

Ultrasound diagnosis of fetal central nerve system abnormalities

DEND Xue-dong*, LIANG Qing, CHANG Hong-mei, JIANG Xiao-li, TANG Ya-qi

LIANG Hong, FENG Hong, LU Wei

(Center of Medical Ultrasound, Affiliated Suzhou Hospital of Nanjing Medical University,
Suzhou Municipal Hospital, Suzhou 215002, China)

[Abstract] **Objective** To evaluate the clinical application of ultrasound examination as a routine scanning method for fetal central nerve system abnormalities. **Methods** Ultrasound imaging features of 143 fetus with fetal central nerve system abnormalities confirmed by autopsy or follow-up were analyzed retrospectively. **Results** One hundred and forty-three fetus with fetal central nerve system abnormalities were examined prenatally by ultrasound and each showed typical imaging feature. Among these cases, there were 35 cases of anencephaly, 1 case of hydranencephaly, 3 cases of arachnoid cyst, 1 case of aneurysm of the vein of Galen, 55 cases of ventriculomegaly (among them 38 cases of aqueduct stenosis), 9 cases of cephalocele, 11 cases of Dandy-Walker complex, 15 cases of spina bifida, 5 cases of holoprosencephaly, 2 cases of agenesis of the corpus callosum, 3 cases of sacrococcygeal teratoma and 3 cases of choroid plexus cysts. **Conclusion** Ultrasound examination is a safe, liable, practical and quick method to screen fetal central nerve system abnormalities with a high detection rate.

[Key words] Fetus; Abnormalities; Central nerve system; Ultrasonography

超声诊断胎儿中枢神经系统畸形

邓学东*, 梁青, 常红梅, 姜小力, 唐亚奇, 梁泓, 冯鸿, 陆伟

(南京医科大学附属苏州医院, 苏州市立医院超声中心, 江苏苏州 215002)

[摘要] **目的** 探讨产前常规超声检查对胎儿中枢神经系统畸形的临床应用价值。**方法** 对 143 例经引产或随访证实的胎儿中枢神经系统畸形的声像图特征进行回顾性分析。**结果** 产前超声诊断 143 例, 其中无脑儿 35 例、水脑畸形 1 例、蛛网膜囊肿 3 例、Galen 静脉瘤 1 例、脑室扩张 55 例、脑膨出 9 例、Dandy-Walker 综合征 11 例、开放性脊柱裂 15 例、前脑无裂畸形 5 例、胼胝体缺失 2 例、骶尾部畸胎瘤 3 例和脉络丛囊肿 3 例。**结论** 超声检查安全有效、方便快捷, 对胎儿中枢神经系统畸形确诊率高, 是产前筛查胎儿中枢神经系统畸形的可靠方法。

[关键词] 胎儿; 畸形; 中枢神经系统; 超声检查

[中图分类号] R445.1; R714.53 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2009)04-0671-03

胎儿中枢神经系统畸形由于其复杂、多变、后果严重, 越来越受到人们的关注^[1]。本文回顾性分析我院 143 例中枢神经系统畸形胎儿的声像图特征, 探讨超声产前诊断胎儿中枢神经系统畸形的实用价值。

1 资料与方法

1.1 临床资料 2005 年 3 月—2008 年 6 月在我院妇产科门诊或住院接受超声检查的孕妇中共检出 143 例中枢神经系统畸形的胎儿, 孕妇年龄 21~43 岁, 孕龄 13~38 周, 全部病例

经引产或随访证实。

1.2 仪器与方法 采用 Philips IU22 和 Aloka SSD-4000 型超声诊断仪, 凸阵探头, 频率 2.5~5.0 MHz。受检者暴露腹部, 行常规产科超声检查的基础上, 重点观察胎儿颅内结构, 包括: 双顶径、头围、侧脑室、第 3 脑室、透明隔、胼胝体、小脑延髓池、脉络丛、眼睛、鼻骨等, 顺序观察胎头、脊柱、胸腹部、四肢、胎盘、羊水等, 对可疑处进行多方位反复扫查。

2 结果

产前超声诊断 143 例, 其中无脑儿 35 例、水脑畸形 1 例、蛛网膜囊肿 3 例(图 1)、Galen 静脉瘤 1 例(图 2)、脑室扩张 55 例(其中 38 例是中脑导水管狭窄)、脑膨出 9 例、Dandy-Walker 综合征 11 例(图 3)、开放性脊柱裂 15 例、前脑无裂畸形 5 例(图 4)、胼胝体缺失 2 例、骶尾部畸胎瘤 3 例及脉络丛囊肿 3 例。

