

胎儿肢体畸形的产前超声诊断分析

张晓慧¹, 肖利军², 邓旦^{1△}, 梁燕¹, 廖明松¹, 罗丹¹

(1. 成都军区总医院超声科, 四川成都 610083; 2. 北京军区总医院附属八一儿童医院健康门诊, 北京 100700)

摘要:目的 探讨胎儿肢体畸形超声声像图特征及方法学特点。方法 回顾性分析 2010 年 5 月至 2012 年 5 月在成都军区总医院接受系统性超声检查的 6 336 例孕妇, 使用连续顺序追踪超声法(SCSA)检测胎儿上下肢长骨, 观察手足时加用弧形扫查法, 动态观察胎儿肢体的形态、结构、姿势及运动等情况。系统检查完成后对可疑或畸形部位进行三维成像作为补充, 对胎儿肢体畸形的产前超声诊断结果进行分析。结果 6 336 例孕妇经引产或出生后证实的胎儿肢体畸形 20 例, 产前超声检出 18 例, 分别为四肢短小畸形 5 例, 致死性侏儒 3 例, 海豹肢畸形 1 例, 双侧桡骨缺失 1 例, 一侧手缺失 1 例, 双下肢小腿缺失 1 例, 多指(趾) 2 例, 足内翻 3 例, 重叠指 1 例; 2 例漏诊分别为多指及重叠指。结论 末端指趾数目及手足姿势异常易漏诊, 是检查的难点和重点。

关键词: 超声检查, 产前; 缺肢; 多指(趾)畸形; 连续顺序追踪超声法

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2014.10.014

文献标识码:A

文章编号:1671-8348(2014)10-1194-02

Prenatal ultrasound diagnosis and analysis of fetal limb deformities

Zhang Xiaohui¹, Xiao Lijun², Deng Dan^{1△}, Liang Yan¹, Liao Mingsong¹, Luo Dan¹

(1. Department of Ultrasound, General Hospital of Chengdu Military Region, Chengdu, Sichuan 610083, China; 2. Health Clinic, Affiliated Bayi Children's Hospital, General Hospital of Beijing Military Region, Beijing, Beijing 100700, China)

Abstract: Objective To explore the ultrasonographic characteristics and methodology characteristics of fetal limb deformities. Methods A retrospective analysis was made on 6 336 pregnant women accepting systematic prenatal ultrasonography during the period of May 2010 to May 2012 in the General Hospital of Chengdu Military Region. The long bones of the upper and lower limbs were scanned by using the systematic continuous sequence approach(SCSA) and by adding the arc rotary process for observing the hands and feet, fetal limbs morphology, structure, posture and movement, etc. were dynamically observed. The suspected position or fetal limb deformities were examined with three-dimensional(3D) ultrasonography as the supplementary. The prenatal ultrasound examination results of fetal limb deformities were analyzed. Results Among 6 336 pregnant women, 20 cases of fetal limb deformities were confirmed by induced labor or after birth, 18 cases were diagnosed by the prenatal ultrasound, including 5 cases of short limbs deformity, 3 cases of fatal dwarf, 1 case of phocomelia, 1 case of double radiuses absence, 1 case of unilateral hand missing, 1 case of double shank absence, 2 cases of polydactyly, 3 cases of foot varus and 1 case of overlapping finger, 2 cases of missed diagnosis were multiple fingers and overlapping finger. Conclusion The abnormality of terminal fingers(toes) number and posture is easy to be missed diagnosis, which are the difficulty and the key point of examination.

