

◇技术与方法◇

## 三维超声表面成像技术在胎儿肢体畸形筛查中的相关研究

周 怡 张超学 赵 晟 吴媛媛

**摘要** 采用连续顺序追踪超声检测法辅以三维表面成像技术常规检查 4 480 例孕妇,观察胎儿肢体及骨骼发育情况,并同引产后结果及侵入性染色体检查结果对照分析。检出肢体畸形 54 例(1.21%)。同引产后大体标本及 X 线片检查比较,超声诊断符合率为 100%。其中在 18~24 周检出有 47 例(87.0%),17 周发现并确诊的仅 1 例(1.8%),32~34 周晚孕筛查时发现的为 6 例(11.2%)。54 例胎儿中有 46 例进行了侵入性染色体检查,13 例为染色体异常,33 例为染色体正常。

**关键词** 超声; 肢体畸形; 产前

**中图分类号** R 445.1; R 714.53

**文献标志码** A **文章编号** 1000-1492(2014)12-1805-03

近年来,由于超声诊断技术和仪器分辨率的提高,产前超声筛查已经成为胎儿出生干预的重要手段,尤其是在骨骼及四肢系统方面积累了丰富的经验,尽管骨骼系统畸形的病因尚不明确,但多半是由于遗传因素导致或是因为环境因素包括药物以及机械作用等引起<sup>[1]</sup>,其多表现为形态学上的异常,因此产前超声诊断胎儿肢体畸形的优越性逐渐显露,为了探讨三维超声表面成像技术在产前筛查肢体畸形中的价值,现报道如下。

### 1 材料与方法

**1.1 研究对象** 收集 2012 年 4 月~2013 年 7 月在安徽医科大学第一附属医院进行产前筛查的孕妇 4 480 例,年龄 21~43(26.0±3.5)岁,孕周 17~34 周,其中包括自愿产前筛查者,具备胎儿畸形的 1 个或多个高危因素者,以及外院常规超声检查发现可疑异常来我院进行产前超声筛查者。

**1.2 仪器设备** GE LOGIQ-7 彩色多普勒诊断仪,探头频率 3.5~5.0 MHz,配有三维容积探头,具备常规超声、彩色及能量多普勒,三维与实时三维成像

功能等,检查均在仪器设置的胎儿超声检查条件下完成。

**1.3 研究方法** 检查者仰卧位,常规检测胎儿头、面、胸(包括心血管、肺)、腹部(肝、胃泡、肾、膀胱、肠管等消化道)、四肢(臂、腿、手足)、骨骼等,发现可疑部位做重点检查,对于四肢及骨骼系统均采用连续顺序追踪超声检测法系统扫查,可疑畸形的将进一步行三维超声表面成像,以此获得更多的诊断信息,必要时让孕妇起床活动 30 min 再行复查或定期随访,检查结果与引产后结果及侵入性染色体检查对照分析。其中 18~24 周初筛检查正常者建议 32~34 周行晚孕产前筛查。

### 2 结果

**2.1 肢体畸形发生率** 本组资料中共筛查出各种肢体畸形及骨骼系统异常 54 例,发生率 1.21%,单纯性四肢发育不良 18 例,致死性侏儒 2 例(图 1),成骨发育不全 3 例,软骨发育不全 1 例,手足畸形 29 例(图 2、3),桡骨发育不全 4 例(图 4),截肢 2 例。54 例病例中表现为对称性或非对称性异常,单一肢体或累计多个肢体异常。

**2.2 肢体畸形的伴发畸形** 54 例中除 13 例(24.1%)表现为单纯性肢体及骨骼系统畸形外,其余 41 例(75.9%)均伴发其他系统的异常,最常见的为心脏异常 15 例(36.6%),累积病种 18 种,包括右室双出口 4 例、心内膜垫缺损 3 例、主动脉弓离断 2 例、永存动脉干 3 例、室间隔缺损 3 例、房间隔缺损 2 例、心包积液 1 例。其次为神经系统异常 12 例

