

• 儿科磁共振成像专题 •

Sturge-Weber 综合征在小于 1 岁婴儿的颅脑 MRI 表现

杨皓玮, 沈瑾, 胡喜红

【摘要】 目的:回顾性分析 Sturge-Weber 综合征在小于 1 岁婴儿中的颅脑 MRI 表现及其临床诊断价值。**方法:**回顾性分析 7 例小于 1 岁的 Sturge-Weber 综合征患儿的 MRI 图像,7 例行 MRI 平扫,6 例行 MRI 增强扫描。**结果:**本组患儿均有面部三叉神经分布区的血管瘤。5 例病变累及单侧大脑半球,均可见病变区脑白质于 T₂WI 上信号明显减低,伴有局部脑萎缩改变,其中 4 例可见患侧脉络丛扩大;2 例累及双侧大脑半球脑叶。6 例增强后均可见脑回表面软脑膜强化,其中 5 例可见异常强化的软脑膜血管瘤,1 例同时见幕下结构受累。**结论:**对临床怀疑为 Sturge-Weber 综合征的婴儿,MRI 增强扫描可以帮助明确诊断及确定病变范围,为临床评估患儿的预后提供有效的参考信息。

【关键词】 Sturge-Weber 综合征; 婴儿; 磁共振成像; 先天性疾病

【中图分类号】 R445.2 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2014)08-0877-04

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2014.08.007

Cerebral MRI features of Sturge-Weber syndrome in infants less than 1y of age YANG Hao-wei, SHEN Jin, HU Xi-hong.
Department of Radiology, Children's Hospital of Fudan University, Shanghai 201102, P. R. China

【Abstract】 Objective: Retrospective study of cerebral MR imaging features of Sturge-Weber syndrome (SWS) in infant less than 1y of age was performed, and their clinical significance was evaluated. **Methods:** The MRI features of 7 infants less than 1y age with SWS were retrospectively analyzed. All had plain MRI, 6 patients had enhanced MRI. **Results:** All patients had characteristic features of angioma involving facial-trigeminal nerves distributed area. Unilateral cerebral sphere was involved in 5 patients, the signal intensities of involved white matters on T₂WI were significantly reduced, accompanied with local brain atrophy and choroid plexus enlargement (n=4); 2 patients had bilateral cerebral spheres involved. In the 6 infants with contrast-enhanced MRI, leptomeningeal enhancement could be revealed, 5 patients had marked enhanced leptomeningeal angioma, 1 patient had infratentorial structures involvement simultaneously. **Conclusion:** For infants with clinically suspected SWS, contrast enhanced MRI is helpful in the diagnosis and demonstration of involved regions, provides significant reference for the prognosis.

【Key word】 Sturge-Weber syndrome; Infant; Magnetic resonance imaging; Congenital diseases

Sturge-Weber 综合征(Sturge-Weber syndrome, SWS)是一种以面部、眼脉络膜及软脑膜血管瘤为特征的先天性疾病。Roach^[1]将颜面血管瘤分为 3 种类型:Ⅰ型,同时有颜面部和柔脑膜血管瘤,可伴有青光眼,即经典型 SWS;Ⅱ型,仅见颜面部血管瘤而无中枢神经系统受累,可有青光眼;Ⅲ型,孤立性柔脑膜-脑部血管瘤,一般不伴有青光眼。本病患者的其它临床表现还有癫痫发作、偏瘫、偏盲和智力障碍等。关于 SWS 在婴儿中的 MRI 表现文献报道较少。本文回顾性分析 7 例小于 1 岁婴儿 SWS 的临床特征和 MRI 表现,旨在探讨 MRI 在小于 1 岁婴儿 SWS 中的临床应用价值。

