doi:10.11659/jjssx.09E019016

·临床报道·

早孕期唇腭裂的超声诊断初探

阿孜古力·马义尔[1],马乾凤[2],李筱贺[3],关欢欢[3] (1.宁夏医科大学总医院妇产中心功能检查部,宁夏 银川 750001;2.宁夏医科大学总医院超声科,宁夏 银川 750001;3.内蒙古医科大学基础医学院解剖教研室,内蒙古 呼和浩特 010110)

[摘 要] **目的** 探讨二维颜面部正交叉三切面联合扫查以及三维新技术在早孕期唇腭裂诊断中的应用价值。**方法** 选取2018年6月至2019年7月于宁夏医科大学总医院接受早孕期产前超声筛查的胎儿599例,头臀径(CRL)50~84 mm。首先应用二维超声评估胎儿腭部的3个重要标志,即腭线(正中矢状切面)、上颌骨牙槽突(横切面)和鼻后三角底部(冠状切面)。然后适当放大可疑胎儿以及30例正常胎儿面部图像,采集正中矢状切面三维容积数据,应用TUI、OmniView等技术观察腭部,并给予脱机分析。所有胎儿均进行中孕期超声畸形筛查,并在产后或引产后给予追踪随访。**结果** 本研究599例胎儿共发现7例不同类型的裂缺,其中单侧唇腭裂3例,双侧唇腭裂2例,中央型唇腭裂2例,其余胎儿3个超声标志均没有回声缺失或连续性中断,敏感度为87.5%,特异性为100%,假阳性率为0,假阴性率为12.5%。产前诊断结果均经产后或引产后证实。**结论** 二维颜面部三切面联合扫查可用于筛查早孕期唇腭裂,三维容积数据分析有利于唇腭裂类型的精确诊断。

[关键词] 腭裂;正中矢状切面;冠状切面;横切面;三维;超声

[中图分类号] R714.53;R445.1 [文献标识码] A [收稿日期] 2019-09-05

First-trimester sonographic diagnosis of cleft lip and palate

MAYIER Aziguli[1],MA Qian-feng[2],LI Xiao-he[3],GUAN Huan-huan[3] (1.Functional Examination Department,Obstetrics and Gynecology Center,General Hospital of Ningxia Medical University,Yinchuan Ningxia 750001,China;2.Deparment of Ultrasound,General Hospital of Ningxia Medical University,Yinchuan Ningxia 750001,China;3.Department of Anatomy,Basic Medical College,Inner Mongolia Medical University,Huhhot Inner Mongolia 010110,China)

Abstract: Objective To explore the application value of 2-dimensional(2D) sonography combined with 3-dimensional (3D) sonography in diagnosis of cleft lip and palate during early pregnancy. **Methods** A total of 599 pregnant women who enrolled for first-trimester screening in our hospital from June 2018 to July 2019 were included in this prospective study,the crown-rump length(CRL) of fetuses were 50 to 84 mm. 2D sonography was used to evaluate the three bony landmarks of the fetal palate,namely,the palate line (median sagittal section), the maxillary alveolar process (transverse section), and the bottom of the posterior nasal triangle (coronal section). The facial images of suspicious fetuses and 30 normal fetuses were enlarged appropriately,and the 3D volume data of the median sagittal section were collected. The palate was observed by using TUI, OmniView and other technologies,and offline analysis was performed. All fetuses were screened by ultrasound for detecting malformation during pregnancy and were followed up after delivery or induction of labor. **Results** In this study,a total of 7 fetuses with different types of cleft were found in 599 fetuses,including 3 cases with unilateral cleft lip and palate,2 cases with bilateral cleft lip and palate,and 2 cases with median cleft lip and palate;the other fetuses had no ultrasonic echo loss or interruption in the three ultrasound markers. The sensitivity was 87.5%,the specificity was 100%,the false positive rate was 0,and the false negative rate was 12.5%. The results of prenatal diagnosis were confirmed after delivery or induction of labor. **Conclusion** The combination of 2D sonography and 3D sonography can be used to screen cleft lip and palate in early pregnancy,and 3D volume data analysis is helpful for accurate diagnosis of cleft lip and palate.

