

Ultrasound in diagnosis and differential diagnosis of fetal posterior fossa malformations

MENG Xin-yue, XIE Li-mei*

(Department of Ultrasound, Shengjing Hospital of China Medical University, Shenyang 110004, China)

[Abstract] Posterior fossa malformation consists of Dandy-Walker syndrome, including classic Dandy-Walker malformation, vermian hypoplasia (Dandy-Walker variant) and megacisterna magna, Blake's pouch cyst, as well as posterior fossa arachnoid cysts. There are great differences in the prognosis of various types of malformations. About 90% of fetuses of Blake's pouch cyst or megacisterna magna are not associated with nervous system abnormalities, and 50% of fetuses of Dandy-Walker malformation and vermian hypoplasia have normal neurologic development. The ultrasonic manifestations of different types of posterior fossa malformations are similar, leading to difficult differential diagnosis. Combining two-dimensional with three-dimensional multiplanar ultrasound can get optimal fetal median sagittal section, which is helpful to the differential diagnosis of these malformations.

[Key words] Posterior fossa malformations; Fetus; Diagnosis, differential; Ultrasonography, prenatal

超声诊断和鉴别诊断胎儿颅后窝池畸形

孟新月, 解丽梅*

(中国医科大学附属盛京医院超声科, 辽宁 沈阳 110004)

[摘要] 胎儿颅后窝池畸形主要包括 Dandy-Walker 综合征、Blake 囊肿和颅后窝蛛网膜囊肿, 其中 Dandy-Walker 综合征又包括典型的 Dandy-Walker 畸形、小脑蚓部发育不良(Dandy-Walker 变异型)及巨大枕大池。各种颅后窝池畸形的预后差异较大, 约 90% Blake 囊肿和巨大枕大池胎儿神经系统发育正常, 而 Dandy-Walker 畸形和小脑蚓部发育不良胎儿中, 约 50% 伴神经系统发育异常。各类型颅后窝畸形超声表现相似, 鉴别诊断困难, 应用二维超声与三维超声相结合, 可获得理想的胎儿头部正中矢状切面, 对鉴别诊断胎儿颅后窝池畸形帮助极大。

[关键词] 颅后窝池畸形; 胎儿; 诊断, 鉴别; 超声检查, 产前

[中图分类号] R714.5; R445.1 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2013)05-0837-04

胎儿期颅后窝池畸形在脑畸形中最为常见, 发生率约为 1/5000^[1]。目前国内外已将胎儿颅后窝检查列为常规产前检查项目。较为常见的颅后窝池畸形包括 Dandy-Walker 综合征、Blake 囊肿和颅后窝蛛网膜囊肿, 从正常变异到非常严重的畸形预后差异较大^[2]。Gandolfi Colleoni 等^[3]对 58 例颅后窝池畸形胎儿随

访 1~5 年, 发现约 90% Blake 囊肿和巨大枕大池的胎儿神经系统发育正常, 而 Dandy-Walker 畸形和小脑蚓部发育不良的胎儿中约 50% 伴神经系统发育异常。研究^[4-5]表明, 对于产前诊断的颅后窝畸形胎儿, 80% 的父母选择终止妊娠。产前正确诊断并鉴别各种颅后窝畸形, 对指导临床决策意义重大。

1 不同颅后窝池病变概述

1.1 Dandy-Walker 综合征 Dandy-Walker 综合征由 Barkovich 等^[6]提出, 包括 Dandy-Walker 畸形、小脑蚓部发育不良(Dandy-Walker 变异型)和巨大枕大池, 其临床及影像学表现复杂, 男女比例为 1.4:1^[7]; 预后从正常到非常严重的智力障碍不等, 其结局取决

