

# 胎儿不同类型胼胝体发育不全的 MRI 诊断价值

黄露 程广

(广西柳州市妇幼保健院放射科, 广西柳州 545001)

**[摘要]** 目的:分析核磁共振成像(Magnetic resonance imaging, MRI)对胎儿不同类型胼胝体发育不全(Agenesis of corpus callosum, ACC)的诊断价值,总结诊断依据。方法:2014年7月至2017年1月筛查孕妇中74例经超声产前检查发现疑似胎儿颅内异常,于常规超声检查后3d内行MRI检查。根据其MRI表现判断ACC发生情况,并与分娩或引产后诊断结果进行对比,计算其诊断价值并总结诊断依据。结果:所有新生儿或引产儿均获得明确诊断,58例确诊为ACC,其中完全型ACC 36例,部分型ACC 22例。MRI诊断ACC的准确率为84.48%,灵敏度、特异性分别为96.55%、75.00%。ACC的MRI图像特点为枕角不对称增大、呈“泪滴”状,以及胼胝体缺如、侧脑室前角呈牛角形。结论:MRI诊断ACC的灵敏度及特异性均较为理想,且有助于ACC分型及合并畸形的判断。

**[关键词]** 胎儿;胼胝体发育不全;核磁共振成像;诊断

中图分类号:R445.2 文献标识码:A 文章编号:2095-5200(2017)06-001-03

DOI: 10.11876/mimt201706001

胼胝体是大脑中央连接两侧大脑半球的主要白质纤维束,也是大脑皮质重要的信息存储与传导介质,在大脑皮质机能发育、学习及记忆方面均发挥重要作用<sup>[1]</sup>。原始胼胝体形成于妊娠8~10周,妊娠12~20周时,胼胝体自头端向尾端发育,逐渐形成神经纤维束并沿侧脑室内侧壁纵向发育,然而,胚胎形成过程中任何不良刺激均可导致胼胝体异常发育,引发胼胝体发育不全(Agenesis of corpus callosum, ACC),进而导致大脑认知功能发育障碍<sup>[2]</sup>。ACC的早期诊断是孕期筛查的重要项目,超声征象诊断ACC局限性明显<sup>[3]</sup>。本文概括分析核磁共振成像(Magnetic resonance imaging, MRI)对胎儿不同类型ACC的诊断价值。

## 1 资料与方法

### 1.1 对象

2014年7月至2017年1月筛查孕妇中74例经超声产前检查发现疑似胎儿颅内异常,孕妇自愿接受后续MRI检查,于常规超声检查后3d内行MRI检查。74例孕妇年龄21~38岁,平均(28.26±4.31)岁,孕周22~38周,平均(32.35±5.07)周,均为单胎妊娠。

### 1.2 检查方法

使用Achieva Nova Dual 1.5T MR扫描仪(荷兰飞利浦公司),配套6通道相控阵体部线圈。孕妇取仰卧位或左侧卧位,头先进,首先对中下腹横轴面、冠状面及矢状面T<sub>2</sub>WI常规扫描,判断胎儿胎位,据此调整MR扫描位置及角度,行颅脑横轴面、冠状面及矢状面扫描。由于胎儿活动,扫描过程中定位参考均需根据前次扫描采集图像,及时调整扫描区域及方向<sup>[4]</sup>。扫描序列以T<sub>2</sub>WI为主,采用单次激发快速自旋回波序列(SSTSE)及平衡式稳态自由进动序

列(Balance-FFT),扫描参数<sup>[5]</sup>:SSTSE:TR 7500 ms, TE 100 ms,翻转角90°,1次信号采集,矩阵256×256,每次屏气扫描时间12~16 s;Balance-FFT:TR 3.6 ms, TE 1.78 ms,翻转角90°,1次信号采集,每次屏气扫描时间14~18 s。T<sub>1</sub>WI采用屏气下快速自旋回波序列(TSE-BH)扫描,扫描参数<sup>[6]</sup>:TR 832 ms, TE 14 ms,2次信号采集,矩阵256×256,扫描时间2.5 min。T<sub>2</sub>WI、T<sub>1</sub>WI序列视野均为(300~380 mm)×(300~380 mm),层厚5 mm,间距0.5 mm。主要观察胎儿脑部胼胝体结构及畸形情况,阅片工作由两位主治以上级别医师双盲完成。

### 1.3 分析方法

对分娩胎儿于出生后5d~3岁间行颅脑MRI及随访,对引产胎儿行尸检或尸体MRI检查,明确ACC诊断<sup>[7]</sup>。将MRI图像ACC诊断结果与分娩或引产后诊断结果进行对比,计算其诊断价值并总结诊断依据。