Keywords: cleft palate;median sagittal section;coronal section;transverse section;3-dimensional;sonography

唇腭裂是颜面部最常见的先天性畸形,根据胚胎发育的起源不同唇腭裂可以分为三类[1]:单纯唇裂、唇裂合并腭裂、单纯腭裂。唇腭裂发生率依据种族及地域不同有很大差别,其中30%为某些综合征的组成部分,也可以合并其他畸形。染色体异常的合并率与腭裂的类型密切相关,相比单纯唇裂,唇裂合并腭裂及单纯腭裂合并其他畸形及染色体异常的概率更高[2]。该病可引起婴幼儿饮食困难、听力问题及发音困难,严重影响其生长发育,患儿从出生到长大成人需要经历多次外科手术及非外科治疗,给家庭及社会带来沉重负担。目前唇腭裂的超声诊断多在中孕期进行,国内关于早孕期诊断唇腭裂的相关报道较少。随着超声仪分辨率的改善,唇腭裂更早期诊断成为可能。早孕期唇腭裂筛查可减少过大孕周胎儿的引产,为孕妇提早进行遗传咨询及选择是否终止妊娠提供依据。本研究目的在于探讨二维颜面部正交叉三切面联合扫查以及三维新技术在早孕期唇腭裂诊断中的应用价值,现报告如下。

[基金项目] 宁夏医科大学科学研究基金(XM2018178)

[通信作者] 马乾凤,E-mail:Mqf1737@126.com

1 资料与方法

1.1 临床资料

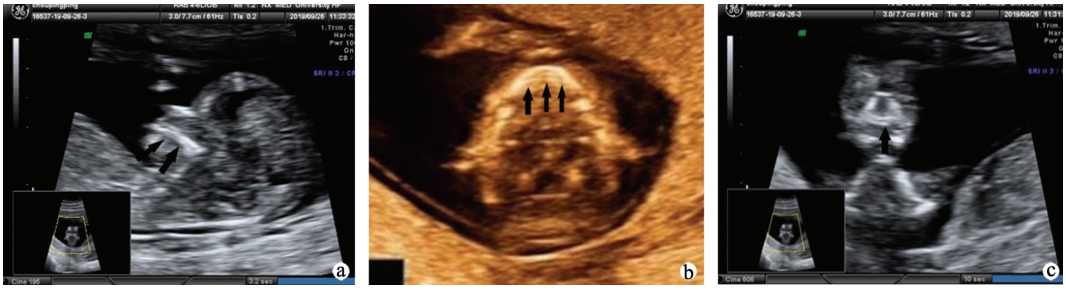
选取2018年6月至2019年7月于宁夏医科大学总医院行胎儿颈项透明层(NT)检查的孕妇599例,年龄18~43岁,孕周12~13^{+6}周,胎儿头臀径(crown-rump length,CRL)50~84 mm。所有孕妇均在检查前签署知情同意书,产后或引产后进行随访。

1.2 方法

使用GE Voluson E8、GE730彩色多普勒超声诊断仪,二维探头频率1.6~4.5 MHz,三维凸阵容积探头,频率为3.5~5.0 MHz。所有孕妇均经腹部检查,由2名经验丰富的超声医师来操作。首先应用二维超声在常规NT检查的基础上评估胎儿腭部的3个重要标志,即腭线(正中矢状切面)、上颌骨牙槽突(横切面)和鼻后三角底部(冠状切面)。正常胎儿的这3个标志均没有回声缺失或连续性中断,具体观察方法见图1。

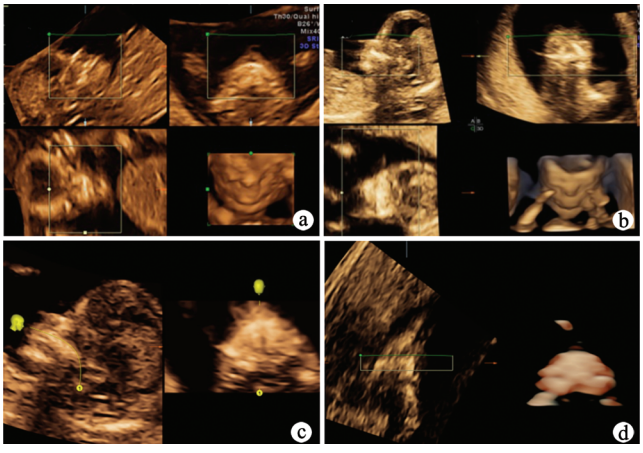
发现可疑胎儿时适当放大胎儿面部,以及与30名二维图像正常胎儿的面部图像进行对比,于正中矢状切面采集容积数据,应用TUI、自由解剖技术(Omni View)、HD Live渲染成像等技术观察胎儿腭部,并给予脱机分析(图2)。

