

产前超声对孕 14 周内胎儿肢体畸形的诊断价值

尹双飞

[摘要] **目的:**探讨产前超声对孕 14 周内胎儿肢体畸形的诊断价值。**方法:**选取 2013 年 5 月至 2015 年 5 月行孕期检查的 1 970 例早孕期孕妇,在孕 14 周和孕 24 周对入选孕妇各进行 1 次产前超声检查,2 次检查均对胎儿肢体的形态、结构、姿势及运动等进行连续顺序追踪超声法观察,对分娩后新生儿进行定期随访,对于引产后胎儿的尸体进行尸检。**结果:**所有胎儿肢体超声声像图均清晰满意。早孕期检测出肢体异常的胎儿共 20 例,漏诊肢体畸形胎儿 9 例,被误诊为先天性马蹄内翻足胎儿 1 例,早孕期对胎儿实施超声检查的肢体畸形检出率为 68.9% (20/29);中孕期再次检出胎儿肢体畸形 6 例,修正早孕期误诊 1 例。2 次超声检查对胎儿肢体畸形检出率为 89.7% (26/29)。在早孕期检出的肢体畸形胎儿中有 3 例合并有鼻骨缺失,有 3 例合并有颈部水囊瘤。且仅 37.9% (11/29) 胎儿伴有颈项透明层值增厚和静脉导管血流频谱的改变。**结论:**大部分严重的胎儿肢体畸形均可使用超声检查及时诊断出,从而对畸形胎儿作出正确有效的宫内治疗或引产。

[关键词] 胎儿疾病;超声检查;肢体畸形;孕龄;诊断价值

[中图分类号] R 722.11 **[文献标志码]** A **DOI:**10.13898/j.cnki.issn.1000-2200.2017.04.030

Diagnostic value of the prenatal ultrasound for fetal limb malformation within 14 weeks of pregnancy

YIN Shuang-fei

(Department of Ultrasound, The Longhua County Hospital, Longhua Hebei 068150, China)

[Abstract] **Objective:** To investigate the diagnostic value of the prenatal ultrasound for fetal limb malformation within 14 weeks of pregnancy. **Methods:** One thousand nine hundred and seventy early pregnancy women from May 2013 to May 2015 were investigated. The pregnant women were examined using ultrasound at 14 weeks and 24 weeks of pregnancy, and the morphology, structure, posture and movement of fetuses were observed using the systematic continuous sequence approach. The newborn was regularly followed up, and the autopsy of the fetus corpse after induced labor was implemented. **Results:** The ultrasonography of all fetal limbs was clear. The limb malformation in 20 cases, missed diagnosis of fetal limb deformity in 9 cases and misdiagnosis of congenital clubfoot in 1 case were identified, and the detection rate of fetus limb malformation was 68.9% (20/29) in early pregnancy. The fetal limb deformity in 6 cases and correcting the misdiagnosis of early pregnancy in 1 case were found in the second detection, the detection rate of two times in fetus limb malformation was 89.7% (26/29). In the early pregnancy detection of fetal limb malformation, the fetal limb malformation complicated with nasal bone loss in 3 cases, neck hygroma in 3 cases, and nuchal translucency thickening and venous flow spectrum change in 37.9% (11/29) fetuses were found. **Conclusions:** Most severe fetal limb deformities can be diagnosed by ultrasonography in time, which can make a correct guidance to implement effective intrauterine treatment or induction of labor.

[Key words] fetal disease; ultrasonic examination; limb deformity; gestational age; diagnostic value

胎儿畸形在世界范围内的临床发病率都极高,平均每 5~6 分钟就会有一个畸形胎儿出生,其中胎儿肢体畸形也是临床上较为常见的一种先天畸形^[1]。为了尽可能地避免胎儿出现先天肢体畸形,提高人口质量,我国多建议孕产妇进行产前系统超声检查^[2]。为此我们选取 2013 年 5 月至 2015 年 5 月来我院行孕期检查的 1 970 例孕妇展开相关研究,探讨产前超声对孕 14 周内胎儿肢体畸形的诊断

价值,现将结果作一报道。

1 资料与方法

1.1 一般资料 1 970 例孕妇年龄 18~41 岁。检查孕周均为第 14 周;均知情同意并签署胎儿超声检查知情同意书,自愿参与本次研究。排除严重心、肝、肾等功能不全和检查孕周非第 14 孕周及因各种原因无法配合本次研究的产妇。

