

胎児 MRI における脳室拡大：非中枢神経系奇形の合併について

桑島成子¹，楢 靖¹，渡辺 博²，鈴木 宏³¹獨協医科大学放射線学教室 ²同産婦人科 ³同小児科

背 景

脳室拡大は胎児 MRI が行われる頻度の高い超音波所見である。胎児 MRI により脳室拡大以外の奇形が見つかる頻度は 6～50% である^{1),2)}。MRI の結果により 13.5% に治療方針が変わり，49.7% でカウンセリングが変わる可能性がある²⁾。

目 的

脳室拡大に合併した脳・脊髄以外の奇形について，胎児 MRI 所見と出生後の臨床所見とを比較し，MRI で診断可能な所見，診断すべき所見を検討する。

対象と方法

対象は，2002 年から 2010 年に超音波検査で側脳室三角部の幅 (atrial width) が 10 mm 以上の脳室拡大が指摘され，精査目的のために当院で胎児 MRI が施行された 52 例のうち，出生後に脳・脊髄以外に合併奇形が認められた 10 例 (Table 1)。MRI 施行妊娠週数は 24 週から 35 週 (平均 28.3 週)。MRI の撮影は，Magnetom vision 1.5T または Magnetom sonata 1.5T を用いた。T₂WI は HASTE 法 (TR/TE = 1000/82, matrix : 256 × 256, flip angle : 150)

を施行し，T₁WI は FLASH 法 (TR/TE = 185/4.74, matrix : 205 × 256, flip angle : 70) を施行した。FOV は 300～400 mm とした。頭部についてはスライス厚を 4～5 mm とし横断像，矢状断像，冠状断像を撮影した。体幹部についてはスライス厚を 5～6 mm とし臍と脊柱を結ぶ線に平行な矢状断像を撮影し，胸椎椎体前縁を結ぶ線に平行な冠状断像，胸郭入口部から脊椎尾側端までの横断像を撮影した。1 回の撮影は安静呼吸下で行った。

結 果

胎児 MRI で診断できた所見を Table 1 に太字で示す。染色体異常に伴うものが 2 例，症候群の 1 症状として認められるものが 3 例，X 連鎖性遺伝性水頭症が 3 例，その他 2 例であった。症例 2 から症例 7 については家族歴に特記すべきことはなかった。

症例 1 の第 1 子は妊娠 5 週で原因不明の胎内死亡，第 2 子は 27 週の胎児死亡の男児で水頭症，多指症，多嚢胞腎が認められた。今回は第 3 子で女児であった。妊娠 27 週に施行された胎児 MRI では両側多嚢胞腎が認められた (Fig. 1)。出生後，前額突出や短鼻などの特徴的顔貌のほか，心奇形，舌の過誤腫と足の多指症，両側に多嚢胞腎が認められた oral-facial-digital 症候群 I 型であった。今回，足の指は撮

キーワード fetus, MRI, ventriculomegaly

Table 1. Postnatal clinical, radiological and pathological findings

case	Clinical Findings	US/MR/Xp Findings	Surgical findings	Pathological Findings	Final diagnosis
1	Polydactyly Lingual hamartoma	Polycystic kidney disease			Oral-facial-digital syndrome
2		ASD VSD	Esophageal atresia (type C)		
3	EACA				
4	Left fused forearm Absent of left V finger, Low-set ear	meningocele VSD DORV			18 trisomy
5	Low-set ear left anophthalmia			Potter sequences Duodenal atresia Annular pancreas Imperforate anus GB aplasia Renal dysplasia Bladder agenesis Cloacal anomaly VSD PDA, LHHS, DORV	CHARGE/Potter sequences
6	scoliosis	Vertebral segmentation anomaly Left fused rib VSD, ASD	Imperforate anus		VATER association
7		VSD, ASD, PDA			8 trisomy
8	Adducted thumbs				X-linked hydrocephalus
9	Adducted thumbs				X-linked hydrocephalus
10	Adducted thumbs				X-linked hydrocephalus

LHHS: hypoplastic left heart syndrome DORV: double outlet right ventricle EACA: extra auditory canal atresia

影範囲に含まれていなかった。胎児 MRI で心奇形と舌の過誤腫は診断できなかった。症例 2 は、食道閉鎖 C 型であった。妊娠 26 週の胎児 MRI では、羊水過多が認められたが、胃が左上腹部に認められ、食道盲端所見はなく、MRI 診断はできなかった。症例 3 は、出生後に左外耳道閉鎖が認められた。妊娠 35 週の胎