如早孕期发现胎儿异常则对其父母进行遗传咨询并建议对胎儿进行染色体核型检查,2周以后再次进行超声复查,所有胎儿均进行中孕期超声畸形筛查,对所有孕妇产后或引产后进行随访。



a:正中矢状切面显示腭线(箭头所指);b:横切面上牙槽突(箭头所指);c:鼻后三角冠状切面(箭头所指)

图1 正常胎儿腭部二维超声图像



a、b:腭部3个正交平面的超声所见以及面部的渲染成像;c:Omni View显示腭部;d:HD Live渲染技术显示腭部

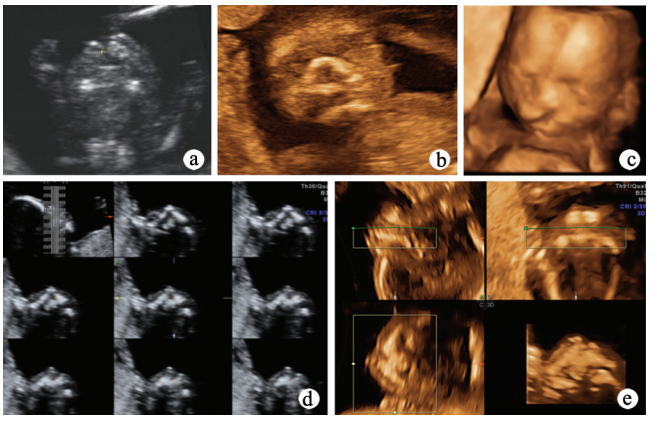
图2 不同三维显像技术对正常腭部的显示

2 结果

本研究599例胎儿共发现7例不同类型的裂缺,其中单侧唇腭裂3例,双侧唇腭裂2例,中央型唇腭裂2例,其中部分病例合并其他畸形(表1),典型病例超声表现见图3~7。其余胎儿3个超声标志均没有回声缺失或连续性中断。先采用二维超声对7例阳性病例进行检查,采用三维容积数据分析诊断其具体类型及严重程度。本研究中所有胎儿均获得满意的二维图像,即腭线、上牙槽弓即鼻后三角,而随机抽取的30例正常胎儿中有3例胎儿因其母体腹壁过厚,无法获得满意的三维容积数据。经中孕期系统筛查发现1例单纯唇裂漏诊(早孕期检查没有发现),分析漏诊原因与早孕期胎儿软组织发育不够完善有关;其余胎儿中孕期系统筛查及产后随访中均未发现阳性病例。经2周后复查,7例唇腭裂阳性孕妇均选择引产。产前超声诊断结果与引产后结果均一致。本研究的敏感度为87.5%,特异性为100%,假阳性率为0,假阴性率为12.5%。

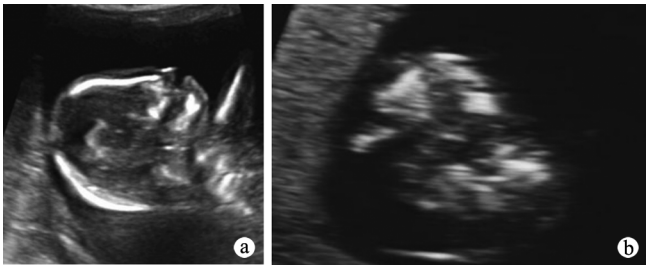
表1 早孕期诊断腭裂胎儿情况

编号	CRL(mm)	年龄(岁)	腭裂类型	合并其他异常	染色体检查结果	预后
1	53	27	中央型	全前脑、腹裂	不详	引产
2	81	32	中央型	全前脑、脐膨出,完全性心内膜垫缺损、多指	13三体	引产
3	79	23	单侧	脑膜脑膨出、脊柱裂、双足内翻	不详	引产
4	84	33	双侧	NT增厚	正常	引产
5	83	32	单侧	左心室强光斑	正常	引产
6	72	25	双侧	NT增厚、露脑畸形、单脐动脉	18三体	引产
7	53	25	单侧	颈部水囊瘤	21三体	引产



