

Joubert 综合征 3 例

刘衡, 苟万能, 刘晔, 焦松, 余洪, 谢娜, 张高峰, 张体江, 骆科进

【中图分类号】R596.3; R445.2; R814.42 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2013)02-0228-01

【关键词】脑疾病; 体层摄影术, X 线计算机; 磁共振成像

病例资料 病例 1, 男, 10 个月。智力低下, 语言障碍, 呼吸急促, 步态不稳, 四肢肌张力低。既往无早产史, 无宫内窘迫史, 父母体健, 非近亲结婚。CT 平扫结果见图 1。病例 2, 女, 2 岁。运动发育落后, 颈不能伸、双手不能持物。MRI 检查结果见图 2。病例 3, 女, 4 岁。智力运动发育落后, 四肢肌张力低, 不能抬头, 间断出现双眼发直。MRI 检查结果见图 3。

讨论 Joubert 综合征(Joubert syndrome, JS)是一种罕见的先天性脑发育畸形。JS 属于常染色体隐性遗传性疾病, 但有遗传异源性, 目前已定位的基因位点有 9q34.3, 11p12-q13.3 和 6q23, 并可能存在其他位点^[1]。JS 发病率约 1/100000, 男女比例约 3:2, 其主要临床表现为: 呼吸异常、不规则眼球运动、发育迟缓、无定向震颤、共济失调、癫痫发作等。呼吸异常、不规则眼球运动在新生儿较明显, 而发育迟缓在儿童期较明显, 本组病例表现与之相符。部分 JS 患者可伴其他发育异常, 如小头畸形、面部畸形、视网膜缺损或萎缩、胼胝体发育不良、多指(趾)畸形等。目前, JS 无特异治疗方法, 主要是康复训练和对症治疗。JS 预后不一, 轻者仅表现为轻度发育落后, 而智力正常; 重者五年存活率为 50% 左右^[2]。

JS 病理表现: 小脑蚓部发育不全或不发育, 伴小脑核、下橄榄核、三叉神经束、背侧核、部分椎体交叉发育不良及灰质异常。

由于小脑蚓部部分或完全缺如、第四脑室变形、小脑上脚增宽, JS 在 CT 和 MRI 上特征性影像表现为: “中线裂征”、“三角形征”、“蝙蝠翼征”、“磨牙征”^[3]。前三个征象均与小脑蚓部的部分或完全缺如相关。由于小脑蚓部的缺如, 两侧小脑半球在中线部位紧密相邻而又不相连, 脑脊液进入其中而形成“中线裂征”, 在 CT 和 MRI 分别表现为线状脑脊液样液体密度影和长 T₁、长 T₂ 信号影; 脑脊液通过中线裂与第四脑室相通, 使第四脑室变形呈“三角形”, 而由于脑桥和中脑连接部增宽、变形, 导致第四脑室增宽变形呈“蝙蝠翼”状。“磨牙征”与 JS 患者小脑上脚纤维束缺乏正常交叉有关, 一方面小脑上脚垂直于脑干走行于小脑与脑干之间, 小脑上脚增宽、平行; 另一方面中脑前后径变短, 导致脚间池加深。在 CT 和横轴面 MRI 上, 增宽的中脑、凹陷加深的脚间池、平行增宽的小脑上脚在周围脑脊液的衬托下表现为“磨牙状”外观, 称为“磨牙征”。本组病例可见以上特征性影像表现。

与 CT 相比, MRI 对 JS 的显示更有优势。首先, MRI 没有

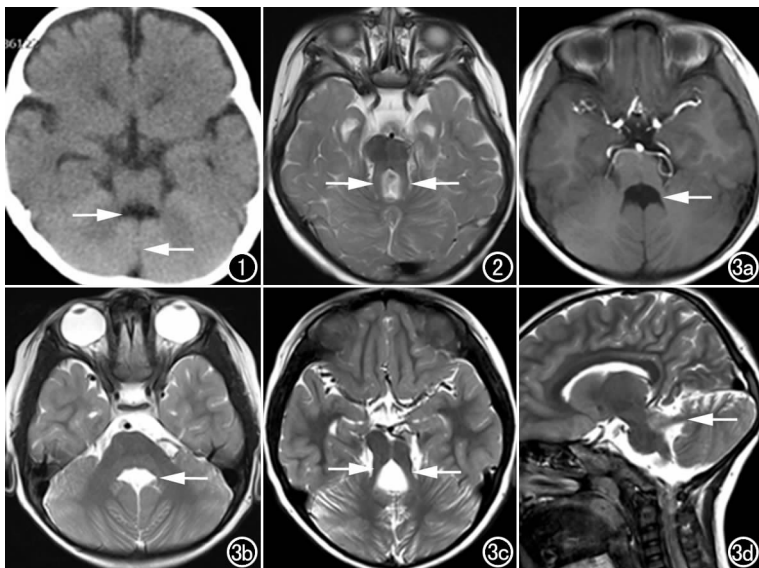


图 1 男, 10 个月。CT 平扫示小脑蚓部缺如, 两侧小脑半球间“中线裂征”(箭), 呈线状脑脊液样液体密度影; 脑桥和中脑连接部增宽、变形, 第四脑室呈“蝙蝠翼征”。图 2 女, 2 岁。横轴面 T₂WI 示小脑蚓部部分缺如, 小脑上脚平行增厚、延长、上抬, 脚间池深大, 与中脑形成“磨牙征”(箭)。图 3 女, 4 岁。a) 横轴面 T₁WI 示第四脑室呈“蝙蝠翼征”(箭); b) 横轴面 T₂WI 示第四脑室呈“三角形征”(箭); c) 横轴面 T₂WI 示小脑上脚增粗、延长, 与中脑形成“磨牙征”(箭); d) 矢状面 T₂WI 示小脑上脚增粗, 与脑干近于垂直(箭), 直实上移。

后颅窝骨伪影的干扰, 使小脑蚓部的细微结构得以清楚显示; 其次, MRI 能多角度显示小脑蚓部的结构特征, 利于发现 JS 各种征象; 另外, 扩散张量成像(DTI)在一定程度上能清楚显示脑组织纤维束的连接方式及发展方向, 据此推测 DTI 能显示小脑蚓部纤维束的发生、发展, 故其可能在一定程度上清楚显示小脑蚓部是缺失还是发育不全。

综上所述, JS 是一种罕见的先天性脑发育异常, 通过“中线裂征”、“三角形征”、“蝙蝠翼征”及“磨牙征”等典型影像学表现, 并结合其特征性的临床表现, 可对其做出明确诊断。

参考文献:

- [1] Louie CM, Gleeson JG. Genetic basis of Joubert syndrome and related disorders of cerebellar development[J]. Hum Mol Genet, 2005, 14(suppl 2): 235-242.
- [2] Alorainy IA, Sabir SF, Seidahmed MZ, et al. Brain stem and cerebellar findings in Joubert syndrome[J]. J Comput Assist Tomogr, 2006, 30(1): 116-121.
- [3] Parisi MA, Doherty D, Chance PF, et al. Joubert syndrome (and related disorders)[J]. Eur J of Hum Genet, 2007, 15(5): 511-521.

(收稿日期: 2011-01-31 修回日期: 2012-03-13)