

Application of Ultrasound and MRI in the Diagnosis of Congenital Malformation of the Fetal Central Nervous System

论著

超声与MRI在胎儿中枢神经系统先天畸形诊断中的应用

1. 河北省唐山市协和医院超声科

(河北 唐山 063000)

2. 华北理工大学医院超声诊断科

(河北 唐山 063210)

3. 河北省唐山市妇幼保健院超声科

(河北 唐山 063000)

董亚男^{1,*} 庞远² 李海朋¹肖秀娟¹ 闫丽纬¹ 李羿洁³

【摘要】目的 探讨超声与磁共振成像(MRI)在胎儿中枢神经系统(CNS)先天畸形诊断中的应用价值。

方法 收集2016年2月至2019年2月在我院经产前超声检查提示胎儿CNS可疑畸形的孕妇106例，均于48h内接受胎儿颅脑MRI扫描，有指征胎儿还接受染色体检查，同时对继续妊娠者予以持续跟踪随访。

结果 106例胎儿CNS可疑畸形，72例MRI与超声诊断结果一致，以MRI诊断结果为参照，超声诊断的符合率为68.0%(72/106)；26例MRI更正超声诊断，其中5例超声检查显示脉络丛囊肿而MRI并未发现，随访超声复查显示囊肿仍存在，但胎儿生后无异常；8例MRI补充超声诊断，其中5例超声诊断为单纯侧脑室扩张，MRI补充颅内窝增宽、侧脑室室壁伴小脑回畸形分别4例、1例。**结论** 对于胎儿CNS畸形，超声仍是首选的筛查手段；MRI检查作为产前超声检查的重要补充，联合超声有助于胎儿CNS畸形的准确诊断。

【关键词】 胎儿；中枢神经系统；先天畸形；超声；磁共振

【中图分类号】 R714.5；R338.2；R445.1；R445.2

【文献标识码】 A

DOI:10.3969/j.issn.1672-5131.2021.06.010

DONG Ya-nan^{1,*}, PANG Yuan², LI Hai-peng¹, XIAO Xiu-juan¹, YAN Li-wei¹, LI Yi-jie³.

1. Department of Ultrasound, Tangshan Union Hospital, Tangshan 063000, Hebei Province, China

2. Department of Ultrasound Diagnosis, Hospital of North China University of Science and Technology, Tangshan 063210, Hebei Province, China

3. Department of Ultrasound, Tangshan Maternal and Child Health Hospital, Tangshan 063000, Hebei Province, China

ABSTRACT

Objective To investigate the value of ultrasound and magnetic resonance imaging (MRI) in the diagnosis of congenital malformation of the fetal central nervous system (CNS). **Methods** A total of 106 pregnant women with suspected malformation of fetal CNS displayed by prenatal ultrasonography in the hospital from February 2016 to February 2019 were enrolled in the study. All of them underwent fetal brain MRI scans within 48 hours. Fetuses with indications were given chromosome examination. Pregnant women who continue to have a pregnancy were followed up. **Results** There were 106 fetuses with suspected malformation of fetal CNS. The MRI results of 72 cases were consistent with those of ultrasound diagnosis. Referring to the results of MRI diagnosis, the coincidence rate of ultrasound diagnosis was 68.0% (72/106). MRI of 26 cases corrected ultrasound diagnosis. Among them, ultrasound of 5 cases showed choroid plexus cyst which were not found by MRI. The follow-up ultrasound examination showed that the cyst still existed, but the fetus had no abnormality after birth. MRI of 8 patients supplemented ultrasound diagnosis. Among them, there were 5 cases with simple lateral ventricular dilatation diagnosed by ultrasound. MRI showed 4 cases with intracranial fossa widening and 1 case with malformations of the cerebellar ventricular wall and cerebellar gyrus. **Conclusion** For malformations of fetal CNS, ultrasound is the preferred screening method. MRI is an important supplement for prenatal ultrasonography. The combined diagnosis of the two can help accurate diagnosis for malformations of fetal CNS.

