

· 论 著 ·

中枢神经系统畸形胎儿产前超声诊断的脑室异常改变

吕永燕, 陈永超, 连娟, 高源

[摘要] 目的 探讨胎儿脑室异常超声表现在中枢神经系统畸形中诊断和鉴别诊断的意义。方法 收集自 2014 年 1 月-2016 年 5 月在我院进行产前超声诊断中发现的 92 例胎儿中枢神经系统畸形, 回顾性分析脑室异常改变, 总结并分析其声像图改变特征及合并畸形情况。结果 收集的产前超声诊断为中枢神经系统异常 92 例胎儿中透明隔腔缺如 51 例, 侧脑室扩张 63 例, 第三脑室扩张 42 例, 第四脑室扩张 37 例。结论 产前超声诊断可以动态检查中枢神经系统的发育情况, 通过观察脑室形态改变可对中枢神经系统畸形进行诊断及鉴别诊断。

[关键词] 产前超声; 中枢神经; 透明隔腔

[中图分类号] R445.1; R714.5 [文献标志码] A doi:10.3969/j.issn.1672-271X.2016.04.010

Prenatal ultrasound diagnosis of ventricle anomalies in abnormalities of fetal central nervous system

LV Yong-yan, CHEN Yong-chao, LIAN Juan, GAO Yuan. Department of Ultrasound, 105 Hospital of PLA, Hefei, Anhui 230031, China

[Abstract] Objective To investigate the significance of ultrasonic performance of fetal ventricle anomalies in differential diagnosis of abnormalities in central nervous system. Methods 92 cases of fetuses diagnosed with abnormalities in central nervous system were collected, all of whom underwent prenatal ultrasound examination in our hospital from January 2014 to May 2016. Ventricular abnormalities were retrospectively analyzed, and sonographic characteristics and associated deformity were summarized and analyzed. Results 92 fetuses cases with abnormalities in central nervous system were detected, consisting of 51 cases with absence of cavum septum pellucidum, 63 cases with lateral ventricle dilatation, 42 cases with the third ventricle dilatation, and 37 cases with the fourth ventricle dilatation. Conclusion Prenatal ultrasound can dynamically observe the development status of the central nervous system. Malformations in central nervous system can be diagnosed differentially by observing ventricle morphological changes.

[Key words] prenatal ultrasound; central nervous system; cavum septum pellucidum

根据 2012 年我国出生缺陷报告显示我国出生缺陷发生率约为 5.6%, 每年新增出生缺陷数约 90 万例^[1], 神经管缺陷、先天性脑积水是位居前五位的高发畸形, 产前超声的早发现、早诊断具有重要的临床意义, 可以降低畸形儿的出生率。本文总结分析在我院进行产前超声筛查发现的 60 例胎儿中枢神经系统畸形脑室异常超声改变。

1 对象与方法

1.1 对象 2014 年 1 月-2016 年 5 月在解放军 105 医院行产前系统超声筛查的孕妇 49 467 例, 年龄 19~39 岁, 孕周 20~30 周, 收集的产前超声诊断为中枢神经系统异常的 92 例胎儿, 进行比较分析。

1.2 超声检查 采用美国 GE 公司生产的 Voluson

E8 彩色多普勒超声诊断仪, 选用胎儿检查程序, 经腹探头频率 3.0~7.0 MHz, 三维容积探头频率 2.0~6.0 MHz, 检查时孕妇取仰卧位, 暴露腹部, 经腹系统检查胎儿各器官和附属物, 发现颅脑异常后将图像适当放大, 多切面观察大脑镰、透明隔腔、侧脑室、第 3 脑室、第 4 脑室及后颅窝池, 观察面部中轴结构如眼、鼻、唇、腭等, 并对异常部位进行三维超声成像, 利用彩色多普勒观察胎儿颅内血管结构, 如脐周动脉, 大脑基底动脉环。详细记录胎儿异常情况, 由 2 名主治医师会诊后确定最终诊断, 并应用超声工作站以及光盘记录保存图像。

