

# A Case of Mitochondrial Encephalopathy Misdiagnosed as Acute Cerebral Infarction

Qian Shi

Yan'an University, Yan'an Shaanxi  
Email: 1874536545@qq.com

Received: Aug. 5<sup>th</sup>, 2019; accepted: Aug. 20<sup>th</sup>, 2019; published: Aug. 27<sup>th</sup>, 2019

---

## Abstract

**Objective:** To investigate the clinical characteristics, treatment and prognosis of MELAS syndrome in mitochondrial encephalopathy. **Methods:** The diagnosis and treatment of a patient with MELAS syndrome in the Affiliated Hospital of Yan'an University were reported. The clinical characteristics were summarized and the related literature was reviewed.

## Keywords

Mitochondrial Encephalopathy, Acute Cerebral Infarction

---

# 误诊为急性脑梗死的线粒体脑病1例报告

石倩

延安大学, 陕西 延安  
Email: 1874536545@qq.com

收稿日期: 2019年8月5日; 录用日期: 2019年8月20日; 发布日期: 2019年8月27日

---

## 摘要

**目的:** 探讨线粒体脑病中MELAS综合征的临床特点、治疗和预后。 **方法:** 本文报道了延安大学附属医院1例MELAS综合征患者的诊治过程, 总结其临床特征。

## 关键词

线粒体脑病, 急性脑梗死

---



## 1. 引言

线粒体是为细胞提供能量的细胞器，也是除 nDNA 外的遗传物质，能够半自主复制。线粒体脑病是线粒体 DNA 或核 DNA 缺陷导致线粒体结构和功能障碍、使脑神经细胞的 ATP 生成不足而引起脑的病变。主要是 mtDNA 发生突变，如基因点突变、缺失、重复和丢失，即 mtDNA 拷贝数减少等，使编码线粒体在氧化代谢过程中所必需的或载体发生故障，糖原和脂肪酸等原料不能进入线粒体或不能被充分利用，故不能产生足够的 ATP。因能量不足，不能维持细胞的正常生理功能，诱导细胞凋亡而导致线粒体病。80%线粒体脑肌病伴高乳酸血症和卒中样发作(MELAS)，所以临床上容易与急性脑梗死相混淆[1]。

## 2. 病例资料

### 2.1. 一般资料

患者男,49岁,农民,因头痛、头晕4天,左侧肢体无力伴全身抽搐11小时入院。患者4天前(2018.9.25)无明显诱因出现头痛、头晕,伴视物模糊,按感冒治疗后未见明显好转。11小时前上述症状加重,伴左侧肢体无力,急打120,送入院途中突然出现呼之不应,伴双眼上翻、牙关紧闭,双上肢屈曲,双下肢伸直,小便失禁,持续约1~2分钟后好转。急诊查颅脑CT示:右顶枕颞叶稍低密度灶,考虑急性期脑梗死灶,脑白质缺血改变。查体:T 36.8℃,P 106次/分,R 20次/分,BP 125/80 mmHg。意识朦胧,双肺呼吸音粗糙,可闻及痰鸣音及湿性啰音;左侧肢体肌张力低,疼痛刺激可见回缩反应,左侧腱反射减弱;余神经系统未见阳性体征。门诊以“1)急性大面积脑梗死;2)吸入性肺炎”收住于重症医学科。给予氯吡格雷抗血小板聚集、阿托伐他汀抗动脉粥样硬化、丙戊酸钠控制癫痫、左氧氟沙星抗感染、改善脑血循环等对症治疗后患者意识转清,癫痫未再发作。2018.10.3以“左侧肢体无力原因待诊急性大面积脑梗死?线粒体脑病?”转入神经内科,主要症状:头痛不著,意识清楚,言语清楚,查体:左侧视野缺损,左侧肢体肌力5级,余神经系统未见明显阳性体征。补充病史:既往嗜烟酒。家族史:姐姐有癫痫病史。查头颅MRI+DWI+MRA提示(10.3):右侧大脑半球见大面积DWI高信号影,ADC低信号值,双侧侧脑室周围及深部白质见斑片状T2FLAIR高信号影,脑室对称,中线结构居中,幕下脑干及小脑未见明显异常。诊断意见:右侧大脑半球大面积异常信号,考虑1)线粒体脑病。2)急性期脑梗死;MRA未见明显异常;脑白质T2FLAIR高信号,Fazekas评分3级。动脉自旋标记(ASL):提示右颞顶枕叶灌注较对侧增高。波普序列(MRS):提示右侧颞枕叶代谢性疾病可能,线粒体脑病?请结合临床。综合考虑后诊断为“1)线粒体脑病;2)继发性癫痫”,给予左乙拉西坦片控制癫痫,辅酶A、三磷酸腺苷二钠注射液等对症治疗后,患者独立行走出院。出院前(2018.10.26)复查颅脑MRI+DWI提示:双侧大脑半球对称,右侧颞顶枕叶见片状稍长T1稍长T2信号影,DWI呈高信号,ADC呈稍高信号影,FLAIR序列示双侧脑室旁及脑室周围点片状高信号影。诊断意见:右颞顶枕叶异常信号,对比前片(2018.10.03)病变好转,请结合临床,脑白质异常信号,Fazekas3级。(2018.12.15)患者门诊复查,病人一般情况佳,肢体活动灵活,无癫痫发作,查颅脑MR提示病灶减少。(2019.01.08)患者再次入院,因感冒后出现左下肢频繁抽搐,约1分钟好转,伴作恶肢体麻木、无力,查体:查体:T 37℃,P 86次/分,R 20次/分,BP 130/80 mmHg。神志清楚,推入病房,查体欠合作。记忆力、计算力差,反应迟钝,言语清楚。颜面部感觉检查欠配合,左上肢肌力4级,左下肢肌力4级,左侧偏身痛觉较对侧减退;余神经系统未见明显异常。查颅脑MRI