Keywords: Fetus; Central Nervous System; Congenital Malformation; Ultrasound; Magnetic Resonance

胎儿中枢神经系统(central nervous system, CNS)畸形是常见的先天性胎儿发育异常之一，在全部先天性胎儿发育异常中约占40%~50%，包括大脑皮质异常、脑中线结构畸形及头颅形态与大小异常等。CNS畸形的发生会严重影响胎儿的存活率及出生后的生活质量^[1-3]。因此，早期诊断CNS畸形尤为重要。目前，超声检查仍是胎儿先天畸形的首选筛查手段，但单纯超声会由于胎儿体位、孕妇肥胖及腹壁厚度等多种因素造成分辨率低、图像质量差，常难以清晰呈现胎儿颅内某些结构及病变^[4]。磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)近年在胎儿先天畸形诊断中应用逐渐广泛，其能够多平面多方位成像，且不受胎儿体位、孕妇肥胖等因素的影响，可良好呈现胎儿头部和脊髓，某种程度上弥补了超声检查的不足^[5-6]。本研究旨在对比超声与MRI在胎儿CNS先天畸形诊断中的应用价值，以期为产前筛查提供更为可靠的诊断依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集2016年2月至2019年2月在我院经产前超声检查提示胎儿CNS可疑畸形的孕妇106例，均为单胎，不伴其他系统异常；孕妇年龄18~42岁，平均孕妇年龄(28.28±2.54)岁；孕周22~40周，平均孕周(26.41±2.79)周。所有胎儿CNS可疑畸形的孕妇均于48h内接受胎儿颅脑MRI检查，有指征胎儿接受染色体检查，同时对继续妊娠者予以持续跟踪随访。

1.2 检查方法 超声检查：采用Philips iU 22彩色多普勒超声仪，探头频率为

【第一作者】董亚男，女，主治医师，主要研究方向：超声观测内分泌异常等因素与胎儿发育、S/D的相关性。E-mail: ov5p5l@163.com

【通讯作者】董亚男

2.0~6.0MHz, 在对胎儿进行全面产前超声检查基础上, 对胎儿颅脑结构如丘脑横切面、侧脑室切面、小脑切面等进行多方位扫查, 观察CNS有无异常, 将病变图像储存于工作站。常规开启3D键, 调整适宜的扫查角度, 启动三维扫查, 显示胎儿CNS三个标准初始切面的三维容积数据, 采集其中1~2个初始切面容积数据, 要求各个切面能够清晰显示必要的解剖结构。

MRI检查: 采用美国GE Signa HDXT 1.5T超导型磁共振仪及通道相控阵线圈。孕妇取仰卧位或侧卧位, 平静呼吸, 于孕妇盆腔冠状位定位像基础上, 行胎儿颅脑轴位、冠状位及矢状位扫描。扫描序列与参数: T_1 WI采用快速小角度激发(FLASH)序列: TR/TE 145ms/4.8ms, 矩阵224×224, NEX

为0.5, 视野为32cm×32cm。 T_2 WI采用傅里叶采集单次激发快速自旋回波(HASTE)序列: TR/TE 1200ms/143ms, 矩阵256×256, NEX为0.5, 视野为26cm×26cm; 真稳态进动快速成像序列(True FISP): TR/TE 3.89ms/1.69ms, 矩阵224×224, NEX为0.5, 视野为44cm×44cm。

2 结 果

2.1 MRI与超声诊断情况对比 106例胎儿CNS可疑畸形, 按超声及MRI诊断情况进行分组: 其中72例MRI与超声诊断结果一致为I组, 26例MRI更正超声诊断结果为II组, 8例MRI补充超声诊断结果为II组, 见表1。

表1 MRI与超声诊断情况对比(例)

