·儿科影像学·

快速 MRI 技术与超声在胎儿 Dandy-Walker 综合征中诊断价值的对比研究

夏薇，欧阳伟，杨文忠

【摘要】 **目的**：探讨快速 MRI 技术对胎儿 Dandy-Walker 综合征(DWS)的诊断价值，并与超声结果对照。**方法**：回顾性分析 13 例经尸检或随访证实为 DWS 胎儿的病例资料，所有胎儿均于行超声检查后 72h 内行快速 MRI 检查。**结果**：13 例 DWS 中快速 MRI 明确诊断 13 例，并正确诊断合并的其它中枢神经系统畸形 7 例，与产后尸检及 MRI 检查结果一致。超声明确诊断 6 例，可疑 3 例，漏诊 4 例；明确诊断合并畸形 3 例，可疑 2 例，漏诊 2 例。**结论**：快速 MRI 技术对胎儿 Dandy-Walker 综合征及合并畸形的诊断优于超声，可作为超声检查的重要补充手段。

【关键词】 磁共振成像；超声；Dandy-Walker 综合征；胎儿疾病；先天性疾病；诊断

【中图分类号】R445.2；R714.53 【文献标识码】A 【文章编号】1000-0313(2014)12-1471-03

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2014.12.031

Prenatal diagnosis of Dandy-Walker syndrome: fast MRI technique versus ultrasonography XIA Wei, OU Yang-wei, YANG Wen-zhong. Department of Radiology, Hubei Maternal and Children Hospital, Wuhan 430070, P. R. China

【Abstract】 **Objective**: To compare the accuracy of fast MRI technique and ultrasonography in detecting Dandy-Walker Syndrome (DWS) of fetus. **Methods**: Clinical data of 13 fetuses with DWS proved by autopsy or follow-up were retrospectively analyzed. The findings of fast MRI technique (T_2-HASTE sequence) and ultrasonography were compared to the results of autopsy and corpse MRI. **Results**: Compared with the final results, DWS of 13 cases, and associated other brain abnormalities of 7 cases were shown clearly on fast MRI technology images; DWS of 6 cases was clearly demonstrated on ultrasonography, with 3 cases being suspected and 4 cases being misdiagnosed; Of 7 cases with other brain abnormalities, 3 cases were detected accurately, 2 cases were suspected and 2 cases were misdiagnosed by ultrasonography. **Conclusion**: Fast MRI technique is superior to ultrasonography in detecting DWS with or without other brain abnormalities and can be an important supplement to ultrasonography in prenatal diagnosis of fetal brain diseases.

【Key words】 Magnetic resonance imaging; Ultrasonography; Dandy-Walker Syndrome; Fetal diseases; Congenital disease; Diagnosis

胎儿 Dandy-Walker 综合征(Dandy-Walker syndrome，DWS)是一种少见的先天性中枢神经系统畸形，主要累及后颅窝内小脑及其毗邻结构。超声检查是诊断此病的首选影像学方法，产前诊断对检出胎儿先天性异常、提高出生人口素质有重要作用。近年来，随着快速 MRI 技术的日益成熟，胎儿 MRI 已广泛应用于临床，其在中枢神经系统影像诊断中的优势日益受到重视。本研究通过对照分析快速 MRI 技术与超声检查在诊断胎儿 Dandy-Walker 综合征中的准确性，旨在探讨快速 MRI 技术的诊断价值。

材料与方法

搜集 2013 年 7 月－2014 年 7 月在本院经常规产前超声检查或临床拟诊为胎儿 Dandy-Walker 综合征的 13 例孕妇的病例资料。13 例中 1 例为双胎之一，12 例为单胎。孕妇年龄 19～33 岁，平均 27 岁；孕周 22～37 周，平均 27 周。所有患者于常规产前超声检查后 72h 内行胎儿颅脑 MRI 检查。将 13 例患儿的超声及 MRI 检查结果与胎儿尸检或随访结果进行对照。

超声检查采用 Siemens Sequoia 512 型彩色多普勒显像仪，启动胎儿保护模式，二维超声发射能量小于 100mW/cm^2，探头频率 3.5～5.0 MHz。孕妇取仰卧位，按常规产前系统筛查方法对胎儿进行检查。

