文章编号:1000-5404(2005)13-1397-03

论著

胎儿前臂和小腿畸形的产前和体外超声对比诊断

傅 绢[1],李胜利[2],刘菊玲[2],陈琮英[2],袁 帆[1],宋素云[1] ([1]深圳市福田人民医院超声科,深圳 518033;[2]深圳市妇幼保健院超声科,深圳 518028)

提 要:目的 研究胎儿肢体前臂和小腿畸形的超声学特征和检查方法,探讨超声的诊断价值。**方法** 应用彩色多普勒超声诊断仪对胎儿全身进行系统的检查,遵循连续、顺序、追踪超声法(systematic continuous sequence approach, SCSA),对胎儿肢体尤其是前臂和小腿的形态、结构、运动等进行重点观察,并将引产后的胎儿标本行模拟宫内超声检查。**结果** 产前超声共检出胎儿前臂和小腿畸形30例,累及肢体共48条,漏诊3例,6条肢体畸形,符合率为90.9%与88.9%。**结论** 胎儿前臂与小腿畸形的产前超声诊断与体外超声的检出有较高的符合率,掌握一定的检查顺序与方法,是产前超声显示和诊断胎儿前臂和小腿畸形的关键。

关键词: 胎儿畸形;前臂和小腿畸形;超声诊断;产前诊断
中图法分类号: R445.1; R714.53 **文献标识码:** A

Comparative diagnosis of malformations of forearm and crus by prenatal and fetus *in vitro* ultrasonography

FU Juan[1], LI Sheng-li[2], LIU Ju-ling[2], CHEN Cong-ying[2], YUAN Fan[1], SONG Su-yun[1] ([1]Department of Ultrasound, Futian People's Hospital, Shenzhen 518033, [2]Department of Ultrasound, Faculty of Maternal and Child Health, Shenzhen 518028, China)

Abstract: Objective To assess the value of prenatal ultrasonography on fetal forearm and crus malformations by studying the ultrasonographic characteristic in relation to methods of examination. **Methods** All fetus were evaluated by using a systematic continuous sequence approach (SCSA) with ultrasonography. A close attention was paid on shapes, structures and movement of fetal forearm and crus, and fetus specimens after induced labor were rescanned by ultrasonography under the condition of mimic intra-uterus. **Results** Thirty of 33 cases (90.9%) with fetal forearm and crus malformations (totally 48 of 54 limb anormalies, 88.9%) were correctly diagnosed by prenatal ultrasonography. Six limb malformations of 3 cases were missed. **Conclusion** Our study demonstrates that the malformations of forearm and crus detected with prenatal ultrasonography are highly accordant with the malformations revealed in fetus *in vitro*. It is important to abide by the SCSA in ultrasonographic diagnosis of fetal forearm and crus malformation.

Key words: fetus malformation; malformations of forearm and crus; ultrasonography; prenatal diagnosis

胎儿肢体畸形特别是前臂和小腿畸形的漏诊时有发生。为进一步探讨胎儿肢体畸形的超声表现,提高胎儿肢体畸形的检出率,我们对30例胎儿前臂和小腿畸形进行了产前与体外超声对比研究,旨在从不同切面、不同角度来认识胎儿肢体畸形的超声表现,提高产前超声的诊断率。

基金项目: 深圳市科研课题资助项目(200404145)
Supported by the Research Foundation of Shenzhen City (200404145)

作者简介: 傅 绢(1962-),女,重庆市人,副主任医师,主要从事胎儿畸形的产前超声诊断方面的研究。电话:13923466918, E-mail: fubinhui@126.com

收稿日期: 2004-12-06; **修回日期:** 2005-03-18

1 材料与方法

1.1 资料来源

本文收集资料时间为2000年1月至2004年8月,对象为我院的产前超声检查孕妇和外院疑其它异常来会诊的孕妇30例。平均年龄(30±9)岁,平均孕周(25±6)周。