児 MRI では外耳道に左右差があり、左外耳道に閉鎖が認められた (Fig. 2) が、この所見は、出生前には指摘できなかった。症例 4 は、18 トリソミーであった。妊娠 26 週の胎児 MRI では仙尾部に脊髄髄膜瘤を認めた (Fig. 3)。出生後、胎児 MRI で指摘できなかった心奇形、左橈骨欠損、両側手関節の拘縮、左第 5 指欠

2011 年 10 月 17 日受理 2012 年 2 月 8 日改訂

別刷請求先 〒321-0293 栃木県下都賀郡壬生町北小林 880 獨協医科大学放射線医学教室 桑島成子

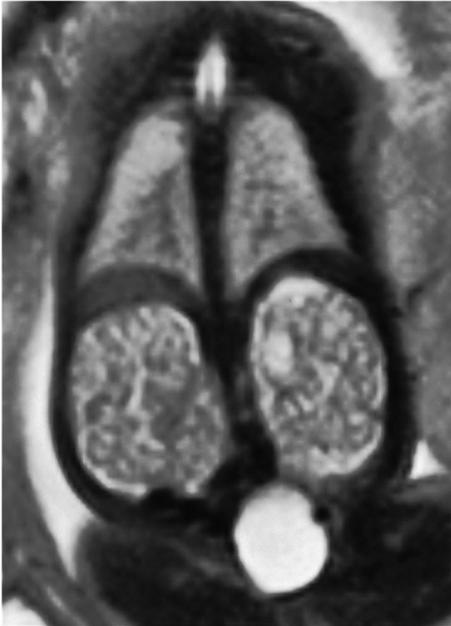


Fig. 1. Coronal T₂-weighted MR image shows bilateral enlarged kidney and multiple cysts in a fetus at 27 weeks' gestation.

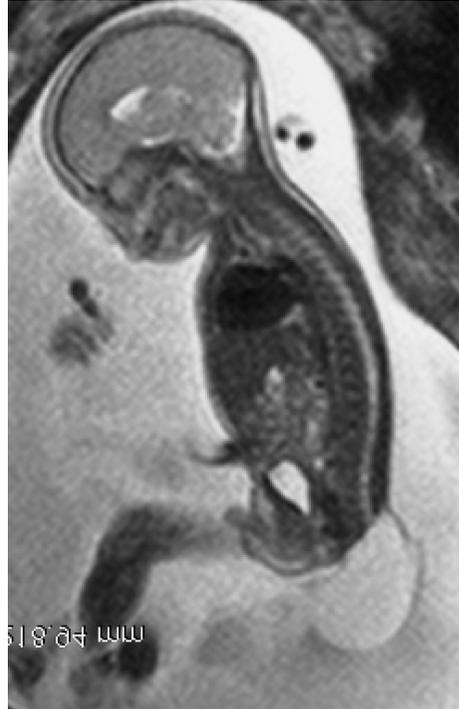


Fig. 3. Sagittal T₂-weighted MR image shows myelomeningocele protruding at the lumbosacral junction level in a fetus at 26 weeks' gestation.



Fig. 2. Axial T₂-weighted MR image shows left external auditory canal atresia in a fetus at 35 weeks' gestation.

胎児 MRI で Potter sequences と十二指腸閉鎖を診断した (Fig. 4a) が、剖検で心奇形、左眼球無形成、左鼻腔閉鎖、耳介低位、心奇形、胆嚢無形成、直腸肛門奇形が認められた。このうち、左眼球無形成 (Fig. 4b) と胆嚢無形成は胎児 MRI で診断可能な所見であった。症例 6 は、VATER 連合であった。妊娠 30 週で施行された胎児 MRI では脊椎の変形は指摘できたが、胸椎の segmentation anomaly, 左第 9, 10 肋骨癒合は診断できなかった。症例 7 は、8 トリソミーであった。妊娠 32 週で施行された胎児 MRI では心拡大を指摘した。症例 8, 9 は妊娠 28 週、症例 10 は妊娠 26 週で施行された胎児 MRI で母指の内転屈曲が認められた (Fig. 5)。症例 8, 9 は双胎男児の X 連鎖性遺伝

