

MRI evaluation of fetal corpus callosum agenesis and associated malformations

XIA Wei, SHAO Jianbo*, GUO Yu

(Department of Imaging Center, Wuhan Children's Hospital [Wuhan Maternal and Child Healthcare Hospital], Tongji Medical College, Huazhong University of Science and Technology, Wuhan 430015, China)

[Abstract] **Objective** To evaluate fetal corpus callosum and associated malformations with MRI. **Methods** Totally 81 fetuses with MRI diagnosed corpus callosum agenesis were collected, and the types and of corpus callosum agenesis and other brain malformations were analyzed. **Results** Among 81 fetuses, simple absence of corpus callosum were diagnosed in 47 fetuses, while complicated malformations were detected in 34 fetuses, including 12 with arachnoid cyst, 7 with Dandy-Walker syndrome, 5 with cerebellar hypoplasia, 5 with neuronal migration disorder, 4 with cisterna magna, 4 with subependymal cyst, 2 with parenchymal hemorrhage, 1 with schizencephaly, 1 with porencephaly and 1 with meningocele. **Conclusion** MRI can display fetal corpus callosum and associated brain malformations, which is able to provide information for evaluation on prognosis.

[Keywords] congenital abnormalities; agenesis of corpus callosum; fetus; magnetic resonance imaging

DOI: 10.13929/j.issn.1003-3289.2020.08.003

MRI 评价胎儿胼胝体缺如及其合并畸形

夏 薇, 邵剑波*, 郭 豫

[华中科技大学同济医学院附属武汉儿童医院(武汉市妇幼保健院)影像中心, 湖北 武汉 430015]

[摘 要] **目的** 利用 MRI 评价胎儿胼胝体缺如及其合并畸形。**方法** 对 81 胎 MRI 诊断胼胝体缺如胎儿, 分析胼胝体缺如类型, 观察其合并颅脑畸形类型及数目。**结果** 81 胎中, 单纯胼胝体缺如 47 胎、合并畸形 34 胎; 合并蛛网膜囊肿 12 胎, Dandy-Walker 畸形 7 胎, 小脑发育不良 5 胎, 神经元移行异常 5 胎, 大枕大池 4 胎, 室管膜下囊肿 4 胎, 脑实质出血 2 胎, 脑裂畸形、脑穿通畸形及脑膜膨出各 1 胎。**结论** MRI 可显示胼胝体缺如胎儿及其合并其他颅脑畸形, 为评估胎儿预后提供更多信息。

[关键词] 先天性畸形; 胼胝体发育不全; 胎儿; 磁共振成像

[中图分类号] R714.5; R445.2 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2020)08-1131-04

胼胝体缺如是胎儿中枢神经系统相对常见的畸形之一, 可分为完全性缺如和部分性缺如, 常合并中枢神经系统其他畸形^[1-3]。产前超声可根据间接征象提示其存在^[4], 但常难以直接显示胎儿胼胝体整体形态, 多不能给出明确诊断以指导临床处置; 对于其合并的某

些颅脑畸形, 如神经元移行异常等, 更无法提供有价值的信息。MR 快速成像序列的出现, 使胎儿 MR 成像成为可能。产前影像学诊断中, MRI 以其优良的组织分辨率, 对于胎儿中枢神经系统疾病发挥着越来越重要的作用^[5]。罹患胼胝体缺如胎儿的预后多取决于是

[第一作者] 夏薇(1983—), 女, 湖北武汉人, 博士, 副主任医师。研究方向: 胎儿 MRI 产前诊断。E-mail: 176778380@qq.com

[通信作者] 邵剑波, 华中科技大学同济医学院附属武汉儿童医院(武汉市妇幼保健院)影像中心, 430015。E-mail: xzhuge27@163.com

[收稿日期] 2019-12-24 **[修回日期]** 2020-03-09

否合并颅内其他畸形及其类型,因此产前 MRI 提供详细胎儿颅脑影像学信息对预测胎儿预后及指导临床处置具有重大价值。本研究回顾性分析 81 胎 MRI 诊断胼胝体缺如胎儿,观察其合并畸形类型及数目,以期判断胎儿预后提供更多信息。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性分析 2008 年 1 月—2019 年 9 月 81 胎华中科技大学同济医学院附属武汉儿童医院产前 MRI 诊断胼胝体缺如胎儿,均为单胎,孕周 20~40 周,平均 (29.2 ± 4.4) 周。检查前孕妇均签署知情同意书。

