

# 脑部影像诊断学

Diagnostic Imaging: Brain

第2版



原著 Anne G.Osborn

主译 吴卫平 黄旭升  
张兴文 王占军



人民卫生出版社  
PEOPLE'S MEDICAL PUBLISHING HOUSE



# 脑部影像诊断学

## Diagnostic Imaging: Brain

第2版

原 著 Anne G. Osborn

主 译 吴卫平 黄旭升 张兴文 王占军

副主译 解恒革 崔 芳 吴 茜 孟宪平

译 者 (以姓氏笔画为序)

|     |     |     |     |     |
|-----|-----|-----|-----|-----|
| 井 峰 | 王占军 | 王姗姗 | 王 盼 | 王 婷 |
| 王 琼 | 刘赛男 | 朱明伟 | 邢秋泓 | 张兴文 |
| 张善春 | 李一凡 | 李 珂 | 李 懋 | 杨 磊 |
| 陈 彤 | 周 波 | 孟宪平 | 尚延昌 | 姜 磊 |
| 柏秀娟 | 聂永慧 | 郭艳娥 | 高中宝 | 崔 芳 |
| 程 玲 | 董 哲 | 解恒革 | 管锦群 | 谭纪萍 |

人民卫生出版社

This is a translation of Diagnostic Imaging Brain, 2<sup>nd</sup> Edition. Published by arrangement with Lippincott Williams & Wilkins/Wolters Kluwer Health Inc., USA and Amirsys, Inc.

Original English edition published by Amirsys, Inc. Translated Chinese edition published by People's Medical Publishing House. Neither Lippincott Williams & Wilkins/Wolters Kluwer Health nor Amirsys participated in the translation of this title.

#### 敬告

本书的作者、译者及出版者已尽力使书中的知识符合出版当时国内普遍接受的标准。但医学在不断地发展，随着科学研究的不断探索，各种诊断分析程序和临床治疗方案以及药物使用方法都在不断更新。强烈建议读者在使用本书涉及的诊疗仪器或药物时，认真研读使用说明，尤其对于新的产品更应如此。出版者拒绝对因参照本书任何内容而直接或间接导致的事故与损失负责。

需要特别声明的是，本书中提及的一些产品名称（包括注册的专利产品）仅仅是叙述的需要，并不代表作者推荐或倾向于使用这些产品；而对于那些未提及的产品，也仅仅是因为限于篇幅不能一一列举。

#### 图书在版编目（CIP）数据

脑部影像诊断学/（美）奥斯波恩主编；吴卫平等译.

—北京：人民卫生出版社，2013

ISBN 978-7-117-17008-6

I. ①脑… II. ①奥… ②吴… III. ①脑病-影像诊断 IV. ①R742.04

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2013)第 032432 号

|       |                                                  |                              |
|-------|--------------------------------------------------|------------------------------|
| 人卫社官网 | <a href="http://www.pmph.com">www.pmph.com</a>   | 出版物查询，在线购书                   |
| 人卫医学网 | <a href="http://www.ipmph.com">www.ipmph.com</a> | 医学考试辅导，医学数据库服务，医学教育资源，大众健康资讯 |

版权所有，侵权必究！

图字：01-2013-2155

#### 脑部影像诊断学

主 译：吴卫平 等

出版发行：人民卫生出版社（中继线 010-59780011）

地 址：北京市朝阳区潘家园南里 19 号

邮 编：100021

E - mail: [pmph@pmph.com](mailto:pmph@pmph.com)

购书热线：010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷：北京人卫印刷厂

经 销：新华书店

开 本：889×1194 1/16 印张：83

字 数：2688 千字

版 次：2013 年 8 月第 1 版 2013 年 8 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号：ISBN 978-7-117-17008-6/R·17009

定 价：680.00 元

打击盗版举报电话：010-59787491 E-mail: [WQ@pmph.com](mailto:WQ@pmph.com)

（凡属印装质量问题请与本社市场营销中心联系退换）

# 序 言

非常欢迎您阅览新版《脑部影像诊断学》。对于本书第1版,业内人士的反响是不言而喻的。丰富的图片、要点窗格、高分辨的成像、秉承“不含任何一句废话”的理念、概要性的正文阐述,这一切使其获得了巨大成功。在此基础上,您一定会更加喜欢新版的模式,并通过本书收获更多。第2版的编写团队汇集了第1版的主要成员,并且采用成熟想法进一步优化本书,使其更加充实、丰富多彩。

更新的地方在哪?在诸多细节中您会发现很多!我们改善并保留了基本的框架模式,因此在每一个章节中,相同的信息在相同的部位。我们增加了一百个新的诊断疾病、数千幅影像图片和系列的病变特征性绘图。参考文献均已更新至出版前的数周内。那么与上版的显著差异在哪呢?我们对每一章增加了概述性介绍。这些几乎是“手把手”地引领你通过综述和培训,从而达到专业诊断的水平,这些完全不能用其他方法来替代。

肿瘤章节涵盖了最新的WHO分类和分级纲要。其他章节为读者提供全面理解脑部畸形、中毒/代谢性疾病、创伤、感染等的方法。全新的目录、章节、图表和病理图片,以增加书籍的吸引力和阅读的乐趣。

我们非常欢迎您对本书的反馈意见。我们感谢、并关注您新的诊断思路,包括反馈您想要通过本书获取的信息等。在第2版中,我们已经精选了部分读者们提供的影像诊断资料,对此我们表示非常感谢。

您,作为读者,是我们“做这所有一切”的动力和源泉。我们希望《脑部影像诊断学》第2版,能成为您所钟爱的神经影像书籍——使用它、交流它、深入研究相关疾病。您若对本书有任何思路、想法、意见、建议,请发送邮件到[feedback@amirsys.com](mailto:feedback@amirsys.com),我将逐一单独回复。

再次感谢使《脑部影像诊断学》成为最佳销售丛书的供销商,他们的努力工作使本书迅速面世。我们期望您能够喜欢再版的本书!

