

# 丹迪-沃克综合征的产前超声诊断

吴晶晶, 曹荔, 郭锡熔\*

(南京医科大学附属南京市妇幼保健院超声科, 江苏 南京 210004)

**[摘要]** 目的:探讨产前超声检查对于胎儿丹迪-沃克综合征的诊断价值。方法:回顾性总结 2007 年 1 月~2011 年 7 月在本院行超声检查的 15 例胎儿丹迪-沃克综合征的超声表现,并将检出的 10 例病例与病理结果比较。结果:15 例胎儿均可见丹迪-沃克综合征的典型超声表现,小脑蚓部全部或部分缺失、第四脑室和后颅窝池增宽。其中 11 例中伴有:心脏畸形 5 例,胼胝体缺失 6 例,单脐动脉 4 例,手、足发育异常 3 例,肾脏发育不全 2 例,脊柱形态异常 2 例,脐疝 1 例,唇腭裂 2 例。10 例引产后进行了尸检证实,13 例经 MRI 证实。结论:产前超声检查对早期诊断胎儿丹迪-沃克综合征有重要价值。

**[关键词]** 超声;胎儿;丹迪-沃克综合征;产前诊断

**[中图分类号]** R714.53

**[文献标志码]** B

**[文章编号]** 1007-4368(2013)04-558-03

**doi:** 10.7655/NYDXBNS20130434

丹迪-沃克综合征 (Dandy-Walker's syndrome, DWM) 又称丹迪-沃克畸形,或先天性第四脑室中侧孔闭锁,系小脑蚓部部分或全部缺失,第四脑室囊性扩张,常合并脑积水的罕见疾病。其发生率约 1/30 000<sup>[1]</sup>,占儿童先天性脑积水的 2%~4%,50% 的患儿在出生时就死亡。通过产前超声诊断尤其是中孕期的胎儿超声系统筛查可以早期发现胎儿颅脑发育异常,减少漏诊率,提高出生质量。现将本院 2007 年 1 月~2011 年 7 月产前超声检查诊断的胎儿 DWM 15 例临床资料进行回顾性分析,报告如下。

## 1 对象和方法

### 1.1 对象

选择 2007 年 1 月~2011 年 7 月在本院行产科超声检查诊断的胎儿 DWM 15 例,孕妇年龄 19~42 岁,孕龄 18~39 周。12 例为定期产前超声检查发现,3 例为外院会诊,均经引产或 MRI 证实。

### 1.2 方法

使用美国 Antares 和 Philips 彩色多普勒超声诊断仪,探头频率为 2.5~3.5 MHz。孕妇取仰卧位,必要时取侧卧位,充分暴露腹部,先从胎儿头、颈、脊柱、胸、腹及四肢由上而下系统检查,发现胎儿脑部有异常者对脑部仔细进行横切面、冠状面、矢状面多个切面检查,观察胎儿颅骨光环,再依次观察大脑、脑中

线、侧脑室、第三脑室、脉络丛、丘脑、小脑、小脑蚓部、颅后窝,注意观察小脑蚓部是部分或完全缺失,测量第四脑室和后颅窝池增宽宽度,两者是否相通,侧脑室有无增宽,并仔细检查有无合并其他部位畸形。

## 2 结果

典型 DWM 12 例,均有第四脑室扩张增宽至 10~16 mm,后颅窝池增宽至 12~40 mm,均见第四脑室与后颅窝相通,其中 6 例伴有胼胝体缺如;变异型 3 例,可见第四脑室扩张增宽至 10~16 mm,2 例后颅窝池增宽至 11~16 mm,均可见第四脑室与后颅窝相通。15 例中,6 例见脑积水,11 例合并神经系统外畸形,包括:胎儿心脏畸形 5 例,肾脏发育不全 2 例,脊柱形态异常 2 例,脐疝 1 例,唇腭裂 2 例,手、足发育异常 3 例,单脐动脉 4 例。13 例经 MRI 检查证实,10 例经引产后病理证实(表 1)。此外,在这次观察中,除了检出 DWM 畸形和 DWM 变异型,亦发现 24 例单纯小脑延髓池增宽。

## 3 讨论

DWM 畸形是一种特殊类型的脑畸形,发生率约 1/30 000<sup>[1]</sup>,女婴多见,男女比为 1:1.5。1914 年 Dandy 与 Blackfan 首先报道了此类畸形,1942 年 Tagger 和 Walker 将此类畸形命名为 Dandy-Walker 畸形。其病因与遗传、染色体异常、宫内风疹病毒感染或巨细胞病毒感染有关,饮酒或母体糖尿病等,也可是某些综合征的表现之一,如 Joubert 综合征、

