

· 论著 ·

## 侧脑室及小脑平面对胎儿神经系统中线结构畸形的诊断价值

符忠蓬, 任芸芸, 严英榴, 孙莉, 孔凡斌, 赵蔚, 姚英, 胡雁来, 曹丽, 林如,  
戴蓓蓓, 谢梦, 黄晓微

复旦大学附属妇产科医院超声科, 上海 200011

**【摘要】** 目的: 探讨在产前常规超声检查中, 侧脑室及小脑平面对胎儿中枢神经系统中线结构畸形的诊断价值。  
**方法:** 从复旦大学附属妇产科医院3 921例畸形胎儿中选出97例中枢神经系统中线结构畸形胎儿, 对其声像图特征进行回顾性分析。  
**结果:** 产前超声诊断胎儿中枢神经系统中线结构畸形97例, 其中脑膜脑膨出9例、无脑儿7例、脑膜膨出4例、透明隔腔增宽11例、完全型胼胝体缺失(ACC)16例、部分型ACC 15例、全前脑15例、蛛网膜下腔囊肿4例、Dandy-Walker畸形10例、Arnold-Chiari畸形Ⅱ型4例、Galen静脉瘤2例。  
**结论:** 胎儿侧脑室平面及小脑平面的超声检查安全有效、方便快捷, 是胎儿中枢神经系统畸形筛查最常用的切面, 对胎儿中枢神经系统中线结构畸形检出率高。

**【关键词】** 胎儿中线结构畸形; 中枢神经系统; 超声检查

中图分类号: R445.1 文献标志码: A 文章编号: 1008-617X(2015)02-0107-05

**Value of lateral ventricle and cerebellum plane scanning in diagnosis of fetal midline structure abnormalities** FU Zhongpeng, REN Yunyun, YAN Yingliu, SUN Li, KONG Fanbin, ZHAO Wei, YAO Ying, HU Yanlai, CAO Li, LIN Ru, DAI Beibei, XIE Meng, HUANG Xiaowei (Department of Ultrasound, Obstetrics and Gynecology Hospital, Fudan University, Shanghai 200011, China)

Correspondence to: REN Yun-yun E-mail: renyunyun@hotmail.com

**【Abstract】 Objective:** To evaluate the value of the lateral ventricle and cerebellum plane scanning in the diagnosis of fetal central nerve system (CNS) midline structure abnormalities. **Methods:** Ultrasound imaging features of 97 fetuses with fetal CNS midline structure abnormalities from 3 921 abnormal fetuses were analyzed retrospectively. **Results:** Among the 97 fetuses, there were 9 cases of encephalocele, 7 cases of anencephaly, 4 cases of meningocele, 11 cases of transparent septum widened, 16 cases of complete agenesis of the corpus callosum (ACC), 15 cases of partial ACC, 15 cases of holoprosencephaly, 4 cases of arachnoid cyst, 10 cases of Dandy-Walker malformation, 4 cases of malformation Arnold-Chiari type II, and 2 cases of vein of Galen aneurysm malformation. **Conclusion:** The lateral ventricle and cerebellum plane scanning is a safe, liable, practical and quick method to diagnose the fetal CNS midline structure abnormalities.

**【Key words】** Fetal midline structure abnormality; Central nervous system; Ultrasonic examination

中枢神经系统(central nervous system, CNS)畸形是最常见的先天性畸形之一, 神经管缺陷在CNS畸形中最常见。畸形儿的出生将给家庭和社会带来沉重的负担, 因此胎儿畸形的产前诊断已引起广泛重视。超声检查对胎儿无创伤、无辐射、无致畸作用, 且重复性好, 在整个孕期均能对胎儿的生长发育情况进行监测, 准确率高, 已成为产前诊断与筛查畸形胎儿的重要手段, 是目前产科首选的影像学检查方法。中线结构是指胎儿正中部位的结构, 包括颅脑、面部、背侧及腹侧。中线结构的形成