**Anne G. Osborn, MD, FACR**

# 影像成像序列及示踪剂列表

| 缩 写             | 英文全称                                                    | 中文全称             |
|-----------------|---------------------------------------------------------|------------------|
| CT              | Computed Tomography                                     | 电子计算机 X 射线断层扫描技术 |
| NECT            | non-enhanced CT                                         | CT 平扫            |
| CECT            | contrast-enhanced CT                                    | 增强 CT 扫描         |
| CTA             | CT angiography                                          | CT 血管造影          |
| CTV             | CT venography                                           | CT 静脉成像          |
| pCT             | Perfusion CT                                            | CT 灌注成像          |
| MDCT            | multidetector-row CT                                    | 多排螺旋 CT          |
| Bone CT         | —                                                       | 骨 CT             |
| Xenon CT        | Xe-133 CT                                               | 氙 CT             |
| MR              | Magnetic Resonance                                      | 核磁共振             |
| T1WI            | T1 weighted imaging                                     | T1 加权成像          |
| T2WI            | T2 weighted imaging                                     | T2 加权成像          |
| FLAIR           | Fluid attenuated inversion recovery                     | 液体衰减反转恢复序列       |
| DWI             | Diffusion Weighted Imaging                              | 弥散加权成像           |
| ADC             | Apparent diffusion coefficient                          | 表观弥散系数           |
| T1WI C+         | —                                                       | T1 加权成像增强扫描      |
| PD/intermediate | Proton density/intermediate weighed imaging             | 质子加权/中间加权成像      |
| DTI trace       | Diffusion tensor imaging                                | 弥散张量成像           |
| GRE             | Gradient echo                                           | 梯度回波             |
| T2 *            | T2 star( use a GRE sequence ,with long TE and long TR ) | T2 *             |
| MRS             | Magnetic resonance spectroscopy                         | 磁共振波谱            |
| PWI             | Perfusion weighted imaging                              | 灌注加权成像           |
| SWI             | Susceptibility weighted imaging                         | 磁敏感加权成像          |
| FS              | Fat suppression                                         | 脂肪抑制             |
| MRA             | MR angiography                                          | MR 血管成像          |
| CE-MRA          | contrast-enhanced MRA                                   | 增强 MR 动脉成像       |
| MRV             | Magnetic Resonance Venography                           | 磁共振静脉成像          |
| CE-MRV          | contrast-enhanced MRV                                   | 增强磁共振静脉成像        |
| CISS            | Constructive interference in steady state               | 稳态构成干扰序列         |
| FSE             | Fast spin echo                                          | 快速自旋回波脉冲序列       |
| MIP             | Maximum intensity projection                            | 最大密度投影           |

续表

| 缩 写       |                                        | 英 文 全 称                                                        | 中 文 全 称                                 |
|-----------|----------------------------------------|----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|
|           | MPR                                    | Multiplanar reconstruction                                     | 多维重建                                    |
|           | IR                                     | Inversion Recovery                                             | 反转恢复序列                                  |
|           | STIR                                   | Short TI Inversion Recovery                                    | 短反转时间恢复序列                               |
|           | SPGR                                   | Spoiled gradient echo                                          | 破坏性稳态梯度回聚回波序列                           |
|           | MP-RAGE                                | Magnetization prepared rapid gradient echo                     | 磁化强度预备梯度回波序列                            |
|           | PRESS                                  | Point-Resolved Echo Spin Spectroscopy                          | 点分辨自旋回波波谱                               |
|           | —                                      | Phase-contrast cine MR                                         | 相位对比电影磁共振                               |
|           | —                                      | cardiac-gated cine MR                                          | 心脏门控电影                                  |
|           | FEISTA                                 | Fast imaging employing steady state acquisition                | 快速稳态进动采集序列                              |
|           | bSSFP                                  | Balanced steady-state free precession sequence                 | 平衡稳态自由进动成像                              |
|           | —                                      | Chemical shift-selective sequence                              | 化学位移选择性序列                               |
|           | TOF                                    | Time of flight                                                 | 时间飞跃                                    |
|           | T2/T2 * mapping                        | —                                                              | T2 弛豫时间图                                |
|           | HASTE                                  | half-Fourier single-shot turbo spin echo                       | 半傅里叶采集单次激发快速自旋回波序列                      |
|           | MT                                     | Magnetization transfer                                         | 磁化传递                                    |
|           | fcMR                                   | functional connectivity MR                                     | 功能连接 MR                                 |
| DSA       |                                        | Digital subtraction angiography                                | 数字减影血管造影术                               |
|           | SSD                                    | Surface shaded display                                         | 表面遮盖显示法                                 |
| Bone scan |                                        | —                                                              | 骨扫描                                     |
| 示踪剂       | <sup>123</sup> / <sub>131</sub> I-MIBG | <sup>123</sup> / <sub>131</sub> Iodine-metaiodobenzylguanidine | <sup>123</sup> / <sub>131</sub> 碘-间碘苯甲胍 |
|           | <sup>99m</sup> Tc-MDP                  | <sup>99m</sup> Technetium-medronate methylene diphosphonate    | <sup>99m</sup> 锝-亚甲基二磷酸                 |
| PET       |                                        | Position emission tomography                                   | 正电子发射断层扫描术                              |
| 示踪剂       | <sup>18</sup> F-FDG                    | <sup>18</sup> Fluorine-fluorodeoxyglucose                      | <sup>18</sup> 氟-氟脱氧葡萄糖                  |
|           | <sup>18</sup> F-Dopa                   | <sup>18</sup> Fluorine- Fluorodopa                             | <sup>18</sup> 氟-氟多巴                     |
|           | <sup>18</sup> F-choline                | <sup>18</sup> Fluorine-choline                                 | <sup>18</sup> 氟-胆碱                      |
|           | <sup>11</sup> C- MET                   | <sup>11</sup> Carbon-methionine                                | <sup>11</sup> 碳-蛋氨酸                     |
|           | <sup>11</sup> C-choline                | —                                                              | <sup>11</sup> 碳-胆碱                      |
|           | <sup>11</sup> C-Raclopride             | —                                                              | <sup>11</sup> 碳-雷氯必利                    |
|           | <sup>11</sup> C-Diprenorphine          | —                                                              | <sup>11</sup> 碳-二丙诺啡                    |
|           | <sup>11</sup> C-AMT                    | <sup>11</sup> C-α-methyl-L-tryptophan                          | <sup>11</sup> 碳-α-甲基酪氨酸                 |
|           | <sup>11</sup> C-PK11195                | —                                                              | <sup>11</sup> 碳-PK11195                 |
|           | <sup>11</sup> C-PIB                    | <sup>11</sup> Carbon-labeled Pittsburgh compound-β             | <sup>11</sup> 碳-匹兹堡化合物 B                |
|           | <sup>13</sup> N-NH <sub>3</sub>        | —                                                              | <sup>13</sup> 氮-NH <sub>3</sub>         |
|           | <sup>15</sup> O-H <sub>2</sub> O       | —                                                              | <sup>15</sup> 氧-H <sub>2</sub> O        |
|           | <sup>99m</sup> Tc-MIBI                 | <sup>99m</sup> Technetium-sestamibi                            | <sup>99m</sup> 锝-甲氧基异丁基异腈               |
|           | <sup>123</sup> I-IMP                   | <sup>123</sup> Iodine-Iodoamphetamine                          | <sup>123</sup> 碘-碘代苯异丙胺                 |