1.2 仪器

用Acuson Sequoia 512型多普勒超声诊断仪。探头频率为4.0~6.0 MHz。

1.3 方法

首先对胎儿进行常规产科检查与测量,除观察胎儿头颅、颜面、脊柱、内脏、胎盘、羊水外,用连续、顺序、追踪超声法(sys-

tematic continuous sequence approach, SCSA)[1]观察肢体的长轴与短轴切面,尤其是前臂和小腿的胫腓骨与尺桡骨的观察。纵切面观察其长度、形态、姿势、位置是否异常;横切面确认骨的数目,判断有无骨的缺失。凡经超声诊断前臂和小腿畸形的胎儿引产或分娩后,除行X线拍片检查外,还将胎儿标本置于水盆内,模拟产前宫内羊水环境,进一步认识肢体畸形的超声表现,胎儿在体外前臂与小腿的位置可自由调节,一般将胎儿的前臂与小腿放在伸直的位置,在完成近段检查后,探头沿前臂自然伸展的方向,便可显示前臂纵切或横切面。并将产前与体外超声结果进行对比,总结肢体畸形的超声特征,以提高产前超声诊断水平。

2 结果

2.1 胎儿前臂和小腿畸形的种类

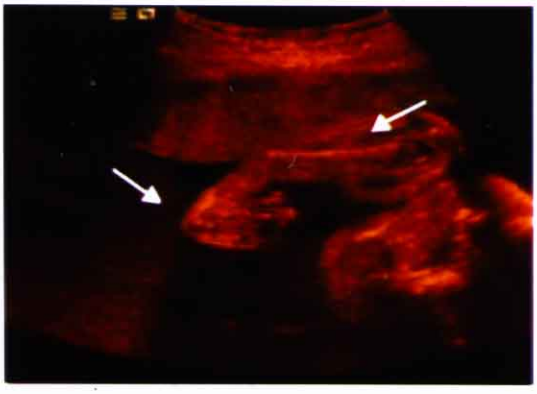
产前超声检查出胎儿前臂和小腿畸形共30例,累及48条肢体(表1)。

表1 前臂和小腿畸形的产前超声分类

Tab 1 Ultrasonographic classification of prenatal forearm and crus malformations

Malformation classification	n	Number of malformations (limbs)	Percentage of forearm and crus malformations (%)
Absence of ulna and radius	1	2	3.3
Absence of radius	14	23	46.7
Radial ray aplasia	5	6	16.7
Ulna microsoma	1	2	3.3
Absence of tibia and fibula	2	4	6.7
Absence of tibia	1	2	3.3
Absence of fibula	3	3	10.0
Cyrtosis of tibia	1	2	3.3
Bilateral forearm synpodia	1	2	3.3
Bilateral crus synpodia	1	2	3.3

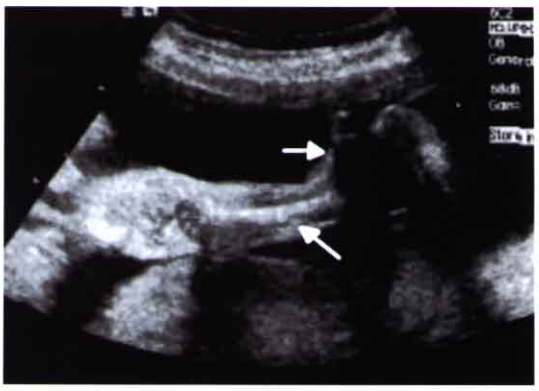
表1示,前臂以桡骨缺如(absence of radius)最常见,占各种前臂与小腿畸形的46.7%(图1),小腿以腓骨缺如(absence of fibula)最常见,占各种前臂与小腿畸形的10.0%(图2)。



↑: A solitary ulna and hook-like hand in forearm were revealed with ultrasonography on long axis view

图1 25周胎儿产前超声诊断双侧桡骨缺失

Fig 1 Bilateral radius absence was detected in a 25-week fetus by antenatal ultrasonography



↑: Solitary tibia was displayed on long axis view of ultrasonography

图2 25周胎儿产前超声诊断一侧腓骨缺失

Fig 2 Fibula absence was diagnosed in a 25-week fetus by antenatal ultrasonography

