

症 例 報 告

Rhombencephalosynapsis の 1 例—胎児 MRI

桑島成子

獨協医科大学 放射線科

A case of rhombencephalosynapsis - fetal MRI

Shigeko Kuwashima

Department of Radiology, Dokkyo Medical University

Abstract Rhombencephalosynapsis (RES) is a rare cerebellar malformation of unknown etiology characterized by vermian agenesis or hypogenesis, with fusion of hemispheres and the dentate nuclei. Clinical presentation and prognosis are extremely variable and generally depend on the associated supratentorial anomalies. In this case, the prenatal ultrasound revealed hydrocephalus. We diagnosed this case as RES by MRI that demonstrated fusion of cerebellar hemispheres and horizontal folia orientation without an intervening vermis. Prenatal identification of RES is likely to prove useful for prenatal counseling.

Keywords Rhombencephalosynapsis, MRI, Fetus

はじめに

Rhombencephalosynapsis (以下 RES) は稀な小脳奇形である。今回、胎児超音波検査で水頭症が指摘され 33 週で精査のため施行された MRI で RES の所見が認められた症例を経験したので、出生後の MRI 画像と比較し報告する。

症 例

在胎 33 週に胎児超音波検査で脳室拡大が認められ、水頭症の精査目的のため MRI が施行された。家族歴に特記すべきことはない。第 1 子であった。近親婚ではなかった。

妊婦、胎児とも何ら前処置は行わなかった。撮

影は安静呼吸下で行った。MRI は T2 強調像の高速撮像法である HASTE 法 (TR/TE = 1000/82 msec. matrix : 256×256, flip angle : 150, FOV 300 ~ 400 mm) で撮像した。横断像で小脳虫部は認められず左右の小脳半球は癒合していた。小脳片葉が左右半球に連続して平行に走行していた。中小脳脚と歯状核の融合が認められた。第四脳室には拡大がなく変形が見られた (Fig.1a)。両側側脳室の拡大が認められた。大脳半球には皮質形成異常などの所見は認められなかった (Fig.1b)。

37 週 5 日に骨盤位、軽度羊水過少のため帝王切開で出生した。出生体重 1855g (SFD)、頭囲 32.8 cm。出生時アプガースコアは 8/9 点。呼吸障害は

原稿受付日：2009 年 6 月 2 日、最終受付日：2009 年 7 月 13 日

別刷請求先：〒321-0293 下都賀郡壬生町大字北小林 880 獨協医科大学 放射線科 桑島成子

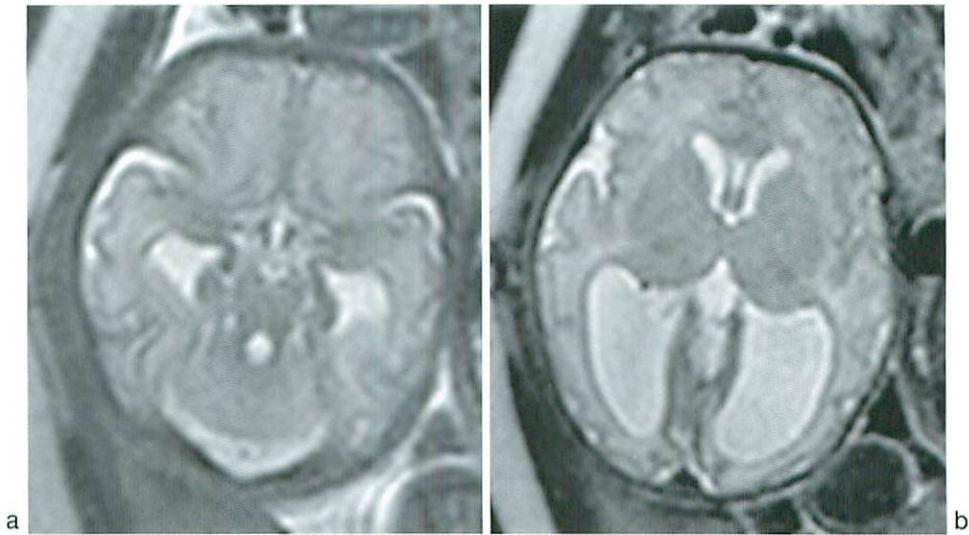


Fig.1 a : Prenatal MRI. Axial T2WI shows fusion of the cerebellar hemispheres without intervening vermis and fusion of the middle cerebellar peduncles and dentate nuclei. Note the deformity of the fourth ventricle, which appears to be diamond-shaped.
b : Axial T2WI shows enlarged lateral ventricles without any other supratentorial anomalies.