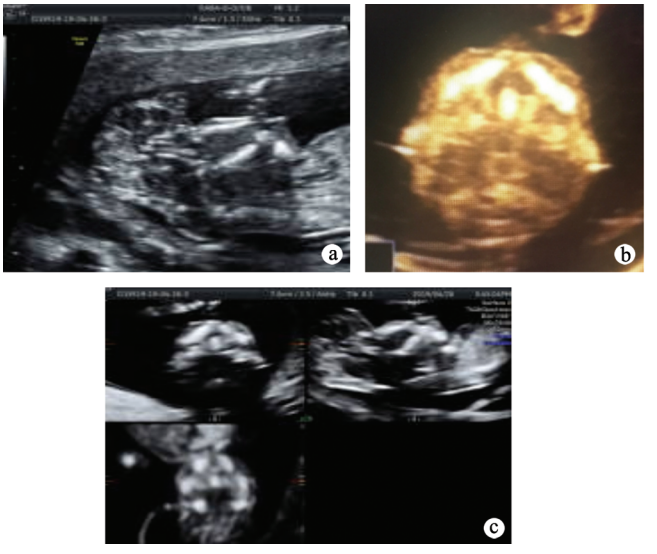
a:一侧牙槽嵴回声中断;b:鼻后三角底部一侧缺损;c:面部渲染成像;d:TUI 显像;e:翻面技术显示缺损深度达继发腭

