

胎儿系统超声联合实时三维超声检查在胎儿手足诊断中的临床价值*

穆兰,冉素真,魏俊[△],杨正春,林芸

(重庆市妇幼保健院超声科 400013)

[摘要] **目的** 探讨胎儿系统超声(二维)联合实时三维超声检查在孕中期单胎妊娠诊断胎儿手足畸形中的临床价值。**方法** 回顾性分析该院 2009 年 1 月至 2013 年 11 月 23 675 例孕妇所孕的中孕单胎活胎胎儿,均进行了胎儿系统超声联合实时三维超声检查,共检查手掌、足掌 47 350 只。**结果** 胎儿系统超声联合实时三维检查 3 次以上手足情况,手掌、足掌显示率 100.0%,但手指、足趾 1 次检查显示率为 81.2%,2 次检查显示率为 97.2%,3 次及以上检查显示率超过 99.8%。诊断为手足畸形胎儿 136 例,其中手姿势异常 37 例,手指畸形 6 例;足畸形 93 例,以足内翻为主;其中 2 例合并 18-3 体,4 例合并 21-3 体。**结论** 中孕期进行胎儿系统超声联合实时三维超声检查可以较早发现胎儿手足畸形,胎儿部分手、足畸形与染色体异常有相关性。

[关键词] 胎儿系统超声;实时三维超声;畸形;手掌;手指;足掌;足趾**[中图分类号]** R714.5;R445.1**[文献标识码]** A**[文章编号]** 1671-8348(2015)25-3520-03

Clinical value of fetal system ultrasound union real-time three-dimensional ultrasound to
diagnose the abnormalities of fetal palms and feet*

Mu Lan, Ran Suzhen, Wei Jun[△], Yang Zhengchun, Lin Yun

(Department of Ultrasonography, Chongqing Health Center for Women and Children, Chongqing 400013, China)

[Abstract] **Objective** To explore the clinical value of fetal system ultrasound union real-time three-dimensional ultrasound to diagnose the abnormalities of fetal palms and feet in medium-term pregnancy. **Methods** The results of fetal system ultrasound union real-time three-dimensional ultrasound in 23 675 cases during medium-term pregnancy in our department from January 2009 to November 2013 were retrospectively analyzed, including 47 350 palms and feet. **Results** If using the fetal system ultrasound union real-time three-dimensional ultrasound to examine fetal palms and feet more than three times, the display rate of palms and feet was 100.0%, while the first-time display rate of finger and toes was 81.2%, second-time display rate was 97.2% and the third-time and more display rate more than 99.8%. 136 cases hand-foot deformity were diagnosed, including 37 cases of hand gesture abnormalities, 6 cases of finger abnormalities, 93 cases of foot abnormalities, and the main abnormality was strephexopodia. Of all the 136 cases, there were 2 cases also with Trisomy 18, 4 cases with Trisomy 21. **Conclusion** Malformations of fetal palms and feet can be detected by fetal system ultrasound combined with real-time three-dimensional ultrasonography during the second trimester, which is important indicators of prenatal screening for chromosomal abnormalities.

[Key words] fetal system ultrasound; real-time three-dimensional ultrasound; fetal abnormalities; palm; finger; foot; toes

胎儿手足畸形是孕期超声检查逐步关注的一项内容,胎儿肢体手足的部分异常还提示染色体异常^[1],故对手足等微小畸形进行针对性检查,及早发现并提示手足畸形,降低相关漏诊率,规避产前筛查医疗风险已势在必行。高分辨的二维超声能够显示胎儿手足以及指/趾端的异常,实时三维超声成像技术能够提供丰富的立体空间信息,弥补二维成像的不足,从而获得各个角度的胎儿手足形态的三维立体图像^[2]。作者近 3 年通过胎儿系统超声(二维)联合实时三维超声对胎儿手足进行针对性检查,结合工作实践总结了 1 min 快速筛查胎儿手足畸形的方法,以提高胎儿手足畸形的诊断率。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择本院 2009 年 1 月至 2013 年 11 月 23 675 例中孕单胎孕妇进行胎儿系统超声联合实时三维超声检查,孕周 18~26 周,以 22~24 周为主,平均(22.5±2.3)周;年龄 18~51 岁,平均(33.7±3.6)岁。