Key words: ultrasonography, prenatal; ectromelia; polydactyly; systematic continuous sequence approach

胎儿肢体畸形发生率约为 1/500^[1], 其种类和受累部位较多, 并且手足部的畸形可能合并神经、心脏、泌尿等多系统畸形或染色体异常^[2], 给患者及家属带来很大痛苦。产前超声检查对胎儿肢体显像虽有独特优势, 但漏诊时有发生。本文对 20 例经引产或出生后证实的胎儿肢体畸形病例进行回顾性分析, 旨在探讨胎儿肢体畸形产前超声诊断的特点。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2010 年 5 月至 2012 年 5 月在成都军区总医院门诊行系统性超声检查的孕妇 6 336 例, 年龄 19~40 岁, 平均(25.0±5.3)岁, 孕周 18~26 周, 平均(23.0±2.7)周。

1.2 方法

1.2.1 仪器 使用 Philips IU22 和 Siemens S2000 彩色多普勒超声诊断仪, 探头频率 3.5~5.0 mHz。设备具有常规超声、彩色多普勒、三维成像功能等。所有检查均在仪器设置的胎儿超声检查条件下完成。

1.2.2 检查方法 (1) 孕妇取仰卧位, 必要时取侧卧位, 常规观察胎儿、胎盘、羊水及脐带等, 测量胎儿双顶径、头围、腹围、股骨长径、羊水最大深度、脐动脉血流 S/D 比值、阻力指数、搏

动指数, 了解胎儿生长发育情况。(2) 对胎儿四肢采取连续顺序追踪超声法(SCSA)进行超声检查, 即从肢体近端开始检查, 沿其自然伸展方向追踪至肢体远端(指、趾), 观察手足时加用弧形扫查法。(3) 超声扫查应逐一肢体、逐一节段, 由近段至远段, 判断肢体及其内长骨的数目、长度、形态、结构、姿势、位置关系、活动情况等。因胎儿体位受限或局部羊水偏少致胎儿肢体显示不清时, 可让孕妇变换体位或活动 20 min 后再检查。(4) 发现胎儿肢体异常, 特别是可疑或畸形部位时, 同时采用三维成像技术检查, 获得更多、更直观的信息。所有病例均经引产或出生后证实。

2 结果

2.1 胎儿肢体畸形分布 6 336 例孕妇经引产或出生后证实的胎儿肢体畸形 20 例, 产前超声检出 18 例, 分别为四肢短小畸形 5 例, 致死性侏儒 3 例, 海豹肢畸形 1 例, 双侧桡骨缺失 1 例, 一侧手缺失 1 例, 双下肢小腿缺失 1 例, 多指(趾) 2 例, 足内翻 3 例(典型病例见图 1), 重叠指 1 例。本组 2 例漏诊分别为多指及重叠指。

2.2 三维超声检查评价 18 例肢体畸形的胎儿都能够成功

地进行三维扫描并得出三维立体图像。四肢短小畸形应用三维成像可见长骨明显短小,并可得到骨骼病变的全貌;1例海豹肢体畸形上臂与前臂以及大腿完全缺失,手直接连于躯干上(图2);1例左侧手掌及指骨缺失,仅见肉团,三维成像显示上肢末端缺如(图3);对二维超声漏诊的2例多指及重叠指,三维成像可能因二维图像质量欠佳或胎动伪像未能予以及时发现。



图1 典型胎儿足内翻超声图像

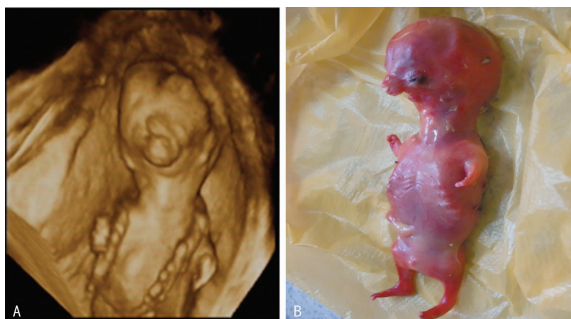


图2 海豹儿畸形三维成像(A)与引产后(B)图片



图3 胎儿左手缺失二维(A)与三维(B)图像

3 讨论

胎儿肢体畸形属骨骼系统畸形的一种,国外文献报道发生率约为0.2%^[3]。国内最近资料分析胎儿单纯的某系统畸形中骨骼肢体畸形排在第2位^[4]。胎儿肢体畸形发生率高,而且染色体异常的发生率明显高于肢体正常胎儿。因此,胎儿肢体畸形的产前诊断具有重要意义。