材料与方法

回顾性分析 2009—2013 年本院经临床诊断的 7 例小于 1 岁婴儿 SWS 的颅脑 MRI 资料。其中男 1

例,女 6 例,年龄 1~11 个月,平均 5 个月。7 例患儿均有面部沿三叉神经分布区的血管瘤;2 例因单侧青光眼就诊,5 例因癫痫发作就诊。

患儿均行常规头颅 MRI 扫描,包括 T₁WI、T₂WI、T₂ 快速反转恢复黑水序列及 DWI。并有 6 例行增强 MRI 扫描,MRI 增强扫描对比剂为欧乃影(0.5 mmol/mL),剂量为 0.5 mL/Kg。由于小于 1 岁婴儿配合性差,故所有患儿均采用 10%水合氯醛溶液(剂量 0.5 mL/kg)口服镇静。

结 果

本组患者的主要 MRI 表现见表 1。

表 1 本组患者主要 MRI 表现						
编号	部位	软脑膜异常强化	蛛网膜下腔异常强化血管影	脑沟裂增宽	脉络丛扩大	T ₂ WI 白质信号减低
1	双侧额颞顶枕叶	(+)	(+)	(-)	双侧	(-)
2	右侧额颞顶枕叶	(+)	(+)	(+)	右侧	(+)
3	右额叶	(+)	(+)	(+)	无	(+)
4*	左额颞顶枕叶	-	-	(+)	左侧	(+)
5	双侧额颞顶枕叶	(+)	(+),幕下亦可见	(-)	双侧	(-)
6	右额顶枕叶	(+)	(-)	(+)	右侧	(+)
7	右额颞顶枕叶	(+)	(+)	(+)	右侧	(+)

注:* 此例患儿未行增强 MRI 检查。

作者单位:201102 上海,复旦大学附属儿科医院放射科
作者简介:杨皓玮(1977-),男,上海人,硕士,主治医师,主要从事儿童神经影像学诊断工作。
通讯作者:沈瑾, E-mail: iloverbt258@163.com
基金项目:上海市科委(12ZR1403400)

2 例(2/7)患儿病变同时累及双侧大脑半球(图 1)。5 例(5/7)累及单侧大脑半球,其中有 4 例伴有患侧脉络丛扩大,5 例均可见 T_2 WI 上白质信号减低和局部脑萎缩改变(图 2、3)。6 例行增强扫描,均可见沿着脑回走行的软脑膜异常强化,其中有 5 例可见蛛网膜下腔内异常强化的软脑膜血管瘤(图 1、3c),且有 1 例同时累及幕上及幕下结构(图 1)。病灶位于右侧多于左侧,最常见受累部位为右侧额颞顶叶,然后依次为左额颞顶枕叶,最后为右枕叶。2 例年龄为 1 个月的患儿中, T_2 WI 未见病变区白质信号异常减低。

讨 论

SWS 是一种少见的皮肤神经病变综合征,以面部、眼脉络膜和软脑膜的血管瘤为主要特征。临床上可见面部葡萄酒色血管瘤、局限性抽搐发作、偏瘫、青光眼和智力低下。全身性或局灶性癫痫发作前患儿通常发育正常,90% 患儿在出生后 1 年内出现痉挛,逐步发展为难治性癫痫^[2]。关于其病因目前还不清楚。GNAQ 基因的体细胞突变引起 SWS 和葡萄酒色样血管瘤^[3]。颜面血管瘤由薄壁毛细血管丛组成,出生时即出现,多为单侧,偶为双侧,常位于面部中央,双侧出现的概率相近。病变形态不随年龄增长而变化。文献报道 SWS 不伴面部血管瘤的病例越来越多^[4,5]。

SWS 的主要病理改变为脑膜血管瘤缠结(通常认为是血管瘤),多发生于软脑膜。其病理过程为多发毛细血管和小静脉在大脑表面缠绕(动脉较少受累)并出现纤维化倾向^[6]。

增强 MRI 是显示软脑膜血管瘤范围的最佳影像学方法,血管瘤表现为填充于蛛网膜下腔的强化区域,覆盖脑回表面,充填脑沟。在本组病人中行增强 MRI 的患者均可见沿着脑回表面的软脑膜强化,4 例患者可见蛛网膜下腔异常强化血管影。SWS 中亦可有少数病例不出现强化^[7],其原因不明,可能与组成的血管瘤的血管发生栓塞有关。