1.2 方法 仪器采用 GE 公司 Voluson730, E8 超声诊断仪,经腹部容积探头频率 4~8 MHz,同一畸形结果由 2 名以上医

生共同诊断。每次检查时间 1 min 内,胎位不理想时建议 30 min 后复查,1 d 内检查不超过 3 次。采用同一探头先常规经腹二维超声检查胎儿肢体,在胎儿系统超声检查基础上,对胎儿手、足进行纵横切面扫查之后对手足再分别进行实时三维成像,观察两手掌、双足大小形态差异,对各手指、足趾分别记数。实时三维超声检查三维容积探头扫描角度为 70°,图像中速采集,调整三维取样框大小,使手与前臂关系、足与下肢小腿关系包括在取样框中,固定探头,采用表面成像模式进行实时三维超声检查。图像采集完成后,连续回放动态图像以观察胎儿结构,再围绕 X、Y、Z 轴旋转对胎儿手掌、足掌结构进行多切面观察,得到各个不同观察方向上的三维立体声像图,并对异常者进一步做染色体核型分析。对超声检查出手足异常引产儿或出生儿进行随访。

1.3 统计学处理 采用 SPSS13.0 软件进行数据处理,计数资料以率表示,行 χ^2 检验,以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

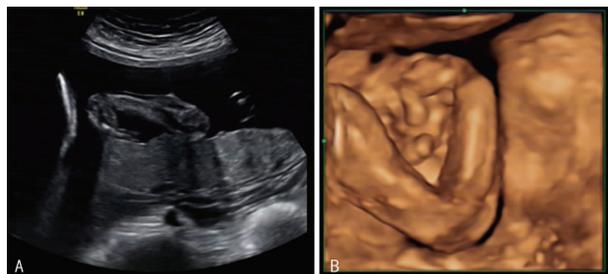
2 结果

2.1 手足显示情况与检查次数相关性 23 675 例胎儿有手

表 1 手足显示情况与检查次数相关性表[n(%)]

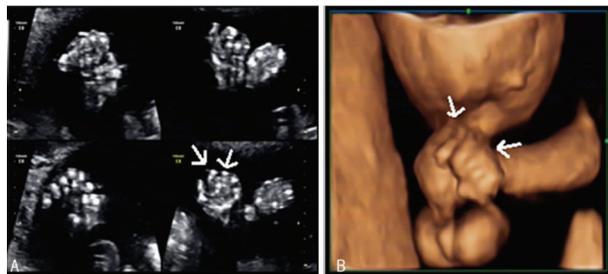
部位	1 次	2 次	3 次	3 次以上总数
手掌显示数	46 983(99.2)	47 215(99.7)	47 350(100.0)	47 350(100.0)
大拇指显示数	37 231(78.6)	45 363(95.8)	47 112(99.5)	47 331(99.9)
其余手指显示数	38 278(80.8)	46 352(97.9)	47 230(99.7)	47 321(99.9)
足掌显示数	47 115(99.5)	47 263(99.8)	47 317(99.9)	47 350(100.0)
足趾显示数	39 823(84.1)	46 375(97.9)	47 345(99.9)	47 349(100.0)

掌、足掌数均为 47 350 只,手足指数应包括检查胎儿手掌显示数、大拇指显示数、其余手指显示数(4 指全显为 1 例)、足显示数、足趾,见表 1。手指、足趾 1 次检查显示例数为 115 332 例,显示率为 81.2%;2 次检查显示例数为 138 090 例,显示率为 97.2%;3 次以上检查时显示例数为 142 002 例,显示率为 99.97%。手指、足趾 1 次检查显示与 2 次检查显示检出率相比较,差异有统计学意义($\chi^2 = 14.7, P = 0.005$);手指、足趾 3 次检查显示组与 3 次以上检查显示组内检出率相比较,差异无统计学意义($\chi^2 = 0.06, P = 0.8102$)。



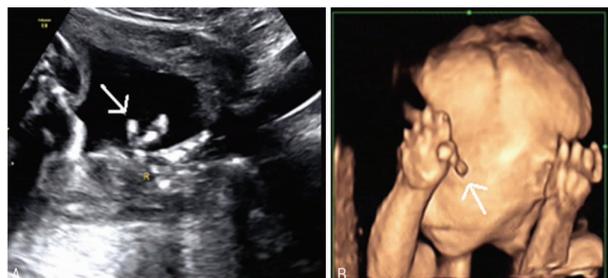
A:二维超声;B:三维超声。

图 1 鹰爪手畸形超声声像图



A:二维超声;B:三维超声。

图 2 重叠手畸形超声声像图



A:二维超声;B:三维超声。

图 3 多指畸形超声声像图

2.2 胎儿手足畸形检出以及漏诊例数 23 675 例胎儿,检出胎儿手掌姿势异常 37 例,手指畸形 6 例,足掌姿势异常 55 例,足掌或足趾畸形 38 例,其中合并染色体异常 6 例(其中 21-3 体 4 例,18-3 体 2 例)。实际检出胎儿手姿势异常 37 例,其中

