

胎儿 Dandy-Walker 综合征的 MRI 诊断价值

郭扣松¹ 李晓庆² 许可¹ 周波¹

(1. 乐山市妇幼保健院 放射影像科, 四川 乐山 614000; 2. 资阳市第一人民医院 超声科, 四川 资阳 641300)

【摘要】 目的 通过探讨总结胎儿 Dandy-Walker 综合征 MRI 影像表现特征并分析其差异, 以提高对 Dandy-Walker 综合征的产前影像诊断水平。方法 通过查阅相关文献, 分析乐山市妇幼保健院 2020 年 4 月至 2021 年 12 月经证实的 14 例 Dandy-Walker 综合征的临床病例及 MRI 影像资料。结果 本组 14 例病例中, 5 例 Dandy-walker 畸形 MRI 影像特征为重度小脑蚓部结构不完整、缺损面积大, 小脑半球分离, 第四脑室扩大、后颅窝池增宽, 小脑幕明显抬高; 3 例 Dandy-walker 变异型者 MRI 影像特征为轻度小脑下蚓部结构不全、缺损面积小, 伴有轻度第四脑室扩张、顶角变钝, 小脑蚓部轻度上旋, 后颅窝池扩大及小脑幕上抬不明显, 小脑半球大小、形态结构正常; 6 例单纯后颅窝池增宽者的 MRI 影像仅表现为小脑延髓池增宽(>10mm), 小脑半球及小脑蚓部发育正常, 四脑室形态大小未见异常, 小脑幕位置正常。结论 针对性胎儿 MRI 对于产前明确诊断有重要价值, MRI 可清晰、完整地显示胎儿后颅窝解剖结构, 客观、准确的评价小脑蚓部发育情况, 精准的鉴别 Dandy-Walker 畸形各亚型及伴随改变。

【关键词】 胎儿; MRI; Dandy-Walker 综合征; 小脑蚓部发育异常

【中图分类号】 R714.53 **【文献标识码】** A

The diagnostic value of MRI in fetal Dandy-Walker syndrome

Guo Kousong¹, Li Xiaoqing², Xu Ke¹, Zhou Bo¹

(1. Department of Radiology, Leshan Maternal and Child Health Hospital, Leshan 614000, Sichuan;
2. Department of Ultrasound, Ziyang First People's Hospital, Ziyang 641300, Sichuan, China)

【Abstract】 **Objective** By analyzing the imaging characteristics and summarizing differences of fetal Dandy-Walker syndrome to improve the prenatal imaging diagnosis of Dandy-Walker syndrome. **Methods** In addition to by looking up the relevant literature, a retrospective review was conducted of clinical records and MRI imaging data of 14 cases with Dandy-Walker syndrome admitted of our hospital between April 2020 to December 2021. **Results** Among the 14 cases in this group, MRI images of five Dandy-walker malformation cases were characterized by a severe incomplete cerebellar vermis structure, large defect area, cerebellar hemisphere separation, fourth ventricle enlargement, posterior cranial fossa dilatation, beside cerebellar curtain significant elevation; MRI imaging of three Dandy-walker variants cases was characterized by mild hypocerebellar vermis structural insufficiency and small defect area, With midly fourth ventricle dilatation and apical angle blunted, The cerebellar vermis was slightly upspin, The enlargement of the posterior cranial fossa and the cerebellar curtain lifting were not obvious, cerebellar hemisphere's size and morphological structure are normal; MRI imaging of six Mega cisterna magna cases showed only enlargement of the cisterna cerebellomedullaris (>10mm), The cerebellar hemispheres and the vermis developed as normal, No abnormalities was observed in the fourth ventricle and cerebellar curtain position was not elevated. **Conclusion** Pertinence fetal MRI has important value in prenatal

diagnosis. Beside show the anatomy of the fetal posterior fossa clearly and completely, MRI can judge the development of the cerebellar vermis objectively and accurately, identify the various subtypes of the Dandy-Walker malformation precisely and the accompanying changes.