**[基金项目]** 国家自然科学基金(30973231)

\*通信作者 (Corresponding author), E-mail: xrguo@njmu.edu.cn

表 1 10 例 Dandy-Walker 畸形超声和病理检查比较

例数	超声表现	病理检查结果	符合率
2	脑积水	小脑蚓部缺失,脑积水	完全符合
2	脑积水心脏畸形	小脑蚓部缺失,脑积水心内膜垫缺损	完全符合
1	心脏畸形单脐动脉	小脑蚓部缺失,心脏大动脉转位,单脐动脉	完全符合
1	肾脏发育不全	小脑蚓部缺失,双肾发育不良手指异常,并指	基本符合
1	脊柱形态异常手足发育异常	小脑蚓部缺失,脊柱裂,足内翻手指、足趾异常	基本符合
2	唇腭裂	小脑蚓部缺失,唇腭裂,一例小下颌、小耳畸形合并	基本符合
1	变异型 DMW	肛门闭锁小脑蚓部发育不良,下半部分缺失	完全符合

Golden 综合征等,也可为独立的畸形<sup>[2-3]</sup>。

胎儿小脑蚓部的发育与孕周有关,胎儿两侧的小脑半球在妊娠 9 周时开始向中线融合,至 15 周完成。Bryann 等<sup>[4]</sup>1994 年对小脑蚓部发育的超声监测结果表明正常胎儿要到妊娠 18 周时蚓部才能完全闭合。在孕 18 周前小脑蚓部的发育还不太完全,有一定变异范围。因此,对孕 18~28 周的孕妇进行 1 次全面的超声系统筛查,可以预防在常规产科超声检查中易漏诊的小脑蚓部切面。对颅脑的系统检查主要是通过丘脑水平横切面,侧脑室水平横切面,小脑水平横切面来观察,该标准切面应包括透明隔腔、第三脑室、小脑及后颅窝池<sup>[5]</sup>。当颅后窝增宽 $\geq 10$  mm 时,应注意观察小脑蚓部,这可能是小脑蚓部缺失、DWM 的重要线索。

因其超声探查的切面<sup>[6]</sup>很重要,对于小脑下蚓部部分缺失的病例,如只显示较完整的上蚓部而忽略下蚓部,则易造成漏诊。超声诊断最重要的是显示胎儿脑部正中矢状面<sup>[7]</sup>。诊断典型 DWM 较简单,但是变异型 DWM 较易误诊<sup>[8]</sup>。探查时一定要多个切面、多个角度逐层探查,在横切面显示小脑时上下摆动探头,以显示完整的小脑蚓部。典型 DMW 畸形要注意与 DMW 变异型、单纯后颅窝池增宽鉴别,DMW 变异型表现为小脑下蚓部缺失,第四脑室轻度扩张,而小脑上蚓部和后颅窝池宽度可表现正常。单纯后颅窝池增宽表现为增宽的小脑延髓池,小脑蚓部一般完整,第四脑室正常,小脑幕上结构无异常<sup>[9]</sup>。此外,DWM 畸形还应与后颅窝蛛网膜囊肿相鉴别,后颅窝蛛网膜囊肿图像上一般病灶略偏一侧,小脑蚓部、脑室系统均正常,必要时可结合 MRI 检查进行诊断。

据文献报道,DWM 的病因是非特异性和多样化的,可由染色体异常,常伴发多种遗传综合征,也可以是致畸药物或先天性感染所致<sup>[10]</sup>。本研究 15 例中,2 例羊水检测证实为 18-三体综合征。DWM 预后差,产后病死率高,脑积水、智力和神经系统发

育障碍也很高,因此诊断 DWM 畸形,应及时进行染色体检查,并建议尽早终止妊娠。

随着产科超声的不断发展,发现一些小脑及小脑蚓部均正常,后颅窝池不与第四脑室相通,而小脑延髓池增宽( $> 1.0$  cm)病例<sup>[11-12]</sup>,对此部分胎儿的处理及预后观察目前尚缺依据。此次观察中,发现 24 例单纯小脑延髓池增宽,其中 18 例分别于孕期及产后行新生儿颅脑检查,其小脑延髓池宽度逐渐降至正常,新生儿生长发育情况正常。因此,对小脑延髓池增宽在 11~23 mm<sup>[11-12]</sup>且未合并其他异常者提出终止妊娠的意见证据不足,应定期复查,动态观察其变化。

