

CARE
中国放射医学研究所

脑先天畸形和发育障碍 影像学

复旦大学附属华山医院放射科
何慧瑾

CARE
中国放射医学研究所

神经系统发育

一、神经管的发生

神经板 (neural plate) - 胚胎第三周

↓

神经沟 (neural groove)

↓

神经褶 (neural fold)

↓

神经管 (neural tube)

- 最内层 → 室管膜层
- 中层 → 套层: 神经细胞和胶质细胞
- 最外层 → 边缘层: 脑脊髓膜

头端膨大 → 脑

尾端细小 → 脊髓

神经嵴 (neural crest) → 外周神经系统

CARE
中国放射医学研究所

神经管的发生

CARE
中国放射医学研究所

无脑畸形 脊柱裂

人类胚胎的神经管闭合缺陷症

CARE
中国放射医学研究所

神经管闭合障碍所致脑先天性疾病

1. 天幕上
 - 无脑畸形
 - 颅裂畸形
 - 胼胝体畸形
2. 天幕下
 - 小脑扁桃体延髓联合畸形 (Chiari 畸形)
 - Chiari I 型、Chiari II 型、Chiari III 型畸形
 - Dandy-Walker 畸形
3. 天幕上下同样受累
 - 脑膜膨出和脑膜脑膨出

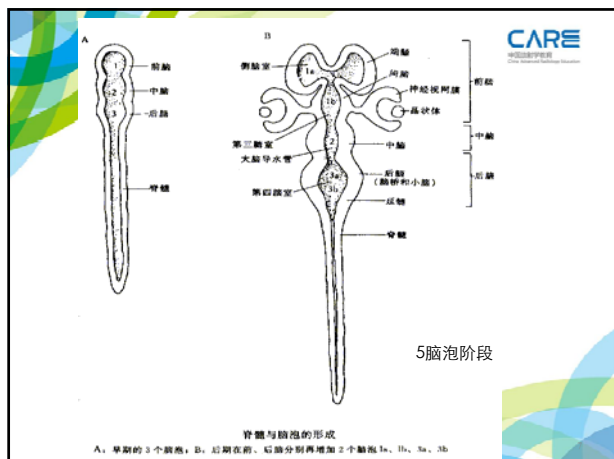
CARE
中国放射医学研究所

神经系统发育

二、原始脑泡的发育

第4周末, 神经管头端出现两个狭窄、三个膨大 → 3脑泡阶段

- 前脑泡 (forebrain vesicle) → 端脑和间脑 (第5周)
- 中脑泡 (midbrain vesicle) → 中脑
- 后脑泡 (hindbrain vesicle) → 后脑 (脑桥和小脑) 和延髓



脑泡发育异常和脑裂形成障碍所致脑先天性疾病

1. 天幕上
 - 前脑无裂畸形、视间隔结构不良、大脑半球发育不良症 (Dyke-Davidoff-Masson 综合征)、无嗅脑畸形、颅缝早闭
2. 天幕下
 - Joubert 综合征、菱脑结合畸形、脑盖小脑发育不良、巨大小脑延髓池、Chiari IV 型畸形
3. 天幕上下同样受累
 - 蛛网膜囊肿

神经系统发育

三. 大脑的组织发生:

未成熟的神经元沿着外套层中放射状胶质细胞(radial glial cell)的突起迁移, 生成皮层板, 最终形成6层新皮层结构。

迁移模式: 从内向外(inside-out)

较早分化的神经元先迁移到最内层(VI); 较晚分化的神经元则穿过已形成的各层并形成新的外层(依次为 V, IV, III, II)。

神经细胞增生、分化、移行和脑沟形成障碍所致脑先天性疾病

1. 天幕上
 - 脑小畸形、巨脑畸形、单侧性巨脑畸形、腔道脑、积水性无脑畸形、垂体发育异常、无脑回畸形、非脑回性皮质结构不良 - 包括多微脑回畸形和巨脑回畸形、异位畸形、脑裂畸形
2. 天幕下
 - Lhermitte-Duclos 病
3. 天幕上下同样受累
 - 先天性血管畸形、先天性肿瘤

颅脑先天发育畸形的分类

器官形成障碍 <ul style="list-style-type: none"> 神经管闭合畸形 <ul style="list-style-type: none"> 颅裂 - 脑膨出 脑膜膨出 无脑畸形 胼胝体发育不全 小脑扁桃体延髓联合畸形 Dandy-Walker 畸形 憩室畸形 <ul style="list-style-type: none"> 视-隔发育不良 前脑无裂畸形 神经元移行异常 <ul style="list-style-type: none"> 无脑回畸形 巨脑回畸形 多小脑回畸形 脑裂畸形 灰质异位 半巨脑畸形 	<ul style="list-style-type: none"> ✓ 体积异常 <ul style="list-style-type: none"> 脑小畸形 巨脑症 ✓ 破坏性病变 <ul style="list-style-type: none"> 脑穿通畸形 积水性无脑畸形 组织发生障碍 <ul style="list-style-type: none"> ✓ 神经皮肤综合征 <ul style="list-style-type: none"> 结节性硬化 脑颜面血管瘤病 神经纤维瘤病 小脑视网膜血管瘤病 ✓ 血管性畸形 ✓ 先天性肿瘤
---	---

颅脑先天发育畸形的病因

60%无原因可查，20%遗传，10%染色体突变，10%外在。

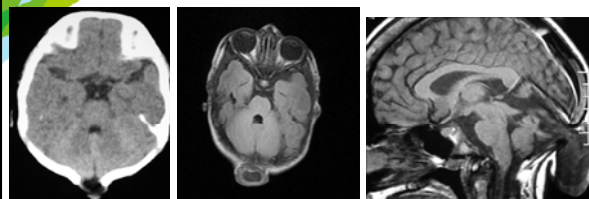
- A、遗传因素：单基因遗传、多基因遗传、染色体病。
- B、外在因素：子宫内环境——胚胎内功能不良、宫外孕、硒中毒等
- C、母体因素：感染、中毒、缺血缺氧、用药（激素、抗癌药、安定剂等）

脑膨出 (Cephalocele)

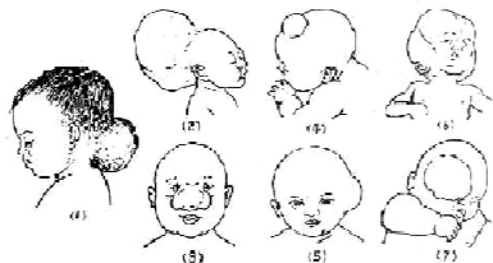
- 脑膨出是颅腔内容物经颅骨缺损处疝出颅外的先天性病变，为胚胎3~4周时神经管闭合障碍引起。
- 好发于中线部位，颅骨缺损伴颅内物疝出，枕部脑膨出最多见，出生时存在，随哭吵大小可变。
- 按部位分为2类，①颅盖部：又分枕部、顶部、额部；②颅底部：眉间凶部，筛骨部、蝶骨部及眶骨部。
- 按膨出的内容物不同分为4类，①脑膜膨出，为脑膜与脑脊液疝出颅外；②脑膜脑膨出，为脑组织、脑脊液与脑膜疝出颅外；③脑室脑膨出，除脑组织、脑脊液与脑膜，还有脑室结构；④囊性脑膜脑膨出，指②③类脑膨出伴脑脊液囊腔。

脑膨出 (Cephalocele)

- X线：可见软组织肿块与头颅相连，与软组织相连的颅骨见骨质缺损，常位于颅盖的部位中线，X线平片无法分辨膨出的内容物。
- CT：颅骨缺损显示宜用骨窗，测定CT值可显示膨出颅外的组织中是否含有脑组织或脑脊液。对颅底部脑膜脑膨出，以冠状位检查更佳。
- MRI：对颅骨缺损的分辨不如CT，但可更清晰分辨膨出物。



脑膜膨出和脑膜脑膨出

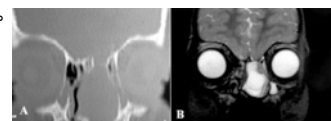


脑膨出的分布

- (1) 枕部 (2) 枕部巨大脑膜膨出 (3) 颅底鼻根部
(4) 前凶部 (5) 颞部 (6) 前额部 (7) 眼眶部

脑膨出 (Cephalocele)