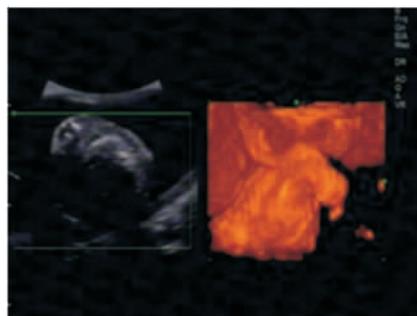


图 1 致死性侏儒的短小上肢二维及三维表面成像

2014-08-11 接收

作者单位:安徽医科大学第一附属医院超声室,合肥 230022

作者简介:周 怡,女,硕士,住院医师,责任作者,E-mail: zhenjianfa1

@163.com



图2 重叠指与引产大体图

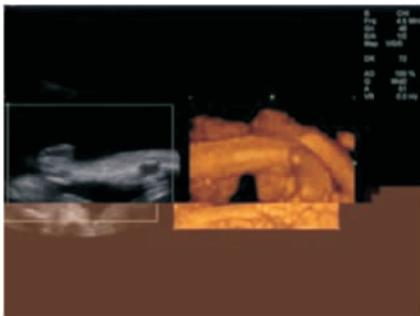


图3 足内翻三维表面成像



图4 右桡骨缺如桡偏手的三维成像及引产大体

(29.3%) ,累积病种 13 种 ,包括脑裂 2 例 ,脊柱裂 2 例 ,Dandy - Walker 综合征 6 例 ,脑膨出 1 例 ,脑积水 2 例 .泌尿生殖系统异常 ,颜面畸形 ,脐膨出 ,颈部水囊瘤及超声软指标等 .54 例异常胎儿均引产 ,与大体标本及放射线检查 ,超声诊断符合率为 100% .

2.3 侵入性染色体检查 54 例中有 46 例进行了侵入性染色体检查 ,其中 33 例染色体正常 ,13 例染色体异常 ,核型异常率达 28.3% ,发生率最高的为 18 - 三体 5 例 (38.5%) ,其次为 13 - 三体 3 例 (23.1%) 及 21 - 三体 3 例 (23.1%) ,还发现 1 例 Turner 综合征及 1 例 45 ,xy ,t( 14: 15) . 13 例染色体异常的超声声像图表现: ① 18 - 三体 5 例均表现为手足畸形 ,其中 3 例为典型的重叠指 ,3 例为双足内翻 ,1 例为并指; ② 21 - 三体 3 例表现为 2 例足内

翻 2 例手姿固定; ③ 13 - 三体 3 例表现为 2 例四肢短小 ,1 例双足内翻 ,及 1 例手姿固定; ④ Turner 综合征表现为全身水肿 ,颈部水囊瘤及四肢明显短小; ⑤ 45 ,xy ,t( 14: 15) 表现为四肢明显短小 . 以上 13 例染色体异常的胎儿除了肢体及骨骼系统的异常均伴发两种或以上的其他系统异常及多个软指标 .

2.4 孕周与畸形检出率 本组资料 54 例病例中有 47 例是在 18 ~ 24 周检出 (87.0%) ,17 周发现并确诊的仅 1 例 (1.8%) ,在 18 ~ 24 周初筛正常而在 32 ~ 34 周晚孕筛查时发现的为 6 例 (11.2%) .

### 3 讨论

3.1 超声在胎儿肢体畸形筛查中的价值 本组资料共筛查出肢体及骨骼异常 54 例 ,与引产后及放射线检查相对比 ,超声诊断符合率为 100% . 其中近端肢体及骨骼的异常 ,二维超声可以准确诊断 ,甚至分型 ,但对一些远端肢体则表现出局限性 ,特别是手足畸形 ,有研究<sup>[2]</sup>显示二维超声远端肢体畸形的漏误诊率高达 62.5% . 三维超声表面成像技术可以弥补这一不足 ,其可以建立结构立体表面图像 ,通过旋转立体数据库选择感兴趣的区域成像 ,采用较高的滤过功能 ,显示骨骼结构 ,从各个角度加以观察 ,图像直观形象 ,因此可以用来观察远端肢体的发育及运动情况 ,减少漏、误诊<sup>[3]</sup> . 本组中凡可疑异常均实行表面成像技术 ,得以证实 . 但是其不能取代二维超声 ,当胎位异常及羊水过少时成像不理想 ,因此 ,应将二者结合 ,提供更多的诊断信息 .

### 3.2 胎儿肢体畸形与染色体异常的相关性讨论

本组 13 例染色体异常中三体型占第一位 ,达 84.6% . 13 例染色体异常中 6 例足内翻 ,有报道<sup>[4]</sup>表明单纯足内翻预后较好 ,但其发生染色体异常的危险性增加 6% ~ 22% . 另外 5 例 18 - 三体的胎儿均出现手足畸形 ,其中 3 例为重叠指 ,由此可见手足畸形尤其是重叠指对 18 - 三体有较高指向性 . 近年来 ,有资料<sup>[5]</sup>显示短肢畸形可以为常染色体隐性、显性及 X 连锁遗传 ,病因不同再发风险也不同 . 此外 ,本组 13 例染色体异常中均伴发其他系统畸形 . 而胎儿肢体畸形与其他系统异常并存时 ,可作为染色体筛查的重要指针<sup>[6]</sup> . 因此 ,超声发现胎儿肢体异常伴多发畸形时建议行染色体检查 ,二者结合有助于发现遗传性疾病 ,以此进行病因讨论 ,评估下一次妊娠的风险性 .