涉及胚胎早期发育过程中神经管的闭合及分化, 也涉及腹侧的包卷过程。常见的中线结构异常主要发生在CNS, 有分化形成异常及闭合异常。前者最典型的畸形为不同类型的全前脑, 相对少见的有透明隔视神经发育不良及单纯透明隔缺失; 后者包括多种畸形, 如脊柱裂、脑膨出、胼胝体缺失(agenesis of the corpus callosum, ACC)、Dandy-Walker畸形等。非CNS中线结构异常主要为中央性唇腭裂、脐膨出。本研究对2004—2014年复旦大学附属妇产科医院诊断的97例CNS中线结构畸形胎儿的声像图

进行回顾性分析，结合多年的产前超声诊断经验，探讨胎儿侧脑室平面及小脑平面对CNS中线结构畸形诊断的应用价值。

### 1 资料和方法

#### 1.1 研究对象

2004年1月—2014年12月在复旦大学附属妇产科医院产科门诊经多科会诊的3 921名孕妇中，超声检查出97例CNS中线结构畸形的胎儿。孕妇年龄20~43岁，孕龄14.1~36.6周。

#### 1.2 仪器和方法

##### 1.2.1 仪器和参数

采用PHILIPS公司iU22 和GE公司E8 型彩色多普勒超声诊断仪，凸阵探头频率2.5~5 MHz。

##### 1.2.2 检查方法

胎儿CNS超声检查操作指南指出通过侧脑室平面及小脑平面可对大脑结构的完整性进行评估，如两切面发现异常则再进行详细的神经系统超声检查及多切面多角度检查<sup>[1]</sup>。侧脑室平面可观察内容：胎头呈椭圆形，头颅光环完整，均匀强回声骨化(颅缝除外)，脑中线居中，前方可见透明隔腔，后方显示侧脑室后角，内有高回声的脉络丛。小脑平面可观察内容：颅骨光环呈椭圆形，脑中线居中，前方显示透明隔，中部可见丘脑，小脑半球呈对称的球形结构，两侧小脑半球中间有蚓部相连，蚓部的前方有第四脑室，后方有后颅窝池，后颅窝池深度正常值为2~10 mm<sup>[2]</sup>。

### 2 结 果

产前超声诊断胎儿CNS中线结构畸形97例，其中脑膜脑膨出9例、无脑儿7例、脑膜膨出4例、透明隔腔增宽11例、完全型ACC16例、部分型ACC15例、全前脑15例、蛛网膜下囊肿4例、Dandy-Walker畸形10例、Arnold-Chiari畸形II型4例、Galen静脉瘤2例。经侧脑室平面及小脑平面诊断畸形情况见表1。

表1 经侧脑室平面及小脑平面诊断畸形情况

超声扫查平面	n	畸形种类	
经侧脑室平面	3	脑膜脑膨出	
	7	无脑儿	
	1	脑膜膨出	
	10	完全型 ACC	
	11	部分型 ACC	
	2	Galen 静脉瘤	
	2	蛛网膜下腔囊肿	
	5	全前脑	
	7	透明隔腔增宽	
	经小脑平面	6	脑膜脑膨出
		0	无脑儿
3		脑膜膨出	
10		Dandy-Walker畸形	
4		Arnold-Chiari II	
6		完全型ACC	
4		部分型ACC	
2		蛛网膜下腔囊肿	
10		全前脑	
4		透明隔腔增宽	

### 3 讨 论

CNS畸形是常见胎儿畸形之一。有的胎儿颅内结构畸形在宫内可能会漏诊，出生后一段时间才有所表现。以侧脑室及小脑平面为基础的多切面多角度超声检查，可提高胎儿CNS畸形的诊断率。侧脑室和小脑平面是产科畸形筛查的基本平面，如侧脑室平面正常，可排除脑积水、脑萎缩、Dandy-Walker畸形(Dandy-Walker畸形胎儿中80%有脑积水，原因是第四脑室的外侧孔和中央孔闭塞)、前脑无裂畸形、水脑畸形和胼胝体发育不良<sup>[3]</sup>；如小脑平面正常，可排除Dandy-Walker畸形、脊髓脊膜膨出、颅后窝蛛网膜囊肿、交通性脑积水、Chiari畸形II型、枕部脑膨出<sup>[4-6]</sup>。