## 2 结果

### 2.1 妊娠结局及结果

74例孕妇中,38例分娩,36例引产,引产原因:合并其他畸形13例,双侧脑室重度增大(>15 mm)17例,孕周不足25周4例,单侧脑室重度增大2例。

所有新生儿或引产儿均获得明确诊断,58例确诊为ACC,其中完全型ACC 36例,部分型ACC 22例。

### 2.2 诊断价值分析

MRI诊断ACC的准确率为84.48%(49/58),其中,诊断完全型ACC的准确率为80.56%(29/36),诊断部分型ACC的准确率为90.91%(20/22),见表1。MRI诊断ACC的灵敏度、特异性分别为96.55%(56/58)、75.00%(12/16),

第一作者:黄露,本科,主治医师,研究方向:妇儿影像,Email:28218788@qq.com。

通讯作者:程广,副主任医师,研究方向:妇儿影像,Email:375426758@qq.com。

见表2。

误诊、漏诊原因分析：部分型 ACC 误诊为完全型 ACC 5 例，部分型 ACC 漏诊 2 例；单纯侧脑室增大误诊为完全型 ACC 6 例，完全型 ACC 误诊为双侧脑室增大 4 例。

表 1 MRI 诊断胎儿 ACC 的准确率分析 (n)

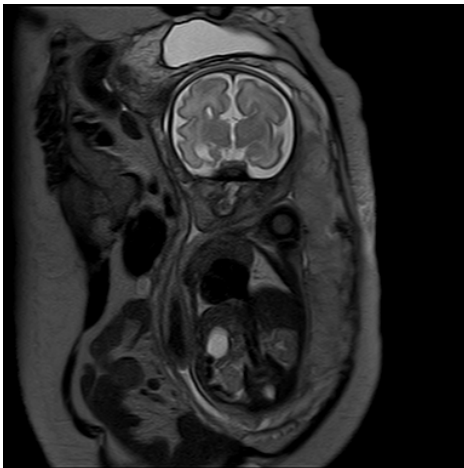
MRI	确诊			合计
	完全型 ACC	部分型 ACC	非 ACC	
完全型 ACC	29	2	0	31
部分型 ACC	5	20	4	29
非 ACC	2	0	12	14
合计	36	22	16	74

表 2 MRI 诊断胎儿 ACC 的灵敏度及特异性分析

MRI	确诊		合计
	ACC	非 ACC	
ACC	56	4	60
非 ACC	2	12	14
合计	58	16	74

### 2.3 不同类型 MRI 图像

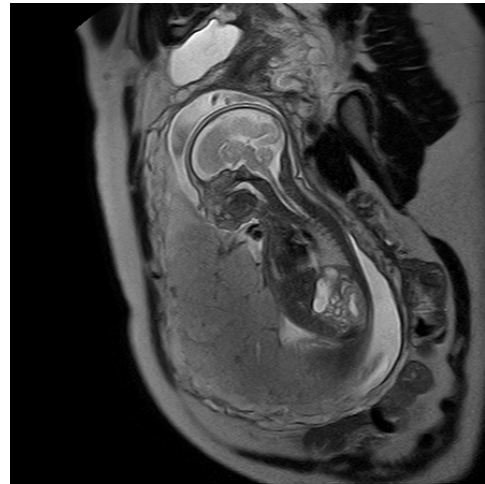
完全型 ACC (图 1) 可见正中矢状面胼胝体完全缺如，透明隔间腔不存在，扣带回、扣带沟消失，大脑内侧面脑回及脑沟呈放射状；横轴面可见脑室体部呈平行排列，间距增大；枕角不对称增大，呈“泪滴”状；冠状面示胼胝体缺如，侧脑室前角分开，呈牛角形。



注：孕 29+4 周，胼胝体未见显示，透明隔间腔不存在，双侧侧脑室增宽，后角为著，体部呈平行状排列

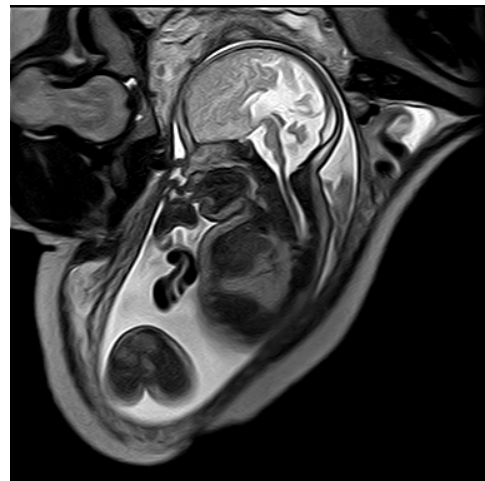
图 1 完全型 ACC MRI 图像

部分型 ACC (图 2、图 3) 可见冠状面侧脑室前角分开呈牛角形；正中矢状面可见胼胝体嘴部、膝部及部分体部缺如；横轴面可见侧脑室枕角不对称增宽，呈“泪滴”状。