因胎儿小脑蚓部形态不规则,二维超声较难提供客观准确的立体测量数据。运用三维超声技术,对二维的胎儿颅脑正中矢状面进行修补,可以获得小脑蚓部的体积,有一定的准确性<sup>[13-14]</sup>。但由于胎龄、胎头位置及胎头周围羊水量的影响,并不是所有的胎儿小脑结构都能用三维超声清晰显示,因此三维技术仍存在一定的局限性。此次观察的 15 例,仅 5 例用实时三维超声成像,进一步明确二维超声诊断。

本病预后不良,Has 等<sup>[15]</sup>报道 78 例胎儿 DWM 畸形,仅 7 例存活,且均存在神经系统疾患,影响预后的主要因素包括:有小脑下蚓部缺失,没有小脑幕上移者,预后较好,患儿智力可发育正常;合并其他部位神经系统异常及神经系统以外的异常改变者,预后不良。

产前超声检查作为筛选 DWM 畸形的首选方法,可有效检出 DWM 畸形及其伴发的胎儿畸形<sup>[16]</sup>,从而在明确 DWM 畸形后适时终止妊娠,或者在继续妊娠时选择羊水穿刺鉴定核型以排除高风险的染色体畸形。

[参考文献]

- [1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,2004:154-156
- [2] 董崇娟,王君,王永强. 丹迪沃克综合征 2 例报告及文献

- 复习[J]. 实用儿科临床杂志, 2006, 21(20): 1421-1422
- [3] Nicole K, Josef W, Josef K, et al. Dandy-Walker malformation: prenatal diagnosis and outcome[J]. Prenat Diagn, 2000, 20(4): 318-327
- [4] Bryann B, Allan SN, Susan P, et al. Closure of the cerebellar vermis; evaluation with second trimester US[J]. Radiology, 1994, 193(3): 761-763
- [5] 蔡新军, 赵国颖, 史玉田, 等. 产前超声诊断胎儿 Dandy-Walker 畸形[J]. 中国现代医生, 2009, 47(5): 102-103
- [6] 刘彦英, 陈青, 许少兰, 等. 中、晚孕胎儿颅脑横切面组合在畸形筛查中的应用[J]. 中国医学影像技术, 2011, 27(1): 143-146
- [7] 程桂静, 张波, 杨太珠. 超声诊断胎儿 Dandy-Walker 畸形及合并畸形[J]. 中国医学影像技术, 2011, 27(10): 2091-2094
- [8] 漆玖玲, 崔爱平. Dandy-Walker 综合征及其产前超声诊断进展[J]. 上海医学影像, 2009, 18(2): 184-186
- [9] 张红卫, 焦北鱼, 陈涛涛. 超声诊断胎儿小脑延髓池扩张 72 例分析[J]. 第二军医大学学报, 2009, 30(1): 104-105
- [10] 严英瘤, 杨秀雄, 沈理. 产前超声诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2003: 210
- [11] Zimmer EZ, Lowenstein L, Bronshtein M, et al. Clinical significance of isolated mega cisterna magna[J]. Arch Gynecol Obstet, 2007, 276(5): 487-490
- [12] Phillips J, Mahony BS, Siebert JR, et al. Dandy-Walker malformation complex[J]. Obstet Gynecol, 2006, 107(3): 685-693
- [13] 解左平, 金社红, 王敏, 等. 三维立体超声容积测量功能检测胎儿小脑蚓部的临床价值[J]. 中国优生与遗传杂志, 2010, 18(2): 96-98
- [14] 解左平, 金社红, 王敏, 等. 实时三维超声容积自动测量技术诊断胎儿 Dandy-Walker 畸形的临床价值[J]. 中国优生与遗传杂志, 2010, 18(5): 101-102
- [15] 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
- [16] 胡辉明, 苟延坤, 廖林. 产前超声检查对 Dandy-Walker 畸形的诊断价值[J]. 西部医学, 2010, 22(8): 1512-1513
- [收稿日期] 2012-10-12

《南京医科大学学报(自然科学版)》荣获首届江苏省新闻出版政府奖报刊提名奖。该奖项由中共江苏省委宣传部、江苏省新闻出版(版权)局、江苏省财政厅、江苏省人力资源和社会保障厅共同主办, 其中报刊奖期刊类 20 种, 报刊提名奖期刊类 14 种, 江苏省有 441 种期刊出版, 此次仅有 34 种期刊获此殊荣。