#### 3.1 经侧脑室切面

经侧脑室切面可显示侧脑室的前角和后角、透明隔腔、脉络膜丛、第三脑室。侧脑室被透明隔腔分隔。脑室扩张、露脑及无脑畸形、前脑无裂畸形、水脑畸形和胼胝体发育不良、脑膨出、脑部占位性病变在侧脑室平面均有所表现。

##### 3.1.1 ACC

胎儿ACC是一种少见的颅脑畸形，是胚胎期背部中线结构发育不良的一种表现，分为完

全型ACC和部分型ACC,后者又称胼胝体发育不良。一般人群中发病率为0.3%~0.7%,神经发育迟缓人群中发病率为2%~3%<sup>[7]</sup>。典型的胼胝体发育不全在二维横切面声像图上为胎儿侧脑室增宽呈“泪滴状”扩张,脉络丛悬吊,前角窄后角宽,透明隔腔消失,第三脑室扩张并上移,二维超声均未显示完整胼胝体。本组超声诊断ACC 35例(图1),其中1例合并左侧脑裂畸形,1例合并左侧唇腭裂,1例合并单脐动脉,1例合并双侧唇腭裂及法洛四联症,1例染色体核型异常为染色体21三体。3例ACC经MRI检查与超声符合,余未行MRI检查。随访证实,ACC胎儿引产18例(均未行尸检),3例顺产,2例剖宫产。1例剖宫产女婴染色体检查阴性,儿科神经系统检查未见明显异常。其中1例胎儿剖宫产后,于转入儿科医院途中死亡,此新生儿超声诊断双手足内翻合并双脚足内翻畸形。10例因家属拒绝随访失联,未行尸检。1例引产胎儿染色体检查阴性,余未行染色体检查。

### 3.1.2 全前脑

全前脑是由于前脑完全或部分未分裂而引起的一系列异常。这些异常包括两个部分,即前脑异常和面部畸形。根据前脑分裂程度的不同,全前脑又分为3种:无叶全前脑、半叶全前脑和叶状全前脑。相应的面部异常主要有眼距过窄,严重者独眼,塌鼻、单鼻孔、无鼻或喙鼻及中央唇裂。约55%前脑无裂畸形合并染色体异常,最常见的是13三体<sup>[8-9]</sup>。本组超声诊断15例,5例半叶全前脑、3例叶状全前脑、2例无叶全前脑(图2)、5例全前脑,但超声难以明确分型。5例合并面部畸形,2例合并复杂畸形,1例合并心脏畸形,1例半叶全前脑合并小脑蚓部缺失(Dandy-Walker综合征)。因全前脑多合并其他畸形,有的为致死性畸形,部分出生后严重缺陷,经我院多学科会诊后,多数胎儿未行MRI检查。11例引产,引产胎儿中1例胎儿父亲染色体小Y畸形,余未行染色体检查或失访。4例因多种原因失访。1例尸检脑萎缩、脑积水,余家属拒绝尸检。



图1 胼胝体缺失超声表现

“泪滴状”侧脑室,透明隔腔消失,脉络丛悬吊



图2 全前脑超声表现

单一扩张的原始脑室左右贯通,无大脑镰,无透明隔,丘脑融合

### 3.1.3 脑膨出、露脑畸形及无脑儿

脑膨出的膨出物如仅含脑脊液称为脑膜膨出,如膨出物含脑组织和脑脊液称为脑膜脑膨出,两种情况预后均很差。从胎头前额起,沿颅顶中线至后枕部均可发生脑或脑膜膨出,75%发生于枕部,少数发生于偏离中线的其他部位<sup>[10]</sup>,其中44%合并染色体核型异常<sup>[11]</sup>。本组脑膜脑膨出9例,脑膜膨出4例。1例脑膜膨出经引产证实为21三体综合征,合并心包积液。8例脑膜脑膨出发生于枕部,4例发生于顶部,1例发生于额部。露脑畸形2例,分别为16.2周和17.1周超声检查发现,超声未见颅骨光环,胎儿头颅部见33 mm × 30 mm × 29 mm、32 mm × 32 mm × 22 mm中低回声。无脑儿5例,双胎之一无脑儿1例。双胎之一无脑儿,另一胎儿出生时3 250 g,随访家属描述出生后检查胎儿不正常。畸形多为严重畸形,均引产,未行尸检。