なかった。右第4, 5, 6多合趾症を認めた。心室中隔欠損が認められたが自然閉鎖した。出生後にけいれんはなく、経過良好であった。頭部の精査目的に生後5日にMRIが施行された。横断像で両側側脳室に拡大が見られた。胎児MRIと比較して脳室拡大は進行していなかった。横断像で小脳半球は連続し、小脳片葉が正中を超えて左右に平行に走行していた。第四脳室に拡大はなく変形が見られた(Fig.2a, b)。T2強調像やFLAIRの冠状断像で小脳片葉が正中を超えて左右に平行に走行している所見が認められた(Fig.3a, b)。これらの所見からRESと診断した。テント上の所見としては脳室拡大以外、異常所見は認められなかった。生後19日、2040gで退院となった。生後7か月の現在では身長、体重とも-2 S.D.と成長障害が見られる。定額は可能であるが寝返りはできない。追視は途中までであり、精神運動発達遅延が認められる。

考 察

RESは、稀な小脳奇形である。1914年に小脳虫部の低形成、あるいは無形成と小脳半球の癒合、

小脳歯状核と上小脳脚の癒合を特徴とする奇形としてObersteinerによって最初に剖検例が報告された¹⁾。その後、MRIの普及によって症例報告数は増えている。SenerはRESの頻度は頭部MRIを施行した3000人の小児の0.13%と報告している²⁾。

剖検あるいは画像所見で、小脳半球癒合、および小脳歯状核、上小脳脚癒合が認められることで診断される。今回、胎児MRIで小脳半球の癒合、小脳片葉が正中を超えて虫部の介在なく連続して左右に走行している所見が認められた。この所見は横断像でわかりやすかった。出生後のMRIでは冠状断像が最も評価しやすい撮像断面であり、冠状断像で評価しやすいと言われている報告と一致していた³⁾。今回、胎児MRIでは正確な冠状断像が撮像できなかったため冠状断像より横断像が評価に適した断面であった。胎児MRIでは動きや胎児の姿勢にもよるが左右対称の冠状断像の撮像は難しいことが多く、それに比べ横断像は得やすい。脳室拡大の程度や形態、大脳半球の皮質形成異常の評価の必要性から横断像はRESの診断及び鑑別には有用と思われる。正確な頭部3方向があればRESの胎児MRI診断は容易であるが、短時間

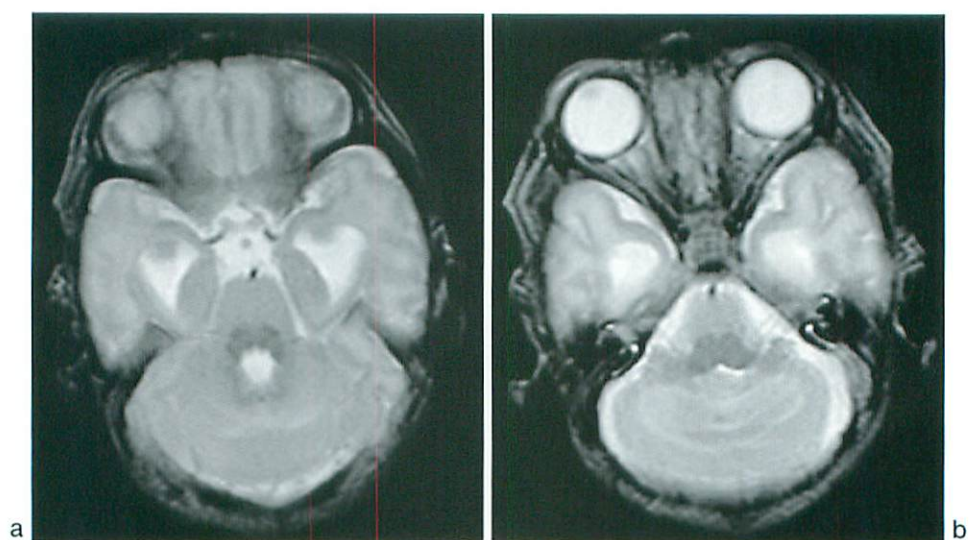


Fig.2 Postnatal MRI. Axial T2WI shows fusion of the cerebellar hemispheres without intervening vermis and fusion of the middle cerebellar peduncles and dentate nuclei. Note the deformity of the fourth ventricle, which appears to be diamond-shaped.

