

## 产前超声对胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出的诊断价值分析\*

邓凤莲,郭燕丽<sup>△</sup>,段灵敏,冯玉洁,钟华,刘建君,薛雅方

(第三军医大学西南医院超声科,重庆 400038)

**[摘要]** **目的** 探讨产前超声检查对胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出的临床应用价值。**方法** 选取 2011 年 1 月到 2015 年 6 月经该院超声诊断并经引产证实的脑膜膨出及脑膜脑膨出胎儿 39 例,回顾性分析其临床资料及声像图特征。**结果** 2011 年 1 月到 2015 年 6 月在该院接受超声检查的孕妇共 111 620 例,检出脑膜膨出及脑膜脑膨出胎儿 39 例,检出率 0.35%。超声诊断脑膜膨出 16 例(其中 1 例膨出部位为两处),脑膜脑膨出 23 例。产前超声能清晰显示胎儿颅骨缺损的部位、大小及膨出物的特点,并根据膨出物的特点判断脑膨出的类别。**结论** 超声检查诊断胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出的准确性高,具有显著的临床价值。

**[关键词]** 胎儿;脑膜膨出;超声检查,多普勒,彩色**[中图分类号]** R714.53;R445.1**[文献标识码]** A**[文章编号]** 1671-8348(2017)04-0475-03

## The value of prenatal ultrasound in diagnosis of fetal meningocele or encephalocele\*

Deng Fenglian, Guo Yanli<sup>△</sup>, Duan Lingmin, Feng Yujie, Zhong Hua, Liu Jianjun, Xue Yafang

(Department of Ultrasound, South West Hospital, Third Military Medical University, Chongqing 400038, China)

**[Abstract]** **Objective** To investigate the clinical value of prenatal ultrasound in fetal meningocele and encephalocele. **Methods** Thirty-nine fetuses with meningocele and encephalocele confirmed by prenatal ultrasound and abortion were acquired and their clinical data and sonographic features were retrospectively analyzed. **Results** Ultrasound screening in 111 620 cases showed 39 fetuses were with meningocele and encephalocele, accounting for 0.35%. Among them, 16 cases were diagnosed with meningocele (including 1 case with two bulging parts) and 23 cases with encephalocele. Prenatal ultrasound could clearly detect the location and size fetal skull defect, and bulging features. According to their sonographic features, meningocele or encephalocele was determined. **Conclusion** Ultrasound could be a reliable prenatal screening method, provide an important basis for clinical intervention and have a significant clinical value in fetal meningocele and encephalocele.

**[Key words]** fetus; meningocele; ultrasonography, doppler, color

胎儿脑膜膨出(meningocele)及脑膜脑膨出(encephalocele)是一种少见的复杂性中枢神经管缺损畸形<sup>[1]</sup>,随着超声影像技术的发展,通过产前超声检查使胎儿中枢神经系统畸形诊断的准确性得以提高。本文回顾性分析近年来本院超声科诊断的脑膜膨出或脑膜脑膨出胎儿的声像图特征及临床资料,探讨产前超声对胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出的诊断价值。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 2011 年 1 月到 2015 年 6 月在本院接受超声检查的孕妇中共检出脑膜膨出或脑膜脑膨出胎儿 39 例,孕妇年龄 18~41 岁,平均(27.3±5.8)岁,孕龄 11<sup>+</sup>~34 周,平均 20 周。37 例为单胎妊娠,2 例为双胎妊娠,双胎之一胎儿脑膜膨出。全部病例均经引产证实。

**1.2 方法** 采用 GE Voluson E8 和 GE Voluson 730 型彩色超声诊断仪,二维经腹凸阵探头,探头频率 3.5~5.0 MHz,三维容积探头,探头频率 4.0~8.0 MHz。受检者取仰卧位,暴露腹部,按产科常规超声检查顺序依次检查胎儿头颅、颜面、心脏、脊柱、躯干、四肢、胎盘、羊水,测量相关数据并记录。重点观察胎儿颅内结构,包括:双顶径、头围、侧脑室、脉络丛、第三脑室、透明隔腔、胼胝体、小脑延髓池等,对可疑处进行多方位反复扫查,对颅内结构异常者行三维超声扫描,采用表面成像模式观察图像。