2 结果

92 例胎儿检出中枢神经系统异常, 其中 51 例伴有透明隔腔消失, 63 例伴侧脑室扩张, 42 例伴第三脑室扩张, 37 例第四脑室扩张。所有病例均经引产后死胎标本解剖或随访证实。

相关畸形的超声表现及合并畸形情况见表 1。产前诊断引起脑室异常改变的 92 例胎儿中, Dandy-

作者单位: 230031 安徽合肥, 解放军 105 医院超声中心

通讯作者: 连娟, E-mail: lian542000@126.com

引用格式: 吕永燕, 陈永超, 连娟, 等. 中枢神经系统畸形胎儿产前超声诊断的脑室异常改变[J]. 东南国防医药, 2016, 18(4): 370-373.

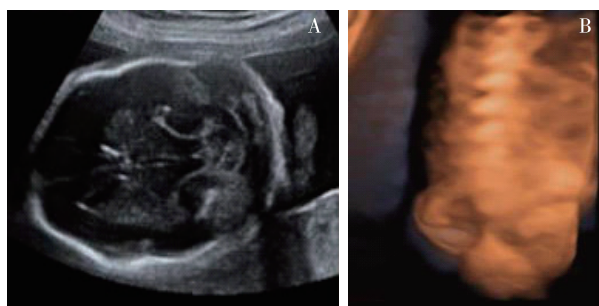
Walker 综合征 27 例(图 1),其中 3 例透明隔腔消失,4 例侧脑室扩张,4 例第三脑室扩张,27 例第四脑室扩张。



透明隔腔消失,小脑蚓部完全缺失,两侧小脑半球分离,第四脑室及颅后窝池扩张、相通

图 1 Dandy-Walker 畸形

脊柱裂 22 例(图 2),开放性 17 例,闭合性 5 例,其中 6 例透明隔腔消失,15 例侧脑室扩张,10 例第三脑室扩张,10 例第四脑室扩张。



A:“香蕉”小脑,后颅窝池消失;B:四维成像显示皮肤缺损

图 2 开放性脊柱裂

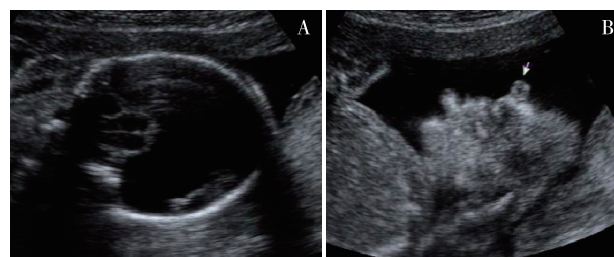
重脑积水 20 例(图 3),18 例透明隔腔消失,20 例侧脑室及第三脑室扩张。



侧脑室重度扩张,脉络丛漂移,第三脑室扩张

图 3 脑积水

前脑无裂畸形 13 例,无叶型 6 例(图 4),半叶型 3 例,叶状 4 例,13 例胎儿透明隔腔均消失,无叶及半叶型均合并严重的颜面部畸形。



A:单一原始脑室,丘脑融合,无脑中线;B:喙鼻

图 4 无叶型 HPE

胼胝体缺失 11 例,所有病例均未显示透明隔腔,侧脑室后角均见有不同程度的扩张,部分病例第三脑室扩张。所收集的 92 例病例中除 3 例 Dandy-Walker 变异和 2 例叶状前脑无裂畸形未进行尸体解剖,余病例产前超声诊断与产后死胎标本解剖结果均一致。

3 讨论

神经管缺陷、先天性脑积水是位居前五位的高发畸形^[2],美国超声医学会(American Institute of Ultrasound in Medicine, AIUM)指南^[3]中要求,透明隔腔及侧脑室是进行中枢神经系统系统扫查必须检查的项目。大脑组织在整个胚胎时期不断的生长、发育、分化,组织结构在一定时间才发育完成,因此在此之前不宜做出异常诊断,以免造成误诊。