2.2 前臂和小腿畸形的检出率

本组资料为引产或出生后经X线拍片或体外超声检查证实有胎儿前臂和小腿畸形的病例33例,累及肢体54条,与产前超声检查符合率见表2。

表2 前臂和小腿畸形的产前与产后超声诊断符合率

Tab 2 Diagnostic accordance rates of ultrasonography in malformations of forearm and crus between prenatal and fetus *in vitro* after induced labor

Cases of forearm and crus malformations	Prenatal cases	Postnatal cases	Missed cases	Percent age of malformations (%)
Total cases Total cases of malformations	30	33	3	90.9
Total limbs of malformations	48	54	6	88.9

2.3 漏诊病例的体外超声学检查结果

因其它严重畸形而引产的胎儿,行X线拍片和体外超声检查后,证实有肢体前臂和小腿畸形的共有3例6条肢体。1例为晚期双胎妊娠之一的胎儿,因羊水少肢体曲屈受压难以显示。产后检查示一侧桡骨缺如合并拇指缺失,另一侧的桡骨发育不良。另2例中1例胎儿为双侧桡骨缺如,另1例胎儿为一侧桡骨缺如和腓骨缺如。

3 讨论

3.1 前臂和小腿骨骼的正常声像及识别方式

前臂和小腿指胎儿肢体中部的位置。前臂即肘关节以下至腕关节以上的部位,声像图上显示为尺桡两骨。产前超声辨认尺桡两骨的方法有:尺骨位于小指侧,桡骨位于拇指侧,尺桡骨初级骨化中心远端在同一平面上,由于尺骨初级骨化中心较桡骨长,其远端也较长,且更靠近肱骨,超声可据此区别尺桡两骨。了解上述特征对鉴别前臂尺桡两骨是否正常很有帮助。小腿即膝关节以下至踝关节以上的部位,声像图上示胫腓两骨,胫骨位于内侧,腓骨位于外侧,两者初级骨化中心在远近两端平齐,长度无明显差别,但胫骨较腓骨粗

大,依据上述征象超声可较好地进行辨别。

3.2　遵循一定的检测顺序与方法是产前检出胎儿前臂和小腿畸形的关键

我们采用 SCSA 法对胎儿四肢进行检测,强调从肢体的近端逐段观察至肢体的最远端。采用该方法,胎儿四肢总显示率达 96.3%,诊断胎儿肢体畸形的检出率为 87.2%[1]。由于胎儿肢体在宫内没有固定的姿势,且易受胎儿躯干、胎头、羊水、孕周、胎位和多胎的影响,如果不按一定的检测顺序与方法,要对胎儿四肢进行完整、全面评价是困难的。SCSA 法对易漏诊的肘关节及膝关节以下的前臂和小腿尤其有用,本组资料显示采用 SCSA 法后,前臂和小腿畸形诊断的准确性达 90.9%,明显高于常规超声中肢体畸形的检出率(23% ~ 55%)[2,3]。

3.3　常见前臂和小腿畸形的声像学特征

3.3.1　上肢中的前臂畸形　　本组资料显示在前臂和小腿畸形中,桡骨缺如最常见,占本组前臂和小腿畸形的 46.7%,声像学特征为前臂软组织内仅显示一根骨骼回声,多有尺骨短小弯曲,常伴有拇指缺如或发育不良及严重手畸形(图 1)。桡骨发育不全或部分缺如时,可显示桡骨明显缩短,远端缩短更明显,声像图上正常尺桡两骨远端基本齐平的声像特征消失,或近端尺桡两骨齐平,长度相同,伴有严重的手畸形。本组资料中有 1 例为罕见的双上肢并肢畸形,超声显示为 28 周双头联胎,颈以下躯体完全融合,两胎脊柱相互靠拢,除多发性内脏畸形外,肢体畸形为两条下肢 4 只手 3 条臂,中间的两上肢在手腕以上完全融合,融合的上肢粗大,上臂有 2 根肱骨,前臂有 4 根骨(尺、桡骨各 2 根),两手在手腕处分开,上述表现与产后所见一致。尺桡两骨均缺失时,则前臂完全缺如,手直接和上臂远端相连。轻度的桡骨发育不全不伴其他畸形时,产前超声诊断相对困难,当发现前臂骨回声或手姿势异常时,需应用 SCSA 法进行详细观察。