1.2 仪器与方法 使用 3.5~6.0 MHz 频率探头和 Acuson Sequoia 512 型超声诊断仪对入选产妇进行胎儿超声检查。严格依据英国胎儿医学基金会 (FMF) 标准对胎儿实施颈项透明层 (NT) 检查。此

外,对所有胎儿肢体均需采取连续顺序追踪超声法进行检查,观察胎儿肢体和相邻结构的连接关系以及肢体数目、形态、长短、姿势等。如若检查时因胎儿体位问题不能顺利完成检查,应嘱咐孕产妇先行休息 30 min 左右再行检查^[3]。

1.3 临床处理及随访 对于早孕期检查出胎儿肢体畸形的孕妇,如果孕妇选择继续妊娠,则于孕 24 周再次对胎儿肢体进行胎儿系统超声检查。对分娩后的新生儿进行相应体格检查,如有肢体畸形的婴儿则采用 X 线检查,并且对引产后胎儿的尸体进行 X 线检查^[4]。

2 结果

2.1 超声检查结果 所有胎儿肢体超声声像图均清晰满意,其中早孕期共 20 例胎儿检测出肢体异常,包括裂手裂足畸形 2 例,海豹肢畸形 1 例,人体鱼序列征 1 例,并腿畸形 1 例,致死性骨发育不良 4

例,桡骨缺失并钩状手 3 例,腓骨缺失 1 例;横行肢体缺失胎儿 6 例,包括手缺失胎儿 2 例(见图 1),钩状手合并有桡骨缺失胎儿 3 例(见图 2),下肢缺失胎儿 1 例(见图 3)。本次研究中腹部探头所采图像及阴超探头所采图像均为补充检查。此外,早孕期漏诊胎儿畸形 9 例,包括马蹄内翻足胎儿 1 例,多指畸形胎儿 4 例,肢体姿势异常胎儿 1 例,并指畸形胎儿 1 例,左侧肢体发育不良 1 例,屈曲指 1 例。被误诊为先天性马蹄内翻足胎儿 1 例。早孕期肢体畸形超声检查的检出率为 68.9% (20/29),中孕期检出肢体畸形胎儿 6 例,修正早孕期误诊 1 例。2 次超声检查对胎儿肢体畸形检出率为 89.7% (26/29)(见表 1)。在早孕期检出的肢体畸形胎儿中有 3 例合并有鼻骨缺失,有 3 例合并有颈部水囊瘤。

2.2 肢体异常胎儿的 NT 检查结果 29 例肢体畸形胎儿的 NT 检查结果显示,仅 37.9% (11/29) 胎儿伴有 NT 值增厚和静脉导管血流频谱的改变(见表 1)。

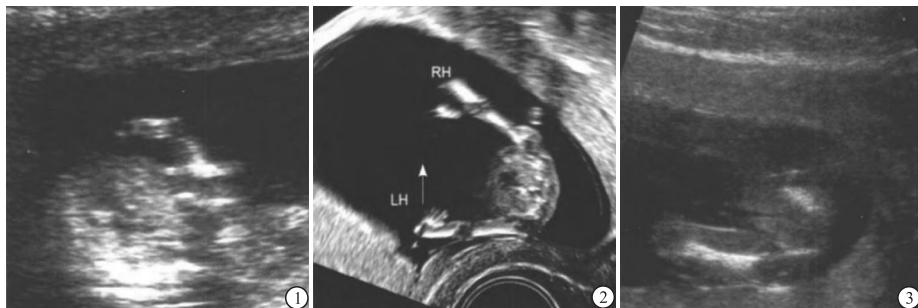


图1 孕14周,胎儿男性,仅显示左侧上肢,胎儿左侧手缺失 图2 孕14周,胎儿男性,双侧手呈钩状,胎儿双侧桡骨缺失(箭头)。RH表示为右手,LH表示为左手 图3 孕14周,胎儿男性,一侧下肢完全缺失,对侧发育正常

表 1 29 例肢体畸形胎儿的基本情况及其预后 (n)