【Key words】 fetal; MRI; Dandy-Walker syndrome; cerebellar vermis dysplasia

Dandy-Walker 综合征 (Dandy-Walker syndrome, DWS) 又称第四脑室孔闭塞综合征、Dandy-Walker 畸形, 目前大部分学者主张命名为 Dandy-Walker 畸形, 为小脑蚓部发育异常伴第四脑室囊样扩张, 后颅窝扩大及小脑天幕上抬, 90% 伴幕上脑积水。临床少见, 为小脑发育畸形的最常见类型^[1], 因神经系统的胚胎发育过程中四脑室顶部前膜区异常所致; 确切病因尚未完全明确, 与遗传、染色体异常有关联^[2], 亦受宫内病毒感染 (风疹、弓形虫和巨细胞病毒) 和孕妇饮酒等危险因素影响, 部分病例伴有其他畸形^[3]。临床报道典型者预后差, 病死率高, 因此产前诊断显得尤为重要。

1 资料和方法

1.1 研究对象 2020年4月至2021年12月在乐山市妇幼保健院行产前超声检查怀疑后颅窝畸形并在48h内行胎儿颅脑MRI(磁共振成像, magnetic resonance imaging)检查证实为Dandy-Walker综合征的中、晚孕病例14例。孕妇年龄23~37岁, 中位年龄28.5岁, 临床孕周为20~36周。纳入标准: ①单胎妊娠; ②临床孕周明确; ③无阳性家族史、无近亲婚配史; ④图像清晰、对比度高, 后颅窝结构显示完整; ⑤孕妇及家属知情同意, 医学伦理委员会批准通过。排除标准: 无法配合完成检查获取优质图像者。

依小脑蚓部异常情况不同可将DWS分三型^[4]: Dandy-walker畸形(Dandy-walker malformation, DWM), Dandy-walker变异型(Dandy-walker variant, DWV), 单纯后颅窝池增宽(Mega cistern magna, MCM)。诊断标准^[5]: DWM: 小脑蚓部明显发育不良甚缺失, 四脑室显著扩张、后颅窝池明显扩大, 且两者相通, 小脑幕上抬; DWV: 小脑上蚓部正常, 下蚓部部分缺失, 四脑室轻度扩张, 小脑幕位置正常, 后颅窝池扩张不明显; MCM: 后颅窝池增宽, 径线>10mm, 小脑蚓部发育正常, 第四脑室不扩张, 小脑幕位置正常。

1.2 检查方法 本研究采用联影UMR 570 1.5T

MRI设备, 使用BODY ARRAY六通道腹部相控阵柔性线圈进行检查。常规扫描序列以单次激发快速自旋回波(single-shot fast spin-echo, SSFSE)序列和平衡稳态自由进动(balanced steady state free precession, BSSFP)序列为主; SSFSE序列为重T2成像, 组织对比度高, 扫描参数: 重复时间(repetition time, TR)1500ms, 回波时间(echo time, TE)90.78ms, 矩阵224×224, 反转角150°, 层厚4mm, 层间距1mm; BSSFP序列图像对比取决于组织的T2和T1弛豫时间的比值, 扫描快, 信噪比高, 参数为: 重复时间(repetition time, TR)4.01ms, 回波时间(echo time, TE)1.92ms, 矩阵224×224, 反转角90°, 层厚4mm, 层间距1mm。检查前知情同意书签字、必要心理护理; 检查体位采取孕妇仰卧位, 头部先进, 若出现不适现象可采取左侧卧位; 检查过程安排家属陪同, 孕妇不闭气、不使用造影剂, 佩戴耳塞; 所有胎儿扫描图像包括相互垂直的轴位、冠状和矢状位图。

1.3 图像分析 所有图像均通过PACS系统调出, 图像评价由两位具有胎儿产前诊断资质的主治医师独立完成, 意见不统一时经讨论达成一致。Dandy-Walker综合征的不同类型表现差异性较大^[6], 主要观察: 小脑半球及蚓部形态, 四脑室及后颅窝池大小, 小脑蚓部及小脑幕位置及毗邻关系, 是否合并其他畸形。

