·儿科影像学专题·

Dandy-Walker 畸形合并“臼齿”征畸形的 MRI 表现 2 例

刘俊刚，李欣，张琳

【中图分类号】R741.04；R445.2 【文献标识码】D 【文章编号】1000-0313(2013)09-0233-02

【关键词】 Dandy-Walker 畸形；“臼齿”征畸形；磁共振成像

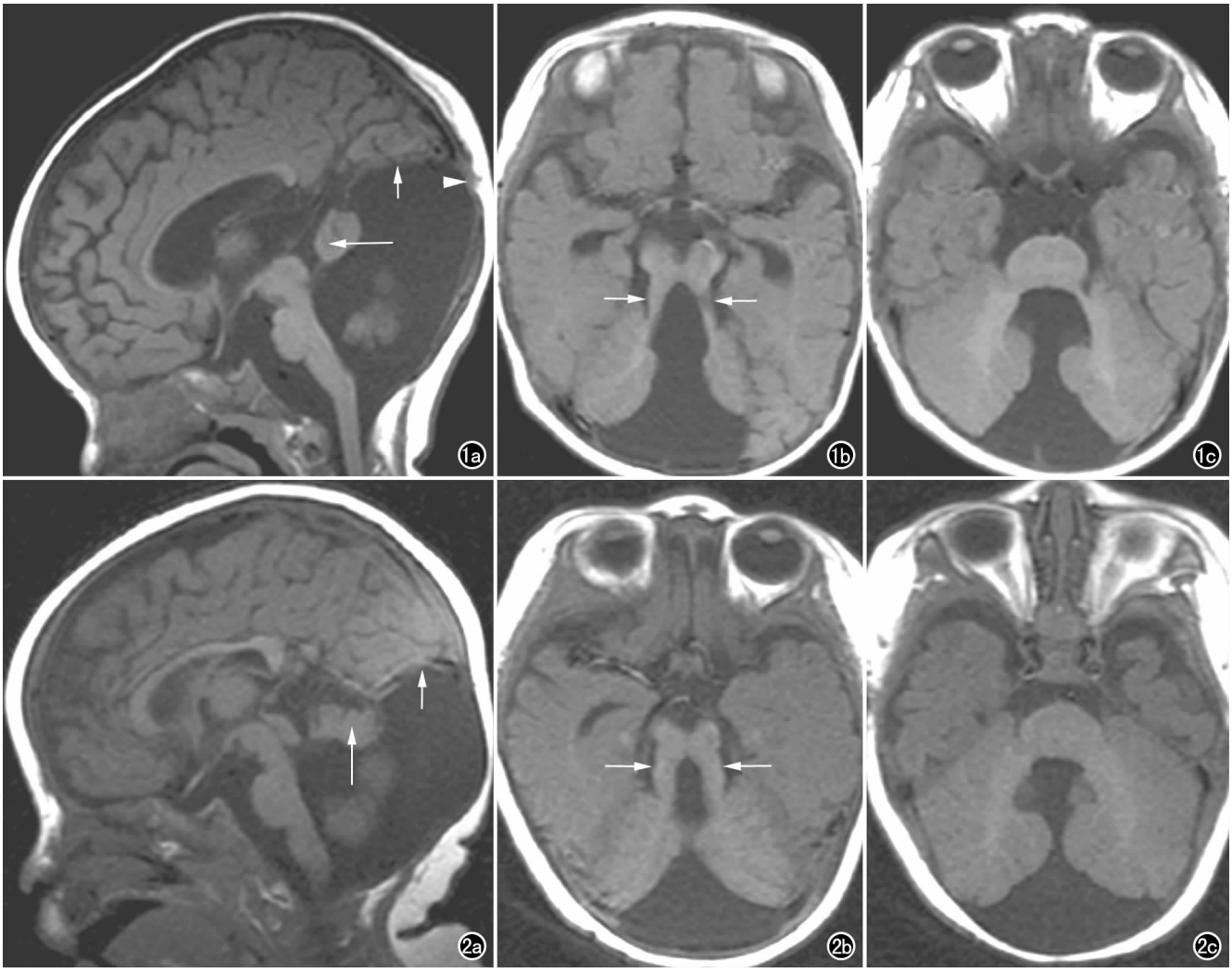

图 1 男，6 个月，Dandy-Walker 畸形合并“臼齿”征畸形。a) T_1WI 矢状面图像示后颅窝扩大，第四脑室囊性扩张，小脑蚓部小，残存小脑蚓似团块状向上旋转、移位(长箭)，小脑幕、直窦及窦汇抬高(短箭)。同时可见枕部皮下囊性窦道与颅内相沟通(箭头)；b) T_1WI 轴面图像示双侧小脑上脚增粗、伸长，呈水平走形，脚间窝加深，中脑狭部变窄，形成“臼齿”征(箭)；c) T_1WI 轴面另一层面示第四脑室囊性扩张，“蝙蝠翼”征不突出，小脑半球向两侧移位，半球间裂宽大。 **图 2** 女，6 个月，Dandy-Walker 畸形合并“臼齿”征畸形。a) T_1WI 矢状面图像示后颅窝扩大，第四脑室囊性扩张，小脑蚓部小，隐约可见残存小脑蚓脑叶结构(长箭)，向上旋转、移位，小脑幕、直窦及窦汇抬高(短箭)；b) T_1WI 轴面图像示双侧小脑上脚增粗、伸长，呈水平走形，脚间窝加深，中脑狭部变窄，形成“臼齿”征(箭)；c) T_1WI 示轴面另一层面示第四脑室扩张，“蝙蝠翼”征不突出。

Dandy-Walker 畸形与“臼齿”征畸形均属于先天性小脑畸形，两者发病机制不同，很少合并发生。本文回顾性分析 2 例 Dandy-Walker 畸形合并“臼齿”征畸形患者的 MRI 表现，旨在提高对本病的认识。

作者单位：300074 天津，天津市儿童医院影像科
作者简介：刘俊刚(1977－)，男，天津人，副主任医师，主要从事儿童神经系统、头颈部影像诊断工作。
通讯作者：李欣，E-mail：xinli.tj@163.com