续表

| 缩 写               |                               | 英 文 全 称                                                        | 中 文 全 称                              |
|-------------------|-------------------------------|----------------------------------------------------------------|--------------------------------------|
| <i>SPECT</i>      |                               | single photon emission computed tomography                     | 单光子发射计算断层扫描术                         |
| 示<br>踪<br>剂       | <sup>99m</sup> Tc-HMPAO       | <sup>99m</sup> Technetium-hexamethyl propyleneamine oxime      | <sup>99m</sup> 锝-六甲基丙二基胺肟            |
|                   | <sup>99m</sup> Tc-ECD         | <sup>99m</sup> Technetium-ethyl cysteinate dimmer              | <sup>99m</sup> 锝-双半胱乙酯               |
|                   | <sup>99m</sup> Tc-exametazime | —                                                              | <sup>99m</sup> 锝-依沙美肟                |
|                   | <sup>123</sup> I-iomazenil    | —                                                              | <sup>123</sup> 碘-西尼                  |
|                   | <sup>123</sup> I-IMP          | <sup>123</sup> Iodine-iodoamphetamine                          | <sup>123</sup> 碘-碘代苯异丙胺              |
|                   | <sup>123</sup> I-IBZM         | <sup>123</sup> Iodine-iodobenzamide                            | <sup>123</sup> 碘-碘苯甲酰胺               |
|                   | <sup>123</sup> I-β-CIT        | <sup>123</sup> Iodine-2β-carbomethoxy-3β-(4iodophenyl) tropane | <sup>123</sup> 碘-2β-甲酯基-3β-(4 碘苯)托品烷 |
|                   | <sup>133</sup> Xe             | <sup>133</sup> Xenon                                           | <sup>133</sup> 氙                     |
| <sup>201</sup> Tl |                               | <sup>201</sup> Thallium                                        | <sup>201</sup> 铊                     |

## **编 者 名 单**

### **Anne G. Osborn, MD, FACR**

University Distinguished Professor  
Professor of Radiology  
William H. and Patricia W. Child  
Presidential Endowed Chair in Radiology  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

### **Karen L. Salzman, MD**

Associate Professor of Radiology  
Leslie W. Davis Endowed Chair in Neuroradiology  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

### **A. James Barkovich, MD**

Professor of Radiology, Neurology, Pediatrics and Neurosurgery  
University of California at San Francisco  
San Francisco, CA

### **Gregory L. Katzman, MD, MBA**

Neuroradiologist  
Section of Neuroradiology  
SimonMed Imaging, Inc.  
Scottsdale, AZ

### **James M. Provenzale, MD**

Professor of Radiology  
Duke University Medical Center  
Durham, NC  
Professor of Radiology, Biomedical Engineering and Oncology  
Emory University School of Medicine  
Atlanta, GA

### **H. Ric Harnsberger, MD**

Professor of Radiology and Otolaryngology  
R.C. Willey Chair in Neuroradiology  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

### **Susan I. Blaser, MD, FRCPC**

Staff Neuroradiologist  
The Hospital for Sick Children  
Associate Professor of Neuroradiology  
University of Toronto  
Ontario, Canada

### **Chang Y. Ho, MD**

Assistant Professor of Radiology  
Director of Pediatric Neuroradiology  
Riley Hospital for Children  
Indiana University School of Medicine  
Indianapolis, IN

### **Bronwyn E. Hamilton, MD**

Associate Professor of Radiology  
Oregon Health & Science University  
Portland, OR

### **Miral D. Jhaveri, MD**

Assistant Professor  
Department of Diagnostic Radiology & Nuclear Medicine  
Rush University Medical Center  
Chicago, IL

### **Anna Illner, MD**

Pediatric Neuroradiologist  
Texas Children's Hospital  
Assistant Professor of Radiology  
Baylor College of Medicine  
Houston, TX

### **Kevin R. Moore, MD**

Pediatric Neuroradiologist  
Primary Children's Medical Center  
Adjunct Associate Professor of Radiology  
Section of Neuroradiology  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

### **Majda M. Thurnher, MD**

Associate Professor of Radiology  
Department of Radiology  
Medical University of Vienna  
Vienna, Austria

### **Sheri L. Harder, MD, FRCPC**

Assistant Professor of Radiology  
Loma Linda University Medical Center  
Loma Linda, CA

**Blaise V. Jones, MD**

Division Chief, Neuroradiology  
Cincinnati Children's Hospital Medical Center  
Associate Professor of Radiology and Pediatrics  
University of Cincinnati College of Medicine  
Cincinnati, OH

**Laurie A. Loevner, MD**

Professor of Radiology & Otolaryngology: Head & Neck Surgery  
Neuroradiology Division  
University of Pennsylvania School of Medicine  
Philadelphia, PA

**Gary M. Nesbit, MD**

Professor of Radiology, Neurology, Neurological Surgery  
and the Dotter Interventional Institute  
Oregon Health & Science University  
Portland, OR

**Gilbert Vézina, MD**

Director, Program in Neuroradiology  
Children's National Medical Center  
Professor of Radiology and Pediatrics  
The George Washington University School of Medicine and  
Health Sciences  
Washington, DC

**Gary L. Hedlund, DO**

Adjunct Professor of Radiology  
University of Utah School of Medicine  
Pediatric Neuroradiologist  
Department of Medical Imaging  
Primary Children's Medical Center  
Salt Lake City, UT

**Charles Raybaud, MD, FRCPC**

Head of the Division of Neuroradiology  
The Hospital for Sick Children  
Professor of Radiology  
University of Toronto  
Toronto, Ontario

**P. Ellen Grant, MD**

Associate Professor in Radiology, Harvard Medical School  
Founding Director, Center for Fetal-Neonatal Neuroimaging &  
Developmental Science  
Director of Fetal and Neonatal Neuroimaging Research  
Children's Hospital Boston Chair in Neonatology  
Children's Hospital Boston  
Member of the Affiliated Faculty of the Harvard-MIT Division of  
Health Sciences and Technology  
Children's Hospital Boston  
Boston, MA

**Perry P. Ng, MBBS (Hons), FRANZCR**

Assistant Professor, Department of Radiology  
Interventional Neuroradiologist  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

**Yoshimi Anzai, MD, MPH**

Professor, Department of Radiology  
University of Washington Medical Center  
Seattle, WA

**John H. Rees, MD**

Neuroradiologist,  
Progressive Radiology  
Assistant Professor of Radiology,  
Georgetown University  
Visiting Scientist,  
Armed Forces Institute of Pathology  
Washington, DC

**Edward P. Quigley, III, MD, PhD**

Assistant Professor of Radiology  
Division of Neuroradiology  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

**Jeffrey S. Anderson, MD, PhD**

Assistant Professor of Neuroradiology and Bioengineering  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

**Lubdha M. Shah, MD**

Assistant Professor of Radiology  
Division of Neuroradiology  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