- 诊断要点：根据病史、包块的特征和影像学特征诊断并不难，大多产科B超或出生时即可发现，突出颅腔外的包块随年龄增长而长大，患儿安静时包块柔软，哭吵时包块张力增高或增大。
- 少数颅底脑膨出至儿童期或成人才发现，表现为鼻塞，双眼球向外侧移位，眼距加宽等。颅底脑膨出应与鼻咽部肿块鉴别，避免活检引起事故。
- MRI与常规CT不能确定颅外肿块与颅内关系时，脑池造影CT有助于鉴别。



胼胝体发育不全 (Dysgenesis of the Corpus Callosum)

CARE
中国医学科学院
北京协和医院

- 胼胝体的发育顺序由前向后，胚胎早期的宫内感染、缺血等原因可使大脑前部发育失常而发生胼胝体缺失，晚期病变可使胼胝体压部发育不良。胼胝体发育异常大多呈散发性，胼胝体部分或全部发育不全往往伴有CNS其它畸形。
- 临床上单纯胼胝体发育不良可无任何症状，症状与伴发畸形有关，轻者视觉或交叉触觉定位障碍，重者智力低下、癫痫、小头畸形。部分患者有下丘脑功能不全。



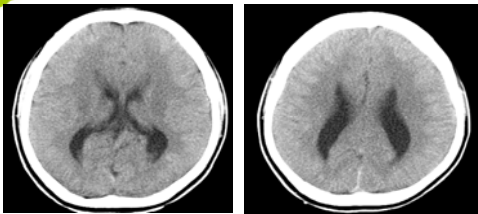
胼胝体发育不全

CARE
中国医学科学院
北京协和医院

CT表现：

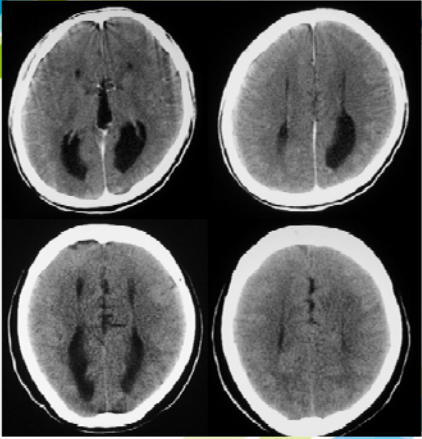
- ①胼胝体部分或全部缺如；
- ②纵裂池下移逼近三脑室；
- ③三脑室扩张上抬；
- ④额回小，额角狭小分离，枕角扩大；
- ⑤侧脑室分离变形，体后部增大变圆呈泪滴状；
- ⑥可并发大脑皮层形成障碍、胼胝体脂肪瘤（常有钙化）或纵裂蛛网膜囊肿。

CARE
中国医学科学院
北京协和医院



胼胝体发育不全

CARE
中国医学科学院
北京协和医院




胼胝体发育不全

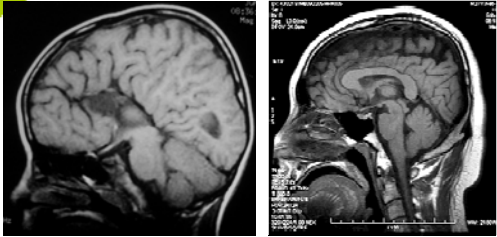
CARE
中国医学科学院
北京协和医院

MRI表现：

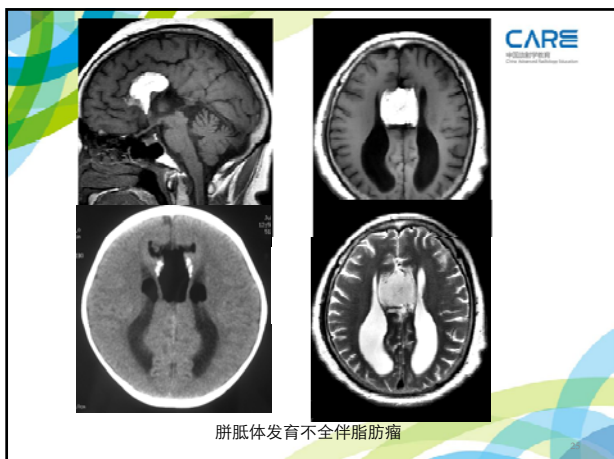
- ①矢状面直接显示胼胝体缺如，部分缺如；可见半球间脑回放射状指向第三脑室；
- ②冠状位，胼胝体完全缺如可见双前角呈新月形，狭小而远离，内侧凹陷，外侧角变尖，侧脑室体成牛角形，颞角扩大，第三脑室扩大且上升，位于侧脑室间。



CARE
中国医学科学院
北京协和医院



胼胝体缺如 正常胼胝体



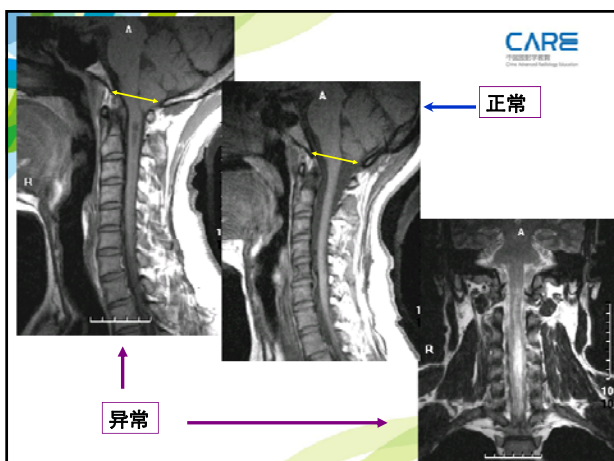
胼胝体发育不全伴脂肪瘤

小脑扁桃体延髓联合畸形 (Chiari Malformation)

- 又称Arnold-Chiari综合征或Chiari畸形，是后脑先天性发育异常。
- 分4型：①Chiari I型：最常见，小脑扁桃体下移经枕骨大孔疝入颈部上段椎管内，第四脑室不下移，常伴脑积水、颈段脊髓空洞症、颅颈部骨骼畸形；②Chiari II型：小脑扁桃体与小脑蚓部同时下移疝入颈部上段椎管内、第四脑室变长下移，部分或全部进入颈椎管内，几乎出生时均存在腰段脊髓脊膜膨出；③Chiari III型：最严重，多见于新生儿或婴儿，为II型伴有枕部或颈部脑或脊髓膨出，常合并脑积水；4、Chiari IV型：罕见，为严重小脑发育不全或缺如，脑干发育小，后颅凹扩大，充满脑脊液，但不向下膨出，有作者认为该型归类于小脑发育不良似更合适。

Chiari 畸形 I 型

- 为Chiari畸形中最常见类型，临床表现最轻，多见于大龄儿童和成人。
- 特征性表现为小脑扁桃体下疝，下端越过枕大孔水平5mm即可诊断（正常<3mm，3~5mm为可疑）。第四脑室位置、形态正常，延髓位置、形态正常或轻度下移。常合并脊髓空洞症、脑积水、颅颈交界区骨骼畸形。
- MRI为首选检查方法。
- 鉴别诊断：①颅内高压所致暂时性扁桃体低位；②颅内占位性病变合并扁桃体枕大孔疝鉴别；③与Chiari畸形II型鉴别。



Chiari 畸形 II 型

- 多见于新生儿或婴幼儿，几乎出生时均存在腰段脊髓脊膜膨出。
- 小脑扁桃体与小脑蚓部、延髓、或四脑室下移疝入颈部上段椎管内，第四脑室延长、变形，延髓变长下移，扭曲，延髓交界背侧常呈粗节状。后颅凹狭小，天幕发育不良、低位，常合并中脑导水管狭窄、脑积水、脊髓空洞症。
- MRI为首选检查方法。
- 鉴别诊断：与Chiari畸形I型鉴别（四脑室位置、形态正常，延髓位置、形态正常或轻度下移但不与颈髓重叠，一般无脊膜脊髓膨出）。