2 结果

本研究采用1.5T MRI获取的14例20~36孕周胎儿颅脑正中矢状面图像, 结构清晰, 对比度高。研究对象的MRI影像表现详见表1、图2~图4。Dandy-Walker综合征的不同类型表现差异性较大, 其中5例Dandy-walker畸形的颅脑MRI影像特点为重度小脑蚓部结构不完整、缺损面积大, 残部明显后上方转位, 左、右侧小脑半球中部分离, 四脑室扩大、后颅窝池增宽, 伴小脑幕轻度上抬, 脑干小脑蚓部(Brainstem-vermis, BV)夹角(39.6°~43.2°)明显

增大,脑干小脑幕(Brainstem-tentorium,BT)夹角(45.3°~52.3°)轻度增大,测量方法见图1,据相关研究^[7]正常胎儿的BV角、BT角平均值分别为(5.77°±2.73°)、(28.58°±6.60°);5例Dandy-walker畸形中合并中枢神经系统(central nervous system,C.N.S.)畸形2例(胼胝体发育不良1例,胼胝体发育不良、脑膨出1例),合并C.N.S.外的畸形1例(单心室型心脏缺陷);5例Dandy-walker畸形孕妇全部选择引产。3例Dandy-walker变异型者表现为轻度小脑下蚓部结构不全、缺损面积小,伴有轻度第四脑室扩张、顶角变钝,小脑蚓部轻度上

旋,后颅窝池扩大及小脑幕上抬不明显,脑干小脑蚓部夹角(19.4°~24.3°)轻度增大、脑干小脑幕夹角(34.2°~41.5°)增大不明显,小脑左右侧结构对称、大小正常^[8],全部孕妇选择引产。6例单纯后颅窝池增宽者均显示胎儿小脑延髓池增宽为12~15mm,小脑半球及蚓部发育正常,蚓叶、蚓裂显示清晰,近似与脑干平行的覆盖于四脑室背侧,四脑室无扩张、顶部呈锐角,BV角、BT角不大,小脑蚓部、小脑幕位置无异常,未见合并畸形发生,全部孕妇选择持续妊娠至分娩,产后经MRI检查追踪证实尚未发现临床异常。

表1 14例Dandy-Walker畸形MRI影像表现

病例	分类	孕周	小脑蚓部			小脑半球是否分离	四脑室是否扩张	后颅窝池宽度(mm)	BV角(°)	BT角(°)	合并畸形	
			发育情况	上下径(mm)	前后径(mm)							蚓叶、原裂显示
1	DWM	20	明显发育不良、缺损大	3.2	1.5	不清	分离	明显扩张	12.6	46.3	46.4	单心室
2	DWM	24 ⁺¹	明显发育不良、缺损大	4.2	2.8	不清	分离	明显扩张	13.0	45.4	48.0	未发现
3	DWM	24 ⁺⁵	明显发育不良、缺损大	5.2	3.7	不清	分离	明显扩张	15.2	52.1	60.3	胼胝体发育不良、脑膜膨出
4	DWM	25 ⁺²	明显发育不良、缺损大	6.2	4.3	不清	分离	明显扩张	13.7	47.0	51.5	胼胝体发育不良
5	DWM	28	明显发育不良、缺损大	8.2	5.7	不清	分离	明显扩张	12.5	49.6	57.3	未发现
6	DWM	23	上蚓部正常下蚓部部分发育不良	10.2	7.3	欠清	无	扩张13.0mm	0.7	51.3	58.4	未发现
7	DWV	26 ⁺¹	上蚓部正常下蚓部部分发育不良	13.4	9.6	欠清	无	扩张13.5mm	0.6	24.3	41.5	未发现
8	DWV	27 ⁺²	上蚓部正常下蚓部部分发育不良	14.5	11.2	欠清	无	扩张12.0mm	0.8	19.4	34.2	未发现
9	MCM	23 ⁺¹	未见异常	13.2	9.8	清晰	无	无	12.5	3.5	28.3	未发现
10	MCM	24	未见异常	13.5	10.1	清晰	无	无	12.0	5.6	29.5	未发现
11	MCM	24 ⁺³	未见异常	13.7	10.5	清晰	无	无	12.6	4.5	30.1	未发现
12	MCM	25 ⁺⁵	未见异常	14.8	11.8	清晰	无	无	11.0	6.2	27.2	未发现
13	MCM	28	未见异常	16.3	12.5	清晰	无	无	13.5	5.3	31.6	未发现
14	MCM	36	未见异常	25.2	16.4	清晰	无	无	13.0	5.8	25.4	未发现