**Ulrich A. Rassner, MD**

Assistant Professor of Radiology  
Division of Neuroradiology  
University of Utah School of Medicine  
Salt Lake City, UT

# 目 录

## 第一部分 以病理为基础的疾病

|                           |                                          |
|---------------------------|------------------------------------------|
| 第1章 先天性畸形..... 1          | 室管膜的肿瘤..... 535                          |
| 引言与概述..... 1              | 脉络丛的肿瘤..... 548                          |
| 后脑疝,各种畸形..... 5           | 神经元的和混合性的神经元-胶质细胞<br>肿瘤..... 559         |
| 后脑畸形..... 27              | 松果体实质的肿瘤..... 583                        |
| 有短突起或裂的疾病..... 42         | 胚胎性的或神经母细胞性的肿瘤..... 598                  |
| 皮层发育畸形..... 62            | 脑/周围神经的肿瘤..... 618                       |
| 家族性肿瘤/神经皮肤综合征..... 92     | 血管的和造血细胞的肿瘤..... 625                     |
| 第2章 创伤..... 143           | 生殖细胞的肿瘤..... 646                         |
| 引言与概述..... 143            | 转移性的肿瘤和肿瘤的远隔效应..... 659                  |
| 中枢神经系统创伤的直接作用..... 147    | 第7章 原发性非肿瘤性囊肿..... 673                   |
| 中枢神经系统创伤的继发效应..... 197    | 引言与概述..... 673                           |
| 第3章 蛛网膜下腔出血和动脉瘤..... 224  | 原发性非肿瘤性囊肿..... 677                       |
| 引言与概述..... 224            | 第8章 感染和脱髓鞘疾病..... 728                    |
| 蛛网膜下腔出血..... 226          | 引言与概述..... 728                           |
| 动脉瘤..... 237              | 先天性或新生儿感染..... 730                       |
| 第4章 脑卒中..... 253          | 后天获得性感染或感染性疾病..... 744                   |
| 引言与概述..... 254            | 脱髓鞘疾病..... 835                           |
| 非创伤性颅内出血..... 258         | 第9章 遗传代谢性/变性病..... 849                   |
| 动脉粥样硬化和颈动脉狭窄..... 278     | 引言与概述..... 849                           |
| 非动脉粥样硬化性血管病..... 291      | 正常变异..... 853                            |
| 脑缺血和脑梗死..... 344          | 线粒体疾病..... 857                           |
| 第5章 脑血管畸形..... 429        | 溶酶体疾病..... 868                           |
| 引言与概述..... 429            | 过氧化物酶体病..... 888                         |
| 伴动静脉分流的脑血管畸形..... 431     | 有机物和氨基酸代谢病..... 900                      |
| 不伴动静脉分流的脑血管畸形..... 449    | 各种其他遗传代谢疾病..... 919                      |
| 第6章 肿瘤..... 471           | 第10章 后天获得性中毒、代谢性、变性病..... 940            |
| 引言与概述..... 472            | 引言与概述..... 940                           |
| 浸润性星形细胞的肿瘤..... 476       | 伴中枢神经系统表现的中毒性、代谢性、营<br>养性、系统性疾病..... 944 |
| 局灶性星形细胞的肿瘤..... 500       | 痴呆和变性疾病..... 1014                        |
| 少突胶质细胞的肿瘤及其他各种肿瘤..... 517 |                                          |

第二部分 以解剖为基础的疾病

|                      |      |                       |      |
|----------------------|------|-----------------------|------|
| 第 11 章 脑室及脑池系统.....  | 1073 | 引言与概述 .....           | 1151 |
| 引言与概述 .....          | 1073 | 先天性疾病 .....           | 1155 |
| 正常变异 .....           | 1079 | 炎性病变 .....            | 1168 |
| 脑积水 .....            | 1085 | 血管性病变 .....           | 1173 |
|                      |      | 肿瘤性病变 .....           | 1177 |
| 第 12 章 鞍区及垂体.....    | 1105 |                       |      |
| 引言与概述 .....          | 1105 | 第 14 章 颅骨、头皮和脑膜 ..... | 1191 |
| 先天性异常 .....          | 1111 | 引言与概述 .....           | 1191 |
| 肿瘤性病变 .....          | 1123 | 先天性病变 .....           | 1195 |
| 其他异常 .....           | 1142 | 创伤性病变 .....           | 1215 |
|                      |      | 非肿瘤性或肿瘤样病变 .....      | 1230 |
| 第 13 章 桥小脑角和内听道..... | 1151 | 肿瘤性病变 .....           | 1268 |
|                      |      |                       |      |
| 中英文索引 .....          |      |                       | 1303 |

# 第一部分 以病理为基础的疾病

## 第 1 章 先天性畸形

|                            |                                 |
|----------------------------|---------------------------------|
| 引言与概述..... 1               | 先天性肌营养不良 ..... 66               |
| 先天性畸形概述..... 1             | 灰质异位症 ..... 71                  |
| 后脑疝,各种畸形 ..... 5           | 多小脑回畸形 ..... 75                 |
| Chiari 1 型 ..... 5         | 无脑回畸形 ..... 79                  |
| Chiari 2 型..... 10         | 脑裂性空洞脑 ..... 84                 |
| Chiari 3 型..... 14         | 半侧巨脑畸形 ..... 88                 |
| 胼胝体发育不全 ..... 18           | 家族性肿瘤/神经皮肤综合征..... 92           |
| 脂肪瘤 ..... 22               | 神经纤维瘤病 1 型 ..... 92             |
| 后脑畸形 ..... 27              | 神经纤维瘤病 2 型 ..... 96             |
| DANDY-WALKER 谱系疾病 ..... 27 | von Hippel-Lindau 综合征 ..... 101 |
| 菱脑融合 ..... 31              | 结节性硬化症..... 105                 |
| 未分类的小脑发育不良 ..... 35        | Sturge-Weber 综合征 ..... 109      |
| 白齿畸形(Joubert) ..... 37     | 脑膜血管瘤病..... 114                 |
| 有短突起或裂的疾病 ..... 42         | 基底细胞痣综合征..... 116               |
| 前脑无裂畸形 ..... 42            | 遗传性出血性毛细血管扩张症..... 120          |
| 前脑无裂畸形变异型 ..... 46         | 脑颅皮肤脂肪瘤病..... 125               |
| 端脑融合畸形(半球中央变异型) ..... 51   | Lhermitte-Duclos 病..... 129     |
| 中切牙综合征/单正中上颌中切牙..... 55    | 神经皮肤黑变病..... 133                |
| 视隔发育不良 ..... 57            | Aicardi 综合征 ..... 138           |
| 皮质发育畸形 ..... 62            | Li-Fraumeni 综合征 ..... 140       |
| 小头畸形 ..... 62              |                                 |