MRI 检查使用 Siemens Magnetom Espree 1.5T MR 扫描仪，相控阵线圈。孕妇取仰卧位，头先进。先进行孕妇中下腹部横轴面、冠状面及矢状面 T_2WI 扫描，明确胎儿体位，再进行胎儿颅脑横轴面、冠状面及矢状面 T_2WI 扫描。采用半傅里叶单次激发快速自旋回波(half fourier single shot turbo spin echo，HASTE)序列，扫描参数：TR 1200 ms，TE 168 ms，视野 36 cm×36 cm～40 cm×40 cm，层厚4 mm，层距 0～1 mm，矩阵 256×256。所有图像由两位医师共同阅片，其中至少包括一位主任医师。

作者单位：430070 武汉，湖北省妇幼保健院医学影像科
作者简介：夏薇(1983－)，女，湖北武汉人，硕士，主治医师，主要从事妇儿影像学诊断工作。

结 果

所有孕妇均能配合超声及 MRI 检查，5 例胎位不佳或胎动频繁者经休息后重新检查可获得满意图像。以尸检或随访获得的最终诊断结果为标准，13 例胎儿的超声及 MRI 诊断结果见表 1。

表 1 超声与 MRI 对 DWS 的诊断结果对比 （例）

检查方法	DWS			其它中枢神经系统畸形		
	正确	可疑	漏诊	正确	可疑	漏诊
超声	6	3	4	3	2	2
快速 MRI 技术	13	0	0	7	0	0

采用 Fisher 精确检验比较超声和快速 MRI 技术对 DWS 及合并的其它中枢神经系统畸形的检出率，结果显示差异无统计学意义（P 值分别为 0.096 及 0.462，大于 0.05）。

本组病例中小脑蚓部发育不良 11 例、完全缺如 2 例，主要 MRI 征象：小脑半球分离，小脑延髓池与第四脑室相通（图 1），小脑延髓池及第四脑室增宽，后颅窝扩大，及天幕及窦汇抬高，幕上脑积水。

本研究中 13 例胎儿产后证实合并中枢神经系统畸形 7 例，其中胼胝体发育不良 4 例（图 2），透明隔缺如 3 例（图 3）。其中 1 例透明隔缺如及 2 例胼胝体发育不良，超声及 MRI 均准确诊断；1 例透明隔缺如及 1 例胼胝体发育不良，超声怀疑经 MRI 证实；另各有一例透明隔缺如及胼胝体发育不良，超声漏诊，MRI 诊断正确。

讨 论

Dandy-Walker 综合征是一种以影响小脑蚓部为主要特征的中枢神经系统发育异常，同时可合并第四脑室囊性扩张和继发梗阻性脑积水，发病率约为 1/25000～1/35000。DWS 的病因复杂，可能是遗传病或染色体异常所致疾病的部分表现，如 Meckel-Gruber 综合征、Waler-Warburg 综合征、13-三体综合征及 18-三体综合征等；也可能是某些致畸因素所导致，如母体糖尿病、TORCH 感染等；既可以单独存在，也可以伴发多种畸形[1,2]。