SCSA 强调对胎儿四肢逐一进行连续、顺序、追踪观察,完整地追踪每一条肢体,取得了明显的效果^[5-7]。本组产前超声检查中短肢畸形最多,因为胎儿长骨比较容易显示,长骨发育异常的超声检出率也较高,漏诊率低^[8],例如软骨发育不良、致死性侏儒等,并能根据其短肢等特征作出明确诊断。横行及纵行肢体缺陷,超声诊断也比较容易,上述各种类型的畸形超声应尽量避免漏诊。如果某段肢体反复观察仍未探及,应有记录并告知孕妇,这样既可以客观地反映胎儿肢体情况,又可避免医患纠纷。

虽然超声对胎儿肢体畸形有重要的诊断价值,但也存在一定的局限性^[9]。胎儿四肢远端的畸形,例如胎儿手足的多指

趾、重叠、粘连、并指等畸形,都容易发生漏诊或误诊^[10-11],因胎儿手足畸形表现复杂多样,并受胎儿姿势运动的影响,在产前超声规定的检查时间内完全准确无误观察手足异常确实有一定难度,除非是在羊水适量、胎儿手足位置适宜时比较容易获得理想的图像的情况下,一般情况下获得理想的图像较为困难,是产前超声诊断的难点。胎儿手足畸形更重要的危害在于合并染色体异常,特别是与 Down 综合征及 18-三体、21-三体综合征关系密切,发现胎儿畸形手、重叠指、小指第 2 节指骨缺失及马蹄内翻足等手足部的畸形可作为胎儿染色体筛查的重要指征,二者结合有助于发现胎儿遗传性疾病^[12]。

三维超声能提供更加直观、空间感强、细节丰富的图像信息而成为二维超声的重要补充^[13]。二维超声可以显示长骨及手足部形态异常,但是对其外形特征无法得出立体的判断,三维表面成像可描画出肢体的全貌,最大透明成像还能直接显示出异常骨骼的形态和数目^[14-15]。在应用中要注意三维数据的获取和成像质量,需以二维扫查为基础。

综上所述,胎儿肢体检查只要遵循正确的扫查方法与灵活的技巧,可以大大提高肢体畸形的检出率;胎儿肢体远端部位是检查的难点,要避免漏诊、误诊,这也是超声检查的重点所在;超声检查既要做到全面观察,又要抓住重点,不能忽视任何疑点。目前产前超声检查仍是筛查胎儿肢体畸形不可替代的首选方法,是产前诊断不可缺少的有效手段,可为临床及时正确选择处理方案提供指导。

参考文献:

- [1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,2004:323-372.
- [2] 周怡,王玲,赵晨,等. 胎儿肢体畸形的超声诊断及与染色体异常的相关分析[J]. 安徽医科大学学报,2012,47(2):175-177.
- [3] McHugo JM, Skeletal A, Twining P. Textbook of fetal abnormalities[M]. London:Churchill Livingstone,2000:237-267.
- [4] 李胜利,陈秀兰,欧阳淑媛,等. 1999~2006 年 993 例胎儿结构异常数据资料分析[J]. 中国医学科学院学报,2008,30(1):69-74.
- [5] 詹林,文桂琼,林毅,等. 产前超声筛查诊断胎儿肢体畸形的价值[J]. 中国医学影像学杂志,2010,18(3):213-216.
- [6] 宋凤菊,孙小平,张燕,等. 规范产前超声检查诊断胎儿肢体畸形的价值[J]. 中国医学影像学杂志,2011,19(2):104-106.
- [7] 涂长玉. 胎儿四肢畸形超声检查方法与技巧[J]. 中华医学超声杂志:电子版,2010,7(7):1222-1227.
- [8] 李胜利. 胎儿肢体畸形产前超声诊断及预后[J]. 中国实用妇科与产科杂志,2007,23(5):399-400.
- [9] 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):167-170.
- [10] 徐加英,张亦青,王晓莹,等. 中孕期胎儿手指的超声观察[J]. 中国医学影像学杂志,2007,15(6):404-405.
- [11] 徐恒,王彦,陈艳珊,等. 连续顺序追踪超声法诊断胎儿手足畸形的临床应用[J]. 中华医学超声杂志:电子版,2011,8(8):1702-1712.
- [12] 周婷,徐倩君,查文,等. 超声诊断胎儿足内翻畸形的价值[J]. 东南大学学报:医学版,2011,30(3):511-513.
- [13] 郑瑜,周晓东,王西林,等. 实时动态三(下转第 1198 页)