### 引言与概述

#### 先天性畸形概述

##### 脑部畸形总体影像检查方法

婴儿或儿童因癫痫发作或发育迟缓行影像检查时,病因可能为脑畸形。如有外形异常(如低位耳、异常面容、眼距过窄),则脑畸形可能性更大。如此情况下,影像检查应针对于结构异常的展现。所选择的影像序列应显示灰质和白质之间的最大程序的对比;空间分辨率高;尽可能获取容积数据,以便在任何平面进行重建或呈现为影像的一个层面。高分辨率和重建有助于细微畸形的诊断。对此,高分辨 T1 加权像尤为

重要。若可能,也需获取 T2 加权像,但影像须有很好的空间分辨率和强烈的灰质和白质对比,目前使用的 T2 加权序列很难达到上述要求。如容积序列影像灰白质对比度较差,则至少需要两个层面的 2 维序列,同时层厚需相对薄(3~4mm)。FLAIR 成像灰白质对比度通常较差,对于发现畸形无特别益处。尽管使用弥散张量成像(diffusion tensor imaging, DTI)可获得各向异性分数(fractional anisotropy, FA)彩色图,纤维束成像术可更好显示畸形脑的连接性,在不远的将来有望用于临床。

采集合适的影像后,需按一定顺序进行影像分析。每例患者都应详查如下结构和部位:中线结构(包括大脑连合、透明隔、鼻与嗅脑、脑垂体和下丘脑),大脑皮质(皮质厚度、脑回模式、皮质-白质交界),脑白质

(髓鞘形成、是否存在小结节和裂缝),基底节,脑室系统(是否所有脑室都存在且形态正常),半球间裂,和中脑后脑结构(脑干和小脑)。

由于很多儿童疾病发生在中线,包括大脑连合异常(胼胝体、前连合和海马连合),中线肿瘤(包括鞍上区、松果体、脑干和第4脑室),小脑蚓部异常和颅颈连接区异常,故应首先检查中线结构。大脑连合异常是最常见的脑畸形,涉及该部位的综合征有130个以上。其中很多伴发下丘脑异常,因此,一定要注意查看下丘脑和垂体,确保垂体后叶在蝶鞍内而不是在下丘脑的正中隆起内。中线柔脑膜在连合发育中很重要,故一定要寻找合并中线柔脑膜异常的其他异常,如当连合缺失或出现异形时要注意寻找半球间脂肪瘤和半球间囊肿。记住颅后窝的大脑脊液间隙(大枕大池)通常伴发小脑异常。最近才发现上述异常的原因。数种小脑生长因子起源于被覆的小脑柔脑膜。因此小脑柔脑膜异常可以导致小脑本身异常,也可以引起其周围脑脊液间隙异常。这是Dandy-Walker畸形发生的基础;需要有小脑自身和被覆的小脑柔脑膜的发育异常。查看中线结构影像时,可以通过评估颅面比,可反映头的相对大小。正常新生儿,中线位影像中颅顶到面部的比例为5:1或6:1。2周岁时比例应为2.5:1,10周岁时应大约为1.5:1。

查看完中线结构,应从外向内检查大脑。首先从皮层开始。皮层厚度是否正常(2~3mm)。若太厚,应考虑到巨脑回或多小脑回。皮质-白质交界是光滑还是不规则,若不规则,应考虑多小脑回或鹅卵石皮质(见于合并的先天性肌营养不良,如肌肉-眼-脑病)。这些畸形的部位也很重要。顶叶和枕叶巨脑回比较严重,提示LIS1或TUBA1A突变,而额叶巨脑回高度提示DCX突变。与此类似,多小脑回依据部位的不同,而有多种不同的多小脑回综合征:双侧额叶多小脑回是一种不同的疾病实体,而双侧大脑外侧裂多小脑回或双侧矢状窦旁顶枕部多小脑回不是独立的疾病实体。报告这些异常的具体部位十分重要。若皮层异常薄,尤其是局灶性或多灶性变薄,应考虑到产前损伤(感染或缺血)。

检查完皮层后,要查看白质。确认髓鞘形成与年龄相符(正常髓鞘形成的图表有很多来源,包括杂志的论文和教科书)。然后在深部白质中查找异常髓鞘形成区域。弥漫多层的髓鞘形成减少或无髓鞘形成,同时合并多被覆的小脑回,应增加对先天性巨细胞病毒感染感染的怀疑。在先天性肌营养不良患者的深部白质和局灶性皮层发育不良患者的皮层下白质,可见到多

部位的局灶性髓鞘形成延迟或缺失。在局灶性皮层发育不良患者,髓鞘形成缺乏的异常可能位于脑回或从皮层到侧脑室上外侧区域的、呈向中心性延伸的、曲线圆锥形(即所谓“倒斗篷”征)。同时,要在侧脑室周围或深部脑白质寻找异位灰质小结节。皮质下灰质异位通常从皮质一直延伸到侧脑室壁,而脑室周围结节状异位更多地位于紧临室管膜下/脑室周围区域。T1WI上灰质异位很难与无髓鞘的或受损伤的白质相鉴别,所以一定要查看T2WI或FLAIR,确认在所有序列中病灶相对于灰质呈等信号。

基底节产生于中间和外侧神经节隆起的神经元,同迁移至大脑皮层的GABA能神经元在相同的生发区,所以神经元迁移过程中的紊乱,有时存在基底节的异常。尤其是皮质下异位患者,基底节从外观上有异型性趋势。另外在皮质发育畸形中,海马经常出现异常。尤其是在无脑回患者,海马存在不完全折叠。有时,儿童发育延迟的唯一结构异常就是海马,因此一定要确认海马折叠充分并且不太圆。

必须查看整个大脑纵裂;若大脑半球连续穿过中线,应诊断为前脑无裂畸形。严重前脑无裂畸形大脑纵裂完全缺失,而较轻的前脑无裂畸形,某些区域的大脑纵裂缺失(如半叶前脑无裂畸形中的前部前脑无裂畸形,端脑融合畸形中的中央前脑无裂畸形)。查看透明隔,隔膜缺失见于胼胝体发育不良/不发育、隔-视神经发育不良和某些脑裂或双侧多小脑回。查看隔膜时,应注意侧脑室形态和大小是否正常。侧脑室三角区和下角异常扩大经常伴发胼胝体异常和巨脑回。在双侧额部多小脑回中常见前角扩大。

