大部代谢减低，提示线粒体呼吸链缺陷引起代谢异常
- 2、心肌灌注显像大致正常，提示此病并不影响血管供血

另外，此结果也从功能影像方面为此病发病机制阐释提供依据

□ 静息乳酸：2.10mmol/L↑ (1.0-1.7mmol/L)

诊断

- 肌肉活检病理：
 - ✓ 肌源性损害，符合**线粒体肌病**的病理损害
- 患者有卒中样发作，颅内病灶未见明确责任血管，且合并癫痫、2型糖尿病、心肌损害、视网膜病变及感因性耳聋等，血清乳酸高，符合**线粒体脑肌病**诊断标准
- 临床诊断：**线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作（MELAS综合征）**

MELAS综合征

- 线粒体脑肌病伴高乳酸血症和脑卒中样发作，简称**MELAS综合征**（**Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-like episodes**），是最为常见的线粒体脑肌病类型，于1984年被首次报道
- 见于青少年，10-40岁发病
- 25%患者有家族史，多为母系遗传，也可为散发，最常见的突变为发生在线粒体DNA3243位置上A变成G的点位上（**mtDNAA3243G**）



- 常以卒中样发作起病，主要表现为突发的神经系统功能缺失的症状和体征，包括偏瘫、失语、偏盲、共济失调
- 常伴有头痛、癫痫及认知功能减退
- 通常伴有身材矮小，多毛、糖尿病及神经性耳聋等
- 心脏及肌肉受累，可表现为易疲劳，四肢肌力减弱，眼外肌瘫痪，心肌肥厚，进行性左心室扩张及收缩功能减弱，心律失常等

- 脑MRI改变为临床诊断提供重要的依据，常表现为枕、颞、顶叶皮质出现大片长T1、长T2信号，病变不符合大血管分布区域，可呈游走性、可逆性
- 线粒体机能障碍导致呼吸链缺陷，病灶区呈低代谢
- 肌肉活检及基因检测明确诊断

MELAS心脏受累

- 大约1/3MELAS综合征的患者发生心脏功能障碍
- 肥厚性重塑是线粒体心肌病的早期表现，进而发展为扩张型心肌病，传导缺陷和心室预激发生于相当大比例的患者中
- MELAS综合征可能发生严重的心脏并发症，包括恶性心律失常，心衰和心脏骤停
- 存在心肌病的MELAS患者预后更差

小结

- 本例线粒体脑肌病患者PET脑代谢显像及心肌代谢显像显示多处代谢活动减低，但是与血管分布范围不符，为临床医师提供该疾病累及病变程度及范围

参考文献

1. Goto Y. Clinical features of MELAS and mitochondrial DNA mutations. *Muscle Nerve Suppl.* 1995;18:S107-112.
2. Lorenzoni PJ, Werneck LC, Kay CS, et al. When should MELAS (Mitochondrial myopathy, Encephalopathy, Lactic Acidosis, and Stroke-like episodes) be the diagnosis? *Arq Neuropsiquiatr.* 2015;73:959-967.
3. El-Hattab AW, Adesina AM, Jones J, et al. MELAS syndrome: Clinical manifestations, pathogenesis, and treatment options. *Mol Genet Metab.* 2015;116:4-12.
4. Hsu YR, Yogasundaram H, Parajuli N, et al. MELAS syndrome and cardiomyopathy: linking mitochondrial function to heart failure pathogenesis. *Heart Fail Rev.* 2016;21:103-116.



中华医学会核医学分会第十一届委员会 技术与继续教育学组成员名单

组 长	姚稚明、缪蔚冰
副组长	王茜、范岩、刘纯
传媒管理	林端瑜、余飞
秘 书	李旭、郑山
委 员	陈亮、杨治平、肖茜、李梦春、郑堃、李从心、王闯、程兵、黄斌豪、邓群力、袁梦晖、边艳珠、李忠原、黄占文、张卫方、李凤岐、褚玉、潘建英、程祝忠、梅丽努尔·阿布都热西提、肖欢、耿建华、武兆忠、杨吉琴、农天雷、徐微娜、苏莉、江勇、董萍、黄谋清、马宏星、向阳