損が認められた。症例 5 は、CHARGE/Potter sequences であった。妊娠 24 週に施行された

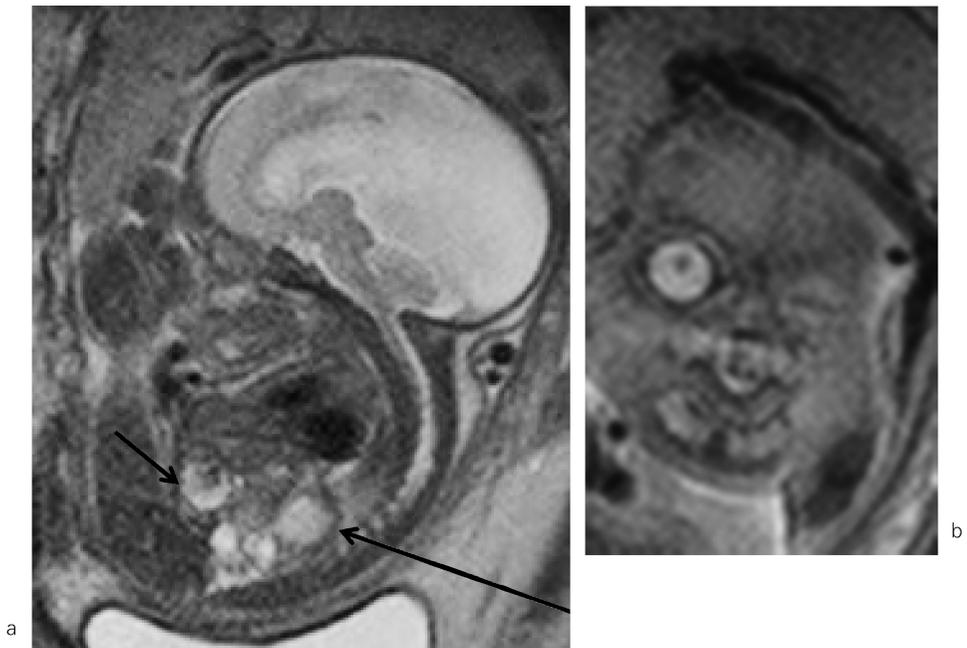


Fig. 4.

a) Sagittal T₂-weighted MR image shows dilated stomach and proximal duodenum. Note the severe oligohydramnios in a fetus at 24 weeks' gestation. arrow : stomach short arrow : proximal duodenum

b) Coronal T₂-weighted MR image of the fetal face shows a left anophthalmia



Fig. 5. Coronal T₂-weighted MR image shows bilateral adducted thumbs in a fetus at 26 weeks' gestation.

性水頭症であった。第1子は男児の水頭症で死亡していた。今回、2回目の妊娠であった。母親の兄弟は5人で、兄は水頭症で死産、弟は原因不明の死産であった。姉妹2人に異常はなかった。症例10は第1子のX連鎖性遺伝性水頭症で、水頭症の家族歴はなかった。

考 察

今回の症例を含め脳室拡大に脳、脊髄以外の奇形を伴う主な症候群を表にした (Table 2)^{3),4)}。当院における脳室拡大に伴う脳・脊髄以外の合併奇形の頻度は約17.3%であった。心奇形、骨奇形、食道閉鎖C型、直腸肛門奇形、外表奇形については、今回、胎児MRIで診断できなかった。心奇形は頻度の高い奇形であり、予後に影響するが、胎児MRIでは心拡

Table 2. Syndrome associated with ventriculomegaly except for CNS anomalies

Syndrome	Face	Intestine	Genitourinary	Other
Oral-facial-digital synd. Type I	Lobulated tongue Cleft plate/lip		Polycystic kidney	
Oral-facial-digital synd. Type IV	Lobulated tongue, Cleft plate/lip, Defect larynx			Heart defects
CHARGE synd.	Coloboma Ear anomalies		Genital hypoplasia	Heart defects, Abdominal wall defect
VACTERL-H		TEF, Imperforate anus	Renal dysplasia	Heart defects Vertebra defect Radial dysplasia Limb anomalies Absent thumbs Adducted thumbs
L1 synd.			Hirschsprung disease	
Trisomy 18	Low-set ears Micrognathia	Intestinal atresia	Renal dysplasia Genital anomaly	Heart defects Crossed legs Rocker-bottom feet
Trisomy 8	Low-set ear Plate abnormality		hydronephrosis	
Meckel-Gruber syndrome			Polycystic kidney Genital anomaly Pulmonary hypoplasia	polydactyly
Campomelic dysplasia	Large head, cleft palate, malformed ear, Small lower jaw		Gonadal dysgenesis	Clubfoot, kyphoscoliosis
Oculocerebrocutaneous synd.	Orbital cyst, Microphthalmia, skinhypoplasia, skin tag			
6p deletion synd.			Renal anomaly	Heart defects