**1.3 统计学处理** 采用 SPSS17.0 统计软件,计量资料用  $\bar{x} \pm s$

表示,组间比较采用  $t$  检验,检验水准  $\alpha=0.05$ ,以  $P<0.05$  为差异有统计学意义。

## 2 结果

**2.1 超声诊断结果** 2011 年 1 月到 2015 年 6 月在本院接受超声检查的孕妇共 111 620 例,检出胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出 39 例,检出率 0.35%(39/111 620)。各孕周检出例数见表 1。单胎妊娠 37 例,1 例检查时已宫内死亡;双胎妊娠(均为单绒双羊)2 例,均继续妊娠,分别于 3 周和 4 周后均宫内死亡。超声诊断脑膜膨出 16 例(其中 1 例膨出部位为两处),脑膜脑膨出 23 例。20 例为本院首诊时发现该病;1 例 13 孕周首诊时未见异常,19 孕周复查时发现脑膜膨出;18 例为外院发现异常转诊本院确诊。全部病例均经引产证实。

表 1 不同孕周检出胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出基本情况

孕周(周)	检出例数( $n$ )	占比(%)
11~14	8	20.5
15~21	17	43.6
22~28	12	30.8
>28	2	5.1
合计	39	100.0

\* 基金项目:“十二五”国家科技支撑计划项目(2014BA106B00)。通信作者, E-mail: gouyanli71@aliyun.com。

作者简介:邓凤莲(1978—),副教授,硕士,主要从事胎儿产前诊断

**2.2 胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出声像图表现** 胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出声像图表现为:(1)颅骨的强回声光带连续性中断,颅骨中断部位多见于枕部,其次为顶部,额部较少见。本组 39 例病例(脑膨出 40 处)均有颅骨的强回声光带连续性中断,颅骨中断 2.2~40.0 mm 不等,平均 11.1 mm。其中 32 例枕部缺损,占 80%(32/40),其中 2 例因范围较大波及顶部;6 例顶部缺损,占 15%(6/40);2 例额部缺损,占 5%(2/40)。(2)颅骨缺损处膨出包块,脑膜(或)和脑组织通过缺损处向外膨出形成包块,包块可大可小。本组病例包块长径 4.8~83.0 mm,平均 24.7 mm。脑膜膨出时包块呈无回声,壁较薄,内无分隔光带(图 1)。脑膜脑膨出时,包块呈不均质低回声(图 2A)或囊实混合性回声(图 2B、C),包块内组织与颅内脑实质相连。脑膜膨出与脑膜脑膨出根据膨出内容物的不同鉴别,而与颅骨缺损大小及膨出物大小无关,见表 2。(3)当有大量脑组织膨出时,胎儿头颅变小,可导致小头畸形。本组发现 6 例胎儿头颅变小,均为脑膜脑膨出,除 1 例因发现时孕周较小仅 14 孕

周,膨出物为 10.0 mm×6.1 mm,其余 5 例膨出物均较大,较大者达 83.0 mm×67.0 mm。

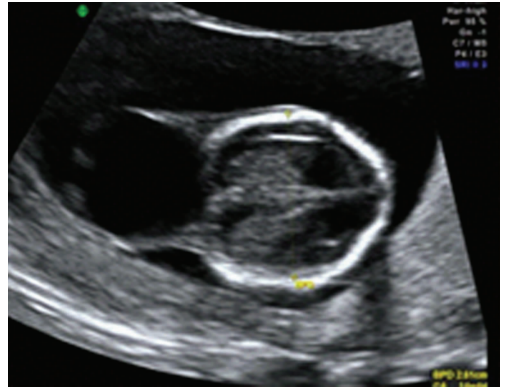


图 1 脑膜膨出声像图  
孕妇 24 岁,胎儿胎龄 14<sup>+5</sup> 孕周。胎儿枕部颅骨部分缺失,可见范围 25.0 mm×21.0 mm 的无回声区,边界清,包膜光整,突入羊膜腔内。