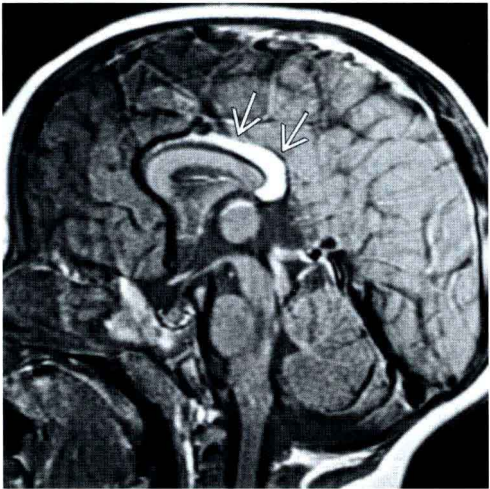
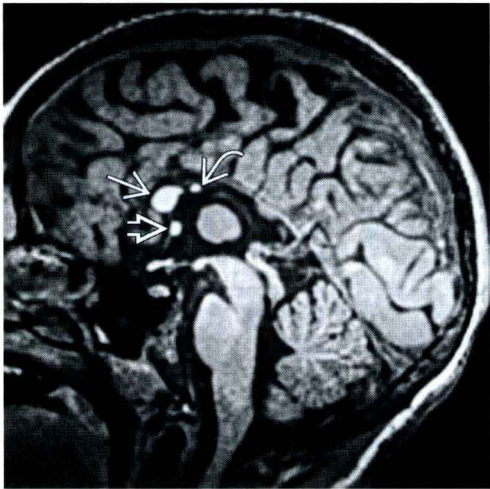
不要忘记仔细查看后颅窝,脑干和小脑异常经常被忽略。确认第4脑室和小脑蚓部大小正常。新生儿小脑蚓部应从下丘延伸到脑,而婴儿和较大儿童的小脑蚓部从丘间沟延伸到脑。也要确认见到正常的蠕虫形脑裂。若小脑蚓部的裂隙看起来异常,需要查看轴位或冠状位影像以确认小脑蚓部的存在;若两个小脑半球连续,中间没有蚓部,可诊断为菱脑融合。若第4脑室呈异常的矩形(上缘水平),同时峡很窄和蚓部较小,应考虑白齿畸形。为确定诊断,需要查找中脑下部的“白齿”征,包括向后延伸到小脑的大的、水平的小脑上脚和上蚓部的纵裂畸形。确认脑干结构大小正常;在中线矢状位成像上,儿童脑桥的高度应是中脑的两倍。通过比较脑桥和小脑蚓部的大小可提供重要线索。因前部脑桥的大部分由小脑中脚的十字交叉组成,小脑发育不良几乎都伴脑桥腹侧发育不全。如果

| 脑异常影像目录     |                  |
|-------------|------------------|
| 异常          | 表现               |
| 大脑皮层异常      |                  |
| 无脑回/巨脑回     | 皮质增厚,内缘光滑,很少的浅脑沟 |
| 多小脑回        | 波形皮质变薄,内缘不规则     |
| 鹅卵石皮层       | 皮质增厚,内缘不规则,髓鞘异常  |
| 局灶性皮质发育不良   | 灰-白质分界模糊,±异常髓鞘形成 |
| 白质异常合并皮质畸形  |                  |
| 多小脑回        | 血管周围间隙扩大         |
| 鹅卵石皮层       | 髓鞘形成延迟,斑片状髓鞘形成减少 |
| 先天性巨细胞病毒感染  | 深部多层髓鞘形成减少/胶质增生  |
| 局灶性皮质发育不良   | 局灶性皮质下髓鞘形成减少     |
| 伴透明隔缺失的畸形   |                  |
| 透明隔视神经发育不良  |                  |
| 前脑无裂畸形      |                  |
| 双侧脑裂畸形      |                  |
| 双侧多小脑回      |                  |
| 菱脑融合        |                  |
| 伴持续严重脑积水的畸形 |                  |

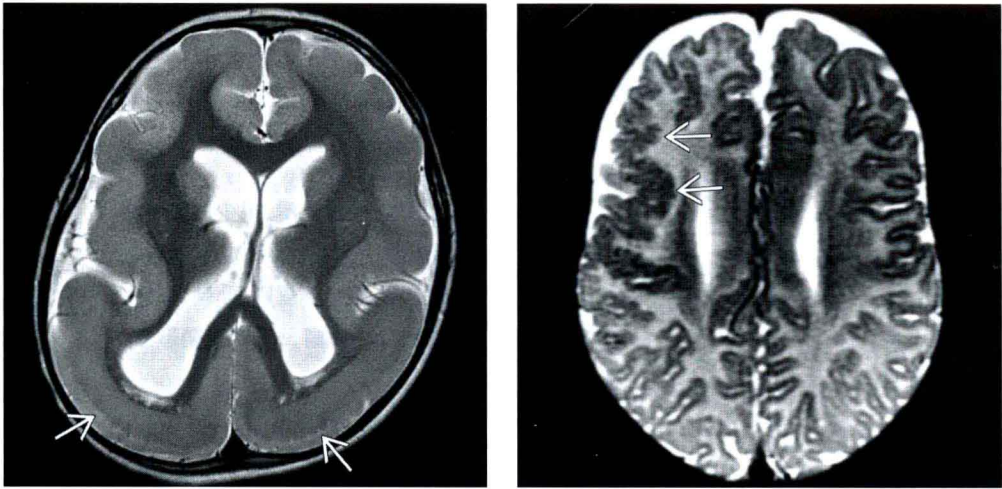
脑桥正常而小脑较小,最可能的情况是小脑在临近怀孕末期或胎儿出生后体积减少了。要记住:颅后窝小、低颅压或高颅压可导致小脑下降低于枕大孔。诊断 Chiari 1 型畸形前,要查找病因,如颅后窝小(斜坡异常、颅椎连接异常),高颅压(占位性病变、脑积

水),或低颅压的证据(巨大的硬脑膜静脉窦、巨大垂体、“下陷”的脑干)。最后,要注意查看颅后窝脑脊液间隙的大小,其增大可能是柔脑膜发育异常的象征。

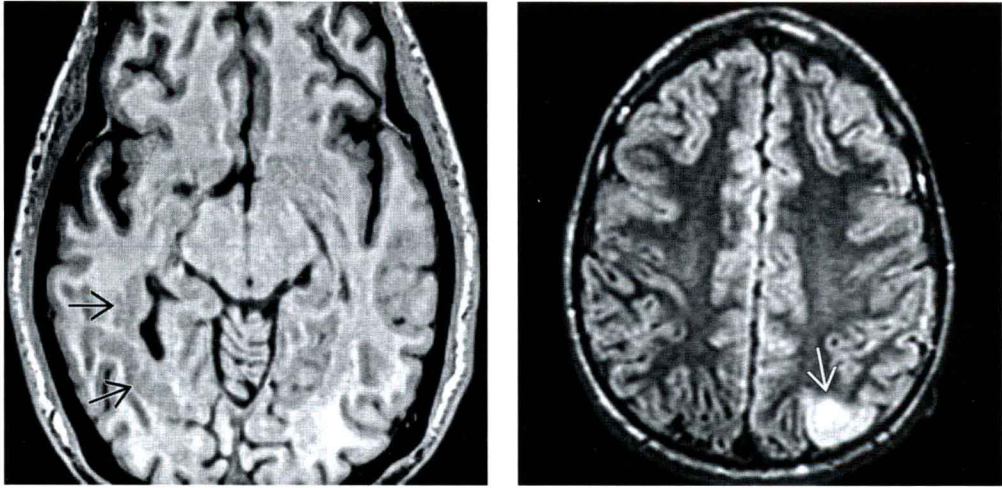
(译者 王占军 审校 黄旭升)