图 3 单侧唇腭裂超声表现



a:正中矢状面观,可见腭线的前半部分消失;b:冠状面鼻后三角,可见鼻后三角底部消失

图 4 中央型唇腭裂超声表现

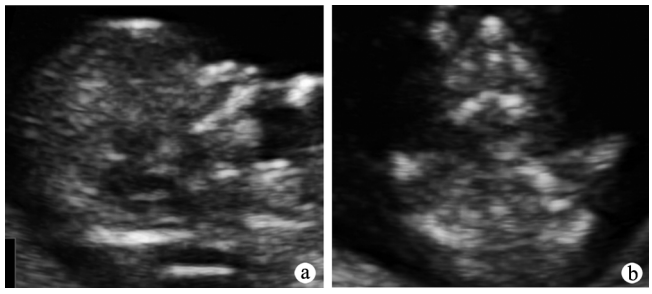


a:旁矢状切面可见腭线连续性中断;b:横切面可见明显犁骨,提示继发腭裂;c:三维腭部的三个正交平面,中线处可见犁骨,提示有继发腭裂

图 5 伴有脑膜膨出胎儿单侧唇腭裂超声表现

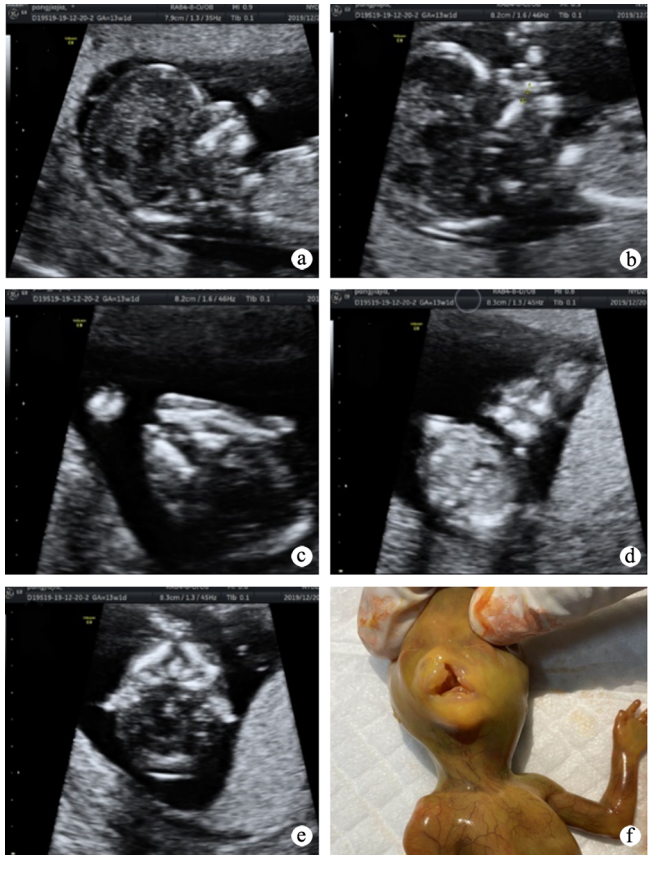
3 讨论

唇腭裂是由在胚胎发育的第 4 周至第 10 周面部的5 个原始突起生长和融合障碍所致[3]。胚胎发育至第4周时原始口腔周围形成5个突起,分别为上方正中的额鼻突、两侧 2 个上颌突和下方 2 个下颌突。胚胎发育至第 5 周时,在额鼻突的两侧形成一对鼻原基,鼻原基内外两侧突起形成左、右内侧鼻突和左、右外侧鼻突,两侧内侧鼻突逐渐向中线及下部方向移行,至胚胎第 7 周末,内侧鼻突在中线处融合形成上颌间支。上颌间支与上颌突从后向前融合失败则导致唇裂、上牙槽突裂、切牙孔前方的硬腭(即原发腭)裂。继发腭位于切牙孔后方,由上颌突的腭突发育融合而来,正常情况下自中线处切牙孔后方从前向后融合,止于悬腭垂即软腭处[4]。两侧腭突融合失败导致继发腭裂。



a:正中矢状切面颌骨前突;b:鼻后三角底部两边回声缺失

图 6 双侧唇腭裂超声表现



a:正中矢状切面腭线未见明显连续性中断;b:旁矢状切面原发腭与硬腭之间见回声缺失;c:横切面见牙槽突连续性中断;d:冠状切面鼻后三角底部一侧连续性中断;e:横切面可见明显犁骨,提示继发腭裂;f:引产

图 7 单侧唇腭裂超声表现

简言之,原发腭起源于额鼻突,继发腭起源于上颌突。胎儿唇腭是在胚胎 12 周以前发育形成的,这为胎儿早中孕期筛查唇腭裂提供了解剖学基础。

目前国内外文献报道对唇腭裂的超声诊断时间主要集中在中晚孕期[5-6]。大部分唇裂二维超声就可以检出,但由于腭位于口腔顶部,呈弧形前后方向走行,其前方和两侧均有上颌骨牙槽突遮挡,从而限制了继发腭裂的检出。翻面技术首先于 2005 年由 Campbell 等[7-8]提出,后来其对孕 16 周用牙槽突切面对胎儿腭部进行三维评估给予了高度评价。Wong 等[9]对经证实上腭正常的 31 例胎儿的三维容积数据进行回顾性分析,提出翻面技术可以显示胎儿的继发腭,尤其适用于妊娠中晚孕期。Gindes 等[10]的一项研究报告显示,在横切面对腭的三维评估中假阳性率为 23%。对于中晚孕期诊断的唇腭裂,其中一部分胎儿因孕周过大,不能进行染色体检查,不利于对其预后进行准确判断。然而对早孕期胎儿唇腭裂的超声诊断国内外报道不多。Sepulveda 等[11]于 2010 年提出鼻后三角可以作为妊娠早期诊断腭裂的超声标志,如鼻后三角的底边连续性中断则可诊断为原发腭裂。Chaoui 等[12]于 2015 年提出早孕期胎儿正中矢状切面上如上颌骨出现间隙亦可诊断为唇腭裂,该指标的假阳性率为 7%。Lakshmy 等[13]于 2017 年对 2 014 例早孕期胎儿进行唇腭裂检查,发现 14 例不同类型的唇腭裂,提出胎儿正中矢状切面腭部骨性结构由上方的犁骨、前下方的原发腭以及后下方的继发腭组成。范敏容等[14]和刘士龙等[15]对早孕期唇腭裂鼻后三角的超声特点进行了研究,提出在胎儿 11 ~ 13^{+6}周时可以通过检测鼻后三角的连续性诊断是否存在唇腭裂。国内目前对早孕期唇腭裂的诊断研究较少,尤其是继发腭裂的报道罕见,缺乏对早孕期唇腭裂胎儿超声表现的总结。

本研究在以往国内外学者的研究基础上,对早孕期唇腭裂的超声表现进行了初步的探索。首先在二维平面对腭部的 3 个重要解剖标志进行评估,即腭线(正中矢状切面)、上颌骨牙槽突(横切面)和鼻后三角底部(冠状切面),正常胎儿的这 3 个标志均没有回声缺失或连续性中断。单侧唇腭裂胎儿正中矢状切面腭线未见明显中断,牙槽突横切面及鼻后三角切面底部偏一侧可见缺损;双侧唇腭裂胎儿正中矢状切面唇部前方可显示颌骨前凸,如合并有继发腭裂犁骨下移,原发腭与犁骨之间可见缺损,牙槽突切面及鼻后三角底部可见双侧缺损;中央唇腭裂胎儿正中矢状切面腭线缩短(下方的原发腭及继发腭缺损,上方的犁骨下移),鼻后三角切面底部中央可见缺损。