Chiari 畸形 II 型

CARE

Chiari 畸形 III 型

- 最严重，多见于新生儿或婴儿，为 II 型伴有枕部或颈部脑或脊髓膨出，常合并脑积水。

Scan from the book of Osborn "Diagnostic imaging Brain"

CARE

Dandy-Walker 畸形

- 又称先天性第四脑室中侧孔闭锁，特点为小脑蚓部不发育或发育不良、后颅窝扩大伴窦汇、横窦及天幕抬高、第四脑室囊样扩张；可合并脑积水、胼胝体发育不良、多小脑回和灰质异位等。
- 病理上 Dandy-Walker 畸形以第四脑室和小脑发育畸形为特点，第四脑室囊样扩张，正中孔大多闭锁，50% 一侧或两侧的侧孔开放；小脑蚓部不发育或发育不良，可伴其它颅脑畸形，如胼胝体发育异常、灰质异位、多小脑回畸形等。
- 临床上多于 2 岁前出现症状，常以脑积水为首发及主要表现，呈前凶膨隆、头围增大，可有颅内压增高症状，可伴发智力发育落后、癫痫、共济失调等，并可合并其它畸形，如脑膨出、并指、心脏畸形等。

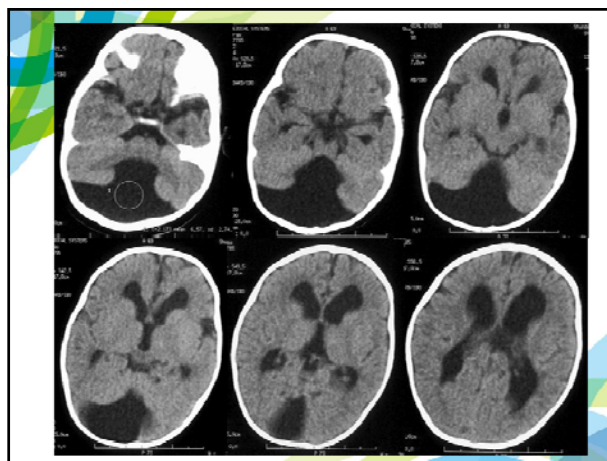
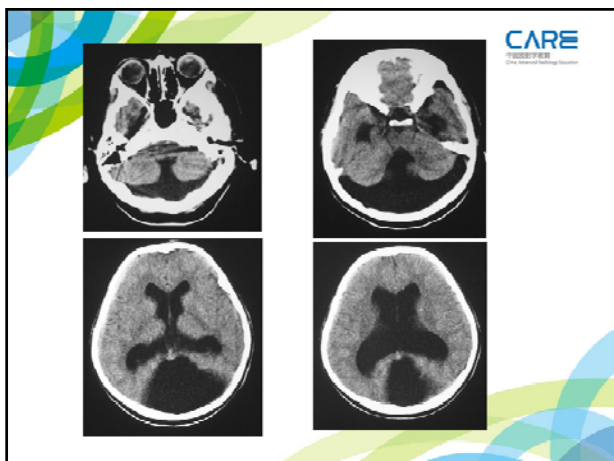
CARE

Dandy-Walker 畸形

CT:

- ① 第四脑室与枕大池扩大，并相连，形成巨大脑脊液密度囊肿；
- ② 小脑蚓部体积变小或缺如，小脑半球缩小，向两侧分离并推向前外侧；
- ③ 脑干明显前移，小脑桥脑角池及第四脑室侧隐窝消失；
- ④ 常伴脑积水；
- ⑤ 可见其他畸形，如胼胝体发育不良、神经元移行异常等。

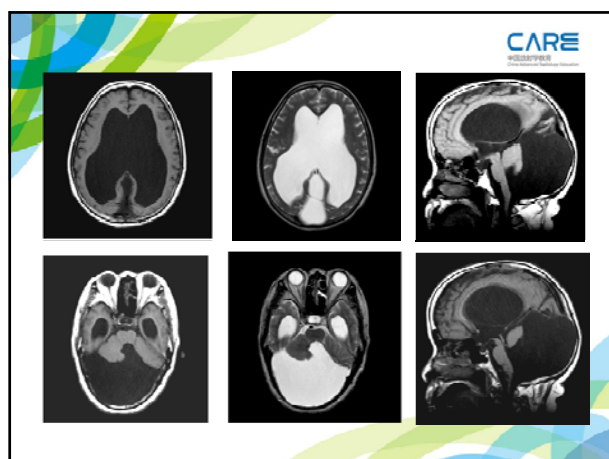
CARE



Dandy-Walker畸形

MRI明显优于CT。

- ① 矢状位可显示小脑蚓部、第四脑室、导水管与后颅凹囊肿的关系。
- ② 可见后颅凹扩大，天幕、窦汇上抬超过人字缝水平，后颅凹巨大囊肿，与扩大第四脑室相连，呈脑脊液信号。
- ③ 小脑蚓部缺如或发育不良，小脑上蚓部向前上移位，进入天幕切迹，小脑后部中间隔缺如。
- ④ 脑干受压、中脑导水管变形，三脑室、侧脑室扩张。



Dandy-Walker畸形

需要与以下疾病鉴别：

- ① 后颅凹巨大蛛网膜囊肿：第四脑室不与囊肿相通，呈受压前移；

Dandy-Walker畸形

需要与以下疾病鉴别：

- ② 巨大枕大池：第四脑室位置正常，无蚓部发育不良，无后颅凹扩大，无颅骨内板受压。

Dandy-Walker畸形

需要与以下疾病鉴别：

- ③ Joubert综合征：以小脑蚓部发育不全为特征，小脑蚓部缺失，双侧小脑半球为一脑脊液裂隙分开，第四脑室呈蝙蝠翼状、中脑变形呈磨牙状，第四脑室下部和后方脑池相连呈高脚酒杯状，无后颅凹囊肿，无脑积水。

Dandy-Walker畸形

需要与以下疾病鉴别：

- ④ 菱脑联合畸形：表现为两侧小脑半球融合，两侧小脑半球之间无“中线裂”存在，而Dandy-Walker综合征可见后颅凹异常大的囊性病变，并通常伴发后颅凹的扩大。

Scan from the book of Osborn "Diagnostic Imaging Brain"

视-隔发育不良 (Septo-optic Dysplasia)

CARE
中国放射学网
China Radiology Web

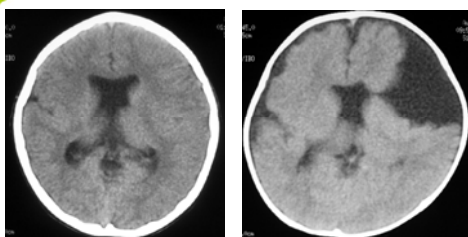
- 罕见的中线结构前部畸形，包括视神经发育不良和透明隔缺如或发育不良，伴不同程度下丘脑-垂体功能障碍，可伴胼胝体、穹隆柱及漏斗部异常，50%合并脑裂畸形。
- 患者生长迟缓、眼底检查视乳头发育不良，影像学上并发透明隔部分或完全缺如即可诊断。
- 临床表现：神经系统：癫痫、低张力、强直；眼部症状：眼球震颤、色盲、视敏度降低，也可为正常视力；眼底检查可见视乳头发育不全；尿崩症及其它下丘脑功能障碍；发育迟缓、身材矮小。

视-隔发育不良

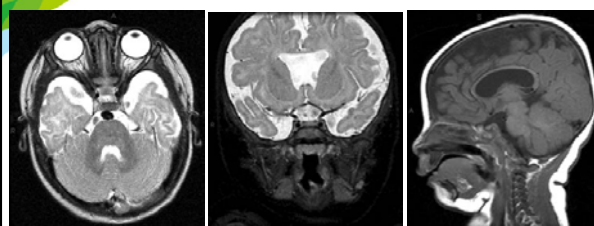
CARE
中国放射学网
China Radiology Web

影像学：

- ① 透明隔缺如，两侧脑室前角融合呈方形，侧脑室前角前缘变平；
- ② 视神经、视交叉细小，视神经管狭窄；
- ③ 垂体发育小，部分呈空蝶鞍，垂体后叶高信号缺如或位于垂体柄，垂体柄增粗；鞍上池扩大；
- ④ 常合并胼胝体部分或完全缺如，50%伴脑裂畸形。