[基金项目] 辽宁省科技厅科学技术计划项目(2012225019)。

[作者简介] 孟新月(1988—), 女(蒙古族), 辽宁沈阳人, 在读硕士。研究方向: 产科超声诊断。E-mail: 634421342@qq.com

[通讯作者] 解丽梅, 中国医科大学附属盛京医院超声科, 110004。E-mail: xielm72@sohu.com

[收稿日期] 2012-12-28 **[修回日期]** 2013-02-27

于小脑蚓部缺失程度以及是否合并其他结构、染色体及基因异常。单纯小脑蚓部发育不良患儿智力可正常；而 Dandy-Walker 畸形则多合并胼胝体缺失、神经管缺陷、先天性心脏病、多指和并指畸形以及面部畸形，预后较差，患儿多有明显智力障碍^[8]。典型的 Dandy-Walker 畸形是最为严重的畸形，主要临床表现为共济失调和脑积水。Dandy-Walker 畸形与各种类型的染色体异常相关，最常见的为 3、9、13 和 18 号染色体异常^[9]；单独存在的不合并其他畸形的 Dandy-Walker 畸形其染色体可正常，但在常规染色体检查中需注意 ZIC1-ZIC4 基因缺失^[10]。Dandy-walker 综合征超声表现如下^[11-12]：①典型的 Dandy-Walker 畸形表现为小脑蚓部显著发育不良或缺失，4 脑室囊性扩张，颅后窝池显著扩张并与 4 脑室相通，横窦、直窦、窦汇及小脑幕上抬；②小脑蚓部发育不良表现为小脑蚓部部分缺失，4 脑室扩张，颅后窝池正常，小脑幕位置正常；③巨大枕大池表现为颅后窝池扩大，小脑蚓部和 4 脑室正常，小脑幕位置正常。

1.2 Blake 囊肿 Blake 囊肿较 Dandy-Walker 畸形更为常见，但在临床工作中常被漏诊或误诊为 Dandy-Walker 畸形，因此其发生率较 Dandy-Walker 畸形低^[10]。Blake 囊肿被认为是继发于 Magendi 孔形成障碍的 Blake 小袋退化失败所致髓帆向小脑延髓池的囊性扩张。在胚胎发育中，Luschka 孔的形成较 Magendi 孔晚，Magendi 孔尚未形成时，在 Luschka 孔开放并建立脑脊液循环前，4 脑室及幕上脑室均会扩张。近期有学者^[12-16]认为 Blake 囊肿即为颅后窝池的囊肿取代了正常位置的小脑蚓部，其与 4 脑室相通，并可见 4 脑室脉络丛弯曲呈细长带状通过室间孔伸入囊肿壁之上。Tortori-Donati 等^[17]认为对比增强 MRI 观察 4 脑室脉络丛的位置有助于 Blake 囊肿的鉴别。研究^[16, 18-19]报道，各种类型胎儿颅后窝畸形在子宫内处于演变过程中，最常见的为 Blake 囊肿和巨大颅后窝池的消失，当其单独存在、不合并其他畸形和染色体异常时，约有 1/3 会在妊娠过程中自然消失，约 90% 以上胎儿无神经发育异常，因此这两种畸形单独存在时可认为是正常变异。持续存在的 Blake 囊肿临床表现复杂。Cornips 等^[20]观察 6 例 Blake 囊肿患者（4 例儿童和 2 例成人），发现其临床表现不一致，轻者为头部 CT 检查偶然发现，重者于出生后 1 个月即出现颅内高压，威胁生命。Paladini 等^[21]提出 Blake 囊肿的超声诊断标准：①小脑蚓部解剖形态和大小正常；②4 脑室扩张合并小脑蚓部上悬；③颅后窝池正常；④小脑幕