组别	侧脑室扩张	颅后窝异常	透明隔异常	小头畸形	颅内异常回声	其他畸形	合计
I	50	11	5	0	4	2	72
II	12	5	3	2	4	0	26
III	4	1	2	0	1	0	8
合计	66	17	10	2	9	2	106

以MRI诊断结果为参照, 超声诊断的符合率为68.0% (72/106)。II组: MRI更正超声结果26例(24.5%), 见表2。典型病例分析结果见图1~图2。

表2 MRI更正超声诊断的26例

超声结果	MRI结果	例数
Dandy-Waker畸形	Dandy-Waker变异型	1
Dandy-Waker变异型	正常	3
未显示透明隔腔	可见透明隔腔、胼胝体	3
颅内前角无回声区、脉络丛囊肿	正常	4
轻度侧脑室扩张	中度侧脑室扩张	9
单侧侧脑室扩张	双侧侧脑室扩张	6

III组: MRI补充超声检查结果的8例(7.5%)。其中5例超声诊断为单纯侧脑室扩张, MRI补充颅内窝增宽、侧脑室壁伴小脑回畸形分别4例、1例。3例超声检查显示无透明隔腔, MRI诊断虽也未发现透明隔腔但补充有胼胝体。

2.2 染色体检查 31例胎儿接受染色体检查, 3例阳性, 阳性率为9.7%(3/31), 其中1例属于21-三体, 2例属于染色体微缺失(1例提示该变异具有致病性, 可引起发育迟缓、自闭症等; 1例为可疑致病)。

2.3 随访情况 64例继续妊娠的孕妇, 超声随访显示, 37例轻度侧脑室扩张者中出现进展者占比为2.70%(1/37), 生后发育迟缓, 36例后期保持稳定或消失; 9例中度侧脑室扩张者中

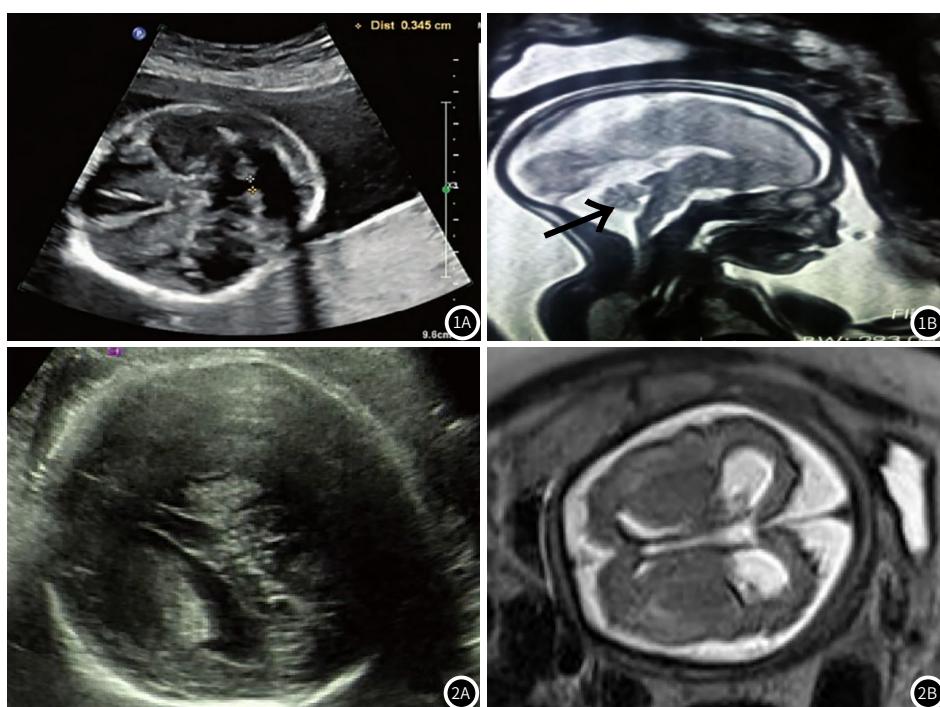


图1 孕25周, MRI更正超声诊断。1A: 超声显示小脑下蚓部缺失; 1B: MRI显示小脑下蚓部完整(如箭头所示), 更正超声诊断。图2 孕28周, MRI补充超声诊断。2A: 超声仅显示侧脑室扩张; 2B: MRI补充诊断多小脑回畸形。