视-隔发育不良伴脑裂畸形



视-隔发育不良

视束变细（轴位）；透明隔缺如致侧脑室前角呈方形（冠状面）；垂体后叶高信号消失，胼胝体变薄（矢状面）

视-隔发育不良

CARE
中国放射学网
China Radiology Web

鉴别诊断：

- 与单纯的透明隔缺如鉴别。
- 单纯的透明隔缺如多为先天性变异，不伴视神经与视神经管的改变，临床无异常表现。

前脑无裂畸形 (Holoprosencephaly)

CARE
中国放射学网
China Radiology Web

- 为一系列中线处不同程度的畸形，可累及大脑与面部，脑干与小脑正常，分三种类型：无脑叶型、半脑叶型、脑叶型。
- 大脑半球间裂、大脑镰不同程度缺如或缺失，透明隔缺如，丘脑不同程度融合或分隔良好，脑室不同程度改变：可呈单一脑室、或部分形成枕角和颞角、或侧脑室前角呈方形。
- 临床上无脑叶型大多数是死胎或存活极短，小头，往往伴严重的面部畸形；半脑叶型大多婴儿期死亡，面部畸形较轻，有发育迟缓；脑叶型可存活至成年，但发育迟缓，智力低下。

前脑无裂畸形

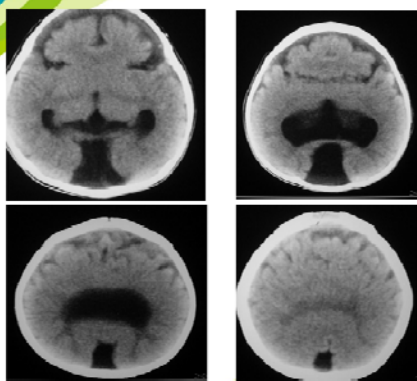
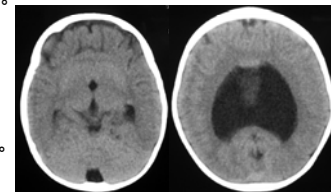
无脑叶型:

- 病理: 最严重的形式, 多伴严重的中线面部畸形, 大脑呈小圆球形, 体积小, 侧脑室呈单脑室, 丘脑融合, 无正常发育的大脑镰、胼胝体、半球间裂与透明隔。
- 影像: 大脑半球间无裂隙, 未分裂的脑室呈新月形的单脑室, 与背侧一大的囊腔相通, 大脑被推移于颅腔的前方呈煎饼状, 中线区大脑镰、胼胝体、半球间裂与透明隔缺如, 丘脑融合, 增强MRA可示中线部位的动、静脉及静脉窦缺如或发育异常。

前脑无裂畸形

半脑叶型:

- 病理: 中央仍为单脑室, 但部分形成枕角与颞角, 已有三脑室, 可有原始的大脑镰, 但不能完全形成两侧半球, 无透明隔, 两侧丘脑部分融合。
- 影像: 单脑室部分形成枕角与颞角, 可有原始的大脑镰, 但不能完全形成两侧半球, 无透明隔, 两侧丘脑部分融合。



半脑叶型

前脑无裂畸形

脑叶型:

- 病理: 此型最轻, 大脑半球与丘脑接近正常, 仅额叶下部的脑灰质和白质仍融合, 额叶发育不良, 侧脑室前角呈方形, 透明隔仍缺如, 大脑镰形成良好。
- 影像: 大脑镰存在, 但前部发育不全, 半球间裂较浅, 额叶与侧脑室前角发育不全, 额角呈方形。

前脑无裂畸形

需要与以下疾病鉴别:

- ① 胼胝体发育异常与积水性无脑畸形: 这两者有完整大脑镰的存在, 而前脑无裂畸形大脑镰与透明隔缺如。
- ② 孤立的透明隔缺如: 少见的解剖变异, 其侧脑室形态正常, 而脑叶型前脑无裂畸形侧脑室前角呈方形。

神经元移行异常

- 神经元移行异常包括: 无脑回畸形、巨脑回畸形、脑裂畸形、灰质异位、多小脑回畸形、半巨脑畸形。
- 可单独存在或并存。
- 临床表现多样, 以癫痫最常见。
- 移行异常发生越早, 病变越对称, 畸形越严重; 发生越晚, 病变越不对称, 畸形越轻。

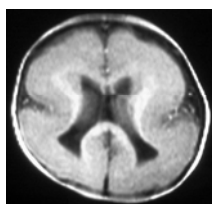
无脑回畸形 (Agyria, Lissencephaly) 或巨脑回畸形 (Pachygyria)

- 无脑回畸形为神经元移行异常中最严重的类型，大脑半球皮质明显增厚，表面光滑，无脑回结构，大脑半球呈“8”字形。
- 巨脑回畸形较无脑回畸形轻，脑皮层增厚，脑回宽、扁，脑沟减少，脑白质变薄。
- 大体病理上：无脑回畸形呈大脑表面光滑，无脑回结构，皮层增厚，白质变薄。
- 巨脑回畸形脑回宽、扁，脑皮层增厚，脑皮层内表面光滑，脑白质变薄，多位于额部。

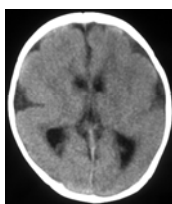
无脑回畸形或巨脑回畸形

CT与MRI：

- 无脑回畸形：脑表面光滑，脑回、脑沟消失，皮层增厚，白质减少，灰白质呈手指状的正常表现消失，两侧裂变浅，呈凹陷切迹状，大脑呈8字形。
- 巨脑回畸形：皮质增厚，脑回增宽而扁平，内表面光滑，白质减少，侧裂变浅、增宽，脑室系统扩大，可伴胼胝体发育不良、透明隔缺如。



无脑回畸形



巨脑回畸形

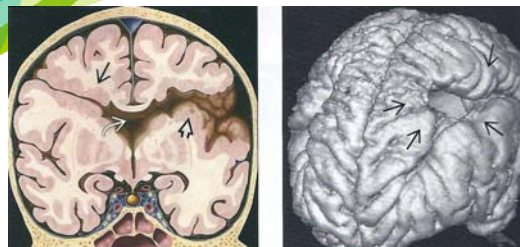
脑裂畸形 (Schizencephaly)

- 可分为两型：
- I型，即闭唇型脑裂畸形，裂隙两侧的灰质层相贴或融合，裂隙关闭。
- II型，即开唇型脑裂畸形，内折皮层分离，形成较大裂隙与脑室相通。
- 可合并多小脑回畸形、灰质异位等。
- 临床上表现为癫痫、运动障碍、智力低下、发育迟缓，视隔发育异常者有失明。闭唇型的临床表现轻。单侧脑裂畸形较双侧脑裂畸形预后好，闭唇型预后较好，开唇型预后较差，常早年死于慢性感染和呼吸衰竭。

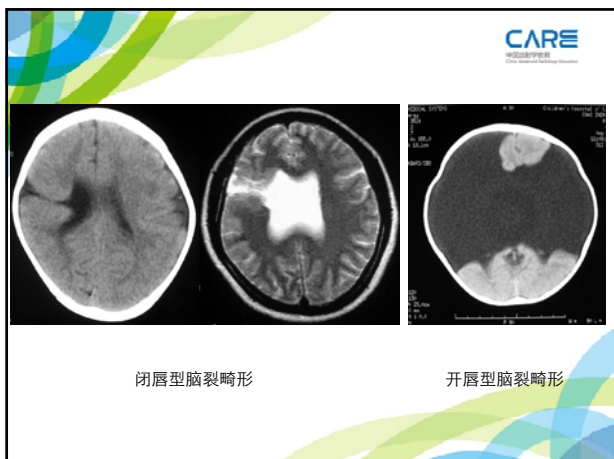
脑裂畸形

CT与MRI

- 闭唇型：裂隙呈狭缝状，边缘衬以厚薄不均的灰质，CT上与皮层等密度，MRI各序列上与皮层等信号，侧脑室边缘见小的尖角样突起的脑脊液密度影与狭缝相连，脑表面裂隙开口处常可见楔形或扇形凹痕。
- 开唇型：见单或双侧跨大脑半球的宽大脑脊液密度裂隙，与蛛网膜下腔或脑室相通，裂隙两侧衬以与邻近部位皮层相连续的灰质层。