肢体畸形	n	NT > 95 th	检出例数		预后	
			早孕期	中孕期	活产	引产
横行肢体缺失	6	4	7	0	0	7
海豹肢畸形	1	0	1	0	0	1
先天性马蹄内翻足	1	0	0	1	1	0
人体鱼序列征	1	1	1	0	0	1
肢体姿势异常	1	0	0	1	0	1
并指	1	0	0	1	1	0
屈曲指	1	1	0	1	0	1
腓骨缺失	1	0	1	0	0	1
桡骨缺失并钩状手	3	2	3	0	0	3
致死性骨发育不良	4	2	4	0	0	4
裂手裂足畸形	2	1	2	0	0	2
下肢缺失	1	0	1	0	0	1
并腿	1	0	0	1	1	0
多指	4	0	0	2	4	0
左侧肢体发育不良	1	0	0	0	1	0

2.3 临床结局 早孕期检出 20 例肢体畸形胎儿中有 8 例在本院引产,有 12 例在外院引产,均临床随访或产后尸解证实胎儿肢体畸形。中孕期检查正常的胎儿随访至出生均表现正常。

3 讨论

临床上胎儿在母体子宫内出现结构或染色体异常的症状叫做胎儿畸形,多发生于发展中国家,畸形严重可导致胎儿严重残疾甚至死亡^[5]。胎儿畸形发病率极高,世界范围内每年有 500 万左右的缺陷婴儿出生^[6]。临床造成胎儿畸形的原因复杂多样,其中以母体或环境因素以及胎儿自身遗传因素等最为多见,目前较为常见的胎儿畸形主要有先天性心脏病、脑积水、神经管缺陷、多指/趾、唇腭裂、21-三体综合征等^[7-8]。为了提高人口质量,尽可能地预防和避免胎儿畸形,及时检查出畸形胎儿并实施引产具有非常重要的临床意义^[9-10]。而目前临床上

较为常用的早孕期诊查手段主要包括有胎儿 B 超、胎儿磁共振检查以及介入性产前诊断等^[11-12]。

本次研究分别于孕 14 周以及孕 24 周对孕妇进行产前超声检查,2 次检查均使用连续顺序追踪超声法对胎儿肢体的形态、结构、姿势及运动等进行观察,并对分娩后新生儿以及引产后胎儿进行定期随访。所有胎儿肢体超声声像图均清晰满意,其中早孕期共 20 例胎儿检测出肢体异常,漏诊胎儿畸形 9 例,包括马蹄内翻足 1 例,多指畸形 4 例,肢体姿势异常 1 例,并指畸形 1 例,左侧肢体发育不良 1 例,屈曲指 1 例。被误诊为先天性马蹄内翻足 1 例。早孕期肢体畸形超声检查的检出率为 68.9% (20/29),中孕期检出肢体畸形胎儿 6 例,修正早孕期误诊 1 例。2 次超声检查对胎儿肢体畸形检出率为 89.7% (26/29)。在早孕期检出的肢体畸形胎儿中有 3 例合并有鼻骨缺失,有 3 例合并有颈部水囊瘤,且仅 37.9% 的胎儿伴有 NT 值增厚和静脉导管血流频谱的改变。临床通过对胎儿实施系统超声以及羊水穿刺等产前检查大多数畸形胎儿都能够宫内获得诊断,但是由于有些畸形在宫内难以被发现,同时也因为产前诊断技术和医疗条件的局限性,也有不小部分的畸形胎儿因此漏诊^[13-14]。对于诊断出的畸形胎儿应该给予正确有效的治疗,其大致又可以分为宫内治疗和产后治疗 2 种^[15]。如若胎儿出现的是唇腭裂或先天性心脏病等非致死性畸形则应该在出生后进行治疗,对于可能影响胎儿宫内安危的胎儿畸形则需要孕期进行宫内治疗^[16]。通过本次研究,虽然临床上因各种原因难以对早孕期孕妇进行确切的产前诊断以判定胎儿是否存在肢体畸形,但是随着超声技术的不断发展,肢体畸形胎儿的早期检出率也随之升高,值得在临床上广泛推广,以尽可能提高全世界范围内的人口质量^[17]。此外,孕产妇在怀孕之前也应该做好准备,积极进行产前咨询和定期产检,注意饮食调养和避免接触不良环境及药物等,尽可能避免胎儿畸形的发生^[18]。

综上所述,大部分严重的胎儿肢体畸形均可使用超声检查及时诊断出,从而对畸形胎儿作出正确的宫内治疗或引产。

[参 考 文 献]

[1] 何冠南,罗红,杨家翔,等. 孕 11~13 周⁺⁶产前超声筛查胎儿肢体畸形的价值[J]. 中国医学影像学杂志,2014,22(8):634.