### 3.1.4 透明隔腔异常

透明隔腔是标志胎儿CNS正常发育的一个重要指标<sup>[8]</sup>。经腹超声可在孕18~37周观察到透明隔腔,在孕16周前和37周后未显示透明隔腔属正常现象<sup>[9]</sup>。中孕期透明隔腔宽度平均值为(6.5±1.7) mm<sup>[10]</sup>,孕28~38周透明隔腔宽度无明显变化,38周后超声有时无法显示透明隔腔。透明隔腔异常与多种神经系统畸形有关,如无叶全前脑、胼胝体不发育、严重脑积水及视神经发育不良等。本组35例ACC病例中,20例超声提示透明隔缺失,余超声提示透明隔部分显示或显示不清。超声诊断单纯透明隔腔增宽11例。4例失访。4例胎儿顺产,其中1例体重2 300 g,3例体重正常;新生儿科观察无特殊,儿科检查无神经系统阳性体征。4例胎儿剖宫产,其中2例出生后新生儿及儿科检查未见明显异常。1例胎儿足月剖宫产,体重1 800 g,患新生儿吸入肺炎、呼吸窘迫综合征,产前超声提示胎盘功能差,羊水多、较浑浊。1例双胎剖宫产,女婴出生时早产1 900 g,于新生儿科及儿科住院后存活;另一胎儿宫内死亡,娩出后为男婴,孕26<sup>+</sup>4周时超声检查提示:胎儿生长受限,羊水偏少,透明隔扩张,颅脑回声高,肠管强回声,脐动脉阻力增高,大脑中动脉阻力降低,静脉导管心房收缩期流速降低。

### 3.1.5 Galen静脉瘤

由动静脉瘘引起。超声表现:在丘脑后上方无回声区,彩色多普勒超声显示其内彩色血流丰富(图3)。

## 3.2 经小脑切面

该切面可观察到透明隔腔、丘脑、小脑及后颅窝池。在小脑切面主要观察小脑的结构及后颅窝池的情况,妊娠早期小脑蚓并未完全覆盖第四脑室,易误认为小脑蚓部缺陷。因此,若在妊娠晚期发现小脑蚓并未完全覆盖第四脑室,应怀疑小脑畸形,而孕20周前是正常的<sup>[11]</sup>。

### 3.2.1 Dandy-Walker畸形

Dandy-Walker 综合征包括Dandy-Walker畸形经典型、变异型和单纯后颅窝池增宽。经典型

Dandy-Walker 综合征超声表现为小脑蚓部发育不全(图4)、第四脑室扩张和后颅窝池扩大(正常小脑后颅窝池宽度2~10 mm)、小脑延髓池与第四脑室相交通。本组10例Dandy-Walker畸形中,经典型6例、变异型3例、单纯后颅窝池增宽1例。7例引产、3例失访。引产胎儿中,1例合并室间隔缺损,右心大于左心,单条流出道,为致死性心脏畸形;1例产前超声诊断合并下颌骨短小,多囊肾,脊柱末端异常可能,室间隔膜部缺损,主动脉缩窄;1例合并胎儿鼻骨短小,下颌骨短小,胎儿肺动脉狭窄可能,心脏偏大,三尖瓣见少量反流,未行尸检。