固定不可避免会增加成本及并发症的缺陷,其增加的融合率意义不大^[9]。但 Raley 等^[10]通过长期临床随访发现椎弓根钉棒系统可有效提高复位率及融合率,减少假关节形成,长期预后明显优于非固定组,故其支持内固定融合,并提出内固定融合指征:(1)术前椎间盘高度大于 2 mm;(2)滑脱出现明显后凸需要恢复腰椎前凸;(3)滑脱伴有侧凸;(4)滑脱节段异常运动超过 5 mm;(5)滑脱超过 50%;(6)同一节段行返修减压、邻近节段退变出现滑脱和临床症状。本研究发现,内固定融合具有以下几方面重要作用:(1)利于复位,特别是 II 度以上的滑脱;(2)内固定通过复位增加融合界面接触面积、加压及力学稳定性,可提高融合率;(3)滑脱复位恢复了正常的腰骶部负重生物力学,融合可以仅局限于病变的节段,从而减少融合节段;(4)滑脱的复位以及腰骶后凸的矫正,可以消除腰椎过度前凸、骨盆倾斜、膝关节屈曲,从而改善姿态及步态;(5)滑脱复位后可以恢复椎管的形态和容积,纠正神经孔狭窄,保护神经根不被牵拉,有利于神经减压。因此,本研究认为,腰椎内固定已是十分成熟的技术,特别是后路椎弓根钉棒系统已然普及,只要严格掌握适应证、提高手术操作技术,内固定的并发症是可以控制在可接受的范围内,本组患者中均未出现严重并发症,术后随访 12 个月 JOA 评分及腰椎前凸角、节段前凸角、椎间隙高度、滑脱率较术前均有显著好转,融合率达 95.24%。

3.3 单纯椎体间融合与 360°环状融合 因腰椎滑脱常伴有椎间盘退变、椎间隙狭窄,当后路撑开复位恢复腰椎前凸及椎间隙高度后会导致前中柱缺损,所有的载荷都将通过内固定器和横突旁植骨区,容易引起内固定疲劳、假关节形成和滑脱加重^[11]。椎间支撑植骨可以填补空缺,减少术后发生复位丢失概率,将会去除后方内固定上的载荷,恢复正常前柱和后柱的共享载荷^[12]。经 PLIF 一次手术可同时行减压及植骨,是较理想的脊柱融合途径。但随着临床经验积累,也有人发现由于 PLIF 术式中对关节突的破坏,导致其原本具有的支撑及抗张力、剪力、扭力等作用减弱或消失,后外侧的稳定性受到影响^[13-14],虽然椎弓根钉棒系统可以在一定时期内维持后方稳定,但如果椎体间融合不良则可使内固定承受部分应力,最终导致内固定疲劳甚至断裂,出现植骨块或融合器移位、融合率下降,随着越来越多的研究证实提高融合率就可提高临床疗效,联合 PLF 的环状(360°)融合手术逐渐被大家所接受^[15-16]。本研究也证实了其有效性,并减少了 PLIF 并发症。椎间融合并后外侧融合增加了椎间的机械强度,因此,作者认为经 PLIF 联合 PLF 治疗腰椎滑脱表现出更好地应用前景。

参考文献:

- [1] Eliyas JK, Karahalios D. Surgery for degenerative lumbar spine disease[J]. Dis Mon, 2011, 57(10): 592-606.
- [2] Jones TR, Rao RD. Adult isthmic spondylolisthesis[J]. J Am Acad Orthop Surg, 2009, 17(10): 609-617.
- [3] Dipaola CP, Molinari RW. Posterior lumbar interbody fusion[J]. J Am Acad Orthop Surg, 2008, 16(3): 130-139.
- [4] Dhoke P, Goss B, Mehta S, et al. In the era of recombinant

BMP, does additional anterior stabilization add value to a posterolateral fusion[J]. Evid Based Spine Care, 2012, 3(4): 21-25.