早孕晚期胎儿鼻后三角切面较容易获取,只要在 NT 切面上旋转探头 90°,连续横断面扫查得到牙槽突切面(注意跟下牙槽突进行鉴别),然后向胎儿尾侧偏斜约 30°至面侧时,即可获取鼻后三角,且不会明显增加检查时间。本研究对胎儿骨性结构进行评估,结果显示假阳性率为 0,假阴性率为 12.5%,有 1 例单纯唇裂漏诊,其原因为早孕期胎儿软组织发育不完善,此方法对单纯唇裂以及软腭裂不敏感。联合应用 3 个标志可避免仅凭某一切面的正常表现而漏诊可能存在的异常。

本研究对可疑腭裂胎儿进一步行三维评估,三维超声可通过多平面、断层显像、自由解剖技术及渲染技术,更充分地显示腭部的解剖结构,进一步印证二维超声的腭部异常表现,为腭裂的早期发现与基因检查等奠定了一定的基础。

[参考文献]

[1] Marazita ML. The evolution of human genetic studies of cleft lip and cleft palate[J]. Annu Rev Genomic Hum Genet,2012,13:263 - 283. doi:10.1146/annurev-genom-090711 - 163729.

[2] Mossey PA,Little J,Munger RG,et al. Cleft lip and palate[J]. Lancet,2009,374(9703):1773 - 1785. doi:10.1016/S0140 - 6736(09)60695 - 4.

[3] Smarius B,Loozen C,Manten W,et al. Accurate diagnosis of prenatal clet lip/palate by understanding the embryology[J]. World J Methodol,2017,7(3):93 - 100. doi:10.5662/wjm.v7.i3.93.

[4] Som PM,Naidich TP. Illustrated review of the embryology and development of the facial region,part 1: early face and lateral nasal cavities[J]. AJNR,2013,34(12):2233 - 2240. doi:10.3174/ajnr.A3415.

[5] 陈秀兰,李胜利,毕静茹,等. 三平面正交法及特殊切面法在诊断胎儿唇腭裂中的应用[J/CD]. 中华医学超声杂志:电子版,2013,10(7):542 - 547.

[6] 李 霞,张兰珍,路妍妍,等. 二维联合三维成像在胎儿唇腭裂的应用分析[J]. 中国超声医学杂志,2018,34(3):253 - 256.

[7] Campbell S,Lees C,Moscoso G,et al. Ultrasound antenatal diagnosis of cleft palate by a new technique: the 3D "reverse face" view[J]. Ultrasound Obstet Gynecol,2005,25(1):12 - 18. doi:10.1002/uog.1819.

[8] Campbell S. Prenatal ultrasound examination of the secondary palate[J]. Ultrasound Obstet Gynecol,2007,29(2):124 - 127. doi:10.1002/uog.3954.

[9] Wong HS,Tait J,Pringle KC. Examination of the secondary palate on stored 3D ultrasound volumes of the fetal face[J]. Ultrasound Obstet Gynecol,2009,33(4):407 - 411. doi:10.1002/uog.6339.

[10] Gindes L,Weissmann-Brenner A,Zajicek M,et al. Three-dimensional ultrasound demonstration of the fetal palate in high-risk patients: the accuracy of prenatal visualization[J]. Prenat Diagn,2013,33(5):436 - 441. doi:10.1002/pd.4083.

[11] Sepulvenda W,Wong AE,Martinez-Ten P,et al. Retronasaltriangel: asonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester[J]. Ultrasound Obstet Gynecol,2010,35(1):7 - 13. doi:10.1002/uog.7484.

doi:10.11659/jjssx.01E020112

·临床报道·

指动脉背侧终末支皮瓣修复手指末端缺损的疗效

赵立宁,许亚男,侯训凯 (山东省立第三医院创伤与手足外科,山东 济南 250031)