出现进展者占比为22.22%(2/9)，其中2例出生后发育迟缓，7例保持稳定或消失；7例单纯颅后窝增宽，随访发现保持稳定或消失；5例脉络丛囊肿，超声复查显示仍存在，但生后无异常；4例胎头径线偏小者，生后无异常；2例超声怀疑为Dandy-Waker变异型者，MRI更正为正常，后期随访正常。

3 讨 论

胎儿CNS畸形是产前检查的常见畸形之一，侧脑室扩张又是其中最常见表现^[7]。侧脑室扩张分为轻度侧脑室扩张与重度侧脑室扩张，可能为胎儿发育异常的早期表现，抑或属于孤立性表现。轻度侧脑室扩张病因多属于非梗阻性，不伴随颅压增高和脑组织受压萎缩。MRI利用多平面、多序列成像的优势，能够清晰呈现胎儿脑部和脊髓等结构，相比于超声检查能够提供更为丰富的诊断信息^[8]。研究表明，MRI对于胎儿侧脑室扩张的诊断中较产前超声有着明显优势^[9]。

颅后窝异常的检查中，超声对于Dandy-Waker综合征及其变异型易出现误诊或漏诊。这可能是由于受胎儿体位、孕妇肥胖及腹壁厚度等多种因素，超声呈现的小脑蚓部横断面常欠清晰，易将小脑蚓部下方小脑半球之间的生理间隙认为是小脑蚓部下方裂隙而致误诊，而MRI正中矢状面能够清楚呈现胎儿小脑蚓部形态^[10-11]。

胼胝体发育不全方面，正中矢状面及冠状面是超声进行胼胝体观察的最理想切面。薄带状回声变短或消失是诊断胼胝体发育不全的直接征象^[12]。但在妊娠中后期由于受胎儿体位、孕妇骨盆骨骼及检查医师经验、技术等影响，超声常难以清晰显示胼胝体正中矢状面，胼胝体发育不全的诊断主要以侧脑室“泪滴”样增大、透明隔腔消失及第三脑室扩大上移等间接征象为依据，故而易出现漏诊或误诊^[13]。而MRI能够呈现胼胝体全貌，特别是正中矢状面显示胼胝体的效果最佳。因此，MRI图像能够呈现出胼胝体发育不良的直接征象，并且也可清晰呈现其它间接征象，从而准确诊断出胼胝体病变^[14]。

颅内异常回声方面，本研究胎儿颅内异常主要有侧脑室实质旁异常回声、蛛网膜及脉络丛囊肿等。超声与MRI对于蛛网膜囊肿的诊断情况基本符合。有研究表明，在颅内囊肿定位、周围脑组织受压情况等诊断上，MRI具有明显优势^[15]。本研究中5例超声显示脉络丛囊肿胎儿，随访显示脉络丛囊肿仍然存在，而产前MRI并未诊断出脉络丛囊肿，这可能是因为囊肿体积较小，而检查时由于胎儿体位变换，加上受侧脑室脑脊液信号的影响，MRI未能清晰显示血流信号，故而未能检出囊肿^[16]。

综上，超声与MRI在胎儿CNS畸形诊断中均有重要价值，二者各具优势，超声检查具有简便、经济、方便、重复性好等优点，仍是胎儿CNS畸形的首选筛查手段。MRI不具备实时动脉成像功能，难以清晰呈现血流，对于脉络丛及脑室膜囊肿的显示能力逊色于超声，但其组织分辨率高，可多方位多序列成像，可获得更丰富的诊断信息，对于胎儿囊肿定位、胼胝体发育不全、颅内出血、病变周围脑组织异常等胎儿CNS多个方