### 3.3 超声筛查胎儿肢体畸形的最佳时间 本组资

料在孕 18~24 周检出 47 例畸形,占 87%,17 周确诊的仅 1 例,在 18~24 周初筛正常而 32~34 周时发现畸形的 6 例。由此可见,在 18~24 周大部分的骨骼及肢体畸形已经可以排查,且此期可以做孕妇血清唐氏筛查及羊穿染色体检查,三者结合提高胎儿染色体病的检出率。有最新研究<sup>[7]</sup>表明早孕期超声检查胎儿肢体可行,规范检查方法,结合中孕期全面检查,可提高肢体畸形检出率。且专家指出早孕期骨骼肢体畸形可能与颈项透明层(nuchal translucency,NT)增厚有关,检出的畸形主要为致死性,约占 77%<sup>[8]</sup>,因此当发现 NT 增厚时应测量股骨长,低于孕周最小值则应详细扫查<sup>[9-10]</sup>。虽然早孕期可以排除部分异常,但由于胎儿过小,腹部超声分辨力低,易发生误、漏诊,而晚孕胎儿较大,羊水少,远端肢体显像率低,且不利于终止妊娠,因此胎儿肢体筛查最佳时间仍为 18~24 周,但在晚孕期也不应忽视。

综上所述,二维超声结合三维表面成像技术可以在孕 18~24 周较早的发现骨骼及肢体系统畸形,为产科干预提供依据,但由于其影响因素复杂,检查应该贯穿整个孕周。

#### 参考文献

[1] 李叶阔,周晓东,王西林,等. VCI-C 平面及三维超声重建对胎

儿显性脊柱裂诊断价值的探讨[J]. 中国超声医学杂志, 2004, 20(7): 548-51.

[2] 王惠,张素阁,刘兰芬,等. 二维超声连续顺序追踪超声法联合三维超声诊断胎儿肢体畸形[J]. 中华实用诊断与治疗杂志, 2010, 24(10): 999-1000.

[3] 王晓黎,黄晓媛,魏芳. 三维超声诊断胎儿肢体畸形的临床应用[J]. 西南军医, 2009, 11(4): 645-6.

[4] 黄勤,刘志伟. 胎儿肢体畸形的产前超声检查最适时间探讨[J]. 中国超声医学杂志, 2009, 25(2): 167-70.

[5] 那丽娟,聂红莲,李开林. 产前超声诊断胎儿先天性双侧桡骨发育不良并多发畸形 1 例 9[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2011, 8(8): 1858-9.

[6] 周怡,王玲,赵晟,等. 胎儿肢体畸形的超声诊断及与染色体异常的相关性[J]. 安徽医科大学学报, 2012, 47(2): 175-7.

[7] 廖伊梅,李胜利. 11-13+6 周胎儿骨骼肢体畸形的产前超声诊断现状及研究进展[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2012, 10(9): 862-5.

[8] Ngo C, Viot C, Aubry M C, et al. First-trimester ultrasound diagnosis of skeletal dysplasia associated with increased nuchal translucency thickness[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007, 30(2): 221-6.

[9] Krakow D, Lachman R S, Rimoin D L. Guidelines for the prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias[J]. *Genet Med*, 2009, 11(2): 127-33.

[10] Khalil A, Pakr E, Chitty L S. Early prenatal diagnosis of skeletal anomalies[J]. *Prenat Diagn* 2011, 31(1): 115-24.

## Study of three dimensional ultrasonic surface imaging technology in fetal limb malformations and discussion

Zhou Yi, Zhang Chaoxue, Zhao Shen, et al

(Dept of Ultrasound, The First Affiliated Hospital of Anhui Medical University, Hefei 230022)

**Abstract** 4 480 fetuses were checked by systematic continuous sequence approach(SCSA) prenatal ultrasonography. The features of fetal limb deformations were compared with the results of induced labor and chromosome examination. 54 cases of limb malformations were diagnosed by prenatal ultrasonography. 47 cases were checked in 18th to 24th week. Only 1 case was checked in 17th week. 6 cases were checked in 32th to 34th weeks. Among 46 fetal chromosome analyzed, 33 cases were normal in chromosome karyotype, 13 cases presented abnormality. The fetal limb malformations are often complicated by multiple organ abnormalities. With the assistance from three-dimensional ultrasonic surface imaging technology, SCSA prenatal ultrasonography may be the preferred method in the diagnosis of fetal limb malformations and multiple organ abnormalities in 18th to 24th week.

**Key words** ultrasonography; fetal limb malformation; prenatal