[摘 要] **目的** 探讨指动脉背侧终末支皮瓣修复指末节组织缺损的效果。**方法** 选取2014年2月至2018年9月山东省立第三医院收治的采用指动脉背侧终末支皮瓣修复指末端组织缺损的患者35例(48指),依照缺损的面积、形状,于患指的近节或中节指背设计并切取皮瓣,皮瓣切取面积为10 mm×12 mm~23 mm×41 mm。记录皮瓣成活情况、外观、质地、弹性、患指活动度、患者的满意程度、皮瓣区两点分辨觉,依照中华医学会手外科学会上肢部分功能评定试用标准进行评价。**结果** 本研究48指移植皮瓣全部成活,经1~12个月随访,移植皮瓣供血较好,外观、质地及弹性和受区附近皮肤比较无明显区别,皮瓣两点分辨觉为4~8 mm,各指间关节活动及供区无异常,患者均较满意。**结论** 以指动脉背侧终末支为供血的筋膜蒂岛状逆行皮瓣设计合理,切取方便,不伤及指固有动脉和神经,成活率高,是修复指末端软组织缺损的一种有效方法。

[关键词] 指端缺损;皮瓣;指动脉背侧终末支;组织缺损
[中图分类号] R658.2 [文献标识码] A [收稿日期] 2020-01-27

Repair of fingertip defect with reverse flap based on the end dorsal branches of the digital artery

ZHAO Li-ning, XU Ya-nan, HOU Xun-kai (Department of Trauma and Hand and Foot Surgery, Shandong Provincial Third Hospital, Jinan Shandong 250031, China)

Abstract: Objective To evaluate the treatment of reverse flap based on the end dorsal branches of digital artery for repairing fingertip defect. **Methods** A total of 35 patients (48 fingers) with fingertip defect who were treated with reverse flap based on the end dorsal branches of digital artery for repairing fingertip defect were selected from February 2014 to September 2018 in Shandong provincial third hospital. According to the defect area and shape, the flap was designed and removed from the proximal or middle segment of the affected finger, and the flap areas were 10 mm×12 mm~23 mm×41 mm. The flap survival rate, appearance, texture, elasticity, finger movement, satisfaction of the patient, and two-point discrimination in the flap area were recorded. The evaluation was carried out according to the trial criteria of upper limb partial function assessment issued by the Hand Surgery Society of Chinese Medical Association. **Results** In this study, all the 48 finger flaps survived. The patients were followed up for 1 to 12 months, the blood supply of the transplanted flap was good, and there was no significant difference in appearance, texture and elasticity between the recipient area and the surrounding skin. The two-point discrimination ranged from 4 to 8 mm. No obvious functional problem was found in distal interphalangeal motion. **Conclusion** Reverse flap based on the end dorsal branches of digital artery is designed rationally and obtained easily without injury of proper digital arteries and nerves, which is an effective method for repairing fingertip defect with high survival rate.

Keywords: fingertip defects; flap; digital arterial dorsal branch; tissue defect

手外伤是日常生活和工作的常见损伤,其中最常见的为手指末端缺损,易造成骨和肌腱外露。考虑手功能的重要性,特别是患者以中青年居多,对修复后的功能、外观等期望较高,应尽可能避免手残端修整、短缩伤指等方法。目前对于手指末节缺损的修复方法较多,主要有短缩缝合、皮瓣修复(V-Y皮瓣、矩形皮瓣、指动脉侧方皮瓣、腹部带蒂皮瓣、邻指皮瓣、鱼际皮瓣、多种游离皮瓣等)、足拇甲瓣、取足趾全型再造等[1-3]。

[通信作者] 赵立宁,E-mail:5241zln@163.com

[12] Chaoui R, Orosz G, Heling KS, et al. Maxillary gap at 11-13 weeks of gestation: marker of cleft lip and palate[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2015, 46(6): 665-669. doi: 10.1002/uog.15675.
[13] Lakshmy SR, Deepa S, Rose N, et al. First-Trimester sonographic evaluation of palatine clefts: a novel diagnostic approach[J]. J Ultrasound Med, 2017, 36(7): 1397-1414. doi: 10.7863/ultra.16.05084.
[14] 范敏容,林小影. 孕11~13+6周胎儿鼻后三角的二维及三维超声观察及测量在临床的诊断价值[J]. 临床超声医学杂志,2018,20(6):393-396. doi:10.16245/j.cnki.issn1008-6978.2018.06.008.
[15] 刘士龙,熊 奕,刘 涛,等. 11~14孕周胎儿腭裂的声像图表现[J]. 中国超声医学杂志,2016,32(7):665-667.

(编辑:贺绍梅)