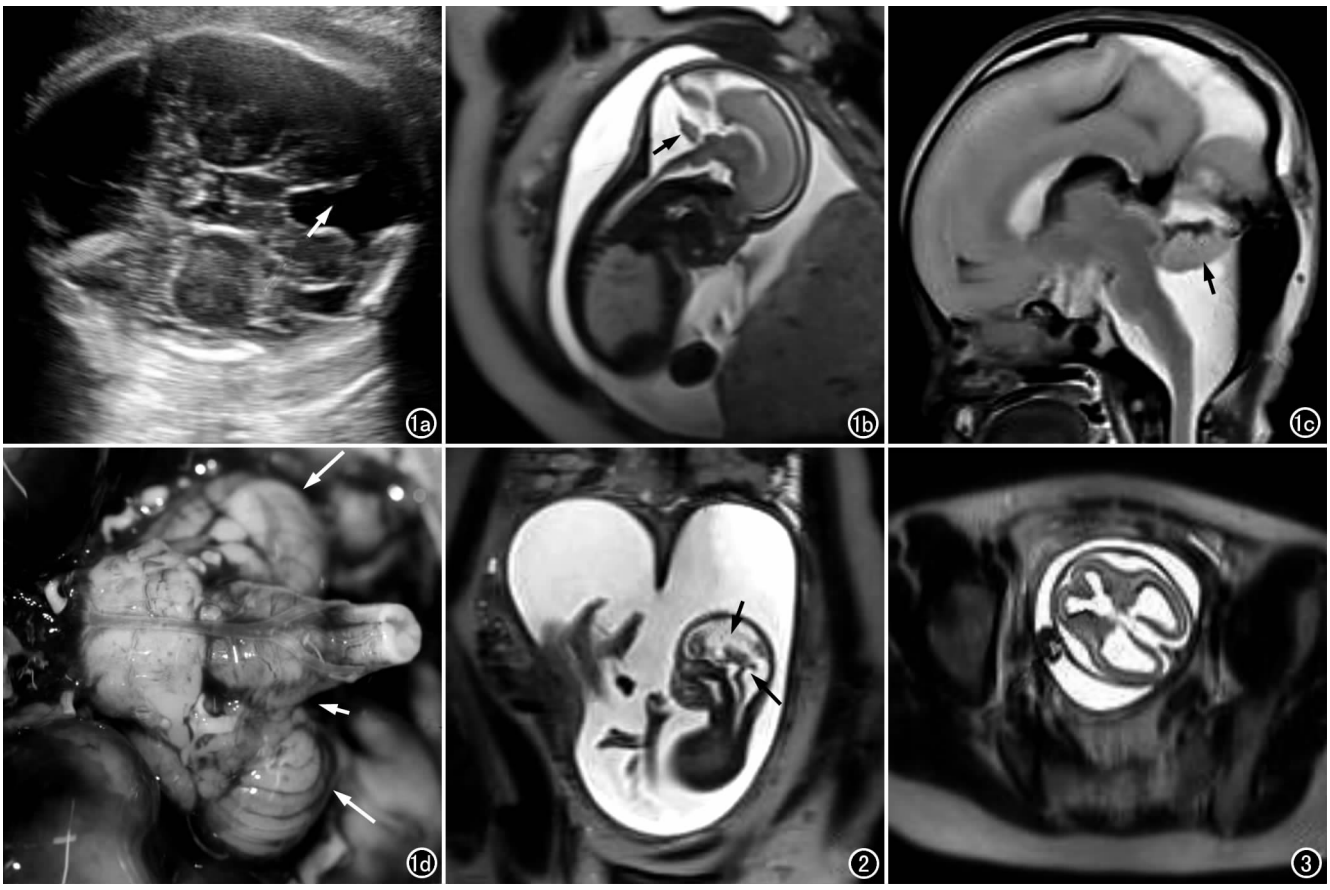

图 1 孕 29^{+3} 周，胎儿 Dandy-walker 综合征。a）产前超声筛查示小脑蚓部大部分缺如，后颅窝内囊性病灶与第四脑室相通（箭）；b）产前 HASTE 序列矢状面 T_2WI 示小脑蚓部大部分缺失（箭），后颅窝内扩大的小脑延髓池与扩大的四脑室相通；c）引产后尸体 MRI 检查（TSE 矢状面 T_2WI）示小脑蚓部大部分缺如（箭），与产前 MRI 表现一致；d）尸检标本显示小脑蚓部大部分缺如（短箭）导致双侧小脑半球分离（长箭）。 **图 2** 孕 22^{+6} 周，Dandy-walker 综合征合并胼胝体缺如。产前 HASTE 序列正中矢状面 T_2WI 示小脑蚓部发育不良（长箭），胼胝体完全缺如（短箭）。 **图 3** 孕 22^{+6} 周，Dandy-walker 综合征合并透明隔缺如。产前 HASTE 序列 T_2WI 示透明隔缺如，双侧侧脑室前角融合。

DWS 包括经典型及变异型，但两者之间相似点较多，尚未形成统一标准[3]。因此，本研究中未将 DWS 分型，统一以 DWS 进行诊断。本研究结果显示，快速 MRI 技术的诊断符合率为 100%，明显高于常规产前超声检查(69.2%)，这一结果与相关文献报道基本一致[4,5]。本组病例中，超声与 MRI 检出 DWS 及相关合并畸形没有明显统计学差异，是由于样本量过小，仍需进行进一步的大样本实验。超声检查漏诊的原因主要为患儿孕周较小，或因手法、胎位等原因难以获得标准切面，未能发现小脑蚓部的缺如，尤其是缺如较小时。而快速 MRI 技术技术可以多平面成像，能获得满意的小脑蚓部图像，从而提高了诊断准确性[6]。小脑蚓部的缺如情况与胎儿出生后神经系统发育有密切关系[7,8]，因此，准确判断小脑蚓部是否缺如及大小是指导临床诊治并评估产后胎儿预后的重要指征。