位置正常。

1.3 颅后窝蛛网膜囊肿 颅后窝蛛网膜囊肿为常见的后颅窝畸形，为脑脊液在蛛网膜下聚集所致，按组织学分类可分为蛛网膜性和室管膜性，很少合并其他中枢神经系统畸形。颅后窝蛛网膜囊肿内充满脑脊液，并占据小脑和枕骨的空间，囊肿壁薄，影像学难以辨认。不同大小的蛛网膜囊肿可导致不同程度脑脊液循环障碍，产生继发性脑积水，或压迫小脑及枕骨导致枕骨重塑；当囊肿很大时，临床可表现为脑积水和共济失调，较少出现颅神经病变，如面瘫、听力障碍及三叉神经痛^[21]。蛛网膜囊肿超声表现：①小脑蚓部大小及位置正常；②4 脑室正常；③小脑幕位置正常，但当蛛网膜囊肿形成于胚胎早期时，其位置有可能抬高；④囊肿与 4 脑室不相通，4 脑室脉络丛位置正常；⑤颅后窝池扩张^[12]。

2 超声对颅后窝池畸形的诊断价值

各类型胎儿颅后窝畸形影像学表现相似，鉴别诊断困难^[22]。超声是最常见的用于产前筛查颅后窝池畸形的影像学手段，评估小脑蚓部的完整性和窦汇的位置是对颅后窝池畸形进行诊断并分类的两个关键。小脑蚓部的完整性与预后密切相关^[3, 22-24]。超声检查可通过形态学观察（小叶和裂）和生物学测量（前后径、上下径、横径及面积）对小脑蚓部的完整性进行评估。窦汇常受颅骨声影遮挡，难以清晰显示，可以根据对小脑幕的观察来判断窦汇的位置。

传统的二维超声检查通过小脑水平横切面和正中矢状面来诊断胎儿颅后窝池病变。于小脑水平横切面可同时显示 4 脑室和颅后窝池，并可见两侧小脑中间有强回声的蚓部相连；但是在此平面只能依赖小脑半球之间的连接及脑室、颅后窝池等情况来推断蚓部发育情况，无法直观判断及量化评价蚓部发育，且测量颅后窝池时所选平面会影响诊断结果，当探头稍倾斜、得到半冠状面图像时，可能会产生颅后窝池增大并与 4 脑室相通及小脑蚓部部分缺失的假象，造成假阳性诊断^[8]。经前凶正中矢状面是显示小脑蚓部的最佳平面，能够显示完整的小脑蚓部及其与 4 脑室和颅后窝池的关系，但获得此切面较为费时，且受胎儿体位影响较大，对检查者技术水平要求较高^[25-26]；当胎儿头顶部位贴近母体腹侧时经腹探查易显示，胎儿头位时经阴道探查易显示，而枕横位时则较难显示。

近年来，随着三维超声的发展，超声对颅后窝池畸形的诊断准确率有所提高，可达到 90%^[3]。三维超声可选择颅骨衰减最小的角度扫查整个小脑，获取全部

小脑声像数据,之后调节 3 个正交切面,得到标准的小脑蚓部最大切面图像,能够克服经腹和经阴道二维超声扫查的不足,有很高的成功率^[27]。谢红宁等^[27]对 200 胎中晚孕期胎儿采用经腹二维、经阴道二维、经腹三维超声显示小脑蚓部,成功率分别为 35.5%、26.0%、98.5%,提示三维超声在小脑蚓部显示方面较二维超声具有明显优势。Vinals 等^[28]应用容积对比成像 C 平面(volume contrast imaging C plane, VCI-C)技术获得标准胎儿正中矢状面,并在此切面上测量小脑蚓部上下径、前后径及横截面积,分析其与孕周的相关性,发现 VCI-C 技术可提供低噪声和高对比度的图像,通过增强某些在传统二维超声中相似的结构和组织之间的对比度,更清晰地显示小脑蚓部的细节,在评估胎儿小脑蚓部发育方面具有重要价值。随后 Vinals 等^[29]又对 60 胎胎儿分别应用三维多平面技术、VCI-C 技术、经额三维超声技术进行评估,与经前囟二维超声进行比较,发现经额三维超声对小脑蚓部原裂及次裂的显示率为 52%和 79%,较三维多平面技术(13%和 26%)及 VCI-C 技术(13%和 26%)显示更清楚,与经前囟二维超声(78%和 83%)具有可比性。张晓雯等^[26]应用三维超声自由解剖切面(OmniView)联合 VCI 技术获得 196 胎正常胎儿小脑蚓部各孕周数据,与 Vinals 等^[29]应用 VCI-C 技术所测小脑蚓部数据相近,提示采用 OmniView 联合 VCI 方法可准确测量胎儿小脑蚓部,且检查时间短、操作方便、可信度高,评估病变时无禁忌。近期有学者^[30]应用 VCI-C 技术测量脑干-小脑幕角(BT 角)和脑干-小脑蚓部角(BV 角),定量评估小脑幕位置及小脑蚓部上悬情况,并对比颅后窝池畸形病例与正常胎儿 BT 角和 BV 角的差异,结果提示二者对颅后窝池畸形诊断帮助很大。