图 1 脑膜膨出声像图



图 2 脑膜脑膨出声像图  
A:孕妇 23 岁,胎儿胎龄 17<sup>+1</sup> 周。颅骨光环不完整,后枕部延续性中断,该处探及范围约 20.0 mm×17.0 mm×14.6 mm 的不均质低回声,边界清,包膜可见;B:孕妇 22 岁,胎儿胎龄 14<sup>+6</sup> 周。左枕部颅骨连续性中断,间距 8.2 mm,缺损处探及范围 25 mm×23 mm 的囊实性回声凸向羊膜腔;C:孕妇 32 岁,24 孕周,单绒双羊双胎妊娠,双胎之一脑膜脑膨出。胎儿颅骨变形,枕骨连续性中断,枕部可见 61 mm×56 mm 的实质回声,边界清,有包膜,其内可见脑组织与颅内相通。

图 2 脑膜脑膨出声像图

表 2 脑膜膨出和脑膜脑膨出对比分析( $\bar{x} \pm s$ )

类型	n	颅骨缺损 (mm)	膨出物最大径 (mm)	膨出物面积 (mm <sup>2</sup> )
脑膜膨出	17	9.7±7.0	19.4±16.6	431.9±842.2
脑膜脑膨出	23	12.0±7.7	28.5±17.6	844.2±1 335.2
P		0.986	0.912	0.216

**2.3 合并其他颅内外异常** 本组病例合并其他颅内外异常 27 例,占 69.2%(27/39)。颅内异常 13 例,包括脑积水 8 例(图 3),小脑蚓部缺失 2 例,小脑发育不良 1 例,胼胝体缺失 1 例,全前脑 1 例。颜面部异常 7 例,包括下颌后缩 3 例(图 4),唇腭裂 2 例,双眼球小 1 例,双眼距增宽 1 例。心脏异常 6 例,包括室间隔缺损 4 例,复杂型心脏病 1 例,心包积液 1 例。肢体异常 10 例,包括肢体短小 3 例,双手姿势异常 4 例,双足异常 3 例。其他异常还有胸腹腔积液 3 例,多囊肾 2 例,胃泡不充盈 2 例,单脐动脉 3 例,羊水过多 3 例,羊水过少 2 例,脊柱裂 1 例,脐膨出 1 例,胎儿全身水肿 1 例。

**2.4 染色体检查** 39 例脑膜膨出及脑膜脑膨出胎儿中,有 10 例行脐血穿刺或羊水穿刺检查染色体。结果显示 9 例染色体核型正常,1 例核型微异常:46XX,inv(9)(p12q13)。

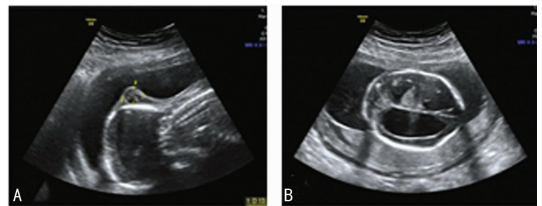


图 3 脑膨出合并脑积水  
A:孕妇 41 岁,胎儿胎龄 20 周脑膜脑膨出。顶骨颅骨缺损,间距约 5.5 mm,该处探及范围约 13.5 mm×9.7 mm 稍低回声突向羊膜腔内,其内可见少量液性暗区;B:脑中线居中,左侧侧脑室后角 16 mm,右侧侧脑室后角 19.0 mm;小脑横径 17.3 mm;脉络丛悬挂。