了解 CNS 生长发育的规律和特征,掌握诊断时机是提高 CNS 异常的正确诊断率的关键因素之一。在孕 16 周前和 37 周后未显示 CSP 可以是一种正常现象^[4],孕 16 周以上未显示 CSP 超声才能做出透明隔腔缺如的诊断。胼胝体于孕 20 周左右发育完成,故诊断胼胝体发育不全应在孕 20 周后^[5],本组病例中产前超声诊断为胼胝体缺如的 11 例胎儿,孕周在 22 周以后。研究发现孕 18 周前小脑尚未发育完全,蚓部未闭合,因此在孕 18 周前不能做出 Dandy-Walker 畸形的诊断^[6],部分资料表明,一部分胎儿蚓部的闭合甚至要延迟至妊娠 24 周^[7]特别是 Dandy-Walker 变异型,无合并畸形的胎儿应随访至 24 周。孕 20 周以前胎儿侧脑室可能出现暂时性功能失调,因而此前诊断胎儿脑积水需谨慎。无叶和半叶型 HPE 在孕早期即可发现异常脑室改变,国内报道诊断前脑无裂的最早孕周是在孕 11⁺⁴周^[8]。

表 1 透明隔腔缺如及脑室扩张胎儿相关畸形

超声诊断	n	产前超声表现	合并畸形
Dandy-Walker 综合征	27		
Dandy-Walker 畸形	18	两侧小脑半球分离,小脑位于半球间的小脑蚓部完全缺失,第四脑室及颅后窝池扩张,两者相通	胎儿宫内生长受限,伴膈疝,脑膜膨出
Dandy-Walker 变异	9	小脑下蚓部发育不良,第四脑室与颅后窝池相连	唇裂,右眼球缩小,单脐动脉,多指、趾,脑积水,透明隔腔缺如,三尖瓣下移畸形,胸腔积液,左心发育不良、主动脉弓离断,室间隔缺损
脊柱裂	22		
开放性	17	脊柱后方皮肤连续性中断,脊柱成角,部分椎弓缺失,并有脊膜或脊髓脊膜膨出,脊柱横切面上显示椎弓骨化中心呈“U”或“V”形改变,脊柱冠状切面上显示两椎弓间距离增宽	颅骨形态异常、脑积水,小脑横径小于孕周呈“香蕉”状,后颅窝池变窄,足内翻,胎儿宫内生长受限,脐膨出
闭合性	5	脊柱后方皮肤连续性完整,病变部位部分椎弓缺失	Dandy-Wal 肺发育不良,胸腔积液,永存动胎儿宫内生长受限,法洛氏四联征,单脐动脉。
严重脑积水	20	脑实质受压变薄,脑中线存在,侧脑室内径>15 mm,脉络丛漂移,严重者移至对侧,悬挂于脑室内,第三脑室扩张,内径>3 mm	透明隔腔消失,左心发育不良、单脐动脉
前脑无裂畸形	13		
无叶	6	单一扩张的脑室,脑中线、透明隔腔、胼胝体及第三脑室均消失,丘脑融合,无明显大脑组织	独眼,眼距过近,喙鼻,单鼻孔,中央型唇腭裂,完全型心内膜垫缺损,脐膨出,多指、趾
半叶	3	单一脑室呈“U”形,显示部分后角,无脑中线、透明隔腔及第三脑室,两侧丘脑部分融合,可显示部分大脑组织	眼距过近,无鼻,中央型唇腭裂,右室双出口,左心发育不良
叶状	4	透明隔腔缺失,两侧脑室前角融合	
胼胝体缺失	11	透明隔腔缺如,侧脑室前角间距增宽,后角扩张,呈“水滴状”,大脑半球与脑中线见距离增大,弧形带状低回声胼胝体及胼周动脉消失	