同时，Dandy-Walker 综合征可伴发多种中枢神经系统畸形，如胼胝体缺如、前脑无裂畸形(透明隔缺如)、灰质异位以及神经管缺陷等[9]。伴发的畸形可导致胎儿产后预后不良，如智力发育迟滞等[10,11]。本研究中，快速 MRI 技术序列正确诊断了所有合并畸形，而常规产前超声的诊断符合率仅为 71.4%。这与胎儿孕周、羊水过少、孕妇肥胖及探头切面等多个因素有关[12]。本组病例中，4 例超声漏诊 DWS 中，3 例是由于孕周小，1 例由于羊水过少；2 例超声漏诊的其他合并畸形均是由于孕周小。而 MRI 由于其软组织对比度高，可以在小孕周时得到更好的解剖图像，同时不受羊水量的影响。

超声作为常规的产前筛查手段已在临床中得到广泛应用，对早期发现 DWS 中有重要作用。而快速 MRI 技术技术具有大视野、多方位、多参数成像、软组织对比度高、不受肥胖、羊水多少影响等优点，因此对 DWS 的诊断比超声检查更具有优势，其在胎儿产前诊断中的作用日益受到重视，是产前常规超声检查的重要补充[13,14]，已成为诊断 DWS 的最佳影像学方法。当然，MRI 也有一定的局限性，如不能实时成像、费用较高等，因此不能取代超声成为首选的筛查手段，但在超声筛查出 DWS 或可疑病例时，MRI 可以进一步明确诊断，增强临床医师的诊断信心，具有重要的临床应用价值。

参考文献：

[1] 王光彬，单瑞芹，尹虹，等. MRI 在胎儿中枢神经系统中的临床应用[J]. 中华放射学杂志，2005，39(6)：627-630.

[2] 开治国，李蕾，刘信礼. 胎儿 Dandy-Walker 综合征的 MRI 研究[J]. 临床放射学杂志，2012，31(8)：1153-1155.

[3] Has R, Ermis H, Yuksel A, et al. Dandy-Walker malformation: a review of 78 cases diagnosed by prenatal sonography[J]. Fetal Diagn Ther, 2004, 19(4): 342-347.

[4] Phillips JJ, Mahony BS, Siebert JR, et al. Dandy-Walker malformation complex correlation between ultrasonographic diagnosis and postmortem neuropathology[J]. Obstetr Gynecol, 2006, 107(3): 685-693.

[5] Harper T, Fordham LA, Wolfe HM. The fetal Dandy Walker complex: associated anomalies, perinatal outcome and postnatal imaging[J]. Fetal Diag Ther, 2007, 22(4): 277-281.

[6] Wong AM, Bilaniuk LT, Zimmerman RA, et al. Prenatal MR imaging of Dandy-Walker complex: midline sagittal area analysis[J]. Eur J Radiol, 2012, 81(1): 26-30.

[7] Boddaert N, Klein O, Ferguson N, et al. Intellectual prognosis of the Dandy-Walker malformation in children: the importance of vermian lobulation[J]. Neuroradiol, 2003, 45(5): 320-324.

[8] Klein O, Pierre-Kahn A, Boddaert N, et al. Brunelle F. Dandy-Walker malformation: prenatal diagnosis and prognosis[J]. Childs Nerv Syst, 2003, 19(7-8): 484-489.

[9] Correa GG, Amaral LF, Vedolin LM. Neuroimaging of Dandy-Walker malformation: new concepts[J]. Top Magn Reson Imaging, 2011, 22(6): 303-312.

[10] Sasaki-Adams D, Elbabaa SK, Jewells V, et al. The Dandy-Walker variant: a case series of 24 pediatric patients and evaluation of associated anomalies, incidence of hydrocephalus, and developmental outcomes[J]. J Neurosurg Pediatr, 2008, 2(3): 194-199.

[11] Ecker JL, Shipp TD, Bromley B, et al. The sonographic diagnosis of Dandy-Walker and Dandy-Walker variant: associated findings and outcomes[J]. Prenat Diagn, 2000, 20(4): 328-332.

[12] 杜牧，曹满瑞，赵弘，等. 快速 MRI 技术对胎儿胼胝体发育不全的诊断价值及与超声对照研究[J]. 放射学实践，2013，28(8)：889-892.

[13] Kolble N, Wisser J, Kurmanavicius J, et al. Dandy-Walker malformation: prenatal diagnosis and outcome[J]. Prenat Diagn, 2000, 20(4): 318-327.

[14] 杨文忠，夏黎明，陈欣林，等. 快速 MRI 技术对胎儿中枢神经系统先天畸形的诊断价值与超声对照研究[J]. 中华放射学杂志，2006，40(11)：1139-1141.

(收稿日期：2014-09-04 修回日期：2014-10-09)