

- [2] Tamraz JC. Atlas of regional anatomy of the brain using MRI with functional correlations[M]. Germany: Springer, 2000: 93-101.
- [3] David E, Alec M, Yasushi M, et al. A syntactic specialization for Broca's area[J]. PNAS, 2000, 97(11): 6150-6154.
- [4] Chenevert TL, Brunberg JA, Pipe JG. Anisotropic diffusion in human white matter: demonstration with MR techniques in vivo[J]. Radiology, 1990, 177(3): 401-405.
- [5] Douek P, Turner R, Pekar J, et al. MR color mapping of myelin fiber orientation[J]. J Comput Assist Tomogr, 1991, 15(5): 923-929.
- [6] Moseley ME, Cohen Y, Kucharczyk J, et al. Diffusion-weighted MR imaging of anisotropic water diffusion in cat central nervous system[J]. Radiology, 1990, 176(3): 439-445.
- [7] Doran M, Hajnal JV, Van Bruggen N, et al. Normal and abnormal white matter tracts shown by MR imaging using directional dif-

- fusion weighted sequences[J]. J Comput Assist Tomogr, 1990, 14(5): 865-873.
- [8] Pierpaoli C, Jezzard P, Basser PJ, et al. Diffusion tensor MR imaging of the human brain[J]. Radiology, 1996, 201(4): 637-648.
- [9] 杜庆, 刘治津, 程立山, 等. 正常成人语言区弥散张量成像研究[J]. 航空航天医药, 2010, 21(1): 14-17.
- [10] 陈莺, 李焰生, 王智樱. 急性脑卒中患者的失语亚型与经典脑皮质语言中枢的关系[J]. 上海医学, 2010, 33(9): 818-821.
- [11] 庄严, 沈加林, 许建荣, 等. 卒中后 Broca 失语症的 DTI 研究[J]. 中国医学影像技术, 2008, 24(1): 38-40.
- [12] 毛善平, 周永明, 唐尊立. 90 例中国人利手与语言优势半球关系的探讨[J]. 湖北医科大学学报, 1997, 18(3): 249-251.
- [13] 毛善平, 唐尊立, 范湘鸿, 等. 100 例脑卒中患者利手与语言优势半球关系的研究[J]. 卒中与神经疾病杂志, 1997, 4(1): 18-20.

(收稿日期: 2011-08-03 修回日期: 2011-10-06)

Joubert 综合征一例

· 病例报道 ·

戴世鹏, 戴景儒, 庞军

【中图分类号】R445. 2; R742. 8 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2012)02-0158-01

病例资料 患者, 男, 3 岁。临床表现为智力运动发育落后, 步态不稳, 不能说话, 坐卧位不能自行站立, 间断出现双眼发直, 呈喘息样呼吸。查体: 四肢肌张力低, 肌力 IV 级, 巴宾斯基征阳性。无多指畸形。影像学检查: MRI 示小脑蚓部发育不良, 两侧小脑半球间可见裂缝, 呈“中线裂”征。第四脑室扩大, 呈“蝙蝠翼征”(图 1), 大脑未见异常。临床诊断为 Joubert 综合征。

讨论 Joubert 综合征由 Joubert 等^[1]于 1969 年首先报道, 是一种较为罕见的发育畸形, 属于常染色体隐性遗传疾病^[2]。症状和体征包括: 肌张力减低(必有的体征)、平衡障碍和发育迟缓, 可有视觉异常、肾脏和指(趾)的畸形。典型神经病理学改变为小脑蚓部发育不良或不发育, 齿状核、桥脑基底及延髓的神经核团也可发育不良, 锥体交叉几乎完全缺失^[2,3]。MRI 为 Joubert 综合征首选的神经影像学检查方法, 能清楚显示后颅窝畸形及相关的幕上畸形, 特征性表现包括: ①“白齿征”, 由于增宽的中脑、凹陷加深的脚间池和平行状走行的小脑上脚在周围脑脊液的衬托下, MRI 横轴面上小脑上脚形态呈“白齿征”; ②“中线裂征”, MR 横轴面上表现为两侧小脑半球间线样长 T₁、长 T₂ 信号影; ③“蝙蝠翼征”, 由于小脑蚓部发育不良, 导致第四脑室增宽变形。本例横轴面 T₁WI 及 T₂WI 像均表现特征性“蝙蝠翼征”及“中线裂征”, 但未见明确“白齿征”表现, 可能与本例小脑上脚发育尚可有关。

鉴别诊断: 部分或完全的小脑蚓部缺如可独立存在或作为 Joubert 综合征、Dandy-walker 综合征、Down 综合征、菱脑联合的一部分。Dandy-Walker 综合征不仅可见小脑蚓部缺如, 亦可见第四脑室从缺失的蚓部向后上方扩张, 后颅凹异常大的囊性病变, 小脑半球向前外方分离退缩, 并常伴后颅凹的扩大。菱脑联合表现为两侧小脑半球间无“中线裂征”存在, 且无 Joubert

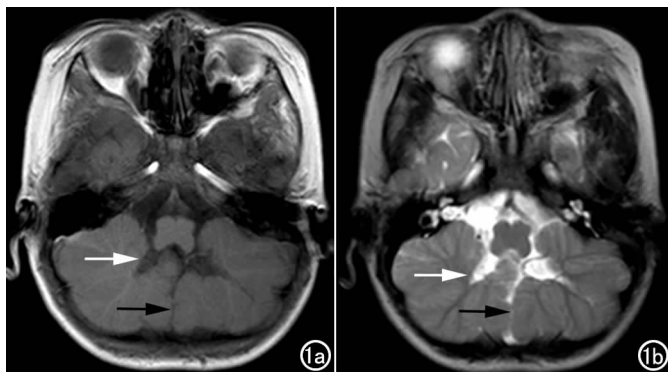


图 1 横轴面 MRI 示小脑蚓部缺如, 两侧小脑半球间可见“中线裂征”(黑箭), 第四脑室扩大, 呈“蝙蝠翼征”(白箭)。a) T₁WI; b) T₂WI。

综合征特征性的临床表现。Down 综合征根据临床表现或染色体组型为 21 三染色体可明确诊断。

参考文献:

- [1] Joubert M, Eisenring JJ, Robb JP, et al. Familial agenesis of the cerebellar vermis; a syndrome of episodic hyperpnea, abnormal eye movements, ataxia, and retardation[J]. Neurology, 1969, 19(9): 813-825.
- [2] Maria BL, Boltshauser E, Palmer SC, et al. Clinical features and revised diagnostic criteria in Joubert syndrome[J]. J Child Neurol, 1999, 14(9): 583-590.
- [3] Quisling RG, Barkovich AJ, Maria BL. Magnetic resonance imaging features and classification of central nervous system malformations in Joubert syndrome[J]. J Child Neurol, 1999, 14(2): 628-635.

(收稿日期: 2011-02-22 修回日期: 2011-04-28)

作者单位: 061000 河北, 沧州市人民医院医学影像中心

作者简介: 戴世鹏(1974-), 男, 湖北沧州人, 主治医师, 主要从事神经影像学诊断工作。