1.2 仪器与方法 采用 GE 750 3.0T MR 扫描仪,8 通道体部相控阵线圈。嘱孕妇仰卧或左侧卧,平静呼吸,以足先进方式进行扫描,范围自耻骨联合至子宫底部,先行孕妇中下腹部 3 个正交平面的定位扫描,再行胎儿脑部轴位、冠状位及矢状位扫描。扫描序列:3 个正交切面的 T2W 单次激发快速自旋回波(single-shot fast spin-echo, SSFSE)序列,层厚 3 mm,层间距 0.5 mm,视野 480 mm×480 mm,TR 3 000 ms,TE 100 ms,矩阵 384×288;3 个正交切面的 T2W 二维快速稳态自由进动(fast-imaging employing steady-state acquisition, FIESTA)序列,层厚 3 mm,层间距 0 mm,视野 480 mm×480 mm,TR 4.1 ms,TE 1.9 ms,翻转角 65°,矩阵 224×288;轴位 T1W 快速反转恢复运动抑制(fast inversion recovery motion insensitive, FIRM)序列,层厚 5 mm,层间距 1 mm,视野 400 mm×400 mm,TR 12 ms,TE 3.4 ms,翻转角 15°,矩阵 160×288。

1.3 图像分析 扫描完成后将图像传至图像存档和传输系统(picture archiving and communication

system, PACS)。由 2 名分别具有 10 年以上和 5 年以上工作经验的放射科医师共同分析胎儿 MRI,观察胼胝体形态、发育、信号及合并及颅脑畸形类型,经协商后得出诊断意见。

2 结果

81 名孕妇均能良好配合,顺利完成全部检查。部分胎儿胎动频繁而影响图像质量,嘱孕妇休息后再行胎儿 MR 扫描,均获得满意图像。严格控制特定吸收率(specific absorption rates, SAR),孕妇均未出现发热及皮肤灼伤等异常。

2.1 胎儿 MRI 特征 胎儿正中矢状位 MRI 上,胼胝体缺如表现为胼胝体全程或局部缺损,脑回呈放射状排列;轴位 MRI 显示双侧侧脑室平行排列并扩张,以双侧侧脑室后角扩张为著,呈“泪滴状”,冠状位 MRI 可见双侧侧脑室前角呈“牛角状”(图 1)。81 胎中,47 胎单纯胼胝体缺如,34 胎合并中枢神经系统其他畸形。

2.2 合并中枢神经系统畸形 34 胎合并中枢神经系统其他畸形,其中 12 胎合并蛛网膜囊肿,7 胎合并 Dandy-Walker 畸形,合并小脑发育不良 5 胎,神经元移行异常 5 胎,大枕大池 4 胎,室管膜下囊肿 4 胎,脑实质出血 2 胎,脑裂畸形脑穿通畸形及脑膜膨出各 1 胎(图 2、3)。

3 讨论

3.1 胼胝体的胚胎发育 胼胝体位于大脑半球纵裂底部,是连接双侧大脑半球最大的神经纤维束,也是脑部最大的联合纤维,在双侧大脑半球之间形成弧形连接板,由前向后分为嘴部、膝部、体部及压部。胼胝体形成始于胚胎第 12 周,遵循从前向后的发育顺序,完成于