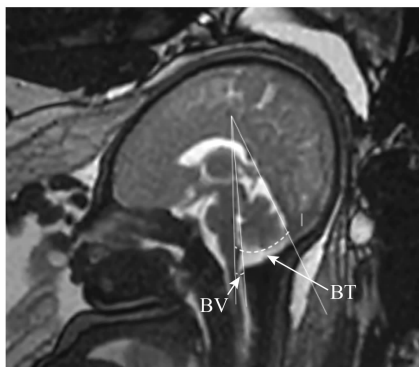


图1 BV角(脑干背侧与小脑蚓部腹侧边缘切线的夹角); BT角(脑干背侧与小脑幕边缘切线的夹角)

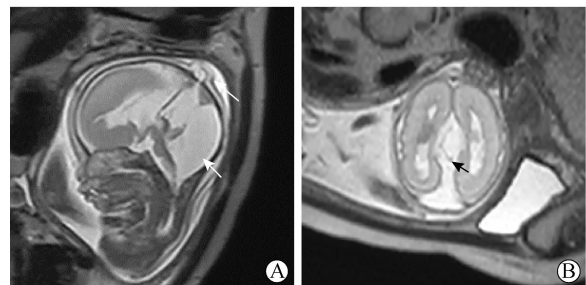


图2 23⁺¹孕周DWM伴胼胝体发育不良、顶部脑膜膨出
A:小脑蚓部明显发育不良、上旋,蚓叶、蚓裂显示不清,扩张的第四脑室与扩大的后颅窝池相通,周围小脑半球受压移位,小脑幕上抬;顶部骨缝处见膨出的脑膜(长箭头);B:显示双侧侧脑室平行分离,侧脑室前角变窄,后角相对较大

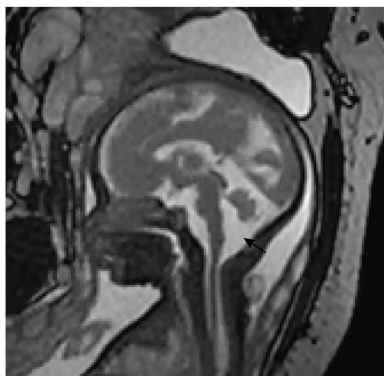


图 3 24⁺¹孕周 DWV,小脑下蚓部部分发育不良、轻度上旋,扩张的四脑室与未扩大的后颅窝池相通



图 4 32⁺²孕周 MCM,后颅窝增宽(>10mm),小脑蚓部形态发育正常

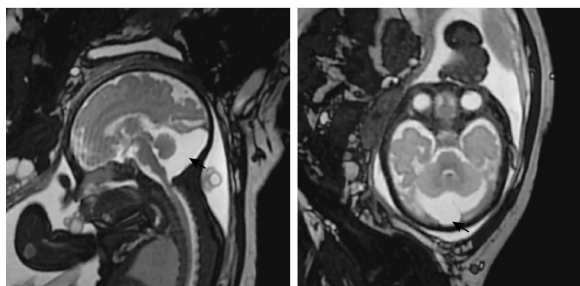


图 5 35 孕周后颅窝巨大蛛网膜囊肿,后颅窝囊性脑脊液信号,伴占位效应,相邻的受压颅骨局部凹陷,不与脑室系统相通

3 讨论

Dandy-Walker 畸形的主要特征为不同程度的小脑蚓部先天发育异常,类型不同可伴或不伴有第四脑室扩张、后颅窝池增宽、小脑幕上抬;新生儿发病率约为 1/35 000~1/25 000^[9,10]。小脑蚓部位于小脑半球中间,连接左右小脑半球,小脑蚓部的发育随着孕周动态变化,妊娠第 9 周小脑蚓部开始发育,使小脑半球中线区域开始逐步融合,到 16~18 孕周

时第四脑室被发育良好的小脑半球及蚓部完全覆盖,第四脑室与后颅窝池之间的交通随之被阻断。因此,小脑蚓部畸形的诊断孕周应不小于 18 周,尤其是 Dandy-Walker 变异型。