Synd.: syndrome TEF: tracheoesophageal fistula

大指摘に留まり最終診断にまでは至らない。今回も心拡大の指摘にとどまり診断には至らなかった。MRIによる4 chamber viewの評価の試みもあるが、検査時間や信頼性から現時点では心奇形の最終診断は超音波所見で行うことになる。羊水過多は上部消化管閉塞を疑う重要な所見である。十二指腸閉鎖はdouble bubble signが認められれば診断は可能である。症例5のような羊水過少例では、超音波検査が難しく十二指腸閉鎖の診断にMRIが有用である。胎

児MRIでは正常の臍の描出が困難であり、十二指腸閉鎖の原因となる輪状臍の所見である十二指腸下行脚を臍頭部が取り囲む所見は描出できない。食道閉鎖C型の胎児MRI所見は食道盲端と小さな胃の所見である⁵⁾。胃が小さいとする客観的診断基準は現在ない。食道盲端は盲端部に拡張がない場合は指摘が難しい。下部食道と気管との癒は描出できない。そのため、胎児MRIで食道閉鎖C型の診断率は難しい。正常の直腸は胎便を含むためT1WIで高信号を

示し、T₂WI で低信号となる。直腸肛門奇形では直腸と泌尿器系とが瘻をもつ場合は、尿が直腸盲端部に流入し T₂WI で高信号を示す所見で診断できる⁶⁾。高位直腸肛門奇形では、直腸盲端部が膀胱頸部より高位となる所見で診断できる。しかし、瘻がない場合や、盲端部が低位では、MRI による出生前診断は難しい。腎や膀胱の評価は体幹の横断像、矢状断像、冠状断像から腎と膀胱の有無や位置の確認、腎の嚢胞性病変、水腎症、尿管拡張、巨大膀胱の評価ができる。泌尿器系の奇形では羊水過少を伴うことがあり、超音波検査で評価しにくい、MRI では羊水過少が検査の妨げにならず、泌尿器系の評価に優れる。超音波検査で羊水過少と腎奇形が疑われた場合、胎児 MRI で肺低形成と膀胱が同定できない所見から Potter sequences が診断できる。四肢の胎児 MRI に関して Servaes らは脊髄髄膜瘤に伴う club foot は、通常の HASTE や true-FISP で 100% 診断可能であり、club foot の合併が高率な脊髄髄膜瘤では、下肢の矢状断像を追加すべきとしている⁷⁾。しかし、今回 1 例で認められた前腕の奇形はまれであり、限られた検査時間内に脳室拡大症例すべてに、前弯に合わせた多方向撮影することは能率的ではなく、また、全例診断できるとはいえず、出生前診断は MRI ではなく 3 次元超音波検査で行うべきだと考える。今回、4 例に指の異常が認められた。X 連鎖性遺伝性水頭症の 3 例では母指の内転屈曲の診断が胎児 MRI で可能であり、重要であった。多指症を合併する水頭症は今回の oral-facial-digital 症候群 I 型のほか、後頭部に脳瘤を伴う Meckel 症候群があり、母指の欠損を来す疾患として VACTERL-H がある⁸⁾。指の評価は鑑別に重要である。今回の 10 例では顔面奇形の評価がされていなかった。顔面に奇形を伴う症候群は多いが、これまでに、外耳道閉鎖の報告はない。顔面奇形の所見は致死性の所見ではないが、カウンセリングに役立つ情報である。頭部 3 方向撮影では、外耳、眼球、口蓋が含まれ

る。眼球の有無、左右差、信号強度、口蓋裂の有無、外耳道の開存の確認は可能である⁹⁾。

脳室拡大を主な症状とする水頭症を isolated ventriculomegaly (IVM) と呼んでいる。広義の IVM には遺伝子異常によるもの、染色体異常に伴うもの、症候群の一症状であるものが含まれる。山崎らは IVM の予後を決定する要因は基礎疾患であるとしている¹⁰⁾。IVM は胎児 MRI の適応となる頻度の高い異常所見である。今後症例を重ね、予後の追跡を行い、MRI で診断すべき所見、そのための撮影法の検討が必要である。

結 語

胎児水頭症の早期診断が可能になってきたが、確定診断まで到達できているとは言い難い状況である。今回の検討から MRI では、腎、膀胱、指の確認が必要という結果となったが、今後は予後も含めた検討を行い、出生前 MRI で診断すべき所見や確認するための撮影法の検討が必要である。