+ DWI (2019.01.10)提示: 右侧颞顶枕叶见片状 T1 稍低 T2 稍高信号影, T2FLAIR 呈高信号, DWI 右顶叶呈高信号影, 相应区域脑沟增宽、加深, 双侧侧脑室周围及深部白质见斑片状 T2FLAIR 高信号影, 双侧脑室欠对称, 右侧脑室扩大, 中线结构居中。诊断意见: 系线粒体脑肌病复查, 原右侧颞顶枕病灶较前片(2018.12.15)范围变化不著, 其中右顶叶新发 DWI 高信号, 请结合临床。加大左乙拉西坦片药量及加用卡马西平片控制癫痫, 改善脑血循环治疗后病情好转出院。

## 2.2. 辅助检查

### 2.2.1. 第一次入院检查

心电图: 窦性心律, 偶发房性早搏伴房早未下传。颈部血管超声: 右侧锁骨下动脉起始处斑块形成, 双侧颈动脉斑块形成, 右侧颈总动脉及颈内-外动脉分叉处内-中膜增厚。心脏超声: 心内结构及各心腔大小未见异常, 左室舒张功能受损。实验室检查: 心肌酶(09.30): CK-MB 12 ug/L↑正常参考值: 0.6~6.3 ug/L。心肌损伤因子(09.30): 肌红蛋白 143.7 ug/L 正常参考值: 14.3~65.8 ug/L。电解质: Na 130.7 mmol/L↓正常参考值: 137~147 mmol/L。肾功: 血清尿酸 522 umol/L 正常参考值: 200~420 umol/L。肝功: 总蛋白 60 g/L 正常参考值: 65~85 g/L, 白蛋白 38.2 g/L 正常参考值: 40~55 g/L。心肌酶(10.04): CK-MB 14.2 ug/L↑。心肌损伤因子(10.04): 肌红蛋白 112 ug/L 正常参考值: 14.3~65.8 ug/L。

### 2.2.2. 第二次入院检查

脑电图提示: 为大致正常。空腹血糖 10.7 mmol/L 正常参考值: 3.8~6.15 mmol/L; 糖化蛋白 9.9% 正常参考值: 4.0%~6.0%; 心肌酶、肝功、肾功、电解质、血脂、凝血系列均未见明显异常。

## 3. 误诊原因分析

误诊为急性脑梗死原因如下: 1) 临床表现与急性脑梗死症状类似, 加之患者有嗜烟、嗜酒的脑梗死独立危险因素, 是误诊主要原因。2) 头颅 CT、MR 提示急性脑梗死可能, 没有进行相应思考, 也是误诊重要原因, 在寻找梗死分型时才发现病灶与脑血管楔形分布并不一致, 且颅脑 MRA 提示血管正常, 且 1 个月后病灶明显缩小, 另外, 患者头颅 MRS 检查显示病变区域 N-乙酰天门冬氨酸峰值下降、乳酸峰值明显升高, 符合线粒体脑病。3) 知识面窄, 多考虑常见病, 对线粒体肌病缺乏应有认识, 也是误诊不可忽视原因。

## 4. 总结临床及影像学特征

MELAS 系母系遗传病, 一般青少年发病, 多为突然发病, 少数缓慢起病, 临床表现为突发卒中样发作, 可有偏头痛病史, 一般身材矮小和神经性耳聋。临床出现脑或视网膜膜受损的同时, 结合影像学及肌肉活检观察到 RRF, 可考虑线粒体脑肌病的可能, 依不同的特殊临床表现及基因检测, 可明确不同的类型[1]。常见的影像学 MRI 表现多样, 可总结为 1) 病灶多发或单发, 新旧病灶并存, 随访发现病灶形态及部位多变; 2) 好发于顶枕叶、颞叶的脑皮质及皮质下区, 灰白质界限欠清, 与脑动脉供血区无关联; 3) 旧病灶局部脑组织以萎缩为主要表现, 皮质变薄, 脑沟增宽, 极少出现软化灶; 4) 卒中样发作时临床表现与脑梗死相似, 但病灶的范围、分布与脑动脉供血区不一致; 5) 本病增强扫描病灶无强化[2]。

## 参考文献

- [1] 饶明俐, 吴江, 贾建平, 等. 神经病学[M]. 第 3 版. 北京: 人民卫生出版社, 2015.
- [2] 董松申, 李百信, 王佳微. 线粒体脑疾病的 MRI 表现及诊断价值[J]. 中国 CT 和 MRI 杂志, 2012, 10(2): 24-26.

### 知网检索的两种方式：

1. 打开知网首页：<http://cnki.net/>，点击页面中“外文资源总库 CNKI SCHOLAR”，跳转至：<http://scholar.cnki.net/new>，搜索框内直接输入文章标题，即可查询；  
或点击“高级检索”，下拉列表框选择：[ISSN]，输入期刊 ISSN：2161-8712，即可查询。
2. 通过知网首页 <http://cnki.net/>顶部“旧版入口”进入知网旧版：<http://www.cnki.net/old/>，左侧选择“国际文献总库”进入，搜索框直接输入文章标题，即可查询。

投稿请点击：<http://www.hanspub.org/Submission.aspx>

期刊邮箱：[acm@hanspub.org](mailto:acm@hanspub.org)