病例资料 病例 1，男，6 个月，以枕部软组织包块就诊。T_1WI 矢状面图像显示后颅窝扩大，第四脑室囊性扩张，小脑蚓部小，残存小脑蚓似团块状向上旋转、移位，小脑幕、直窦及窦汇抬高(图 1a)，同时可见枕部皮下囊性窦道与颅内相沟通。轴面图像显示双侧小脑上脚增粗、伸长，呈水平走行，脚间窝加深，中脑狭部变窄，形成“臼齿”征，第四脑室囊性扩张，“蝙蝠翼”征不突出，小脑半球向两侧移位，半球间裂宽大(图 1b、c)。

影像诊断：Dandy-Walker 畸形合并“臼齿”征畸形；枕部脑膜膨出。

病例 2，女，6 个月，以运动发育落后就诊。T_1WI 矢状面图像显示后颅窝扩大，第四脑室囊性扩张，小脑蚓部小，但可见残存小脑蚓脑叶结构，向上旋转、移位，小脑幕、直窦及窦汇抬高（图 2a）。轴面图像显示双侧小脑上脚增粗、伸长，呈水平走形，脚间窝加深，中脑狭部变窄，形成“臼齿”征，第四脑室囊性扩张，“蝙蝠翼”征不突出（图 2b、c）。影像诊断：Dandy-Walker 畸形合并“臼齿”征畸形。

讨论 Dandy-Walker 畸形相对常见，发生率不低于 1∶5000。一些研究显示产前接触致畸因素例如风疹病毒或酒精可导致本病。文献报道本病多为散发病例，部分患者可合并染色体或基因异常，单纯散发病例一般预后较好，50%～75%患儿智力发育正常，遗传复发概率较低，约 1%～5%[1]。

Dandy-Walker 畸形为小脑蚓部发育不良，原始第四脑室顶部的上部膜性区永存，第四脑室囊性扩张所致。小脑蚓部发育不良可分为小脑蚓完全和部分缺如，部分性缺如几乎总是累及下蚓部。残存发育不良的上蚓部向前上旋转、移位。病理解剖显示显著扩张的第四脑室顶部由一层透明膜构成[2]，前部与残存小脑蚓相连，两侧为小脑半球和扁桃体，尾侧为延髓。这一透明膜包括三层结构：内侧室管膜、外侧软脑膜和中间层，中间层由牵拉变形的神经胶质组织构成，这些神经胶质组织本应发育成为小脑蚓部。Dandy-Walker 畸形中脑一般发育正常而无“臼齿”征表现。

脑积水为本病最常见的合并畸形，同时也是很多患儿的首诊原因，其他常见的合并畸形为胼胝体发育不良和灰质异位，另外也有合并脑膨出的报道，部分患者可合并中枢神经系统以外的畸形，包括唇腭裂、心脏畸形及泌尿系统畸形等[3]。