因其经济、操作简便,超声检查成为产前诊断胎儿结构发育异常的首选影像学检查,但由于受母体肥胖、胎位、体位、羊水过少、疾病本身的性质的影响,尤其是晚孕期胎头位置过低或颅骨钙化等干扰,严重影响了清晰、标准的胎儿脑部矢状位图像的获取,无法客观充分地评价胎儿后颅窝发育情况。本组研究发现 MRI 受超声的这些限制因素影响较小,可清晰成像。MRI 利用磁场成像,具有无 X 线放射损害、多参数成像、突出的软组织辨别度、较高的空间分辨率、扫描野广、可获得标准位图像等诸多优势,不受母体肥胖、胎位、体位、羊水过少等不利因素干扰,能够清晰显示胎儿解剖结构发育异常,成为超声检查外重要的胎儿产前影像学补充检查手段,尤其在中枢神经系统方面^[11]。MRI 扫描图像分辨率高可准确反映胎儿颅脑解剖细节,大视野、标准矢状面能够清晰判定小脑蚓部发育的完整性,观察四脑室、后颅窝的形态、大小及临界情况。

Dandy-Walker 综合征主要鉴别诊断,应与蛛网膜囊肿、Blake 囊肿相鉴别,特别是较大的囊肿(如图 5 示),因为不同的异常畸形具有不同的预后。蛛网膜囊肿一般为脑脊液信号,伴占位效应,可压迫毗邻的小脑、四脑室及颅骨,使其变形、移位或出现颅骨凹陷,且蛛网膜囊肿不与脑室系统相通,小脑半球及蚓部发育正常,BV 角、BT 角不大。Blake 囊肿的形成原因是四脑室正中孔未能正常开窗^[12],表现^[13]为四脑室扩张,小脑蚓部形态、大小正常,蚓部轻度上旋,后颅窝池无扩大,小脑幕位置正常,囊肿顶部的第四脑室显示完整为重要鉴别点。

据相关研究表明 BV 角、BT 角这两个角度在不同类型的后颅窝畸形的鉴别诊断中起着很重要的作用^[8],分别反应小脑蚓部上旋水平、小脑幕上抬程度,特别是 BV 角可用于准确区分不同类型的后颅窝异常。在妊娠中晚期正常胎儿,BV 角度始终 $\leq 18^\circ$ 。Blake 囊肿胎儿 BV 角度常 $< 30^\circ$,Dandy-Walker 畸形胎儿 BV 角度常 $> 45^\circ$,小脑蚓部发育不全介于两者之间;而 BT 角虽也具有不同程度增加,但不同后颅窝异常间存在一定的重叠,限制了其诊断价值。本研究测量的 14 例妊娠 20~36 周的

DWM、DWV、MCM 病例的 BV 角数值与此研究结果相似。通过 BV 角、BT 角这两个简单、实用且可重复的参数值来量化正常胎儿小脑蚓部旋转的水平、小脑幕是否抬高及程度的,可用作不同类型后颅窝畸形的鉴别参考指标。

4 本研究的不足

本研究采用 1.5TMR,扫描过程中定位图像均参照前一扫描序列,尽量减少胎动对图像质量的影响,但观察序列仅为单次激发快速自旋回波(single-shot fast spin-echo, SSFSE)序列和平衡稳态自由进动(balanced steady state free precession, BSSFP)序列,其他序列对该疾病的诊断价值需要探讨。虽然本研究异常组中引产胎儿均未行尸体解剖、病理检查,引产病例的确诊主要是靠超声和 MRI 综合诊断的结果,缺乏病例解剖结果对照,但是有学者指出胎儿后颅窝畸形诊断的金标准并不是病理诊断,由于后颅窝结构复杂、小脑结构具有脆性开颅时容易破坏原有形态、标本容易发生自溶等导致病理切片制作困难,导致约一半病例无法成功制作病理切片;且离开母体后胎儿脑组织缺氧水肿、标本经固定后体积及形态有所改变,其研究成果不能完全真实反映宫内胎儿小脑发育的状况。因此后颅窝畸形的产后诊断应该包括病理检查和产后 MRI、超声检查,更大样本、更加精确地测量宫内胎儿后颅窝结构的径线是对胎儿生长发育指标的重要补充。本研究整体样本总量偏少,因此还需增大样本量、平衡各孕周组、做好生后随访工作进一步研究,以便获得更准确可靠的定量结果,为产前早期诊断提供参考。