文 献

- 1) Griffiths PD, Morris JE, Mason G, Russell SA, Paley MN, Whitby EH, Reeves MJ: Fetuses with ventriculomegaly diagnosed in the second trimester of pregnancy by in utero MR imaging: what happens in the third trimester? *AJNR Am J Neuroradiol* 2011; 32: 474-480
- 2) Griffiths PD, Reeves MJ, Morris JE, Mason G, Russell SA, Paley NM, Whitby EH: A prospective study of fetuses with isolated ventriculomegaly on investigated by antenatal sonography and in utero MR imaging. *AJNR Am J Neuroradiol* 2010; 31: 106-111
- 3) 胎児水頭症ガイドライン編集委員会. 脳室拡大を主な所見とする水頭症. 胎児水頭症 診断と治療ガイドライン. 京都: 金芳堂, 2005; 93-100
- 4) Bleeker-Wagemakers LM, Hamel BC, Hannek-

- am RC, Beemer FA, Oorthuys HW : Oculocerebrocutaneous syndrome. *J Med Genet* 1990 ; 27 : 69-70
- 5) Bulas DI, Slovis TL. Congenital gastrointestinal obstruction. In : Slovis TL ed. *Caffey's Pediatric Diagnostic Imaging*. 11th ed. Philadelphia, USA : Mosby, 2008 ; 155
- 6) Veyrac C, Couture A, Saguintaah M, Baud C : MRI of fetal GI tract abnormalities. *Abdom Imaging* 2004 ; 29 : 411-420
- 7) Servaes S, Hernandez A, Gonzalez L, Victoria T, Johnson M, Jaramillo D, Christopher Edgar J, Johnson A : Fetal MRI of clubfoot associated with myelomeningocele. *Pediatr Radiol* 2010 ; 40 : 1874-1879
- 8) McCauley J, Masand N, McGowan R, et al. : X-linked VACTERL with hydrocephalus syndrome : further delineation of the phenotype caused by FANCB mutations. *Am J Med Genet A* 2011 ; 155A : 2370-2380
- 9) Stroustrup Smith A, Estroff JA, Barnewolt CE, Mulliken JB, Levine D : Prenatal diagnosis of cleft lip and cleft palate using MRI. *AJR Am J Roentgenol* 2004 ; 183 : 229-235
- 10) 山崎麻美, 埜中正博, 馬場康平, 寺元千佳, 伴千秋, 夫 律子 : 胎児水頭症の診断と治療および長期予後. *脳外誌* 2011 ; 20 : 322-329

Ventriculomegaly with Non-CNS Anomalies

Shigeko KUWASHIMA¹, Yasushi KAJI¹, Hiroshi WATANABE²,
Hiroshi SUZUMURA³

*Departments of ¹Radiology, ²Obstetrics and Gynecology, and ³Pediatrics, Dokkyo Medical University
880 Kitakobayashi, Mibu-machi, Shimotsuga-gun, Tochigi 321-0293*

Purpose: We correlated fetal magnetic resonance (MR) imaging findings with postnatal clinical findings to assess ventriculomegaly with non-CNS anomalies.

Materials and Methods: From 2002 to 2010, 52 fetuses underwent a MRI for evaluation of ventriculomegaly after ultrasonography (US). Ten of the 52 demonstrated anomalies outside the central nervous system (CNS), including trisomy 8, trisomy18, X-linked hydrocephalus, CHARGE/Potter sequences, VATER association, oral-facial-digital syndrome, esophageal atresia type C, or external auditory canal stenosis. Examinations were performed between 24 and 35 weeks' gestation. MR imaging was performed in a 1.5-tesla unit using a phased-array coil without preparation.

Results: Fetal MR imaging showed abnormalities of the kidney, bladder, duodenum, and thumbs but did not permit diagnosis of esophageal atresia type C or craniofacial, anorectal, or skeletal anomalies. Cardiac anomaly was most frequent, but fetal MR imaging did not allow final diagnosis of congenital heart disease. On both US and MR imaging, esophageal atresia type C and anorectal anomaly were undetected ; normal rectal signal in a case of anorectal anomaly without urorectal fistula did not lead to suspicion of anomaly. Observation of adducted thumbs on MR imaging is an important sign of X-linked hydrocephalus. The slice area used in this study did not cover polydactyly, which accompanies oral-facial-digital syndrome.

Conclusion: US and MR imaging are complementary imaging methods used to evaluate ventriculomegaly. Fetal MR imaging should cover the kidney, bladder, and fingers. Further work is needed to determine the anomalies that can be clearly detected by fetal MR imaging.