- [5] Liu HY, Zhou J, Wang B, et al. Comparison of Topping-off and posterior lumbar interbody fusion surgery in lumbar degenerative disease: a retrospective study[J]. Chin Med J(Engl), 2012, 125(22): 3942-3946.
- [6] Patel VC, Park DK, Herkowitz HN. Lateral transpoas fusion: indications and outcomes[J]. Sci World J, 2012(2012): 893608.
- [7] Cordero-Abadía JH, Murillo-Villarino A, Núñez-Fernández AI, et al. Traumatic spondylolysis of L₄-L₅. A case report and literature review[J]. Acta Ortop Mex, 2012, 26(1): 49-52.
- [8] Farrokhi MR, Rahmian A, Masoudi MS. Posterolateral versus posterior interbody fusion in isthmic spondylolisthesis[J]. J Neurotrauma, 2012, 19(5): 453-459.
- [9] Gong K, Wang Z, Luo Z. Reduction and transforaminal lumbar interbody fusion with posterior fixation versus transsacral cage fusion in situ with posterior fixation in the treatment of Grade 2 adult isthmic spondylolisthesis in the lumbosacral spine[J]. J Neurosurg Spine, 2010, 13(3): 394-400.
- [10] Raley DA, Mobbs RJ. Retrospective computed tomography scan analysis of percutaneously inserted pedicle screws for posterior transpedicular stabilisation of the thoracic and lumbar spine: accuracy and complication rates[J]. Spine, 2011, 27(5): 239-243.
- [11] König MA, Boszczyk BM. Limited access surgery for 360 degrees in-situ fusion in a dysraphic patient with high-grade spondylolisthesis[J]. Eur Spine J, 2012, 21(3): 390-395.
- [12] Devkota P, Shrestha SK, Krishnakumar R, et al. Posterior lumbar interbody fusion for the management of spondylolisthesis[J]. Nepal Med Coll J, 2011, 13(1): 46-49.
- [13] 陈志刚, 周广镒, 张烽. PLIF 联合 RF-II 型椎弓根内固定治疗腰椎滑脱症[J]. 中国骨与关节损伤杂志, 2009, 24(3): 273-274.
- [14] 邱北溟, 邓忠良. 微创 TLIF 技术的临床应用及进展[J]. 重庆医学杂志, 2011, 40(11): 1118-1120
- [15] Lee CS, Hwang CJ, Lee DH, et al. Fusion rates of instrumented lumbar spinal arthrodesis according to surgical approach: a systematic review of randomized trials[J]. Clin Orthop Surg, 2011, 3(1): 39-47.
- [16] Agabegi SS, Fischgrund JS. Contemporary management of isthmic spondylolisthesis: Pediatric and adult[J]. Spine J, 2010, 10(6): 530-43.

(收稿日期: 2013-09-21 修回日期: 2013-12-25)

(上接第 1195 页)

- 值超声诊断胎儿肢体畸形的临床研究[J]. 中国超声医学杂志, 2009, 25(1): 67-70.
- [14] 王发敏, 林宇红. 动态三维超声诊断胎儿肢体畸形的临床价值[J]. 中国卫生产业, 2011, 8(12): 118.

- [15] 叶璐, 杨太珠, 罗红, 等. 三维超声诊断胎儿肢体局部畸形的价值[J]. 中国超声医学杂志, 2009, 25(3): 316-318.

(收稿日期: 2013-09-08 修回日期: 2013-12-16)