CNS 发育异常及畸形常常会导致脑脊液循环障碍,引起脑室扩张、变形,许多 CNS 畸形同时引起几个脑室异常改变,其中侧脑室和透明隔腔受累最常见。CSP 缺如有 3 个主要原因:①发育性前脑畸形,例如 HPE、ACC、脑裂畸形和露脑畸形等;②继发性畸形,如孔洞脑、严重脑积水和 Arnold-Chiari 畸形等;③单纯性 CSP 消失。脑积水可以由中脑导水管狭窄及神经系统结构畸形引起,中脑导水管狭窄是导致胎儿脑积水最常见的原因。

本组病例中发现引起 CSP 缺如的发育性前脑畸形有 HPE、ACC,继发性畸形有严重脑积水、Arnold-Chiari 畸形和 Dandy-Walker 综合征。本组病例中发现 HPE13 例,无叶型 6 例,半叶型 3 例,叶状 4 例,无叶和半叶型 HPE 均无 CSP、胼胝体、第三脑室,单一扩张的原始脑室,9 例胎儿均伴有严重中线颜面部结构畸形,如独眼、喙鼻、无鼻以及唇腭裂等,无叶型 HPE 脑中线消失,丘脑融合,原始脑室呈

新月形,半叶型 HPE 原始脑室形成部分后角,呈“U”形改变,有部分脑中线结构,丘脑部分融合。4 叶状 HPE 超声显示 CSP 消失,侧脑室前角融合,胎儿颅脑冠状切面上显示叶状 HPE 胎儿融合的侧脑室前角呈“蝴蝶形”,内有融合的弯隆柱。11 例 ACC 胎儿超声声像图显示 CSP 消失,侧脑室前角远离中线,体部与脑中线平行,呈三线征,后角扩张呈“水滴”状改变^[9],第三脑室扩张上抬,胼周动脉走行异常^[10]。诊断 ACC 的最佳切面是正中矢状切面,此切面二维超声较难获得,可以利用三维成像,方便快捷获取比二维图像更多的信息^[11]。

本研究中 20 例由中脑导水管狭窄引起的脑积水胎儿,超声表现为侧脑室重度扩张及第三脑室扩张,第四脑室正常,18 例 CSP 缺如。重度脑积水时室间孔病理增大破坏透明隔,使侧脑室与 CSP 相通,导致继发性 CSP 缺如。脊柱裂分两类,开放性和闭合性^[12],其中开放性占 85%,好发于腰骶部。

开放性脊柱裂同时伴有头部异常改变是 Chiari II 畸形。本组 22 例脊柱裂中 17 例为开放性,均发生于腰骶部,15 例伴颅脑异常改变,超声颅脑异常显示为:“柠檬头”,侧脑室重度扩张,脉络丛漂移甚至移至对侧,小脑发育不良,呈“香蕉”状,小脑延髓池 $<2\text{ mm}$,6 例胎儿伴有 CSP 缺如。Dandy-Walker 综合征有 20% 的病例可伴侧脑室扩张^[13], Dandy-Walker 综合征是小脑蚓部发育不全,第四脑室出口闭锁,阻断脑脊液的循环,导致侧脑室、第三及第四脑室均扩张,本研究还发现 4 例伴 CSP 消失。1 例胎儿于 21 周产前超声检查诊断 Dandy-Walker 变异型,侧脑室轻度扩张,CSP 存在,3 周后超声复查侧脑室重度扩张,CSP 消失。结合以上病例发现不论何种原因引起的脑积水,发展到一定程度都会导致脑组织破坏,引起 CSP 消失。

许多 CNS 畸形颅内结构异常改变不明显,超声声像图表现相似,诊断相当困难,产前超声检出 CSP 缺如是诊断这些疾病的一个重要的诊断线索,并通过脑室形态变化可以识别这些畸形并加以鉴别诊断。