[作者简介] 邓学东(1961-), 男, 湖南湘乡人, 硕士, 主任医师。研究方向: 产科超声和血管超声。

[通讯作者] 邓学东, 苏州市立医院超声中心, 215002。

E-mail: xuedongdeng@163.com

[收稿日期] 2008-08-07 **[修回日期]** 2008-11-28

3 讨论

中枢神经系统畸形在所有胎儿畸形中最为常见,早期检查、早期诊断、早期处理是关键^[1,2]。

3.1 无脑畸形(anencephaly) 无脑畸形诊断较为容易,早期声像图即可出现异常。无脑儿最早在孕 12 周时即可确诊^[1],本组 35 例无一漏诊,最早 1 例于孕 13 周时检出。

3.2 水脑畸形(hydranencephaly) 由于颈内动脉梗死或感染所致。水脑畸形者脑中线 and 正常的丘脑仍存在,这是与前脑无裂畸形的鉴别要点;另外水脑畸形胎儿的面部正常,而前脑无裂畸形常合并面部中线各种畸形。水脑畸形常合并羊水过多和其他胎儿中枢神经系统畸形^[1,3]。本组 1 例水脑畸形合并羊水过多。

3.3 蛛网膜囊肿(arachnoid cysts) 常出现在脑中部,不与侧脑室相交通,是蛛网膜腔内液体的积聚。CDFI 显示无回声区内无彩色血流^[4]。本组 3 例全部在脑中线附近。

3.4 Galen 静脉瘤(aneurysm of the vein of Galen)^[1,4] 由动静脉瘘引起。超声表现:30 周后,在丘脑后上方有 > 2.5 cm 的无回声区,彩色多普勒超声显示其内彩色血流丰富。94% 的新生儿合并高排出性心衰。预后与胎儿心衰程度有关,而与静脉瘤大小无关。本组 1 例,超声显示为胎儿心脏扩大,占据胸腔面积的 1/2 以上,于出生后 3 天死亡。

3.5 脑室扩张(ventriculomegaly) 通过测量胎儿侧脑室三角区宽度可以诊断脑室扩大。正常胎儿 25 孕周前侧脑室三角区宽度不超过 8 mm,25 孕周后小于 10 mm。脑室扩大时,在增大的侧脑室内可以见到脉络丛漂移现象。在脑室扩大基础上出现下列情况之一可以诊断为脑积水:①3、4 脑室扩张;②脑中线结构破坏;③小脑延髓池异常;④头围增大。有脑积水的胎儿,常伴脊柱裂和足内翻,检查时应高度注意。

14% ~ 67% 的脑积水胎儿有中枢神经系统结构的异常,其中神经管缺陷最多,约占 32% ~ 50%^[4]。中脑导水管狭窄显示第 3 脑室扩张(正常 ≤ 2 mm)和侧脑室扩张,但第 4 脑室正常。本组 55 例中,38 例是中脑导水管狭窄。Arnold Chiari II 型畸形显示小脑延髓池变窄(< 2 mm),超声表现为:24 孕周前,小脑呈“香蕉征”,胎头呈“柠檬头”;24 孕周后,小脑延髓池显示不清(< 2 mm),70% ~ 80% 胎儿出现脑室扩大。本组有 3 例首先发现小脑延髓池变窄,然后继续检查脊柱发现开放性脊柱裂。

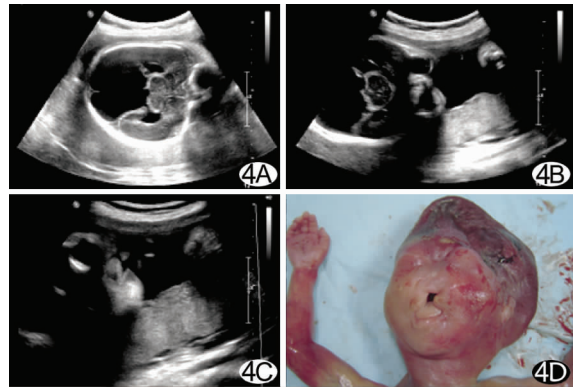


图 4 前脑无裂畸形(无叶型) A. 丘脑融合、单脑室、无胼胝体、无脑中线、无透明隔、无第 3 脑室; B. 眼距过近; C. 中央型唇裂; D. 尸体解剖证实为前脑无裂畸形(无叶型)