“臼齿”征畸形系小脑蚓部发育不良或缺如，小脑上脚增粗、伸长呈水平走行，脚间窝加深，小脑上脚间缺少交叉纤维导致中脑峡部变窄所致。病理学上，除了完全性或部分性小脑蚓不发育外，还表现为小脑脚发育不全、小脑灰质异位、锥体交叉缺如、橄榄核和橄榄旁核发育不良、脑干孤束核、薄束核异常等[4]。

“臼齿”征畸形最早见于 Joubert 综合征的报道中，随后研究显示“臼齿”征可见于多种临床综合征中，包括小脑-眼-肾综合征、Dekaban-Arima 综合征、COACH 综合征、Varadi-Papp 综合征（口面指综合征Ⅵ型）、Malta 综合征以及少部分 Senior-Löken 综合征中，因此目前将本病统称为“臼齿”征畸形或 Joubert 综合征及相关疾病[5-6]。“臼齿”征畸形为一种常染色体隐性遗传病，具有基因型-表型多样性的特点，基因变异见于至少 10 个不同的基因中，遗传复发率为 25%，预后不良，其临床特征包括发育延迟、共济失调、张力减退、动眼神经异常和新生儿呼吸异常等。本病还可合并视网膜萎缩、虹膜视网膜缺损、肾囊肿、肾间质纤维化、肝纤维化、分叶舌和多指畸形等多种畸形，这些表现在单纯 Dandy-Walker 畸形中很少发生。

影像学上，单纯 Dandy-Walker 畸形与“臼齿”征畸形鉴别并不困难，但当两者合并发生时，显著囊状扩张的第四脑室可导致小脑上脚向两侧移位，部分掩盖“臼齿”征的表现而导致漏诊。国外报道 1 例患者出生时表现为第四脑室囊性扩张、后颅窝扩大、小脑蚓部不发育、幕上脑积水而诊断为 Dandy-Walker 畸形，但在对脑积水进行脑室-腹腔分流术后的 MRI 复查时出现“臼齿”征的表现[7]，因此术后 MRI 复查非常必要，特别是存在其它“臼齿”征畸形导致的神经系统临床表现或合并其它系统畸形者。另外单纯“臼齿”征畸形由于小脑蚓部缺如导致两侧小脑半球在中线区相邻但无连接并构成第四脑室后外侧缘，而形成小脑半球间“中线裂”、第四脑室“蝙蝠翼”征，但在合并 Dandy-Walker 畸形患者中由于第四脑室囊状扩张，小脑半球向两侧分离，“蝙蝠翼”征并不明显，因此这些征象的消失也可以提示本病。

鉴别单纯 Dandy-Walker 畸形与 Dandy-Walker 畸形合并“臼齿”征畸形非常重要，因为两种畸形的神经发育预后、复发风险、临床治疗有很大差别，另外对遗传咨询和临床随访也是不可或缺的。脑部 MRI 检查结合患者的临床表现及其他系统的影像学表现能尽可能避免不必要的误诊或漏诊。

参考文献：

[1] Parisi MA, Dobyns WB. Human malformations of the midbrain and hindbrain: review and proposed classification scheme[J]. Mol Genet Metab, 2003, 80(1): 36-53.

[2] Kollias SS, Ball WS Jr, Prenger EC. Cystic malformations of the posterior fossa: differential diagnosis clarified through embryologic analysis[J]. RadioGraphics, 1993, 13(6): 1211-1231.

[3] Nelson MD Jr, Maher K, Gilles FH. A different approach to cysts of the posterior fossa[J]. Pediatr Radiol, 2004, 34(9): 720-732.

[4] Brancati F, Dallapiccola B, Valente EM. Joubert syndrome and related disorders[J]. Orphanet J Rare Dis, 2010, 5(1): 20-29.

[5] 李莹，任翠萍，程敬亮，等. Joubert 综合征二例[J]. 放射学实践，2012, 27(5): 572-573.

[6] 杨敏洁，夏黎明. MRI 诊断“臼齿”畸形一例[J]. 中华放射学杂志，2005, 39(8): 895-896.

[7] Sartori S, Ludwig K, Fortuna M, et al. Dandy-Walker malformation masking the molar tooth sign: an illustrative case with magnetic resonance imaging follow-up[J]. J Child Neurol, 2010, 25(11): 1419-1422.

（收稿日期：2013-03-27 修回日期：2013-05-28）