右侧闭唇型和左侧开唇型脑裂畸形



灰质异位 (Heterotopia)

CARE

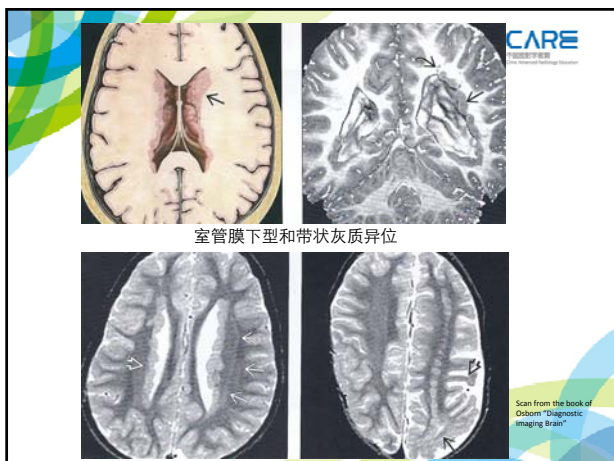
- 灰质异位为神经元移行过程中受到阻碍，停滞于异常位置，仅是分布位置不正常。
- 根据灰质异位灶是否与室管膜相连分非室管膜下型和室管膜下型；根据病变范围分局灶型和弥漫型，弥漫型也称带状灰质异位。
- 常伴发其它颅脑畸形。
- 临床上以年青人多发，癫痫是灰质异位最常见的症状。单纯灰质异位临床多无症状或仅有智力发育异常，预后相对较好；带状型症状较重，预后相对差。

灰质异位

CARE

CT与MRI：

- 非室管膜下型：局灶型病灶为深部白质或皮层下白质内灰质密度/信号影。
- 弥漫型为皮层下白质内与皮层平行的环状灰质密度/信号带影，与皮层间隔一层白质，呈“双皮质”表现。
- 室管膜下型：为室管膜下结节状或团块状灰质密度/信号影，团块状病灶突入脑室使脑室受压变形，多发结节相连时呈串珠状突向脑室内。



灰质异位

CARE

需与以下疾病鉴别。

- ① 转移瘤、淋巴瘤及沿室管膜生长的颅内肿瘤或室管膜瘤：肿瘤的信号与灰质信号不相同，而异位的灰质与正常的灰质信号相同；肿瘤均产生占位效应，病灶周围脑水肿及病灶增强后明显强化等，而灰质异位缺乏上述特征。
- ② 室管膜下灰质异位与结节性硬化鉴别：CT上后者结节常有钙化，MRI上 结节性硬化多在皮质、皮质下、室管膜下可见结节灶，与灰质信号不一。

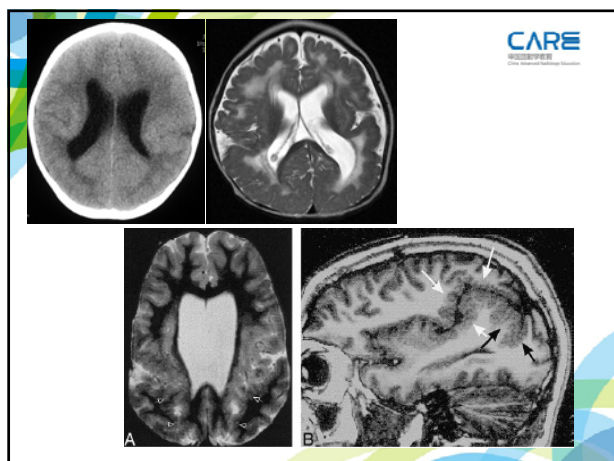
多小脑回畸形 (Polymicrogyria)

- 多小脑回畸形与巨脑回畸形很相似，表现为病变处皮质增厚，脑回变浅，增厚皮质向深部折叠成皮质裂。
- 部位多局限，偶可累及双侧皮质。
- 镜下由比正常皮层薄的四层结构构成。
- 临床表现与病变范围有关，局灶型可无症状或症状轻，病灶广泛者多数表现为发育迟缓、癫痫。

多小脑回畸形

CT和MRI:

- 皮质增厚，内缘光滑，皮层边缘高低不平，伴浅的脑沟；增厚的皮质向深部折叠形成皮质裂（又称多小脑回裂）；其下白质内低密度/T2W高信号。
- 弥漫型常为双侧性，受累皮质广泛，主要在额颞顶区，以广泛皮质增厚迂曲表现为主，少数可有皮质裂。
- 局灶型可单侧或双侧，以皮质裂表现为主，主要于侧裂区，少数呈局限性皮质增厚呈巨脑回样。



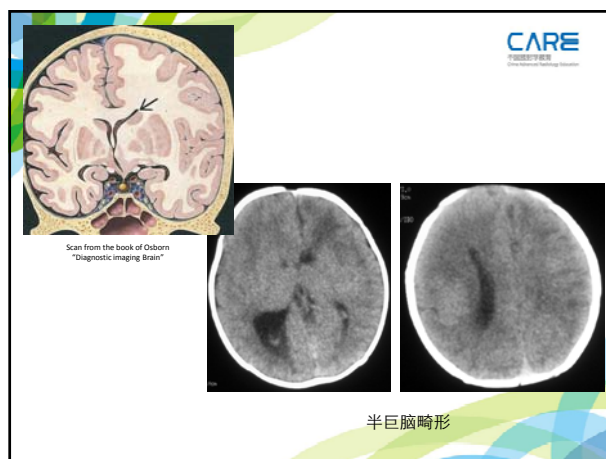
半巨脑畸形 (hemimegalencephaly)

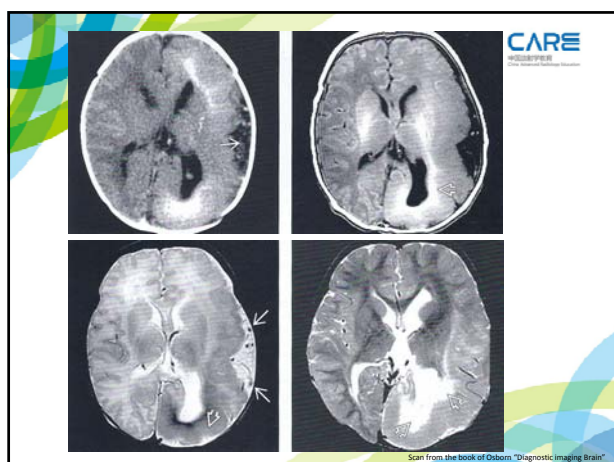
- 又称单侧巨脑畸形，表现多样，可为单侧脑结构（大脑半球、同侧脑干、小脑半球）均增大，更常见为单侧大脑半球的全部或部分错构瘤样过度增长。
- 出生时或婴儿早期出现头围明显大于同龄正常儿。
- 表现为单侧脑中度至重度扩大，脑回宽、脑沟浅、皮层增厚；病侧侧脑室扩大、侧脑室前角特征性向前上拉长变直。
- 可单独存在，也可伴同侧肢体部分或全部肥大；常伴灰质异位、巨脑回、多小脑回畸形；在I型神经纤维瘤病、结节性硬化、伊滕色素过低症等疾病中发生率相对高。

半巨脑畸形

CT与MRI:

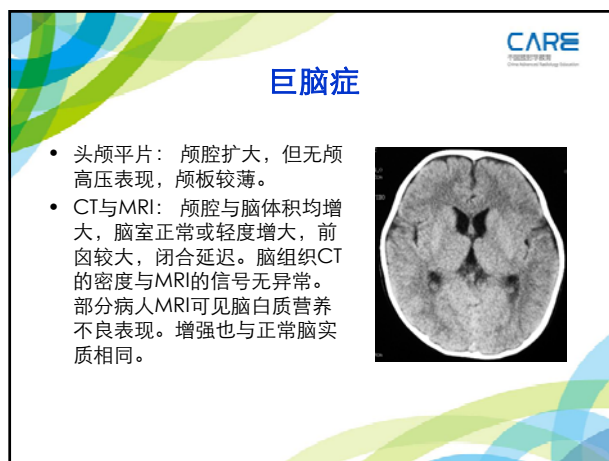
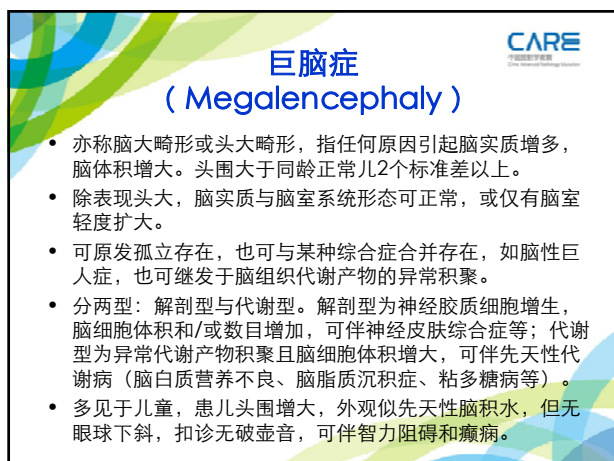
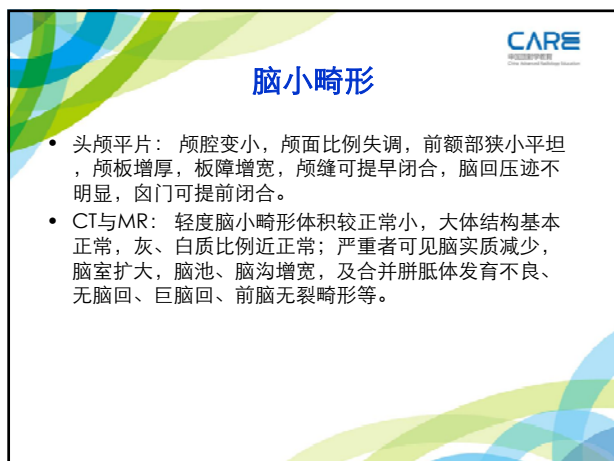
- 单侧脑中度至重度扩大。
- 皮层发育不良包括脑回宽、脑沟浅、皮层增厚；也可呈大致正常改变。
- 灰、白质分界模糊或消失，白质内出现CT低密度、MRI信号不均。
- 病侧侧脑室与病侧半球成比例扩大，侧脑室前角特征性向前上拉长变直，侧脑室三角区扩大。
- 少数受累的脑呈奇特的错构瘤样改变。





脑小畸形 (Microencephaly)

- 亦称小头畸形，较常见，头围小于同龄正常儿2个标准差以上。
- 除表现头小，脑实质与脑室系统形态可正常，也可显示脑实质减少，脑室扩大，脑池、脑沟增宽，颅腔小，颅板厚。
- 分原发性与继发性：原发性脑小畸形与遗传、胚胎早期感染、出血有关；继发性与胚胎后期或出生前后感染、缺氧缺血有关。
- 临床上常表现智能低下，甚至白痴，可有肢体瘫痪、癫痫。新生儿期即出现颅面比例失调，头围小于同龄正常儿2个标准差，颅腔小，前额平，枕部突出，头皮增厚，皱褶似脑回样，预后不良。



脑穿通畸形 (Porencephaly)

CARE
中国医学科学院肿瘤医院
Cancer Research and Biotechnology Center

- 分为先天性与后天性，前者与胚胎发育异常、母体感染或营养障碍、遗传因素有关；后者与产伤、外伤、脑手术后等有关。
- 为脑内非肿瘤性含脑脊液的囊腔，与脑室和/或蛛网膜下腔相通，囊壁无灰质内衬，囊腔无强化。
- 临床表现与囊肿大小、部位相关，可见头围增大、智力低下、脑瘫、癫痫等。

脑穿通畸形

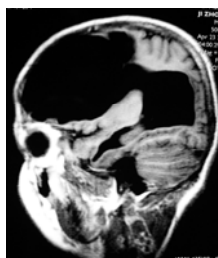
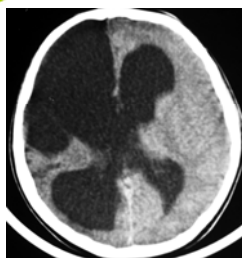
CARE
中国医学科学院肿瘤医院
Cancer Research and Biotechnology Center

CT与MRI：

- 脑实质内单发或多发，单侧或双侧分布的囊腔，囊腔内呈脑脊液密度/信号。
- 囊腔与邻近脑室和/或蛛网膜下腔相通，囊壁无灰质内衬，相应脑室或蛛网膜下腔局限性扩大。
- 患侧脑组织可有局限性脑萎缩和小软化灶。
- 病变相邻部位可有颅板变薄，向外突出。
- 增强后囊腔无强化。

脑穿通畸形

CARE
中国医学科学院肿瘤医院
Cancer Research and Biotechnology Center



脑穿通畸形

CARE
中国医学科学院肿瘤医院
Cancer Research and Biotechnology Center

鉴别诊断：

- ① 巨大蛛网膜囊肿：多位于脑沟、裂、池内的脑脊液密度/信号囊腔，与脑室不相通。
- ② 开唇型脑裂畸形：裂隙两侧衬有与邻近皮层相连续的灰质层。
- ③ 脑肿瘤的坏死腔：增强后囊腔壁可见壁结节，周围伴有非脑脊液密度/信号的肿瘤组织，一般不与脑室或蛛网膜下腔相通。
- ④ 脑脓肿的囊腔：囊腔内密度/信号与脑脊液不同，增强可见环形强化，一般不与脑室或蛛网膜下腔相通。

积水性无脑畸形 (Hydranencephaly)

CARE
中国医学科学院肿瘤医院
Cancer Research and Biotechnology Center

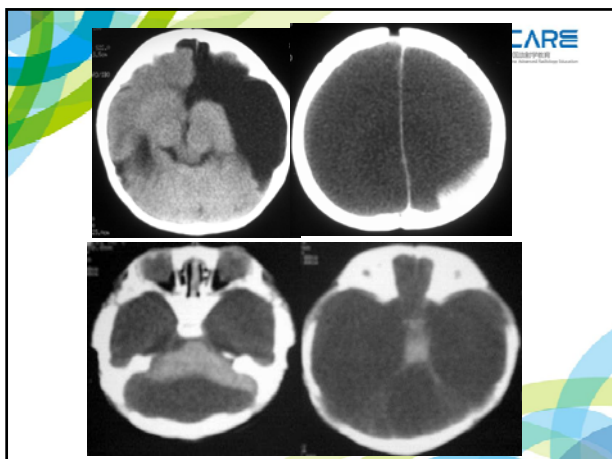
- 为先天性额、颞、顶叶完全或大部分缺如，由充以脑脊液的囊性结构代替，而枕叶、小脑及部分基底节和丘脑发育基本正常，脑膜可正常存在。
- 病理上大脑前动脉和大脑中动脉供血的额、颞、顶叶完全或大部分缺如，由充以脑脊液的囊性结构代替，大脑后动脉和基底动脉供血的枕叶、小脑及部分基底节和丘脑发育基本正常，侧脑室、第三脑室、脉络丛有时可保存完好，脑膜，包括大脑镰、天幕、蛛网膜、软脑膜可正常存在。
- 临床上见于婴幼儿，存活率极低，大多1岁内死亡，严重者常于生后3个月内死亡。