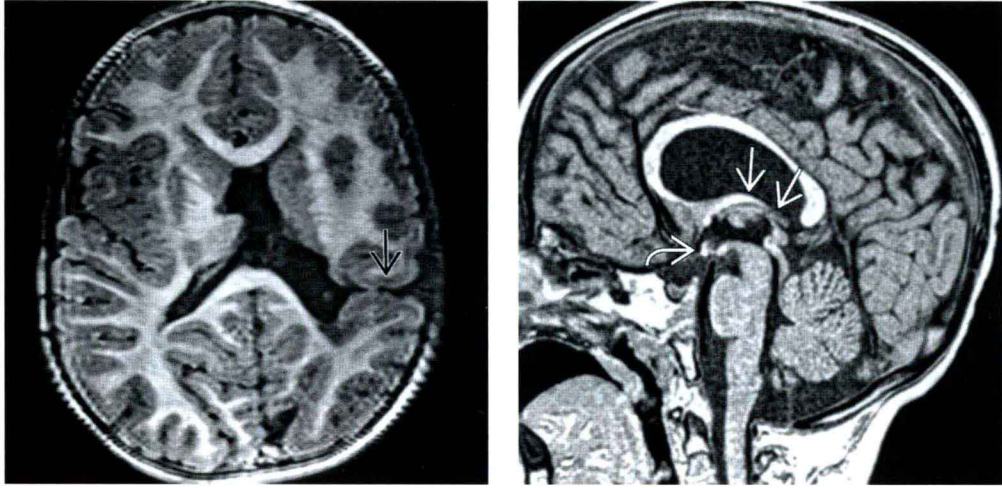
(左)矢状位 T1WI 中线层面显示明显的连合异常,仅有小的胼胝体残留部分,另一个很可能为海马连合的小残留部分。可见大的前连合,可能是对于小胼胝体的部分代偿。(右)矢状位 T1WI 显示胼胝体发育不全;另外还有一个继发的中线异常,半球间脂肪瘤。脂肪瘤形成继发于中线间质发育不良



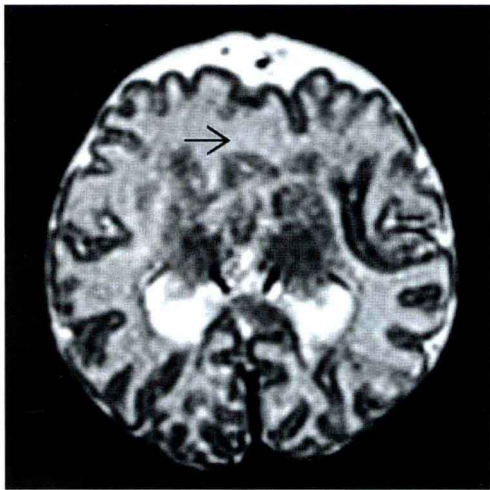
(左)轴位 T2WI 显示大脑皮质非常厚,伴小的细胞稀疏区和显著减少的脑沟[黑箭头]。该患者有前部巨脑回和后部无脑回,提示继发于 LIS1 突变的无脑回畸形。注意侧室扩大。(右)轴位 T2WI 也显示皮质增厚,但明显不同于巨脑回-无脑回的表现。受累皮质呈波浪形[黑箭头],诊断为右侧额叶多小脑回



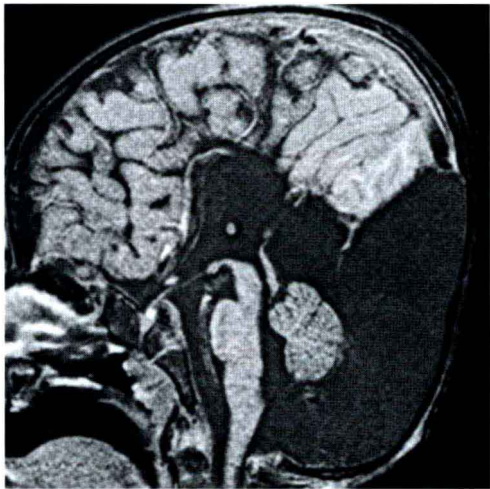
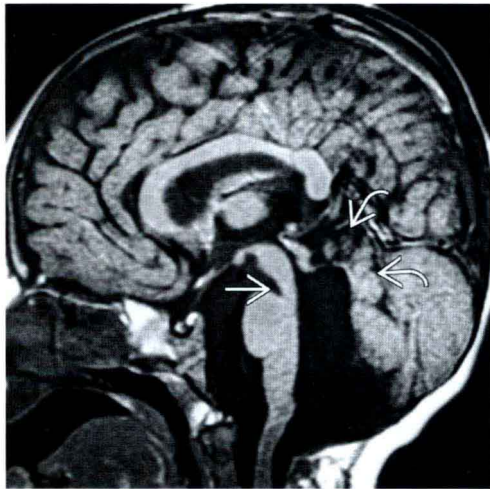
(左)一位癫痫患者,轴位 T1WI 显示右侧额叶深部和脑室周围白质存在与灰质信号强度一致的弯曲的结节样区域[黑箭头]。被覆的皮质较薄提示皮层下异位的诊断。(右)一位部分性癫痫的十多岁的青少年患者,轴位 FLAIR 显示左侧顶叶皮质下白质高信号白质病灶[黑箭头]。在这例局灶性皮质发育不良患者,覆盖在病灶上的皮质也呈高信号



(左)轴位 T1WI 可见以灰质为衬里的裂缝[黑箭头]从皮层延伸到左侧侧脑室扩大的三角区,诊断为脑裂畸形。注意中线部位透明隔缺失,为双侧脑裂畸形的常见表现。(右)矢状位 T1WI 显示大脑穹隆低位[黑箭头]提示透明隔缺失。查看下丘脑(常受累)可诊断垂体后叶异位[黑箭头]



(左)轴位 T2WI 显示双侧额叶间的大脑纵裂消失(白质连续穿过中线)。上述表现结合脑室前角消失可诊断为前脑无裂畸形。(右)共济失调的 18 个月患儿,矢状位 T1WI 显示小脑蚓部的异常脑裂。如不仔细观察蠕虫形的脑裂隙,则会漏诊小脑蚓部发育不良