3.3.2　下肢中的小腿畸形　　胫腓骨同时缺如占本组前臂和小腿畸形的 6.7%,声像示小腿完全缺如而不显示,足直接与大腿远端相连。仅有腓骨或胫骨缺如时,小腿只显示 1 根骨回声,以腓骨缺如多见,常伴有足畸形(图 2)。本组资料中有 1 例为双侧下肢并肢畸形,临床较罕见,除有其他的多发性畸形外,超声还显示胎儿双侧下肢并肢,横切示双侧小腿内 4 根骨骼异向运动,双足呈"八"字排列。累及前臂和小腿的其它畸形还有各种短肢畸形,如软骨发育不全、成骨发育不全等,由于常规进行骨骼长度的测量即易诊断,本组资料未将此类畸形统计在内,故在此不作详细讨论。

3.4　产前和体外超声对比诊断的意义

产前和体外超声对比诊断的结果提示产前超声因受多种因素的影响,不可能将每种胎儿畸形都准确诊断出来,尤其是晚孕、多胎、羊水少、羊膜带综合征时,胎儿肢体的显示更加困难,本组 3 例漏诊病例中的 1 例,便是因晚期双胎妊娠,羊水少肢体曲屈受压难以显示而致。上述环境,即使在体外模拟超声时,肢体的显示也不尽满意,必须调整胎儿在水盆内的位置才能明确诊断[4]。因此,我们的经验认为,在产前要尽可能不漏诊肢体畸形,就须做到以下几点:①孕 18 ~ 24 周因羊水适中,胎儿肢体活动度好,是进行胎儿肢体检查的最佳时机。②在检查胎儿肢体尤其前臂和小腿畸形中,采用 SCSA 法是提高诊断阳性率的关键。③发现胎儿其他畸形时,不要疏忽了肢体的检查。④当晚孕、多胎、羊水少、胎儿受挤压,肢体不易全面显示时,建议超声报告为肢体部分切面可见,以免不必要的纠纷。

3.5　前臂和小腿畸形所伴发的其它畸形类别

由于遗传或环境因素的影响,胚胎本身存在内在的缺陷,造成组织器官形成不良产生畸形,可单发或多发。单发畸形还可引起相关组织的畸形,形成畸形序列征,多发畸形形成畸形综合征或联合征[5]。本组 3 例漏诊中的 2 例,均为胎儿具有身体其它多部位的畸形,如唇裂、脐膨出、羊膜带综合征、先天性心脏病等,产前超声诊断了其它畸形而忽视了对肢体的观察而漏诊。因此,在诊断胎儿前臂和小腿畸形时,要考虑到胎儿的整体性,发现肢体畸形时,要想到其它系统畸形,发现其它部位畸形时,注意观察肢体是否合并畸形,前臂和小腿畸形常合并全身多器官、多部位的畸形,种类繁多,部分前臂畸形有明显的规律性,如桡骨缺失与 18-3 体综合征有关[6]。因此,在检查过程中,尽可能不漏诊合并畸形,这对于胎儿预后的评价是非常有价值的。

参考文献:

[1] 李胜利, 欧阳淑媛, 陈琮英, 等. 连续顺序追踪超声法检测胎儿肢体畸形[J]. 中华妇产科杂志, 2003, 38 (5): 267 - 269.

[2] Baronciani D, Scaglia C, Corchia C, *et al*. Ultrasonography in pregnancy and fetal abnormalities: screening or diagnostic test? IPIMC 1986-1990 register data. Indagine Policentrica Italiana sulle Malformazioni Congenite[J]. Prenat Diagn, 1995, 15(12): 1101 - 1108.

[3] Chitty L S, Hunt G H, Moore J, *et al*. Effectiveness of routine ultrasonography in detecting fetal structural abnormalities in a low risk population[J]. BMJ, 1991, 303(6811): 1165 - 1169.

[4] 黄冬梅, 樊永谦, 张红利, 等. B 超对畸形胎儿的诊断价值[J]. 河南医科大学学报, 1997, 32(2): 133 - 134.

[5] 陈常佩, 陆兆龄. 围生期超声多普勒诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2002. 185 - 188.

[6] 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. 582 - 583.

(编辑　陈聪连)