图 3 脑膨出合并脑积水

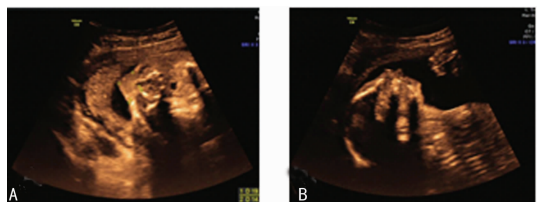


图 4 脑膨出合并颜面部异常  
A:孕妇 36 岁,胎儿胎龄 22<sup>+3</sup> 周,脑膜脑膨出。颅骨光环不完整,枕部可见间距约 8.6 mm 的回声失落,该处探及范围约 19 mm×14 mm 的增强回声,边界清,与颅内相通;B:面部扁平,鼻骨可见,额鼻角为 160°,下颌后缩。

图 4 脑膨出合并颜面部异常

### 3 讨 论

脑膜膨出及脑膜脑膨出是一种先天性颅骨缺损,中枢神经系统部分组织经此缺损向颅外膨出。有文献报道脑膨出的发生率约 0.3%~0.6%<sup>[2]</sup>,本研究脑膨出的检出率 0.35%,与文献基本一致。从胎头额部起,沿颅顶中线至枕部均可发生脑膨出,其中 75%以上发生在枕部<sup>[3-4]</sup>,少部分发生在偏中线的其他部位, Sepulveda 等<sup>[5]</sup> 研究显示脑膨出发生于枕骨中线部占 77%。本文结果显示枕部缺损占 80%,与文献符合。脑膜(脑膜脑)膨出的确切发生机制尚不十分清楚,胚胎学支持在妊娠的 4~6 周神经外胚层和中胚层发育障碍,导致神经管闭合不全所致<sup>[6]</sup>。

胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出的声像图特征明显,超声诊断要点有:(1)胎儿颅骨连续性中断;(2)自缺损部向外膨出包块;(3)根据包块内容物回声特征可判断膨出物来源,若包块内为液性无回声则为脑膜膨出;为实质性脑组织结构则为脑膜脑膨出<sup>[7-8]</sup>,而与颅骨缺损的大小及膨出物大小无明显关系;(4)当有大量脑组织膨出时,可导致小头畸形<sup>[9]</sup>。但应警惕脑膜(或脑膜脑)膨出颅骨缺损较小时,缺损和包块均不易显示,是漏诊原因之一;而且连续追踪观察可出现膨出物一段时间内消失,过一段时间又再出现的现象,这种情况可造成“时间性漏诊”<sup>[10]</sup>。本组有 1 例 13 孕周检查时超声未见明显异常,19 孕周复查时发现枕后部脑膜膨出,笔者仔细分析 13 孕周时的超声图像发现检查时胎儿头稍后仰(未处于自然屈曲状态),其后枕部与后方宫壁紧贴显示欠佳,可能造成漏诊。从表 1 可以看出胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出在早中孕及中孕期检出率较高,而在晚孕期检出率很低仅占 5.1%,这可能由于孕晚期胎儿位置相对固定,羊水过少等,小的膨出物可与宫壁相贴而被挤压,给检查带来难度甚至发生漏诊。