面有重要诊断作用，故将MRI检查作为产前超声检查的重要补充，可获取更多诊断信息，有助于提高胎儿CNS畸形诊断的准确度，更好地进行产前评估。同时对于有指征胎儿应及时予以染色体检查，严重染色体异常的情形应尽快终止妊娠。本研究随访结果显示，轻度侧脑室扩张、脉络丛囊肿及单纯颅后窝增宽的胎儿有着较好预后。总之，早期进行胎儿畸形的明确诊断，可为孕妇产前抉择提供重要指导，对于提高新生儿存活率及人口质量有着重要意义。

参考文献

- [1]徐燕,茹彤,胡娅莉,等.孕中期超声胎儿结构筛查在超声培训中的质量控制[J].现代妇产科进展,2016,25(8):589-592.
- [2]张欢,杜树国,赵云.米非司酮配合cook球囊在瘢痕子宫胎儿畸形中晚孕引产中的应用[J].华中科技大学学报:医学版,2018,47(5):106-108.
- [3]Siddu A,Gupta G,Sharan R,et al.Spectrum of prenatally detected central nervous system malformations:Neural tube defects continue to be the leading foetal malformation[J].Indian J Med Res,2017,145(4):471-478.
- [4]王咏梅,曹荔,吴云,等.胎儿超声结构畸形与染色体微阵列分析的相关性[J].中国医学影像学杂志,2017,25(12):919-922.
- [5]王莎莎,雷娟,周竹萍.磁共振对胎儿异常病的临床应用研究[J].中国医学计算机成像杂志,2018,24(1):74-77.
- [6]孙晓乔,付旷.胎儿中枢神经系统MRI成像研究[J].放射学实践,2015,30(3):295-297.
- [7]Breeze A C G,Dey P K,Lees C C,et al.Obstetric and neonatal outcomes in apparently isolated mild fetal ventriculomegaly[J].J Perinat Med,2005,33(3):236-240.
- [8]罗德清,陈欣林,朱霞,等.产前超声和MRI在诊断胎儿畸形中的应用[J].中国医学影像技术,2016,32(4):586-590.
- [9]Burgess A,Dubey S,Yeung S,et al.Alzheimer disease in a mouse model:MR imaging-guided focused ultrasound targeted to the hippocampus opens the blood-brain barrier and improves pathologic abnormalities and behavior[J].Radiology,2014,273(3):736-745.
- [10]徐燕,茹彤,顾燕,等.妊娠11~13+6周超声结构筛查在胎儿中枢神经系统畸形诊断中的应用[J].现代妇产科进展,2015,24(8):569-572.
- [11]杨硕,张晓红,郝传玺,等.3.0T MRI检查在胎儿颅脑疾病中的诊断价值[J].中国妇产科临床杂志,2016,17(4):372-375.
- [12]石宇,张蒂荣,魏小燕,等.胎儿先天性椎体畸形的三维超声研究及预后评估[J].中国超声医学杂志,2016,32(4):352-354.
- [13]陈雨骤,沈理,顾娟,等.崇明地区产前系统超声筛查胎儿畸形8130例临床分析[J].中国超声医学杂志,2016,32(1):46-48.
- [14]Wright C,Sibley C P,Baker P N.The role of fetal magnetic resonance imaging[J].Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed,2010,95(2):137-141.
- [15]庄严,张国福,田晓梅,等.MRI在胎儿中枢神经系统畸形的应用价值[J].临床放射学杂志,2011,30(3):393-397.
- [16]陶斯翠,李建蓉,梁辉,等.超声与MRI在疑似高危胎儿中枢神经系统异常筛查中应用研究[J].中国CT和MRI杂志,2017,15(4):14-16.

(收稿日期: 2019-07-15)