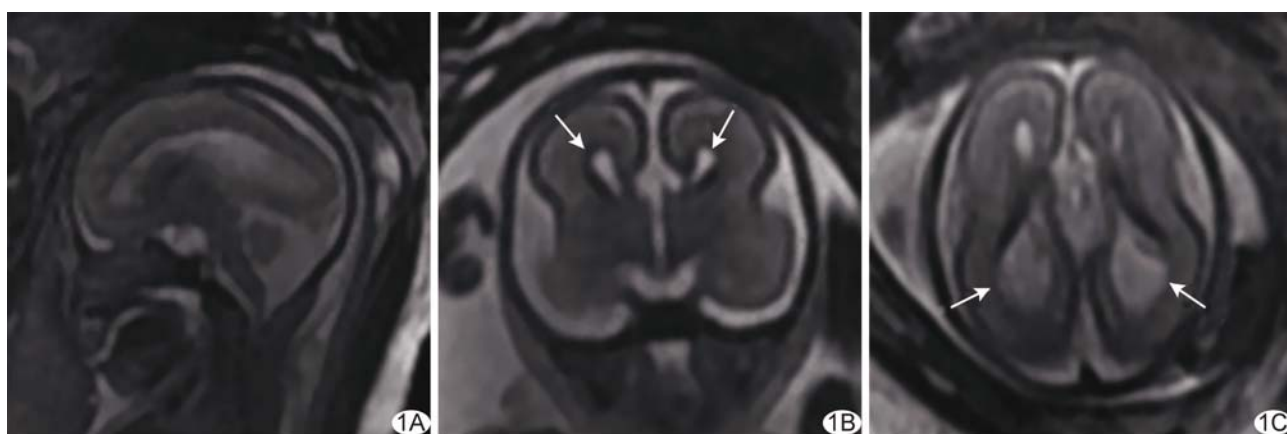


图 1 妊娠 23 周,胎儿胼胝体缺如 A. 正中矢状位 T2WI 未见胼胝体显示; B. 冠状位 T2WI 显示双侧侧脑室前角呈“牛角状”改变(箭); C. 轴位 T2WI 显示双侧侧脑室体部平行、分离,双侧侧脑室后角呈“泪滴状”改变(箭)

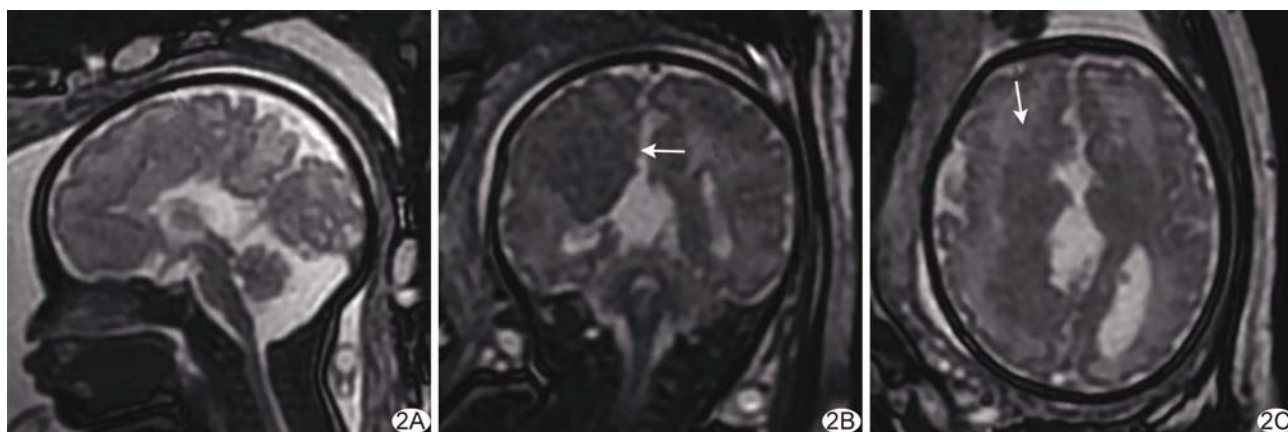


图 2 妊娠 33⁺₆ 周, 胼胝体缺如合并右侧扣带回灰质异位 A. 正中矢状位 T2WI 未见胼胝体显示; B. 冠状位 T2WI 见右侧扣带回增厚, 白质内见灰质信号(箭); C. 轴位 T2WI 显示右侧扣带回增厚, 白质内见灰质信号(箭)