在本组 5 例单侧病变者中有 4 例脉络丛扩大,有 2 例累及双侧大脑半球,伴有双侧脉络丛增大。婴幼儿脉络丛增大程度与软脑膜血管瘤范围呈正相关;即脑实质受累越严重,脉络丛越大。MRI 长 TR 序列中,受累脉络丛增大且信号

较脑实质高。受累大脑半球深部静脉系统和静脉丛的静脉血流增加导致脉络丛增生也许是造成以上现象的最常见原因,也有脉络丛血管畸形的报道^[2]。

与正常脑组织相比,婴儿期血管瘤脑白质的 T_2 信号明显缩短。在本组中有 5 例患儿可见病变区脑白质的 T_2 信号明显缩短。造成这种现象的原因为反复癫痫发作引起的髓鞘化增强;或者是毛细血管和静脉内脱氧血红蛋白增加,而脱氧血红蛋白增加是表浅静脉回流受阻、脱氧血经扩张的深部髓质静脉分流至深部静脉系统的结果^[2]。Adamsbaum 等^[8]通过使用氙-133 测量脑内不同区域的血流量并将其与 T_1 WI 和 T_2 WI 表现相对比,证实髓鞘化增强的原因与缺血无关,与暂时性的高灌注相关。大脑静脉栓塞伴随大脑静脉回流受阻是髓鞘化增强的一个关键因素^[9]。

大多数 SWS 患儿中,可见大脑半球发生萎缩。但是萎缩不常见于癫痫发作初始期。在本组中 5 例可见脑萎缩改变,但 2 例 1 个月的婴儿未见脑萎缩样改

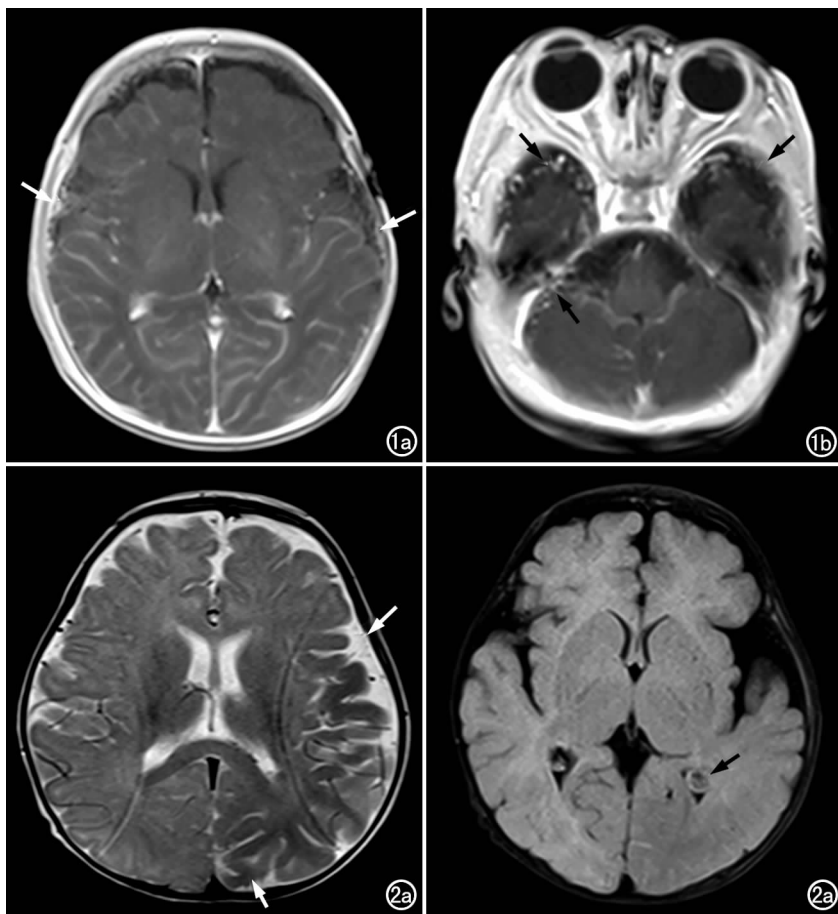


图 1 女,1 个月,因右侧青光眼就诊。a) T_1 WI 增强扫描示沿着双侧大脑脑回表面的软脑膜强化及蛛网膜下腔内异常强化的软脑膜血管瘤(箭); b) T_1 WI 增强扫描示双侧颞叶及后颅凹偏右侧蛛网膜下腔内可见异常强化的软脑膜血管瘤(箭)。图 2 女,6 个月,因癫痫就诊。a) T_2 WI 示左侧额顶叶白质呈“髓鞘化加强”表现(短箭),局部脑沟裂增宽(长箭); b) T_2 快速反转恢复黑水序列图像示患侧脉络丛扩大(箭)。