手内翻 13 例、漏诊 2 例,手外翻 10 例、漏诊 3 例,鹰爪手 10 例、漏诊 3 例,重叠手 4 例、漏诊 2 例。手指畸形 6 例,其中多指 3 例、漏诊 1 例,缺指 2 例、漏诊 2 例,并指 1 例、漏诊 1 例;足姿势异常 55 例,其中足外翻 19 例、漏诊 6 例,足内翻 29 例、漏诊 3 例,分裂足 7 例、漏诊 1 例。足趾畸形 38 例,其中多趾 20 例、漏诊 7 例,缺趾 15 例、漏诊 9 例,第 1 趾短 3 例。



A:二维超声;B:三维超声。

图 4 并指畸形超声声像图



A:二维超声;B:三维超声。

图 5 足内翻畸形超声声像图

2.3 二维及三维超声声像图 产前超声诊断胎儿手足畸形 136 例,其中畸形手 43 例(31.6%,43/136),其中手内/外翻 23 例(53.5%,23/43),表现为上肢前臂长轴切面上能同时显示出与之成角的手掌冠状切面,动态观察手掌活动受限,异常姿势固定,三维声像图直观显示手掌向内/外成角状态;鹰爪手 10 例(23.2%,10/43),表现为手掌呈固定垂腕状,第 2、3 指节屈曲(图 1);重叠手 4 例(9.3%,4/43),表现为手指屈曲呈异常握拳状态,部分手指弯曲并压于相邻手指背侧(图 2)。多指 3 例(7.0%,3/43),表现为在桡/尺侧多出 1~2 个赘生指,有完整指骨 2 例(图 3),皮赘 1 例;指骨缺失 2 例(4.7%,2/43),表现为部分或全部 2、3 指骨缺失。并指 1 例(2.3%,1/43),表现为多个指骨不能分开(图 4),手掌无张开动作。足畸形 93 例(68.4%,93/136),其中外/内翻足 48 例(51.6%,48/93),双足内/外翻 28 例,左足内/外翻 11 例,右足内/外翻 9 例,表现为小腿长轴切面内同时显示足的冠状切面(足底或足背),三维超声可形象显示足从踝关节起偏移中线,向内/外弯曲,姿势固定

(图 5),运动受限。分裂足 7 例(7.5%),表现为第 1、5 趾存留,中间一个或多个趾缺如,呈 V 形裂开,三维超声清晰显示足掌呈“龙虾爪”样;多趾 20 例(21.5%,20/93),表现为第 1 趾或第 5 趾侧多处 1~2 个足趾,有趾骨者 12 例,皮赘 8 例;趾骨缺失 15 例(16.1%,15/93),表现为部分趾骨缺失,部分趾骨形态异常;第 1 趾短 3 例(3.2%,3/93),表现为第 1 趾骨明显短,部分位置稍偏移。

2.4 手足畸形合并染色体异常情况 18 例手足畸形胎儿行染色体核型检查,检出染色体异常 6 例(21-3 体 4 例,18-3 体 2 例),其中 21-3 体 2 例为鹰爪手,1 例为重叠指,1 例为缺趾;18-3 体 1 例为鹰爪手,1 例为重叠指。

3 讨论

胎儿手足畸形的发生率较高,但由于孕早期胎儿部分指(趾)骨未骨化,超声不易观察到胎儿手足(指、趾)畸形。同时手足形态是诊断其畸形的关键,手指呈伸展状态时最利于畸形的诊断。在 13~14 孕周时最易获得胎儿伸展状态的姿势,但此时骨化尚未完全形成,而其余时期手大多呈握拳状,不利于超声检查,因此常规的超声检查对于复杂的肢体畸形尤其是膝关节及肘关节以下的畸形检出有一定的局限性,易漏检和误检^[3]。

本研究试图评估胎儿畸形最佳排查的中孕期系统超声检查结合手足部针对性的实时三维超声检查对胎儿手足畸形的超声诊断价值。从结果可见 2 次针对性胎儿手指足趾检查较 1 次检查的显示率明显提高,其差异有统计学意义($P < 0.05$),但 3 次及 3 次以上手足的检出率差异无统计学意义($P > 0.05$)。所以如果在产前检查过程中每人每次多花 1 min 对胎儿手足进行观察,相信大部分胎儿相关畸形是能够诊断的。但超声不是万能的,因受孕时腹壁脂肪厚度、宫内羊水、胎盘、胎位情况等原因的影响,要检查出所有畸形仍然困难而且不现实的^[4]。

二维胎儿系统超声观察胎儿四肢长骨与三维超声显示率相差无几,三维超声采用三个垂直平面同时显示和任意平面成像的方法,对胎儿体位固定,二维成像不佳时的胎儿手指足趾的图像分析有极大的帮助,能减少胎盘、胎位的影响,较二维超声直观,可增加诊断者的信心^[5]。