(左)矢状位 T1WI 显示颅后窝脑脊液过多。仔细研究发现小脑蚓部非常小,同时第 4 脑室很大,几乎呈矩形。这些表现加上峡部很小,可诊断为白齿畸形。(右)矢状位 T1WI 显示多发中线异常。胼胝体和前连合缺失,小脑蚓部和脑桥小,颅后窝脑脊液间隙(枕大池)显著增大

后脑疝,各种畸形

Chiari 1 型

要 点

术语

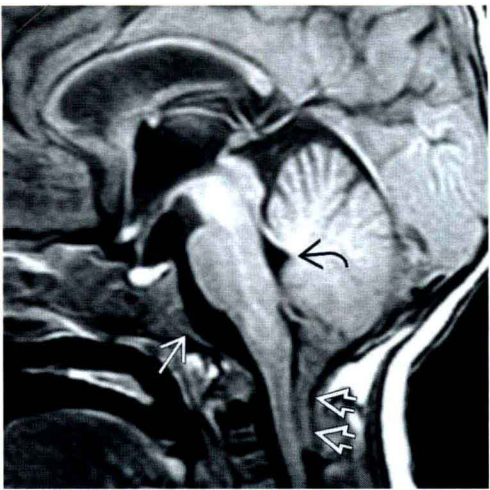
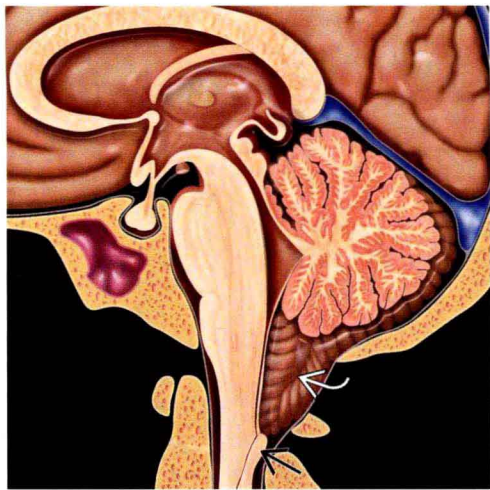
- Chiari 1 型畸形(Ch 1)
- 低于枕大孔,向尾侧突出的狭长的钉形小脑扁桃体
- 影像
- 小脑扁桃体低于枕大孔 $\geq 5\text{mm}$ , $\pm$ 脊髓积水空洞症
- 形态改变比下降程度更重要(尖形、三角形、钉形)
- 无小脑扁桃体嵌入枕大孔的尾侧疝,也可有症状
- 颅颈分节/融合异常常见
- 方法推荐:颅颈连接区矢状位薄层 T2WI 扫描; $\pm$ 脑脊液流动检查
- 脊柱影像检查以发现空洞、脊髓低位/栓系, $\pm$ 脂肪丝

病理

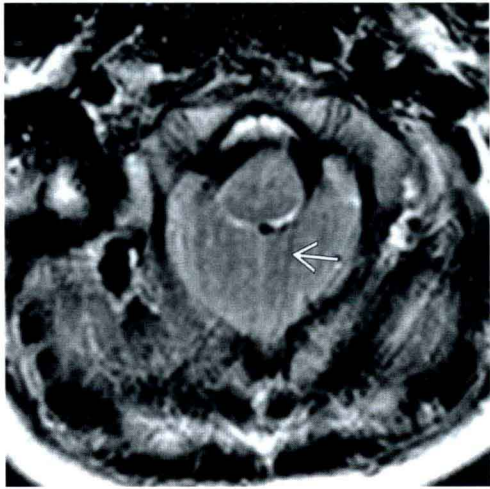
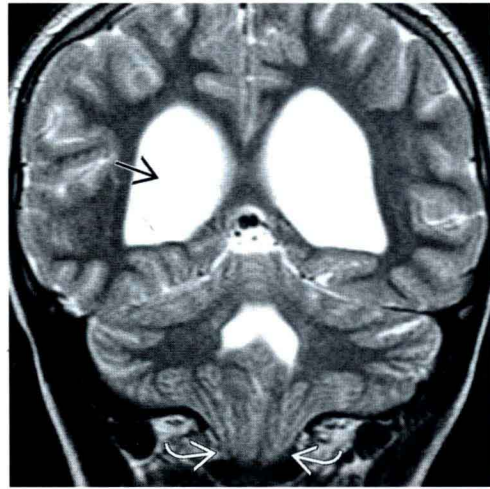
- 颅后窝大小(变小)和小脑(正常)“不匹配” $\rightarrow$ 扁桃体“异位”

临床要点

- 儿童症状
  - 头痛
  - 颈痛
  - 空洞和脊柱侧弯
- 成人症状
  - 颈痛和跌倒发作
- 婴儿/幼儿的症状可包括口咽功能受损和呼吸暂停
- 治疗目的:在枕大孔处,恢复脑脊液正常流动
- 争论:国际共识强调“除非有空洞,无症状性 Chiari 1 型畸形无需干预”



(左)矢状位图像显示低位的薄束核⊠标记为⊠。受压变尖的小脑扁桃体⊡经枕大孔突出并完全填满枕大池。  
(右)矢状位T1WI显示一名婴儿受压纤细的钉形疝出的小脑扁桃体⊡,紧靠颈髓背面。第4脑室⊠较小,但部位正常,斜坡⊡短并呈扇形



(左)冠状位T2WI显示另一症状性Chiari 1型畸形儿童的巨脑室⊠。小脑扁桃体⊡恰好突出到梗阻的枕大孔以下。应该考虑小脑扁桃体疝合并脑积水的诊断。(右)轴位T2WI证实小脑扁桃体填满枕大孔,使小脑延髓池和基底池消失。注意小脑叶⊡的垂直(而非水平)排列

术 语

缩写

- Chiari 1 型畸形 (Chiari type 1 malformation, Ch 1)

同义词

- 小脑扁桃体异位 (tonsillar ectopia)

定义

- 枕大孔 (foramen magnum, FM) 下向尾侧突出的狭长的钉形小脑扁桃体

影 像

一般特点

- 最佳诊断要点
  - 小脑扁桃体低于枕大孔 $\geq 5\text{mm}$ , ±脊髓积水空洞症

- 斜或垂直的(非水平的)脑沟
- 小脑延髓池受压/缺失
- 部位
  - 颅颈连接 (Craniovertebral junction, CVJ)
- 大小
  - 经典的低于枕大孔 $\geq 5\text{mm}$ , 但形态改变比下降程度更重要
- 形态
  - 尖的、三角形(钉形)的扁桃体
  - 无小脑扁桃体嵌入枕大孔的尾侧疝, 也可有症状
    - 小脑延髓池缺失、齿状突向后成角压迫脑干、第一颈椎后弓短、斜坡短、空洞