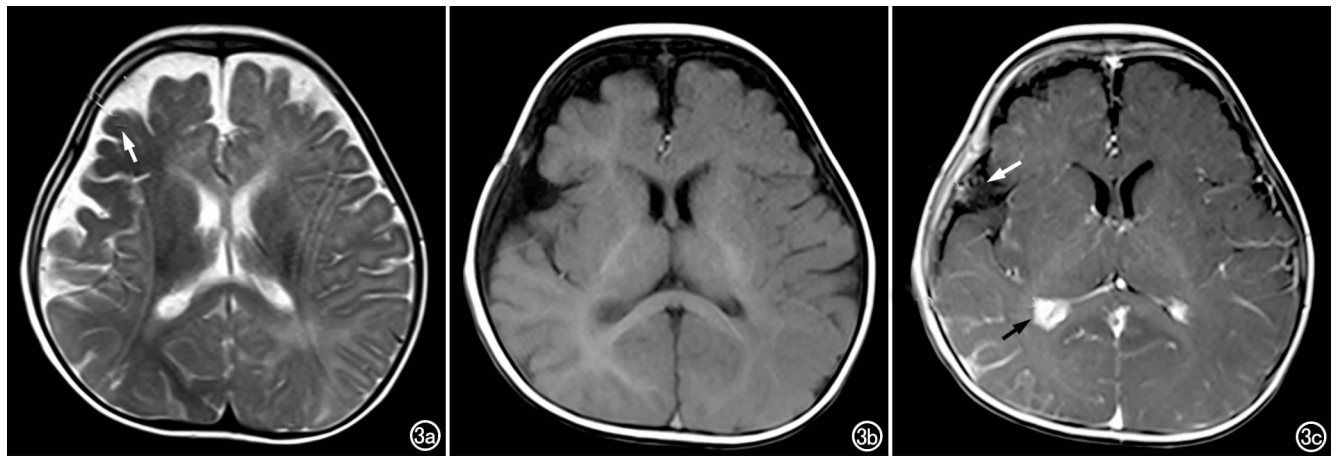


图3 女,5个月,因癫痫就诊。a) T_2 WI 示右侧额颞叶脑沟增宽伴白质“髓鞘化加强”(箭); b) T_1 WI 示右侧额颞叶脑沟增宽; c) T_1 WI 增强扫描示同侧脉络丛增大(黑箭),大脑表面软脑膜异常强化,同侧蛛网膜下腔内可见异常强化的血管影(白箭)。

变,发生萎缩的病例在临床上均有癫痫发作病史。Cagneaux 等^[10]报道了 1 例产前约孕 33 周诊断为 SWS 的病例,显示胎儿在宫内大脑已经受累,受累脑皮质邻近的白质呈长 T_1 、长 T_2 信号,这种信号特点很可能代表缺血脑组织的胶质增生。血管瘤病为一种毛细血管瘤型血管畸形。其被覆下的脑组织可发生萎缩和神经元丢失、星形胶质增生、皮质发育不良和皮层钙化。脑膜血管瘤下皮质血管壁薄、由于透明样变和内皮下增生而狭窄,其数目可增多。脑血管造影显示异常动静脉循环,沿着动脉栓塞区域可见静脉引流异常,包括表浅静脉引流明显不足、静脉阻塞、选择性通过深部室管膜下通道分流等,这种异常脉管系统可导致静脉血流不足从而引起慢性脑缺血。而反复癫痫加重了脑缺血,与癫痫区域失去了正常血供而加重缺血状态有关^[6]。Menzel 等^[11]研究发现高分辨率血氧水平依赖磁共振静脉成像可以显示血氧含量减低,较常规 MRI 能更早发现 SWS 患者扩张的软脑膜静脉;且在有些病例初次发作抽搐时复查 MRI 发现明显软脑膜强化,BOLD 静脉成像则可以显示病变髓质及室管膜下静脉以及深部静脉结构。动态增强 MRI 显示绝大部分 SWS 伴有神经系统症状患者的病变区灌注明显减低,MRS 则显示病变区 NAA 峰有所减低,提示神经元丢失或功能减低^[12]。

