

胎儿成骨不全产前超声与 X 线诊断对比分析

甘兵¹ 白灵子²

(1. 宜昌市伍家医院 超声科, 湖北 宜昌 443001; 2. 宜昌市妇幼保健院 超声科, 湖北 宜昌 443001)

【摘要】 目的 探讨产前超声与引产后 X 线对胎儿成骨不全的诊断价值。**方法** 应用美国 GE 彩超与万东 DR 对 8 例胎儿成骨不全产前超声及引产后 X 线诊断进行对比分析。**结果** 6 例诊断为Ⅱ型成骨不全, 1 例为Ⅲ型成骨不全, 超声误诊 1 例, X 线诊断Ⅲ型成骨不全。**结论** 超声目前是产前胎儿成骨不全的最好的检查方法, 而 X 线对产后成骨不全确诊及分型提供更重要的诊断价值。

【关键词】 胎儿成骨不全; 产前超声; X 线诊断

【中图分类号】 R714.53 **【文献标识码】** B

成骨不全是一种罕见的与常染色体遗传有关、是由遗传性中胚层发育障碍而造成结缔组织异常有关的先天性骨骼发育障碍性疾病, 进一步发展常会累及到骨骼、韧带、巩膜出现相应的病理改变。多发性骨折、蓝巩膜、进行性耳聋是本病的主要特点, 故成骨不全又被称脆骨病或脆骨-蓝巩膜-耳聋综合征, 发病时间越早病情越重, 以胎儿型成骨不全病情最重, 胎儿型成骨不全的大多数患儿可发展成死胎或者产后短期夭折^[1], 目前产前超声在胎儿成骨不全诊断中发挥了越来越重要的作用, 虽然 X 线诊断在产前诊断中受到局限性, 但是在成骨不全确诊及分型具有重要诊断价值, 现将我院收集的 8 例胎儿成骨不全产前超声与引产后 X 线诊断结果进行对比分析, 结果是超声目前是产前胎儿成骨不全的最好的检查方法, X 线诊断在成骨不全确诊及分型中起到重要的诊断价值, 报道如下:

1 资料与方法

1.1 研究对象 收集本院 2006 年 10 月至 2014 年 6 月来本院超声检查提示胎儿成骨不全, 引产后 X 线检查确诊, 8 例胎儿成骨不全患者, 男性 3 例, 女性 5 例, 孕周 15~34 周大小左右, 平均孕周 23.5 周。

1.2 仪器与方法 采用美国 GE 彩色多普勒超声

诊断仪, 凸阵探头, 频率 3.5MHz, 新东方 1000B DR 机。8 例胎儿均按常规超声检查进行规范检查并存档留档, 包括双顶径、头围、腹围、股骨长、胎心率、羊水、胎盘的检查、胎儿体重的估测, 对发现的问题重点观察胎儿颅骨的形状、骨化程度及柔软度、胸廓的大小、肋骨的走形、心胸比值、脊柱的走形、四肢长骨的测量、形状及骨化程度、股骨长/腹围比值。8 例胎儿均引产后行 X 线拍片检查存档留档, 重点观察头颅骨、肋骨、四肢长骨的形状及骨质的密度, 最后通过 2 名高年资医师诊断分型, 最后所有检查结果均被证实。

2 结果

8 例胎儿成骨不全中超声提示Ⅱ型成骨不全 6 例, 经引产后 X 线确诊, 孕周 15~26 周, 超声表现: 典型三叶草形头颅 1 例, 颅骨骨化差 2 例, 不骨化 4 例(图 1), 回声均低于大脑镰回声; 6 例均表现胸廓狭小, 肋骨走形平直 3 例, 肋骨骨折变形 3 例, 心胸比值均 $>60\%$; 6 例均表现为长骨低于正常孕周的 4 个标准差, $FL/AC < 0.16$, 长骨短而弯曲, 且有多处骨折征象, 骨化差; 合并羊水过多 4 例, 羊水量正常 2 例; 引产后 X 线表现: 1 例因颅骨骨化差, 引产过程中自发性破裂; 6 例均表现颅骨骨化差, 骨密度明显降低, 胸廓变形, 长骨短而弯曲, 骨密度降低, 骨皮质薄, 尤其表现在股骨和胫骨上, 胫骨向前弓, 成镰

刀状。超声提示 1 例Ⅲ型成骨不全,孕周 34 周,超声表现颅骨骨化差;胸廓正常,肋骨细长;心胸比值为 0.32,双侧股骨中段骨折,且成角,回声减低,中孕检查时无骨折征象,股骨不短,细长,回声减低,羊水量过多。引产后 X 线表现:颅骨骨化差,骨密度明显降低,胸廓无明显狭窄,双侧股骨中段骨折成角(图 2),骨密度减低,骨皮质变薄。超声误诊一例Ⅲ型成骨不全,孕 15 周大小,超声提示双侧股骨弯曲变短,FL/AC<0.16,双侧胫骨,桡骨稍示弯曲,未见明显骨折征象,超声提示软骨发育不全可能,后经引产后 X 线表现为双侧股骨弯曲变短,双侧胫骨弯曲成角、桡骨中段骨折,羊水量正常,诊断为Ⅲ型成骨不全(图 3),8 例胎儿成骨不全超声表现与引产后 X 线诊断对照见表 1。