胎儿肢体畸形诊断的漏诊率绝大多数均发生于肢体末端尤其是手指、足趾^[6],原因如下:(1)胎儿手足部常受到胎儿其他部位及附属物的遮挡无法清晰显示,且胎儿手掌常呈半握拳状而无法准确计数手指(足趾)^[7];(2)当孕周过大,胎儿活动度小,胎头已入盆时,往往仅能够显示一侧肢体,三维成像有辅助判断作用,此时三维超声优于胎儿系统超声检查;(3)胎儿三维成像同样受宫内羊水胎盘情况影响,如羊水过少,显示率明显降低。在今后工作中,应在中孕早期加强对胎儿肢体的检查,进一步减少胎儿手足畸形的漏诊,这样也利于早期发现染色体异常的超声相关征象。虽然单纯胎儿手足畸形是相对较小的畸形,不影响胎儿生存,但其常合并循环、神经、泌尿、消化等系统畸形^[8],此外,胎儿手足畸形与 Down 综合征^[9]、18-3 体综合征等染色体疾病具有相关性^[10-11],这与本次研究的结果也是相符合的。因此发现胎儿手足畸形时,首先需要区分是致死性还是非致死性畸形,如为非致死性畸形还应详细检查是否合并有其他系统的畸形,当发现其他系统畸形时,进一步针对性检查胎儿一般超声检查难以显示的手/脚掌及指/趾,对畸形手足

胎儿行染色体检查以降低胎儿手足畸形漏检率。

规范的产前超声检查及良好的三维成像是提高超声诊断胎儿手足畸形率的必要条件。实践工作中发现为保证三维成像质量应做到:(1)必须有良好的二维切面图像为基础;(2)尽量增加感兴趣区即胎儿检查部前方羊水量,必要时让孕妇走动或变换体位或走动 10~20 min 以改变胎儿体位,让胎儿手足部清晰显示;(3)容积探头体积大、笨重,程序启动时,应避免探头移动;(4)注意对感兴趣区的定位必须准确。

综上所述,在合适的孕周、合适的胎儿体位条件下,采用胎儿系统超声联合实时三维超声细致扫查,对提高胎儿手足畸形的产前超声检出率有重要价值,但二维胎儿系统超声观察胎手、足形态与三维超声显示率相差无几,且三维超声需要以二维超声为基础,检查成本较高,故并不推荐所有孕妇进行三维超声检查。这就需要进行产前超声诊断时选择适当的时机,并遵循一定的检查方法和技巧,加强责任心,不断提高超声扫查技术及具备疾病诊断思路,进而提高产前超声对胎儿手足畸形的诊断水平。

参考文献

- [1] Rypens F, Dubois J, Garel L, et al. Obstetric US: watch the fetal hands[J]. *Radiographics*, 2006, 26(3): 811-829.
- [2] 王家刚, 马雄涛, 张小林, 等. 二维及实时三维超声在胎儿手畸形诊断中的应用[J/OL]. *中华医学超声杂志: 电子版*, 2013, 10(10): 26-30.
- [3] 李胜利. 胎儿肢体畸形产前诊断与预后[J]. *中国实用妇科与产科杂志*, 2009, 23(5): 399-400.
- [4] 黄瑛, 孙小平, 孟红哲, 等. 产前超声筛查在胎儿手部畸形中的应用价值[J]. *临床超声医学杂志*, 2012, 14(7): 485-486.
- [5] 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.
- [6] 王春连, 周雪. 产前超声检查诊断胎儿肢体畸形的价值分析[J]. *影像与介入*, 2012, 19(4): 95-96.
- [7] 李婧宇, 王斌, 蔡爱露, 等. 产前超声诊断胎儿肢体畸形[J]. *中国医学影像技术*, 2011, 27(5): 1039-1042.
- [8] 李胜利. 胎儿畸形产前诊断学[M]. 北京: 人民军医出版社, 2004: 357-361.
- [9] Maymon R, Tovbin Y, Dreazen E, et al. All five digits of the hands of fetuses With Down syndrome are short[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2004, 23(6): 557-560.
- [10] Maymon R, Ushakov F, Aisman D, et al. A model for second-trimester down syndrome sonographic screening based on facial landmarks and digit length measurement [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2006, 27(3): 290-295.
- [11] Bronsteen R, Lee W, Vettriano IM, et al. Second-trimester sonography and trisomy 18: the significance of isolated choroid plexus cysts after an examination that includes the fetal hands[J]. *J Ultrasound Med*, 2004, 23(2): 241-245.