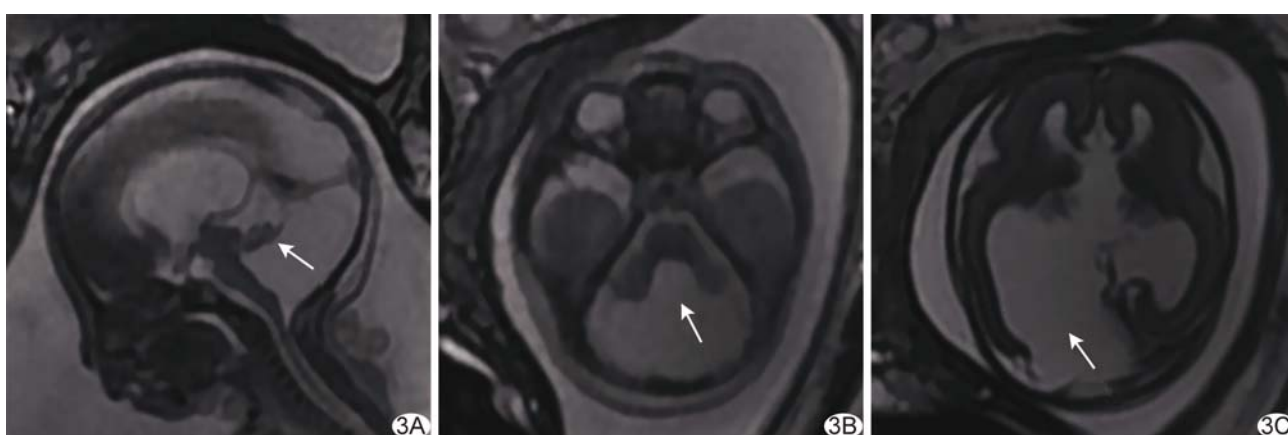


图 3 妊娠 24⁺₂ 周, 胼胝体缺如合并 Dandy-Walker 综合征及右侧枕叶脑裂畸形 A. 正中矢状位 T2WI 未见胼胝体显示, 小脑蚓部发育不良并上旋(箭), 小脑幕上抬, 枕大池扩大; B. 轴位 T2WI 显示扩大的第 4 脑室与枕大池沟通(箭); C. 轴位 T2WI, 见右侧枕叶脑裂畸形(箭), 双侧侧脑室前角呈“牛角状”改变, 双侧侧脑室后角扩大呈“泪滴状”改变

胚胎 18~20 周^[6]。胼胝体发育不良的病因尚不明确, 染色体异常、基因异常、宫内感染、缺血及代谢异常等原因均可影响胼胝体形成。胼胝体缺如常合并中枢神经系统其他异常, 但原因亦不明确。对于胼胝体缺如胎儿, 是否合并其他颅脑畸形以及合并畸形类型是影响预后的关键: 出生后, 单纯胼胝体缺如患儿预后一般较好, 合并其他类型畸形时则可能预后较差。

3.2 产前超声 胼胝体于胚胎 20 周发育完成, 故须待孕 20 周后方能诊断胼胝体缺如。本组孕周均 > 20 周, 平均 (29.2 ± 4.4) 周。产前超声廉价、方便, 是产前影像检查的一线方法, 可发现胼胝体缺如可疑征象^[7], 如双侧侧脑室前角呈“牛角状”改变, 双侧侧脑室体部平行、分离, 双侧侧脑室后角扩张呈“泪滴状”, 透明隔显示不清, 第 3 脑室扩张、上移, 双侧大脑半球间距增宽以及胼胝体动脉未显示等^[8]。但产前超声遇孕妇肥

胖、羊水量异常、骨骼遮挡等情况时难以保证成像质量, 特别是诊断胎儿颅脑畸形, 如神经元移行异常及某些颅后窝结构异常等有一定局限性, 往往难以显示其直观征象^[9]。

3.3 产前 MRI MRI 现已成为产前胎儿影像学诊断的重要组成成员^[10]。本组结果显示, MRI 可在轴位、冠状位、矢状位 3 个正交平面上直观、多角度地展示胼胝体全程, 以正中矢状位为最佳, 并可提示显示胼胝体缺如导致的其他结构关系改变, 如双侧侧脑室前角呈“牛角状”, 双侧侧脑室平行、分离, 双侧侧脑室后角呈“泪滴状”扩大, 第 3 脑室扩张、上移以及脑回成放射状排列等^[11-12], 从而明确诊断。