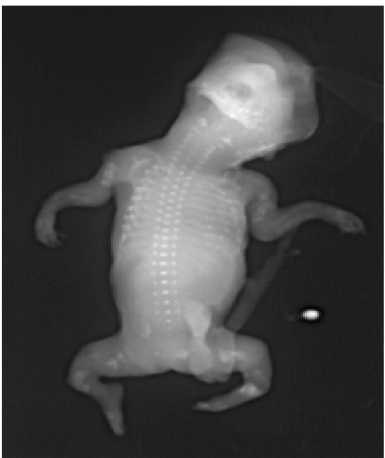


图 3 Ⅲ型成骨不全引产后标本 X 线片

3 讨论

成骨不全是一种遗传性全身性结缔组织疾病,病变除骨骼外,内耳、巩膜、韧带、皮肤也常被累及,又称脆骨病或脆骨-蓝巩膜-耳聋综合征,在临床上现在已非常少见,约 45/10 万人群患本病,60%为常染色体显性遗传,15%~20%为常染色体隐性遗传,本病与性别无关,男女发病相当^[2],临床上 4 个主要的临床标准:①骨质疏松和骨的脆性增加;②蓝巩膜;③牙质形成不全;④早起耳硬化,这些异常有两项就能确诊^[3]。根据 Sillence^[4]分为 4 型:I、Ⅲ、Ⅳ型为非致死型成骨不全,Ⅱ型为致死型成骨不全,超声最容易诊断的为Ⅱ型成骨不全,I、Ⅲ、Ⅳ型因表现轻微短肢,无骨折或骨折不明显,甚至在晚孕时才发现骨折,尤其 I、Ⅳ型在宫内难以诊断。

致死型成骨不全主要是因为严重胸部发育不良导致肺发育不良和胎儿死亡,超声表现为胎儿颅骨薄,回声低于正常,近探头侧脑组织及侧脑室等结构可显示清晰,严重短肢畸形,骨化差,胎儿期即可出现多发性骨折,长骨不规则,弯曲变形,胸腔狭窄,肋骨骨折,主要指标 FL/AC<0.16,心胸比值>60%,胸围/腹围<0.89,可伴有羊水过多。非致死型成骨不全一般无严重胸部发育不良,在相对较晚孕周才有超声改变,骨折可出现,也可不出现,所以往往会



图 1 孕 15 周颅骨不骨化



图 2 股骨中段骨折成角

表 1 8 例胎儿成骨不全超声表现与引产后 X 线诊断对照

超声表现	Ⅱ型成骨不全	Ⅲ型成骨不全	X 线结果与超声对照
颅骨骨化程度	4 例骨化差; 2 例不骨化	2 例骨化差	相符
胸廓狭窄	6 例	2 例无	相符
四肢长骨骨折情况	6 例	1 例;漏诊 1 例 桡骨骨折	相符 1 例; 确诊 1 例
羊水量	过多 4 例; 正常 2 例	过多 1 例; 正常 1 例	相符

造成漏诊或者误诊,有的甚至出生后通过 X 线才能诊断出。据有关文献报道:致死型的Ⅱ型早在妊娠 13.5~15 周超声就可以诊断^[5],成骨不全根据 X 线表现可分为粗短型、细长型(薄骨型)和囊型^[6],从病因和病理上主要是胶原在矿化和非矿化两种组织中的成熟异常所造成^[7],主要 X 线表现有四肢长骨纤细,弯曲变形,骨质密度极低,皮质变薄,有多发性骨折,骨痂形成正常,表现最明显的是股骨和胫骨,上肢表现较轻微,胫骨向前弓,形成腰刀状,椎体密度减低,变扁,有双凹变形,颅骨前后径增加,穹窿变薄,X 线对骨折检出的敏感性明显优于超声检查,所以 X 线对成骨不全诊断及分型提供更重要的诊断价值。

成骨不全主要和软骨发育不全、低磷酸酶症鉴别,通常锁骨骨化正常是典型的低磷酸酶症的表现,小下颌则出现在软骨发育不全中,而骨折则可能出现在成骨不全中^[8]。在临床上,成骨不全Ⅱ型为致死性骨骼发育障碍性疾病,出生后不能存活,预后差。成骨不全Ⅰ、Ⅲ、Ⅳ型,畸形轻者预后较好,可以正常上学,畸形重者预后差,需长期轮椅生活,智力可不受影响,总体上,预后与特殊表型的严重程度有关^[9]。

目前产前超声是对胎儿Ⅱ型成骨不全和比较严重的Ⅲ型成骨不全的最好的检查方法,Ⅰ、Ⅳ型在宫内难以诊断,虽然 X 线诊断在产前诊断中受到局限

性,但是 X 线对产后成骨不全的确诊及分型提供了更重要的诊断价值,同时对指导临床治疗提供了更重要的价值。

参 考 文 献

- [1] 李正,王慧贞,吉士俊.先天畸形学[M].北京:人民卫生出版社,1999:112.
- [2] 何隽祥,姜绪周,张顺智,等.遗传学成骨不全临床及 X 线诊断探讨(附一家系 42 例报告)[J].中华放射学杂志,1998,32(10):699-700.
- [3] 朱红娟.先天性成骨不全症的 X 线诊断[J].中国社区医师,2012(14):225.
- [4] 郭万学.超声医学[M].第 6 版.北京:人民军医出版社,2013(7):1313-1314.
- [5] Mahony BS. Ultrasound evaluation of the fetal musculoskeletal system. In Callen PW (ed.): Ultrasonography in obstetrics and gynecology[M]. Philadelphia: WB Saunders Co, 1994.
- [6] 曹来宾.骨与关节 X 线诊断学[M].济南:山东科学技术出版社,1981:164-165.
- [7] 徐德永,许祖闪,沈其杰,等.成骨不全的临床和 X 线表现的诊断价值[J].中华放射学杂志,1997,31(7):468-469.
- [8] 邓学东.产前超声诊断与鉴别诊断[M].北京:人民军医出版社,2013:254-260.
- [9] 段涛.产前诊断[M].北京:人民卫生出版社,2010:246.

(收稿日期:2014-07-23)

编辑:宋文颖