胎儿脑膜膨出及脑膜脑膨出常合并其他颅内外异常,最常见的颅内异常是脑积水,其他还可见小脑发育不良,胼胝体缺失,全前脑等,本组中脑积水 8 例,占颅内异常 61.5%(8/13)。合并的颅外畸形包括颜面部异常、心脏结构异常、肢体异常、多囊肾等。Meckel-Gruber 综合征是一种致死性常染色体隐性遗传病,以“枕部脑膨出,双侧肾脏多囊性改变和多指”三联征为特征<sup>[11]</sup>。本组 2 例合并多囊肾者均为枕部膨出,其中 1 例伴有右侧尺桡骨弯曲,未发现指趾异常,因此不符合 Meckel-Gruber 综合征,但对于枕部脑膨出的胎儿,千万不要忘记检查双侧肾脏和指趾。有学者研究指出脑膨出 75%合并中枢神经系统畸形,44%合并染色体核型异常<sup>[12]</sup>。本组有 10 例行染色体核型分析,结果仅 1 例核型微异常:46XX,inv(9)(p12q13),10%合并染色体异常,低于文献报道。有研究者认为脑膜(或脑膜脑)膨出胎儿合并其他畸形越多或染色体异常者,其预后越差<sup>[3]</sup>,本组病例中 3 例宫内死亡,其余 36 例也均选择终止妊娠。于胎儿颅脑超声检查存在一些潜在的缺陷和不足<sup>[13-15]</sup>,如颅骨声影的影响使得近探头侧的脑组织结构往往显示不清,

因此对怀疑中枢神经系统发育异常的胎儿,应多方位、不同体位仔细的扫查,以减少颅脑畸形的漏诊和误诊。

超声检查是诊断胎儿脑膜膨出与脑膜脑膨出的可靠方法,可以为临床诊断提供重要依据,对优生优育提高人口素质有重要意义。

### 参考文献

- [1] 陈美西,洪燕,覃伶俐,等.超声对胎儿脑及脑膜膨出的诊断价值[J].海南医学,2016,27(17):2809-2811.
- [2] 王慧芳,林琪,熊奕,等.11~14 孕周胎儿颅脑横切面筛查主要颅脑畸形的临床价值[J].中国医学影像技术,2008,24(6):943-945.
- [3] 李胜利.胎儿畸形产前超声诊断学[M].北京:人民军医出版社,2010:136-139.
- [4] 陆冰,邓学东.产前超声诊断胎儿颅骨形态异常[J].中国医学影像技术,2012,28(4):375-378.
- [5] Sepulveda W, Wong AE, Andreeva E, et al. Fetal cephalocele: First-trimester sonographic spectrum in a review of 35 cases[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2015, 46(1): 29-33.
- [6] 龚菁菁,崔爱平.联合应用二维及三维超声对胎儿脑膨出的诊断价值[J].上海医学影像,2011,20(4):289-290.
- [7] 张玉娟,张辉,李剑,等.11~14 孕周胎儿中枢神经系统畸形的早期超声诊断[J].中国超声医学杂志,2014,30(7):667-669.
- [8] 高艳娟.产前超声检查对胎儿神经系统畸形诊断的临床价值分析[J].现代诊断与治疗,2015,26(1):187-188.
- [9] 郭河清,解左平.产前超声诊断胎儿脑膨出畸形的临床价值[J].中国优生与遗传杂志,2016,24(2):93,98.
- [10] 刘春.产前系统超声检查诊断胎儿脑膜脑膨出 13 例体会[J].实用医学影像杂志,2013,14(2):155-156.
- [11] Enterzami M. 胎儿异常超声诊断图谱[M].李辉,李胜利,宋义龄,译.济南:山东科学技术出版社,2009:123-124.
- [12] 沈国芳,闻恽,季珍.超声筛查胎儿畸形存在问题分析[J].中国医学影像技术,2003,19(1):82-83.
- [13] Correa FF, Lara C, Bel LJ, et al. Potential pit falls in fetal neurosonography[J]. Prenat Diagn, 2006, 26(1): 52-56.
- [14] Toi A, Ch ID, Blaser S. Abnormalities of the foetal cerebral cortex[J]. Prenat Diagn, 2009, 29(4): 355-371.
- [15] 陶国伟,冯德朝,展新风,等.超声联合 MRI 技术在诊断胎儿中枢神经系统畸形中的价值[J].中华妇产科杂志,2012,47(4):299-300.

(收稿日期:2016-09-11 修回日期:2016-10-26)

# 欢迎投稿

# 欢迎订阅