综上所述,诊断颅后窝池畸形主要依靠超声检查,三维超声较二维超声更易获得胎儿正中矢状切面图像,简单易行,能高效地诊断胎儿颅后窝池异常。将二维超声与三维超声技术相结合,可提高产前颅后窝池畸形诊断和分类诊断的准确率。

[参考文献]

- [1] Hirsch JF, Pierre-Kahn A, Renier D, et al. The Dandy-Walker malformation. A review of 40 cases. *Neurosurg*, 1984, 61(3): 515-522.
- [2] Bolduc ME, Limperopoulos C. Neurodevelopmental outcomes in children with cerebellar malformations: A systematic review. *Dev Med Child Neurol*, 2009, 51(4): 256-267.
- [3] Gandolfi Colleoni G, Contro E, Carletti A, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetal posterior fossa fluid collections. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2012, 39(6): 625-631.
- [4] Ecker JL, Shipp TD, Bromley B, et al. The sonographic diagnosis of Dandy-Walker and Dandy-Walker variant: Associated findings and outcomes. *Prenat Diagn*, 2000, 20(4): 328-332.
- [5] Forzano F, Mansour S, Ierullo A, et al. Posterior fossa malformation in fetuses: A report of 56 further cases and a review of the literature. *Prenat Diagn*, 2007, 27(6): 495-501.
- [6] Barkovich AJ, Kjos BO, Norman D, et al. Revised classification of posterior fossa cysts and cystlike malformations based on the results of multiplanar MR imaging. *AJR Am J Roentgenol*, 1989, 153(6): 1289-1300.
- [7] Mohanty A, Biswas A, Satish S, et al. Treatment options for Dandy-Walker malformation. *J Neurosurg*, 2006, 105(5 Suppl): 348-356.
- [8] Ashley J, Blaser TS, Toi T, et al. The fetal cerebellar vermis assessment for abnormal development by ultrasonography and magnetic resonance imaging. *Ultrasound Q*, 2007, 23(3): 211-223.
- [9] Imataka G, Yamanouchi H, Arisaka O, et al. Dandy-Walker syndrome and chromosomal abnormalities. *Congenit Anom (Kyoto)*, 2007, 47(4): 113-118.
- [10] Guibaud L, Larroque A, Ville D, et al. Prenatal diagnosis of 'isolated' Dandy-Walker malformation: Imaging findings and prenatal counselling. *Prenat Diagn*, 2012, 32(2): 185-193.
- [11] Pilu G, Visentin A, Valeri B. The Dandy-Walker complex and fetal sonography. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2000, 16(2): 115-117.
- [12] Nelson MD Jr, Maher K, Gilles FH. A different approach to cysts of the posterior fossa. *Pediatr Radiol*, 2004, 34(9): 720-732.
- [13] Calabrò F, Arcuri T, Jinkins JR. Blake's pouch cyst: An entity within the Dandy-Walker continuum. *Neuroradiology*, 2000, 42(4): 290-295.
- [14] Raybaud C. Cystic malformations of the posterior fossa. Abnormalities associated with the development of the roof of the fourth ventricle and adjacent meningeal structures. *J Neuroradiol*, 1982, 9(2): 103-133.
- [15] Strand RD, Barnes PD, Poussaint TY, et al. Cystic retrocerebellar malformations: Unification of the Dandy-Walker complex and the Blake's pouch cyst. *Pediatr Radiol*, 1993, 23(4): 258-260.
- [16] Zalel Y, Gilboa Y, Gabis L, et al. Rotation of the vermis as a cause of enlarged cisterna magna on prenatal imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2006, 27(5): 490-493.
- [17] Tortori-Donati P, Fondelli MP, Rossi A, et al. Cystic malformations of the posterior cranial fossa originating from a defect of the posterior membranous area. Mega cisterna magna and persisting Blake's pouch: Two separate entities. *Childs Nerv Syst*, 1996, 12(6): 303-308.
- [18] Dror R, Malinger G, Ben-Sira L, et al. Developmental outcome