注：孕 26 周，胼胝体发育不全，矢状位上仅可见胼胝体膝部及体部前部，体后部及压部缺如，侧脑室后角扩张变形

图 2 部分型 ACC MRI 图像



注：孕 33+1 周，胼胝体发育不全合并前脑无裂畸形，大脑前纵裂未见显示，双额叶体积偏小并相互融合，透明隔间腔存在，胼胝体膝部及体部可见，压部未见显示，第三脑室增宽、上抬，双侧侧脑室呈泪滴状改变，后角增宽

图 3 部分型 ACC MRI 图像

### 3 讨论

ACC 属胎儿神经系统畸形疾病，由于胼胝体主要形成于胎儿发育的 12 ~ 20 周期间，故 ACC 的筛查诊断适合在孕 20 周以后进行<sup>[8]</sup>。既往临床诊断 ACC 主要借助产前超声检查，然而，超声仅可获取颅脑横断面图像，较难获得矢状面及冠状面图像，加之超声图像易受分辨率、羊水量等因素影响，胼胝体形态往往难以直接判断，常需借助透明隔间腔消失、泪滴状侧脑室等间接征象做出诊断，准确率受到限制<sup>[9-10]</sup>。

与超声相比，MRI 成像时间较短的优势能够完全避免胎儿运动所致伪影，且无需镇静，可在较为安全的前提下获取高质量的图像<sup>[11]</sup>。同时，胎儿颅脑 MRI 检查还具有分辨率高，不受羊水少、胎位等因素影响的特点，且可多角度、

多层面成像,全面显示胼胝体横断位、矢状位、冠状位图像,为ACC的诊断提供可靠依据<sup>[12]</sup>。此外,有研究指出,在胎儿ACC的诊断中,横断面图像的获取是基础,而矢状面图像是诊断的关键依据<sup>[13]</sup>,MRI正中矢状面可显示胼胝体全貌,对于ACC的产前诊断亦有着重要意义。本研究MRI诊断ACC的准确率达到84.48%,且诊断部分型ACC的准确率高达90.91%,显现出MRI在ACC诊断中的适用性。

本研究中MRI诊断完全型ACC的准确率为80.56%,稍低于部分型ACC,且完全型ACC亦有着较高的误诊率,这是由于完全型ACC胎儿往往孕周较大,此时胎儿体位对MRI图像造成的限制导致正中矢状面图像获取困难,同时完全型ACC的伴随征象典型性有限,均造成MRI对完全型ACC的诊断准确率下降<sup>[14-15]</sup>。相较于完全型ACC而言,部分型ACC的三脑室上移、透明隔消失等间接征象较为典型,且部分型ACC可单独存在,也可伴发胼胝体脂肪瘤、灰质异位症等其他中枢神经系统畸形,而MRI在诊断伴随畸形方面的明显优势对于部分型ACC诊断准确率的提高也有着积极作用<sup>[16]</sup>。

总体而言,ACC的MRI图像特点主要包括以下几个方面:1)三脑室前部与纵裂相通;2)侧脑室前角外移,侧脑室内缘可见凹陷迹象;3)侧脑室体分离,横断面影像呈平行状态;4)侧室三角区域扩大;5)矢状位影像可见脑半球内侧脑沟呈放射状;6)侧室颞角增大,海马发育不全;7)正中矢状位影像可见放射状排列脑回,冠状位和横断面影像均可见轻至中度侧脑室扩张,以及脑室形态异常。而在完全型与部分型ACC的鉴别中,根据胼胝体缺如情况一般可作出准确判断,鉴于ACC对胎儿预后及生长发育的严重影响,对于间接征象不明者,不应排除ACC诊断,应综合各序列、各方向MRI图像以及超声检查结果予以综合判断,尽可能提高对于诊断结果的把握,保证后续治疗策略的科学性<sup>[17]</sup>。