### 3.2.2 Arnold-Chiari 畸形 II 型

由于开放性脊柱裂造成小脑及脑干下移,小脑疝入枕骨大孔,后颅窝消失。本组超声检查出4例开放性脊柱裂,均合并“香蕉小脑征象”(图5)。随访证实2例均引产,未行尸检。

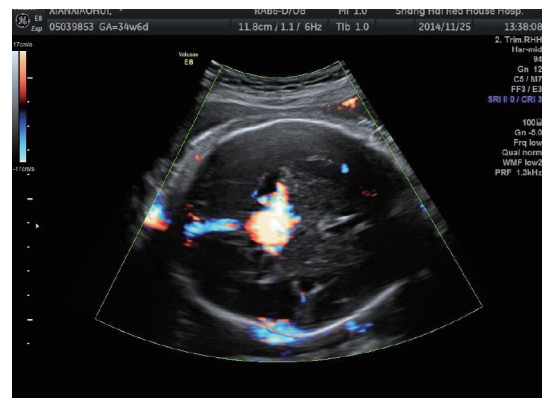


图3 Galen静脉瘤超声表现

彩色多普勒显示无回声的囊性暗区内充满彩色血流信号



图4 小脑蚓部发育不全超声表现

小脑半球分离,小脑蚓部缺失

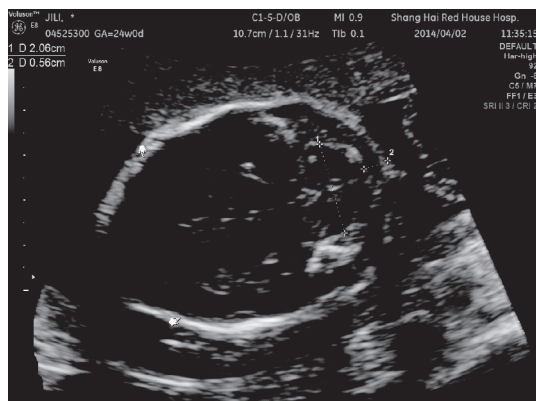


图5 Arnold-Chiari畸形 II型超声表现

小脑失去正常形态,呈“香蕉小脑”

胎儿侧脑室平面及小脑平面是中孕期超声筛查胎儿颅脑的基本切面。严格遵守筛查规范,能筛查出大部分胎儿颅脑异常,从而减少胎儿颅脑畸形的产前漏诊。

#### 参考文献

- [1] International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology Education Committee. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the ‘basic examination’ and the ‘fetal neurosonogram’ [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2007, 29(1): 109–116.
- [2] FILLY F A, CARDOZA J D, GOLDSTEIN R B, et al. Detection of fetal central nervous system anomalies: a practical level of effort for a routine sonogram [J]. *Radiology*, 1989, 172(2): 403–408.
- [3] 邓学东,李红,梁青,等.超声鉴别诊断技术在胎儿中枢神经系统畸形诊断中的应用 [J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2011, 8(4): 711–718.
- [4] 王瑜,樊燕,熊秀琼,等.二维超声产前诊断胎儿畸形 [J]. *中国医学影像技术*, 2003, 19(6): 785.
- [5] BREEZE A C, DEY P K, LEES C C, et al. Obstetric and neonatal outcomes in apparently isolated mild ventriculomegaly [J]. *J Perinat Med*, 2005, 33(3): 236–240.
- [6] 邓学东,梁青,常红梅,等.超声诊断胎儿中枢神经系统畸形 [J]. *中国医学影像技术*, 2009, 25(4): 671–673.
- [7] VOLPE P, PALADINI D, RESTS M, et al. Characteristics, associations and outcome of partial agenesis of the corpus callosum in the fetus [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2006, 27(5): 509–516.
- [8] JOO G J, BEKE A, PAPP C, et al. Prenatal diagnosis, phenotypic and obstetric characteristics of holoprosencephaly [J]. *Fetal Diagn Ther*, 2005, 20(3): 161–166.
- [9] 沈晓慧.超声诊断胎儿全前脑畸形 [J]. *上海医学影像*, 2008, 17(1): 68.
- [10] 李胜利.胎儿畸形产前超声诊断学 [M].北京:人民军医出版社, 2005: 130–146.
- [11] 沈国芳,闻恂,季珍.超声筛查胎儿畸形存在问题分析 [J]. *中国医学影像技术*, 2003, 19(1): 82–83.
- [12] WINTER T C, KENNEDY A M, BYRNE J, et al. The cavum septi pellucidi: why is it important? [J]. *J Ultrasound Med*, 2010, 29(3): 427–444.
- [13] NYBERG D, MCGAHAN J, PRETORIUS D, et al. Diagnostic imaging of fetal anomalies [M]. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins, 2003: 221–290.
- [14] 刘彦英,陈青,李谊,等.透明隔腔在胎儿颅脑超声检查中的临床意义 [J]. *中国超声医学杂志*, 2010, 26(9): 834–836.
- [15] BROMLEY B, NADEL A S, PAUKER S, et al. Closure of the cerebellar vermis: evaluation with second trimester US [J]. *Radiology*, 1994, 193: 761–763.

(收稿日期: 2015-03-09 修回日期: 2015-04-17)