后颅凹受累在 SWS 中罕见,其报道也非常少。在本组中有 1 例可见幕上幕下结构同时受累。Adams 等^[13]研究了 62 例 SWS 病例,发现 7 例累及幕下结构,认为幕下病变并不少见,但是需要仔细寻找。

总之,较小婴儿发生抽搐、青光眼,尤其是伴有面部血管瘤,应考虑本病的可能。不符合髓鞘化进程的脑白质 T_2 信号缩短,特别是单侧,伴同侧脉络丛增大、局部脑沟增深、增宽等可以提示本病。增强 MRI 可以很好显示软脑膜血管瘤范围。

参考文献:

- [1] Roach ES. Neurocutaneous syndromes [J]. *Pediatr Clin North Am*, 1992, 9(4): 591-620.
- [2] Barkovich AJ, Raybaud C. *Pediatric neuroimaging* [M]. Lippincott Williams & Wilkins, 2011: 605-608.
- [3] Shirley MD, Tang H, Gallione CJ, et al. Sturge-Weber syndrome and port-wine stains caused by somatic mutation in GNAQ [J]. *N Engl J Med*, 2013, 368(21): 1971-1979.
- [4] Siri L, Giordano L, Accorsi P, et al. Clinical features of Sturge-Weber syndrome without facial nevus: five novel cases [J]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2013, 17(1): 91-96.
- [5] Piram M, Lorette G, Sirinelli D, et al. Sturge-Weber syndrome in patients with facial port-wine stain [J]. *Pediatr Dermatol*, 2012, 29(1): 32-37.
- [6] Sudarsanam A, Ardern-Holmes S. Sturge-Weber syndrome: from the past to the present [EB/OL]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2013, 11. pii: S1090-3798(13)00168-2; doi: 10.1016/j.ejpn.2013.10.003.
- [7] Juhasz C, Chugani HT. An almost missed leptomeningeal angioma in Sturge-Weber syndrome [J]. *Neurology*, 2007, 68(3): 243.
- [8] Adamsbaum C, Pinton F, Rolland Y, et al. Accelerated myelination in early Sturge-Weber syndrome: MRI-SPECT correlations [J]. *Pediatric Radiol*, 1996, 26(11): 759-762.
- [9] Porto L, Kieslich M, Yan B, et al. Accelerated Myelination associated with venous congestion [J]. *Eur Radiol*, 2006, 16(4): 922-926.
- [10] Cagneaux M, Paoli V, Blanchard G, et al. Pre- and postnatal imaging of early cerebral damage in Sturge-Weber syndrome [J]. *Pediatric Radiol*, 2013, 43(11): 1536-1539.
- [11] Menzel HJ, Dieckmann A, Fitzek C, et al. Early diagnosis of cerebral involvement in Sturge-Weber syndrome using high-resolution BOLD MR venography [J]. *Pediatr Radiol*, 2005, 35(1): 85-90.
- [12] Lin DD, Barker PB, Hatfield LA, et al. Dynamic MR perfusion and proton MR spectroscopic imaging in Sturge-Weber syndrome: correlation with neurological symptoms [J]. *Magn Reson Imaging*, 2006, 24(2): 274-281.
- [13] Adams ME, Aylett SE, Squier W, et al. A Spectrum of unusual neuroimaging findings in patients with suspected Sturge-Weber syndrome [J]. *AJNR*, 2009, 30(2): 276-281.

(收稿日期: 2014-01-30 修回日期: 2014-05-11)