积水性无脑畸形

CARE
中国医学科学院肿瘤医院
Cancer Research and Biotechnology Center

CT与MRI：

- 幕上双侧或单侧（单侧极少见）大脑半球、脑室不显示，而呈脑脊液密度/信号影；
- 仅于脑底部见残存的部分枕、额和/或颞叶组织，基底节、丘脑部分存在，幕下小脑和脑干发育正常，但脑干可略变细，大脑镰结构均存在。



积水性无脑畸形

鉴别诊断:

- ① 重度脑积水: 脑室极度扩大, 但颅板下可见变薄的皮质, 枕叶也变薄, 而积水性无脑畸形大脑结构几乎消失, 无脑室残留, 而枕叶相对完整。
- ② 严重的双侧性开唇性脑裂畸形: 脑裂畸形一般尚可见扩张但能识别的脑室轮廓, 尤为前角下部和后角, 而积水性无脑畸形侧脑室完全失去原有形态; 有作者将极严重的双侧性开唇性脑裂畸形归于积水性脑裂畸形, 影像学上两者鉴别有时有困难。

神经皮肤综合症 (Neurocutaneous Syndrome)

- 又称斑痣性错构瘤病, 是一组起源于外胚层结构, 兼有神经和皮肤损害的先天性畸形, 以皮肤、眼、中枢与周围神经系统发育异常为特征, 但也可以影响中胚层(骨和血管)和内胚层(内脏)的发育。
- 其中神经纤维瘤病、结节性硬化有形成肿瘤的倾向。
- 常见的有: 神经纤维瘤病(分为I型与II型)、结节性硬化、脑颜面血管瘤综合征(Sturge-Weber综合征)。
- 少见的有: 血管母细胞瘤病(Von-Hippel-Lindau综合征)、共济失调毛细血管扩张症、Klippel-Trenaunay-Weber综合征等。

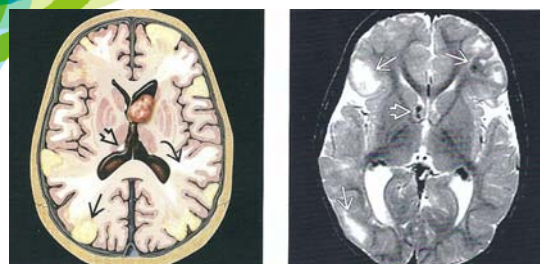
结节性硬化 (Tuberous sclerosis, TS)

- 是常染色体显性遗传性疾病, 以不同器官形成错构瘤为特点的疾病, 包括神经、皮肤、肾脏、肺、心等多系统的损害。
- 临床上具有特征性三大表现: 面部皮脂腺瘤、智力低下和癫痫。
- 错构瘤结节主要发生于大脑, 少见小脑, 延髓等, 可见皮质错构瘤、白质错构瘤、室管膜下错构瘤、室管膜下巨细胞星形细胞瘤, 结节由胶质细胞、异常的成神经或成胶质细胞以及神经节细胞等构成。

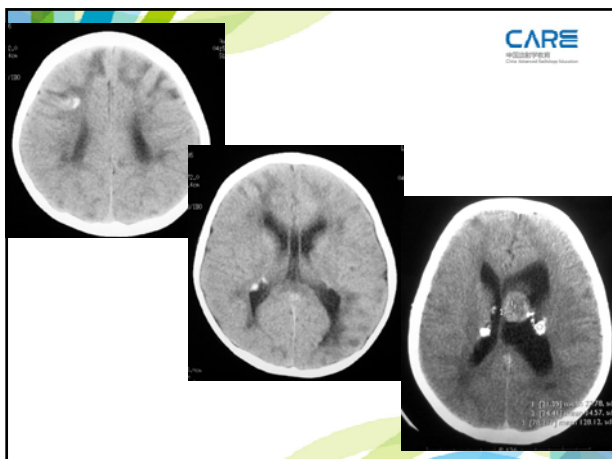
结节性硬化

CT:

- 特征性改变为室管膜下、皮层、皮层下结节。
- 室管膜下结节向脑室内突入, 钙化结节平扫高密度, 无钙化结节等密度; 典型的室管膜下钙化呈多发圆形钙化影, 分布于室间孔和侧脑室外侧壁, 并突向脑室内。
- 皮层与皮层下结节常见于幕上, 多位于额顶叶, 低密度影, 无强化, 皮层钙化少见。
- 少数合并脑内肿瘤, 一般为室管膜下巨细胞星形细胞瘤。增强后室管膜下、皮层、皮层下结节均无强化, 而室管膜下巨细胞星形细胞瘤强化。



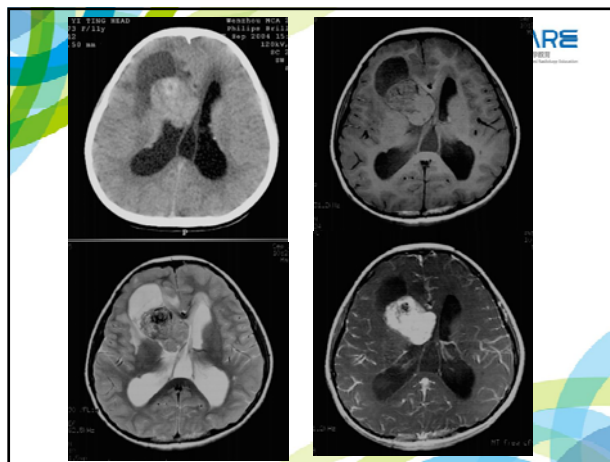
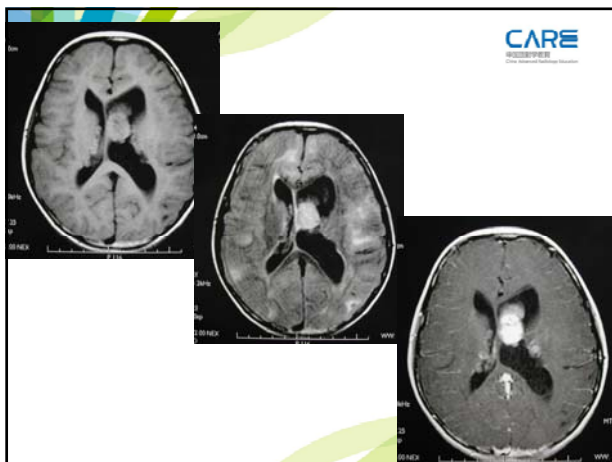
Scan from the book of Osborn "Diagnostic imaging Brain"



结节性硬化

MRI :

- MRI对结节检出率高于CT，钙化检出率低于CT。
- 典型表现为室管膜下、皮层、皮层下结节状异常信号区，皮质结节T1WI等或低信号，T2WI高信号，室管膜下结节信号与白质相似。
- 部分室管膜下结节可出现强化，但常不均匀，若结节出现明显强化，提示恶变可能，而皮层、皮层下结节不强化。
- 伴发的室管膜下巨细胞星形细胞瘤，好发于室间孔区，常明显强化，可压迫阻塞室间孔，伴脑积水。



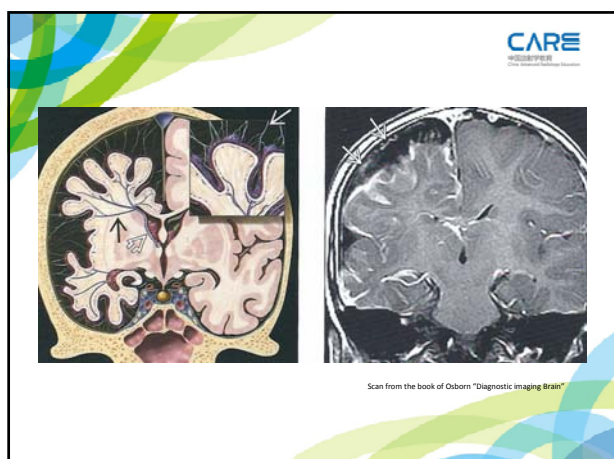
结节性硬化

鉴别诊断:

- ① Sturge-Weber综合征: 钙化较特殊，为脑回样钙化，以枕、顶部多见，且病变同侧颜面可有血管瘤。
- ② 先天性TORCH脑感染: 出生后即有症状，钙化较小，呈细线状，基底节常有钙化，常伴有脑白质水肿、脑萎缩或脑发育畸形等。
- ③ 脑囊虫病: 可表现为钙化或非钙化的结节，钙化见于病程晚期，可位于室管膜下，但多见于脑实质，多伴有基底节区钙化结节，结合病史，不难鉴别。

脑颜面血管瘤综合征 (Encephalotrigeminal angiomas)

- 又称Sturge-Weber综合征(SWS)，为先天性神经皮肤综合征，以面、眼脉络膜和软脑膜的血管瘤为特征，多为散发性，无家族遗传性。
- 病理上: 软脑膜多发小静脉迂曲成静脉瘤，瘤下脑皮质萎缩，相应脑室部分扩大，脑室周白质内粗大深髓静脉，脑室内脉络膜丛增大，皮层曲线形钙化，为典型的病理学表现，多见于枕顶区，但小年龄儿不常见到，随年龄增大而逐渐明显。颅内病变多为单侧，与面部病变同侧，20%为双侧，偶于面部病变对侧。可有眼的脉络膜血管瘤、牛眼症、内脏血管瘤。



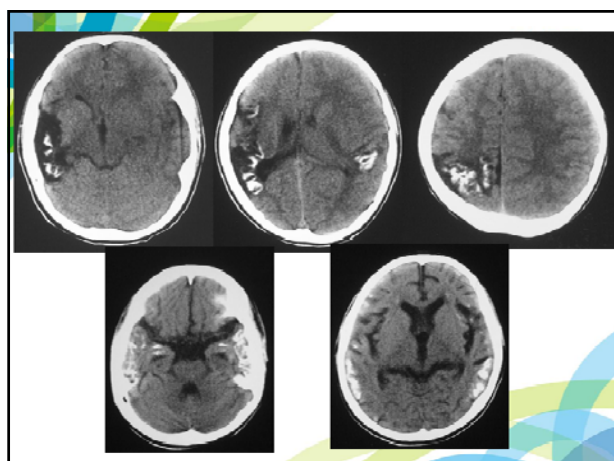
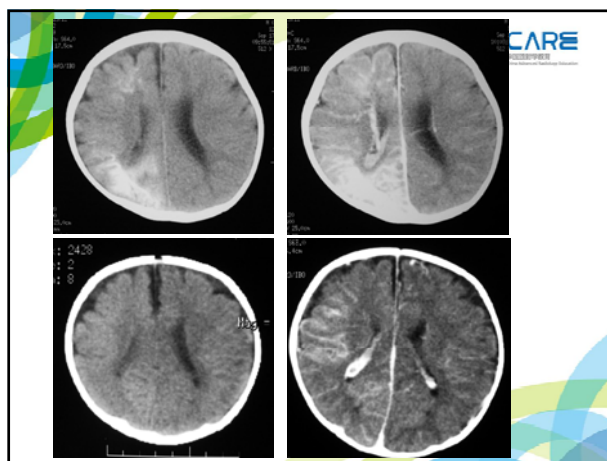
脑颜面血管瘤综合症

- 临床上：脑部病变同侧面部按三叉神经分布的皮肤和粘膜上有葡萄酒色的血管痣，出生后即有，随年龄增大而增大。也有病例面部血管瘤不沿三叉神经分布。
- 皮肤病变的范围并不反映神经系统损害的程度，但不伴颜面及身体其它部位血管瘤的SWS极为少见。
- 神经系统改变以癫痫最多见，癫痫发生前患儿通常发育正常，90%患儿在生后一年内（即新生儿期和婴儿期）会发生婴儿性癫痫，癫痫逐渐加重，药物逐渐难以控制。部分患儿有智力低下、精神障碍，部分有偏瘫、同侧偏盲。
- 有眼球脉络膜血管瘤者表现眼痛、眶后痛（青光眼所致），胎儿期出现青光眼，可见眼积水（牛眼）。

脑颜面血管瘤综合症

CT：

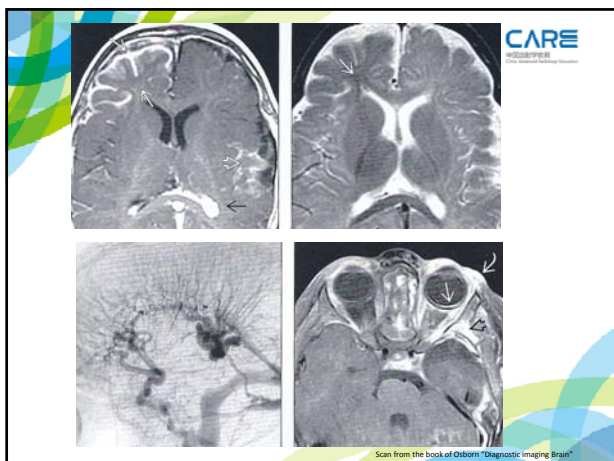
- 典型表现为平扫显示单侧或双侧大脑表面脑回样钙化，以顶枕部多见，钙化多在婴儿后期出现，随年龄增大逐渐显著。
- 患侧脑实质萎缩，导致头颅不对称，表现为患侧大脑发育落后导致的患侧颅盖板障增厚，患侧副鼻窦、乳突小房扩大，通常中线结构向软脑膜血管瘤的部位明显移位。
- 增强见脑回样强化，范围较钙化区大，但皮质的钙化会掩盖强化，同侧脉络丛常增大，增强时显示更明显。



脑颜面血管瘤综合症

MRI：

- 脑回状钙化在T1WI与T2WI均呈低信号。
- T2WI白质区可见局灶性高信号，可能为反应性胶质增生。
- 局限性脑萎缩，患侧颅骨增厚，尤以板障增厚最明显。
- 皮质浅静脉减少，深部静脉增多、扩张、扭曲，在T1WI与T2WI呈流空。
- 增强显示局限性萎缩皮质呈脑回状强化，其范围较钙化广泛，脉络丛明显增大并强化，扩张的深部髓静脉呈高信号。
- MRV可显示皮质静脉数量减少、深部静脉增多增粗，并可伴有横窦、颈内静脉血流量减少。



神经纤维瘤病 (neurofibromatosis, NF)

- 为显性遗传性疾病，分为NF1与 NF2两型。
- NF1多见，约占90%，发生率为1/3000~1/4000，新生儿与小儿多为NF1型，易患胶质瘤，尤为视神经胶质瘤。
- NF2少见，常见于青年或成年人，以双侧听神经鞘瘤为其特点。
- 临床表现复杂多样，NF1：分布于脊神经、颅神经、皮肤或皮下神经的多发性神经纤维瘤，常见的为视神经胶质瘤；皮肤色素斑。
- NF2：颅内常见的为听神经瘤及脑膜瘤，皮肤异常改变较NF1少见。

神经纤维瘤病

- NF1型诊断标准：①6处或大于5mm的奶油咖啡斑；②一个丛状神经纤维瘤或两个以上神经纤维瘤；③2个或2个以上着色的虹膜错构瘤；④腋窝和腹股沟长雀斑；⑤视神经胶质瘤；⑥一级胶质瘤；⑦特殊骨损害（如蝶骨大翼发育不全、长骨假关节形成）。具有上述两条或两条以上即可诊断NF1。
- NF2型诊断标准：①双侧听神经瘤；②一级亲属中患有NF2型，伴单侧听神经瘤或伴两种其它肿瘤如神经纤维瘤、脑膜瘤、脊膜瘤、胶质瘤、神经鞘瘤等。具有以上一条即可诊断NF2。

NF1

NF2

神经纤维瘤病

CT与MRI:

- NF1型：蝶骨大翼发育不全合并颞叶向眼眶疝出；颞角脉络丛孤立钙化或整个脉络丛钙化。T2WI可见基底节区、丘脑、小脑与皮层下白质内高信号。CNS肿瘤可见胶质瘤、神经鞘瘤、神经纤维瘤，以视神经胶质瘤多见。
- NF2型：双侧听神经瘤，其次为脑膜瘤、其它部位神经纤维瘤、神经鞘瘤等。