3.6 脑膨出(encephalocele) 膨出物如仅含脑脊液称为脑脊膜膨出,如膨出物含脑组织和脑脊液称为脑膨出,两种情况预后均很差。75% 脑膨出合并中枢神经系统畸形,其中 44% 合并染色体核型异常^[2]。本组 9 例中,脑脊膜膨出 6 例,脑膨出 3 例。最大膨出物 74 mm × 52 mm。

3.7 Dandy-Walker 综合征(Dandy-Walker complex) Dandy-Walker 综合征分为三种类型^[1,5]。第一型是 Dandy-Walker 畸形,表现为小脑蚓部完全或部分发育不全伴小脑延髓池扩大,小脑延髓池与扩张第 4 脑室相交通;第二型是 Dandy-Walker 变异,表现为小脑蚓部部分发育不全,但小脑延髓池正常,小脑延髓池通过缺失的小脑下蚓部与第 4 脑室相交通。由于妊娠早期小脑蚓部未发育完全,大约至 18 孕周闭合,因此 18 孕周后小脑蚓部未闭合才考虑异常;第三型是小脑延髓池单纯增宽,而小脑蚓部和第 4 脑室正常。约 15% ~ 45% 的 Dandy-Walker 综合征胎儿有染色体异常,包括 13-三体、18-三体和 21-三体等^[5]。本组 11 例中,Dandy-Walker 畸形 7 例,Dandy-Walker 变异 2 例,小脑延髓池单纯增宽 2 例。

3.8 脊髓脊膜膨出(myelomeningocele) 脊膜膨出和脊髓脊膜膨出均有开放性脊柱裂。后者的膨出物内除了脊膜和脑脊液外,还含有神经纤维。脊膜膨出和脊髓脊膜膨出最常见于腰部,几乎都合并小脑延髓池变窄(Arnold Chiari II 型)。开放性脊柱裂在胎儿脊柱裂骶尾部多见,于缺损处可见囊性包块

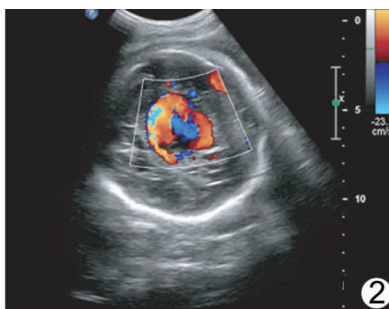
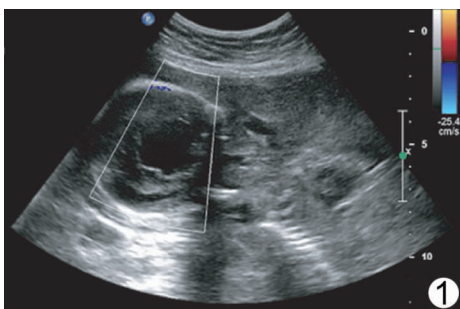


图 1 蛛网膜囊肿,CDFI 显示无回声区内无彩色血流 图 2 Galen 静脉瘤,CDFI 显示囊腔内充满彩色血流 图 3 Dandy-walker 畸形,小脑蚓部完全缺失,小脑延髓池扩大,与扩张第 4 脑室相交通

突出,本组 15 例中,脊膜膨出 3 例,脊髓脊膜膨出 12 例,最大膨出物为 61 mm × 38 mm。值得注意的是并非所有脊柱表面的软组织隆起均为脊柱裂,也有血管瘤等病变,所以发现软组织隆起后要仔细观察脊柱后面两个骨化中心是否正常^[6]。

3.9 前脑无裂畸形(holoprosencephaly) 分为无叶前脑无裂畸形(最严重)、半叶前脑无裂畸形(产前很难与无叶前脑无裂畸形相鉴别)和有叶的前脑无裂畸形(较轻)。无叶前脑无裂畸形显示为小头、丘脑融合、单脑室、无胼胝体、无脑中线、无透明隔、无第 3 脑室。面部畸形最常见于无叶前脑无裂畸形和半叶前脑无裂畸形,包括独眼、眼距过近、中央唇裂、喙鼻等。多数情况下,面部畸形的严重程度反映了脑部畸形的严重程度。约 55% 前脑无裂畸形合并染色体异常,最常见是 13-三体^[7,8]。本组 5 例,4 例为无叶前脑无裂畸形,1 例为半叶前脑无裂畸形。

3.10 胼胝体缺失(agenesis of the corpus callosum) 超声表现为侧脑室扩张(后角扩张严重,前角狭窄,呈水滴状)、无透明隔、大脑半球间距增宽(大脑镰和大脑半球内侧缘形成三线征)、第 3 脑室扩张上移,85% 胼胝体缺失合并其他颅内畸形(脑膨出、Dandy-Walker 畸形、前脑无裂畸形等)^[9]。冠状面侧脑室前角分开呈“公牛角”(steerhorn)样改变^[2]。本组 2 例,1 例合并 Dandy-Walker 畸形,另 1 例合并前脑无裂畸形。