总体而言,MRI是一种胎儿ACC的理想筛查手段,对于超声检查疑似ACC者或无法排除ACC者,应进一步行MRI检查以明确诊断、判断合并畸形,MRI也存在一定弊端,包括无法做到胎儿实时成像、检查费用较高等<sup>[18]</sup>,这也是今后影像学技术改进的主要方向。

### 参 考 文 献

- [1] MARSH A P L, HERON D, EDWARDS T J, et al. Mutations in DCC cause isolated agenesis of the corpus callosum with incomplete penetrance[J]. *Nat Genet*, 2017, 49(4): 511-514.
- [2] NEAL J B, FILIPPI C G, MAYEUX R. Morphometric variability of neuroimaging features in Children with Agenesis of the Corpus Callosum[J]. *BMC Neurol*, 2015, 15(1): 116.
- [3] 吴文泽, 向燕萍, 刘四斌, 等. 胼胝体发育不全并颅内畸形的MRI诊断[J]. *临床放射学杂志*, 2007, 26(8):764-766.
- [4] CRAVEN I, BRADBURN M J, GRIFFITHS P D. Antenatal diagnosis of agenesis of the corpus callosum[J]. *Clin Radiol*, 2015, 70(3): 248-253.
- [5] BRIDGMAN M W, BROWN W S, SPEZIO M L, et al. Facial emotion recognition in agenesis of the corpus callosum[J]. *J Neurodev Disord*, 2014, 6(1): 32.
- [6] PAUL L K, CORSELLO C, KENNEDY D P, et al. Agenesis of the corpus callosum and autism: a comprehensive comparison[J]. *Brain*, 2014, 137(6): 1813-1829.
- [7] DHAMIJA R, GRAHAM J M, SMAOUI N, et al. Novel de novo SPOCK1 mutation in a proband with developmental delay, microcephaly and agenesis of corpus callosum[J]. *Eur J Med Genet*, 2014, 57(4): 181-184.
- [8] HASHEMI B, KAZEMI T, BAYAT A. Large sphenothmoidal encephalocele associated with agenesis of corpus callosum and cleft palate[J]. *Iran J Med Sci*, 2015, 35(2): 154-156.
- [9] 孙建, 马玉香, 李传亭, 等. 高场MRI在胎儿胼胝体发育过程及超声诊断胼胝体发育不全胎儿中的应用价值[D]. 济南: 山东大学, 2008.
- [10] MEODED A, KATIPALLY R, BOSEMANI T, et al. Structural connectivity analysis reveals abnormal brain connections in agenesis of the corpus callosum in children[J]. *Eur Radiol*, 2015, 25(5): 1471-1478.
- [11] JOUAN L, DAOUD H, DIONNE-LAPORTE A, et al. Exome sequencing identifies recessive CDK5RAP2 variants in patients with isolated agenesis of corpus callosum[J]. *Eur J Hum Genet*, 2016, 24(4): 607-610.
- [12] MANGANARO L, BERNARDO S, DE VITO C, et al. Role of fetal MRI in the evaluation of isolated and non - isolated corpus callosum dysgenesis: results of a cross-sectional study[J]. *Prenat Diagn*, 2017, 37(3): 244-252.
- [13] 张晓云, 陈禹, 陈桂红, 等. 三维超声诊断胎儿胼胝体发育不全的临床应用[C]//中国超声医学工程学会全国妇产及计划生育超声医学学术会议. 2012.
- [14] DANHAUSER K, HAACK T B, ALHADDAD B, et al. EARS2 mutations cause fatal neonatal lactic acidosis, recurrent hypoglycemia and agenesis of corpus callosum[J]. *Metab Brain Dis*, 2016, 31(3): 717-721.
- [15] HARSHA K, NAIR J. A report on the first case of Tourette syndrome associated with segmental agenesis of corpus callosum[J]. *Neurol India*, 2016, 64(5): 1057-1057.
- [16] 黄华田. 超声联合MRI在胎儿中枢神经系统中的应用研究[D]. 昆明: 昆明医科大学, 2015.
- [17] JACOBSON S W, JACOBSON J L, MOLTENO C D, et al. Heavy prenatal alcohol exposure is related to smaller corpus callosum in newborn MRI scans[J]. *Alcohol Clin Exp Res*, 2017, 41(5): 965-975.
- [18] CONTRO E, NANNI M, BELLUSSI F, et al. The hippocampal commissure: a new finding at prenatal 3D ultrasound in fetuses with isolated complete agenesis of the corpus callosum[J]. *Prenat Diagn*, 2015, 35(9): 919-922.