综上所述,在中晚期妊娠中胎儿 MRI 检查可清晰、客观、完整地显示胎儿后颅窝解剖结构,可以在标准的正中矢状面精确评价后颅窝及小脑蚓部发育情况,准确鉴别诊断 Dandy-Walker 畸形各亚型,在胎儿先天性后颅窝异常诊断中有较高的应用价值。当临床怀疑中晚期妊娠胎儿后颅窝异常而超声检查又无法清晰显示者,推荐采取针对性 MRI 检查。综上所述,在中晚期妊娠中胎儿 MRI 检查可清晰、客观、完整地显示胎儿后颅窝解剖结构,可以在标准的正中矢状面精确评价后颅窝及小脑蚓部发育情况,准确鉴别诊断 Dandy-Walker 畸形各亚型,在胎儿先天性后颅窝异常诊断中有较高的应用价值。当

临床怀疑中晚期妊娠胎儿后颅窝异常而超声检查又无法清晰显示者,推荐采取针对性 MRI 检查。

参考文献

- [1] AL-TURKISTANI, KHALIL H. Dandy-Walker syndrome [J]. Journal of Taibah University Medical Sciences, 2014, 9 (3): 209-212.
- [2] 罗玉琴, 孙义锡, 钱叶青, 等. Dandy-Walker 综合征胎儿的遗传学分析[J]. 中华医学遗传学杂志, 2020, 37(1):4.
- [3] MONTEAGUDO A. Dandy-Walker Malformation [J]. American Journal of Obstetrics and Gynecology, 2020, 223 (6): B38-B41.
- [4] 万亚平, 蓝海菲, 刘燕翔, 等. MRI 在产前诊断胎儿 Dandy-walker 综合征中的应用[J]. 宁夏医科大学学报, 2017(1): 99-102.
- [5] CORREA, GUMZ G, AMARAL, et al. Neuroimaging of Dandy-Walker malformation: new concepts[J]. Topics in Magnetic Resonance Imaging, 2011, 22(6):303.
- [6] CORREA G G, LázARO FARIA AMARAL, VEDOLIN L M. Neuroimaging of Dandy-Walker Malformation[J]. Topics in Magnetic Resonance Imaging, 2011, 22(6):303-312.
- [7] 万亚平. MRI 定量分析胎儿后颅窝结构的临床价值[D]. 宁夏回族自治区:宁夏医科大学, 2017.
- [8] ROBINSON A J, EDERIES M A. Diagnostic imaging of posterior fossa anomalies in the fetus[J]. Seminars in Fetal & Neonatal Medicine, 2016, 21(5):312-320.
- [9] MONTEAGUDO A. Dandy-Walker Malformation [J]. American Journal of Obstetrics and Gynecology, 2020, 223 (6): B38-B41.
- [10] 谭建新, 王艳, 林颖, 等. 1 例 Dandy-Walker 综合征合并 Xq28 重复综合征胎儿的遗传学分析[J]. 临床检验杂志, 2021, 39 (6):424-427.
- [11] 中华医学会放射学分会儿科学组, 中华医学会儿科学分会放射学组. 胎儿 MRI 中国专家共识[J]. 中华放射学杂志, 2020, 54(12):1153-1161.
- [12] 李胜利, 廖伊梅, 文华轩. 颅内囊性结构(室管膜下囊肿、布莱克囊肿、韦氏腔、中间帆腔)产前超声报告与解读[J]. 中华医学超声杂志:电子版, 2018, 15(5):330-339.
- [13] PALADINI D, QUARANTELLI M, PASTORE G, et al. Abnormal or delayed development of the posterior membranous area of the brain: anatomy, ultrasound diagnosis, natural history and outcome of Blake's pouch cyst in the fetus[J]. Ultrasound in Obstetrics And Gynecology, 2012, 39(3):279-287.

(收稿日期:2022-04-25)

编辑:葛玉纯