3.11 骶尾部畸胎瘤(sacroccygeal teratoma) 常合并羊水过多。需与开放性脊柱裂鉴别,关键是观察小脑延髓池。如小脑延髓池正常,则是骶尾部畸胎瘤;如小脑延髓池狭窄,则开放性脊柱裂可能性很大。本组 3 例骶尾部畸胎瘤,小脑延髓池均正常。

3.12 脉络丛囊肿(choroid plexus cysts) 发生率为 0.2% ~ 2.5%,往往是正常变异。发现脉络丛囊肿后,要注意寻找是否有其他畸形,包括草莓头、小头畸形、握拳异常、足内翻等,以提示是否有 18-三体的可能性。然而,脉络丛囊肿的大小、部位(单侧或双侧)、胎儿性别等都与染色体异常无关。目前公认的处理方法:如果脉络丛囊肿合并其他畸形,要进行羊水穿刺。本组 3 例单纯脉络丛囊肿,均在 15 ~ 18 周时发现,26 周后消失。

3.13 胎儿神经系统缺陷常伴其他部位异常改变^[3,10],亦常合并羊水过多。本组 143 例中枢神经系统畸形中有 34 例伴羊水量过多,因此在工作中发现羊水量增多或发现某一部位畸形时应详细检查,排除是否合并其他部位形态结构异常,以免漏诊。妊娠 20 ~ 26 周之间,是胎儿超声筛查的最佳时间。

超声检查能很好地显示胎儿颅内结构,且无射线、直观,对胎儿、孕妇、医务人员均安全,是产前诊断胎儿中枢神经系统畸形的首选方法。

[参考文献]

- [1] Twining P, McHugo JM, Pilling DW. Text book of fetal abnormalities. 2nd edition, Churchill Livingstone Elsevier, 2007: 95-142.
- [2] Shen GF, Wen Y, Ji Z. A study for detecting fetal anomaly by ultrasound. Chin J Med Imaging Technol, 2003, 19(1): 82-83.
沈国芳, 闻晖, 季珍. 超声筛查胎儿畸形存在问题分析. 中国医学影像技术, 2003, 19(1): 82-83.
- [3] Wang Y, Fan Y, Xiong XQ, et al. 2D ultrasonography in the diagnosis of fetal anomaly. Chin J Med Imaging Technol, 2003, 19(6): 785-786.
王瑜, 樊燕, 熊秀琼, 等. 二维超声产前诊断胎儿畸形. 中国医学影像技术, 2003, 19(6): 785-786.
- [4] Breeze AC, Dey PK, Lees CC, et al. Obstetric and neonatal outcomes in apparently isolated mild ventriculomegaly. J Perinat Med, 2005, 33(3): 236-240.
- [5] Has R, Ermis H, Yuksel A, et al. Dandy Walker malformation: a review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography. Fetal Diagn Ther, 2004, 19(4): 342-347.
- [6] Tubbs RS, Wellons JC 3rd, Iskandar BJ, et al. Isolated flat capillary midline lumbosacral hemangiomas as indicators of occult spinal dysraphism. J Neurosurg, 2004, 100(2 Suppl Pediatrics): 86-89.
- [7] Joo GJ, Beke A, Papp C, et al. Prenatal diagnosis, phenotypic and obstetric characteristics of holoprosencephaly. Fetal Diagn Ther, 2005, 20(3): 161-166.
- [8] Shen XH. Ultrasonography for fetal holoprosencephaly. Shanghai Medical Imaging, 2008, 17(1): 68.
沈晓慧. 超声诊断胎儿全前脑畸形. 上海医学影像学, 2008, 17(1): 68.
- [9] Glenn OA, Goldstein RB, Li KC, et al. Fetal magnetic resonance imaging in the evaluation of fetuses referred for sonographically suspected abnormalities of the corpus callosum. J Ultrasound Med 2005, 24(6): 791-804.
- [10] Jiang XL, Deng XD, Yin LL. 2D and 3D ultrasound in the diagnosis of lip and plate cleft. Suzhou University Journal of Medical Science, 2007, 27(5): 766-768.
姜小力, 邓学东, 殷林亮. 胎儿唇腭裂畸形的二维及三维超声诊断分析. 苏州大学学报(医学版), 2007, 27(5): 766-768.