3.4 胼胝体缺如合并畸形 胼胝体缺如临床表现多样, 无特异性, 且预后差别明显。单纯性胼胝体缺如, 不论是完全性缺如还是部分性缺如预后均较好, 患儿

出生后一般不发生严重精神认知障碍;但合并其他畸形时,则可能发生较严重的精神发育迟滞^[13]。MRI 可为显示胼胝体缺如合并畸形提供更多信息^[14]。本组 81 胎胼胝体缺如,34 胎合并其他中枢神经系统畸形,其中 Dandy-Walker 畸形、小脑发育不良、神经元移行异常、脑裂畸形、脑穿通畸形及脑膜膨出等均与预后不良直接相关^[13]。胎儿脑实质出血为一种脑损伤性改变,相关文献较少报道,其与胼胝体缺如之间的关系有待进一步探索。MRI 可为确诊合并颅脑畸形奠定基础,为进一步判断预后提供依据。

本研究的局限性首先在于未能收集胎儿预后资料,对产前产后影像学所见加以验证;其次,MR 检查中未能包括 DWI 等对出血敏感的序列,均有待补充和完善。

综上所述,产前超声是筛查胎儿胼胝体缺如及其合并畸形的首选方法,发现可疑征象时,应进一步行 MR 检查以明确诊断,并获得合并畸形等信息,以指导产前咨询及预后评估。

[参考文献]

- [1] DEMILYC, DUWIME C, LOPEZ C, et al. Corpus callosum metrics predict severity of visuospatial and neuromotor dysfunctions in ARID1B mutations with Coffin-Siris syndrome [J]. *Psychiatr Genet*, 2019, 29(6):237-242.
- [2] JURKIEWICZ D, SKORKA A, CIARA E, et al. Rare clinical findings in three sporadic cases of Beckwith-Wiedemann syndrome due to novel mutations in the CDKN1C gene [J]. *Clin Dysmorphol*, 2020, 29(1):28-34.
- [3] AMIJI I A, MOHAMED U H, RUTASHOBYA A G, et al. Septo-optic dysplasia with amniotic band syndrome sequence: A case report [J]. *J Med Case Rep*, 2019, 13(1):370.
- [4] LEOMBRONI M, KHALIL A, LIBERATI M, et al. Fetal midline anomalies: Diagnosis and counselling Part 1: Corpus callosum anomalies [J]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2018, 22(6):951-962.
- [5] REITH W, HAUSSMANN A, YILMAZ U. Fetal magnetic resonance imaging [J]. *Radiol*, 2018, 58(7):668-672.
- [6] LIEB J M, AHLHELM F J. Agenesis of the corpus callosum [J]. *Radiol*, 2018, 58(7):636-644.
- [7] TURKYILMAZ G, SIVRIKOZ T S, ERTURK E, et al. Utilization of neurosonography for evaluation of the corpus callosum malformations in the era of fetal magnetic resonance imaging [J]. *J Obstet Gynaecol Res*, 2019, 45(8):1472-1478.
- [8] 董岚,蔡爱露.三维超声诊断胎儿胼胝体缺如 [J]. *中国医学影像学杂志*, 2018, 26(2):130-132.
- [9] 罗欢嘉,佟彤,易艳,等.二维超声三维 Smart MSP MRI 在诊断胼胝体发育异常中的对比研究 [J]. *中国临床新医学*, 2019, 12(8):822-826.
- [10] 衣蕾,庄勋慧,刘凯,等.磁共振与超声诊断胎儿胼胝体发育不全的对比 [J]. *中国医学影像技术*, 2015, 31(6):901-905.
- [11] 张鑫,涂金晶.超声联合 MRI 对胎儿胼胝体发育异常的诊断价值分析 [J]. *西南国防医药*, 2018, 28(6):573-575.
- [12] ARROYO M S, HOPKIN R J, NAGARAJ U D, et al. Fetal brain MRI findings and neonatal outcome of common diagnosis at a tertiary care center [J]. *J Perinatol*, 2019, 39(8):1072-1077.
- [13] OH K Y, GIBSON T J, PINTER J D, et al. Clinical outcomes following prenatal diagnosis of asymmetric ventriculomegaly, interhemispheric cyst, and callosal dysgenesis (AVID) [J]. *Prenat Diagn*, 2019, 39(1):26-32.
- [14] MANEVICH-MAZOR M, WEISSMANN-BRENNER A, YOSEF O B, et al. Added value of fetal MRI in the evaluation of fetal anomalies of the corpus callosum: A retrospective analysis of 78 cases [J]. *Ultraschall Med*, 2018, 39(5):513-525.