【参考文献】

- [1] 中华人民共和国卫生部.中国出生缺陷防治报告(2012)[R].2012.
- [2] 薛建设,缪秋菊,蓝晓真,等.产前超声系统筛查法诊断胎儿先天缺陷的价值[J].东南国防医药,2012,14(4):355-356.
- [3] American Institute of Ultrasound in Medicine. AIUM practice guideline for the performance of obstetric ultrasound examinations. [J] Ultrasound Med, 2010, 29(1): 157-166.
- [4] Malinger G, Lev D, Oren M, et al. Non-visualization of the cavum septi pellucidi is not synonymous with agenesis of the corpus callosum. [J] Ultrasound Obstet Gynecol, 2012, 40(2): 165-170.
- [5] 殷林亮,夏飞,邓学东.透明隔腔的产前超声研究进展[J/CD].中华医学超声杂志(电子版),2013,10(12): 970-975.
- [6] Hindryckx A, De Catte L, Van Esch H, et al. First trimester prenatal diagnosis of 13q- syndrome presenting with increased nuchal translucency, Dandy-Walker malformation and small parietal encephalocoele [J]. Prenat Diagn, 2008, 28(5): 445-446.
- [7] Malinger G, Lev D, Sagie TL. The fetal cerebellum; pitfalls in diagnosis and management [J]. Prenat Diagn, 2009, 29, 372-380.
- [8] 甄理,欧燕梅,崔诗敏,等.规范化早孕期超声结构筛查在诊断无脑儿及全前脑中的意义[J].中国优生与遗传杂志,2012,10:97-98.
- [9] Vasudevan C, McKechnie L, Levene M. Long-term outcome of antenatally diagnosed agenesis of corpus callosum and Cerebellar malformations [J]. Semin Fetal Neonatal Med, 2012, 17(5): 295-300.
- [10] 魏秋菊,蔡爱露,王金田,等.胎儿脐抵体发育不全的超声研究进展[J].中国医学影像技术,2011,27(4):848-851.
- [11] 周文娟,李自清,周彩虹.三维超声在诊断胎儿畸形中的应用[J].东南国防医药,2011,13(4):380.
- [12] 顾莉莉,李胜利.胎儿脊柱裂的产前诊断进展[J/CD].中华医学超声杂志(电子版),2012,9(3):201-204.
- [13] 曹文娇,严英榴.Dandy-Walker 复合征的产前诊断研究进展[J].中华超声影像学杂志,2011,11(20):1000-1003.

(收稿日期:2016-03-04;修回日期:2016-06-20)

(本文编辑:张仲书;英文编辑:王建东)

(上接第 369 页)

- [4] 李锋,董蒲梅,乔荣宪,等.2005 年麻疹流行病学特征分析[J].医药论坛杂志,2006,27(19):40-41.
- [5] 丁元江,郭辉,郝子成,等.1966~2003 年滨州市麻疹流行特征及防控效果[J].预防医学论坛,2004,10(5):632-633.
- [6] Dominguez A, Torner N, Barrabeig I, et al. Working group for the study of the measles outbreak in catalonia large outbreak of measles in a community with high vaccination coverage: implications for the vaccination schedule [J]. Clin Infect Dis, 2008, 47(9): 1143-1149.
- [7] 董捷,杨巍,董志强,等.636 例典型麻疹住院患者临床特征分析[J].中国医科大学学报,2011,40(10):955-958.
- [8] 陈小凤,尚宁.成人麻疹 31 例误诊分析[J].东南国防医药,2008,10(3):211-212.
- [9] 耿倩,陈蓉,张涛.2006~2011 年上海市麻疹流行病学特征分析[J].中华疾病控制杂志,2013,17(11):955-958.
- [10] 谢学迎,刘登红,刘爱国.泰安市 2005~2012 年麻疹流行病学特征分析[J].现代预防医学,2014,41(5):777-781.
- [11] 张宁静,张晓曙,付鸿.甘肃省 <8 月龄及 ≥ 15 岁人群麻疹发病危险因素分析[J].中华流行病学杂志,2014,35(10):1095-1098.
- [12] 杜娟,王艳,丁体龙,等.部队官兵卫生防疫保护知识调查与分析[J].东南国防医药,2013,15(6):566-568.

(收稿日期:2016-04-14;修回日期:2015-05-10)

(本文编辑:齐名;英文编辑:王建东)