- [2] 陈叙,常颖,崔洪艳,等. 孕 11~13 周⁺⁶胎儿多个超声指标联合母血清学指标在筛查染色体异常胎儿中的价值[J]. 中华妇产科杂志,2013,48(11):815.
- [3] DONG J, XIA L, SHEN H, *et al.* Growing a whole porcine liver organ ex situ for six hours without red blood cells or hemoglobin [J]. *Am J Transl Res*, 2016, 8(6):2562.
- [4] 黄苑铭,黄冬平,吴子谕,等. 孕 11~13 周⁺⁶胎儿超声脑部特征在开放脊柱裂中的诊断价值[J]. 中国医学影像学杂志, 2015, 23(8):615.
- [5] 罗青,万均辉,戴常平,等. 孕 11~13⁺⁶周胎儿静脉导管搏动指数与肝动脉搏动指数在唐氏筛查中的应用价值[J]. 广东医学, 2015, (8):1182.
- [6] BASILE F, SANTAMARIA A, MANNUCCI C, *et al.* Interleukin 31 is involved in intrahepatic cholestasis of pregnancy [J]. *J Matern Fetal Neonatal Med*, 2017, 30(9):1124.
- [7] 何碧媛,周毓青,崔爱平,等. 孕 11~13⁺⁶周胎儿超声的临床价值探讨[J]. 中国超声医学杂志, 2014, 30(6):542.
- [8] 刘满荣,唐建华,骆峰,等. 超声连续顺序追踪法在胎儿肢体畸形中的诊断价值[J]. 重庆医学, 2013, 42(32):3902.
- [9] MOADDAB A, TONNI G, GRISOLIA G, *et al.* Predicting outcome in 259 fetuses with agenesis of ductus venosus—a multicenter experience and systematic review of the literature [J]. *J Matern Fetal Neonatal Med*, 2016, 29(22):3606.
- [10] 陈炜. 连续顺序追踪超声法对早孕期胎儿肢体畸形筛查价值的临床研究[J]. 中国妇幼保健, 2014, 29(25):4144.
- [11] 邱思花,赖加京,陈淑金,等. 超声筛查在胎儿肢体畸形诊断中的临床应用[J]. 医学影像学杂志, 2013, 23(11):1843.
- [12] 肖蕾,王玲. 产前超声诊断胎儿先天性心脏病的研究进展[J]. 安徽医药, 2013, 17(8):14167.
- [13] 黄梁,梁朝朝,王玲,等. 产前超声对胎儿肾脏囊性病变的诊断价值[J]. 安徽医药, 2013, 17(4):578.
- [14] JEONG BD, WON HS, LEE MY, *et al.* Unusual prenatal sonographic findings without an elevated maternal serum α -fetoprotein level in a fetus with epidermolysis bullosa [J]. *J Clin Ultrasound*, 2016, 44(5):319.
- [15] 李善玲,王谢桐,李红燕,等. 对三胎妊娠孕妇实施减胎术后双胎或单胎的妊娠结局及流产发生风险的分析[J]. 中华妇产科杂志, 2015(4):268.
- [16] MITROU S, PETRAKIS D, FOTOPOULOS G, *et al.* Lung cancer during pregnancy: a narrative review [J]. *J Adv Res*, 2016, 7(4):571.
- [17] 罗青,万均辉,戴常平,等. 孕 11~13⁺⁶周胎儿额面角与染色体非整倍体异常的相关性[J]. 广东医学, 2014, 35(8):1173.
- [18] BEHRASHI M, SAMIMI M, GHASEMI T, *et al.* Comparison of Glibenclamide and Insulin on Neonatal Outcomes in Pregnant Women with Gestational Diabetes [J]. *Int J Prev Med*, 2016, 7:88.

(本 文 编 辑 刘 璐)