of children with enlargement of the cisterna magna identified in utero. *J Child Neurol*, 2009, 24(12):1486-1492.

[19] Malinger G, Lev D, Lerman-Sagie T, et al. The fetal cerebellum. Pitfalls in diagnosis and management. *Prenat Diagn*, 2009, 29(4):372-380.

[20] Cornips EM, Overvliet GM, Weber JW, et al. The clinical spectrum of Blake's pouch cyst: Report of six illustrative cases. *Childs Nerv Syst*, 2010, 26(8):1057-1064.

[21] 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. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2012, 39(3):279-287.

[22] Pilu G, Goldstein I, Reece EA, et al. Sonography of fetal Dandy-Walker malformation: A reappraisal. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1992, 2(3):151-157.

[23] Klein O, Pierre-Kahn A, Boddaert N, et al. Dandy-Walker malformation: Prenatal diagnosis and prognosis. *Childs Nerv Syst*, 2003, 19(7-8):484-489.

[24] Boddaert N, Klein O, Ferguson N, et al. Intellectual prognosis of the Dandy-Walker malformation in children: The importance of vermian lobulation. *Neuroradiology*, 2003, 45(5):320-324.

[25] 龚博,李胜利. 胎儿小脑蚓部发育及小脑蚓部缺失的超声评价. *临床超声医学杂志*, 2007, 9(11):676-677.

[26] 张晓雯,解丽梅. 自由解剖切面联合容积对比成像测量胎儿小脑蚓部. *中国医学影像技术*, 2012, 28(9):1706-1708.

[27] 谢红宁,蔡丹蕾,朱云晓,等. 三维超声第三平面成像监测胎儿小脑蚓部发育的研究. *中国实用妇科与产科杂志*, 2006, 22(1):32-34.

[28] Viñals F, Muñoz M, Naveas R, et al. The fetal cerebellar vermis: Anatomy and biometric assessment using volume contrast imaging in the C-plane (VCI-C). *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2005, 26(6):622-627.

[29] Viñals F, Muñoz M, Naveas R, et al. Transfrontal three-dimensional visualization of midline cerebral structures. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2007, 30(2):162-168.

[30] Volpe P, Contro E, De Musso F, et al. Brainstem-vermis and brainstem-tentorium angles allow accurate categorization of fetal upward rotation of cerebellar vermis. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2012, 39(6):632-635.

《中国介入影像与治疗学》被数据库收录情况

《中国介入影像与治疗学》杂志是由中国科学院主管,中国科学院声学研究所主办,中国工程院医药卫生工程学部协办的国家级学术期刊,被以下数据库收录:

- 中国精品科技期刊
- 中国科技论文统计源期刊(中国科技核心期刊)
- 中国科学引文数据库核心期刊
- 中国期刊全文数据库全文收录期刊
- 荷兰《医学文摘》收录源期刊
- 俄罗斯《文摘杂志》收录源期刊
- 波兰《哥白尼索引》收录源期刊