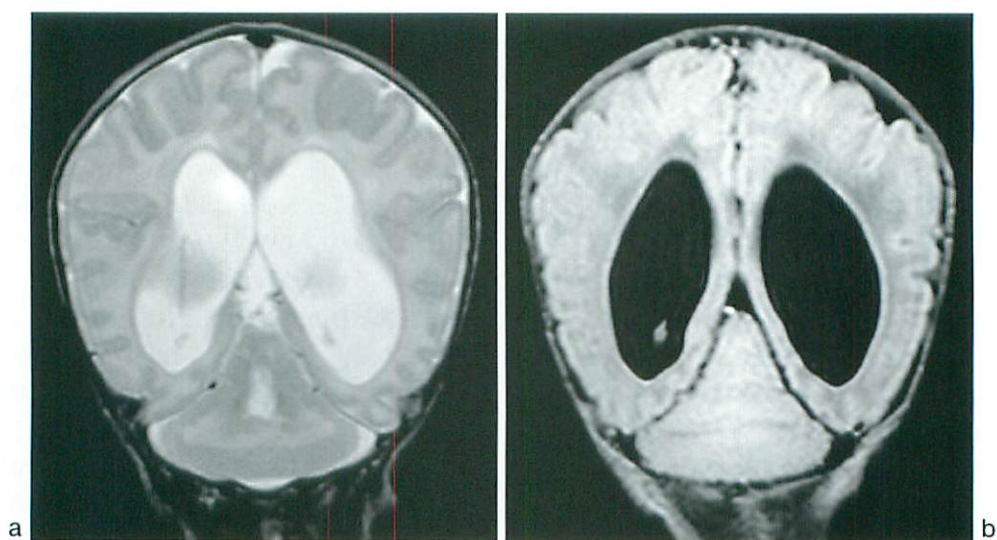


Fig.3 a : Postnatal MRI. Coronal T2WI shows enlarged lateral ventricles and fusion of the cerebellar hemispheres with transversely oriented folia, which cross the midline.
b : Coronal FLAIR shows enlarged lateral ventricles and fusion of the cerebellar hemispheres with transversely oriented folia, which cross the midline.

に3方向得るのは難しい。良好な画質を得るにはMRI技師の協力は不可欠であり、技師の熟練度も画質を左右する大きな要素となる。本症例では、胎児MRIおよび出生後のMRIで皮質形成異常、脳梁形成異常、透明中隔欠損などの所見は認められなかった。中枢神経以外の合併奇形は非常に稀であるが、骨格系の異常として側弯を伴った脊椎分節異常や外反膝、弯指などの報告がある^{4,5)}。今回は右の4,5,6多合趾症が認められた。この所見は胎児MRIでは指摘できなかった。

臨床症状や予後は様々であり、主にテント上の異常所見と関連する。ほとんどに何らかの体幹失調や認識障害が見られる。運動発達は遅延することが多い。今回の症例では、現在、生後7か月で身長、体重は-2 S.D.で頭囲は月例相当である。定頸は可能である。追視は途中までである。成長障害と精神運動発達遅延が認められている。合併奇形のないRESでは、成人で偶然発見される場合や学童期には認識障害や言語発達障害が見られない場合もある。しかし、MRI所見と臨床症状には相関がないといわれている⁵⁾。今回の症例については、脳室拡大の進行の有無やリハビリによる精神運動発達の評価の追跡が必要である。

RESの原因は不明である。発症は妊娠28~41日の間に小脳の発達が障害されるためと考えられているが結論は出ていない。Utsunomiyaらは、小脳虫部の奇形は二次的な奇形ではなく一次的な奇形であり、小脳虫部の分離不全によって生じる奇形としている。小脳原基は本質的には不對であり、小脳半球癒合は虫部の発達障害である虫部分離障害による一次的な奇形であると推測している⁶⁾。現在は遺伝子検索による解析がすすめられている⁷⁾。

今回、胎児MRIでは出生後のMRIと同様の中枢神経所見が得られた。胎児MRIが施行される最も頻度の高い原因は脳室拡大である。中脳水道狭窄などシャント術の適応となる疾患、X連鎖性劣

性遺伝性水頭症などの遺伝性疾患、Chiari II型奇形のように髄膜瘤を合併する疾患、片側巨脳症のように皮質形成異常を伴う疾患など、様々な疾患が含まれる。脳室拡大の精査で行う胎児MRIでは、小脳半球の分離の有無や小脳片葉の走行を確認することでRESの出生前診断が可能となる。出生前診断することにより両親へのカウンセリング、分娩法、分娩時期、出生後の治療方針が立てられる。

結 語

RESの出生前診断にMRIは有用である。脳室拡大の精査で行われる胎児MRIでは、小脳半球の分離や小脳片葉や小脳裂の走行を確認することが重要である。

●文献

- 1) Obersteiner H : Ein Kleinhirn ohne Wurm. *Arch Neurol Inst (Wien)* 1914 ; 21 : 124-136.
- 2) Sener R : Unusual MRI findings in rhombencephalosynapsis. *Comput Med Imaging Graph* 2000 ; 24 : 277-282.
- 3) Barkovich AJ : Rhombencephalosynapsis. *Pediatric neuroimaging (4th.)*, Ed by Barkovich AJ. Philadelphia, LWW. com. pbl, 2005, p394-396.
- 4) Chemli J, Abroug M, Tlili K, et al : Rhombencephalosynapsis diagnosed in childhood : clinical and MRI findings. *Eur j Paediatr Neurol* 2007 ; 11 : 35-38.
- 5) Truwit CL, Barkovich AJ, Shanahan R, et al : MR imaging of rhombencephalosynapsis : report of three cases and review of the literature. *AJNR* 1991 ; 12 : 957-965.
- 6) Utsunomiya H, Takano K, Ogasawara T, et al : Rhombencephalosynapsis : cerebellar embryogenesis. *AJNR* 1998 ; 19 : 547-549.
- 7) McAuliffe F, Chitayat D, Halliday W, et al : Rhombencephalosynapsis : prenatal imaging and autopsy findings. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007 ; 31 : 542-548.