

## . 个案报告 .

## 变异型 Dandy-Walker 畸形 1 例

王林林 李宗正 周 杰

【关键词】后颅窝畸形;Dandy-Walker 综合征;诊断

【文章编号】1009-153X(2016)03-0192-01 【文献标志码】B 【中国图书资料分类号】R 742.8

Dandy-Walker 综合征(Dandy-Walker syndrome, DWS)又称 Dandy-Walker 畸形(Dandy-Walker malformation, DWM)、Dandy-Walker 囊肿、先天性第四脑室中侧孔闭锁、后颅窝脑积水综合征,解剖学的异常表现为小脑蚓部的发育不全和向上转位及第四脑室的囊性扩张,临床多表现为智能低下及运动功能障碍,部分患者可合并脑积水,是罕见的中枢神经系统发育异常。DWS 常伴有先天性心脏病、唇腭裂和神经管畸形,可以是某些畸形综合征的表现之一,如 Joubert 综合征、Golden 综合征、Meckel-Gruber 综合征等,也可以为独立的畸形。DWS 分经典型和变异型两种。本文报道 1 例变异型 DWS。

## 1 病例资料

患者,男性,26 岁,因头部外伤后意识丧失 6 h 入院。急诊复查头颅 CT 示后颅窝见一大小约 11.4 cm×9.7 cm 的囊性低密度影,边界清楚,其后部可见液性平面,向前与鞍上池相通,右侧小脑半球缺如,左侧小脑半球及脑干体积变小并受压推移,第四脑室亦受压变小移位,脑干内可见团状高密度影,边界清楚,周围有低密度影环绕;双侧侧脑室及第三脑室明显扩大,两侧侧脑室体部相连。入院体格检查:生命体征平稳,脑积水头颅,意识昏迷,双侧瞳孔直径约 3 mm、对光反应较迟钝;疼痛刺激仅见双下肢可轻微收缩,右下肢运动功能稍好于左侧;生理反射存在,病理征未引出;GCS 评分 6 分。患者苏醒后可见“落日征”。治疗期间,复查头颅 MRI 示后颅窝见大小约 12.6 cm×10.7 cm×9.4 cm 长 T<sub>1</sub>、长 T<sub>2</sub> 异常信号影,边界清,信号均匀;右侧小脑半球消失,左侧小脑半球及

脑干体积变小并受压推移改变,信号未见明显异常,四脑室明显受压,双侧侧脑室及三脑室明显扩大,透明隔部分缺如;双侧大脑半球实质内未见明显异常信号影。经过积极的救治,患者最终苏醒,由于无明显的临床症状,以及结合患者的体质,无手术指征,未进一步手术治疗。

## 2 讨论

DWS 属于先天性神经系统发育异常,属临床罕见疾病。头颅发育畸形是该病的一个特点,如头围显著增大、枕骨区突出明显等;若小脑半球发育严重异常,可出现躯干及双下肢的共济运动失调,平衡功能障碍;2 岁以上的患者中 50% 以上有共济失调。一半以上有智力低下及精神运动发育迟滞,部分以突发单侧感音性神经性耳聋和眩晕为首发症状。亦有因癫痫发作而就诊。本病亦可合并其他一些先天性畸形,如胼胝体发育不良、肾、肝脏、胰腺发育不良,室间隔缺损,枕部脑膜膨出,多指畸形等。目前,影像学诊断是 DWS 最重要的诊断方法。头颅 MRI 为诊断 DWS 的最佳的影像诊断方法,可以弥补 CT 所不具有的矢状位,能精确的描绘解剖学的变异,更好的指导临床诊断。

无临床症状的 DWS 不需要治疗,临床随访即可。有临床症状的 DWS 可考虑外科治疗,主要有 3 种:①若无脑积水,可行单纯囊肿切除术;②囊肿分流术或脑室分流术;③侧脑室和囊肿双分流术。不少学者认为直接切除囊肿效果不理想,而且术后容易复发,而单纯脑室分流又达不到缓解后颅窝压力的效果,联合分流能使后颅窝囊肿和侧脑室同时得到减压,被认为是治疗 DWS 的有效手术方法。随着神经内镜在临床的应用,内镜下第三脑室底造瘘术被认为是解除 DWS 梗阻性脑积水很有效的方法。随着微创理念的深入,应用神经内镜将成为首选治疗方案,但 DWS 是中枢神经系统发育异常的先天性畸形,预后较差,因此很有必要在怀孕期应进行筛查,超声、MRI 以及分子遗传学联合筛查。

(2014-04-07 收稿,2014-05-17 修回)

doi:10.13798/j.issn.1009-153X.2016.03.023

作者单位:750004 银川,宁夏医科大学研究生院(王林林);750004 银川,宁夏医科大学总医院神经外科(李宗正);730050 兰州,兰州军区兰州总医院神经外科(周 杰)

通讯作者:周 杰,E-mail:zhoujie7089@163.com