

超声早期诊断胎儿露脑-无脑畸形序列的临床价值分析

李建华 杨小红 陈欣林 朱霞

(湖北省妇幼保健院 超声诊断科,湖北 武汉 430070)

【摘要】 目的 探讨超声在早期诊断胎儿露脑-无脑畸形序列的临床应用价值。**方法** 对2007年1月至2013年11月本院28例超声早期诊断的胎儿露脑-无脑畸形序列的声像图特征进行回顾性分析。**结果** 超声早期诊断胎儿露脑畸形22例,无脑儿畸形6例,最终诊断经引产后尸检或随访证实。**结论** 超声检查安全、可靠、实用、快捷,能在早期诊断露脑-无脑畸形序列。

【关键词】 胎儿;露脑畸形;无脑畸形;早期;超声诊断

【中图分类号】 R445.1 **【文献标识码】** A

【Abstract】 Objective To explore the clinical value of ultrasound on early diagnosing the fetal exencephaly and anencephaly sequence. **Method** 28 cases ultrasound early diagnosis of fetal exencephaly and anencephaly sequence ultrasonographic feature were analyzed retrospectively from January 2007 to November 2013. **Results** 28 cases of the exencephaly and anencephaly sequence were found in the early diagnosis, 22 were exencephaly and 6 were anencephaly. The final diagnosis were confirmed by autopsy or follow-up. **Conclusions** Ultrasound examination is safe, reliable, practical, and fast, it is an dependable method on screening the fetal exencephaly and anencephaly sequence in the early diagnosis

【Key words】 fetal; exencephaly; anencephaly; early; ultrasound diagnosis

近年来,随着11~14孕周胎儿染色体异常风险评估筛查的开展及高频率、高分辨率超声仪的应用和超声工作者经验的增加,使得在孕早期筛查出严重的先天性畸形成为可能。但露脑、无脑畸形在不同的阶段具有不同的畸形声像图表现,其在早孕期观察到的声像图可能与中晚孕期完全不同。为了能在孕早期诊断出致死性的露脑、无脑畸形,避免诊断中潜在的陷阱。笔者回顾性分析了11~14孕周超声诊断的28例露脑、无脑畸形的超声图像,并分析其特征,以加强早孕期对本病的认识,明确超声在早期诊断胎儿露脑-无脑畸形序列中的实用价值,现报道如下。

1 资料与方法

1.1 研究对象 选取2007年1月至2013年11月

孕早期在本院进行常规产前超声检查发现的露脑畸形(exencephaly)22例,无脑畸形(anencephaly)6例,所有病例孕周采用超声孕周校正。孕妇年龄20~37岁,平均年龄(28±2)岁,孕周为9~14周,平均孕周(13±1.4)周。全部病例均经引产后尸检或随访证实。

1.2 仪器与方法 使用Siemens Acuson Sequoia 512型彩色多普勒超声诊断仪,腹部探头频率为3.5~5 MHz,经阴道探头频率为5~9 MHz。腹部超声判断胎儿个数,测量胎儿头臀长或生长参数,确定孕龄,胎儿正中矢状切面测量颈项透明层厚度(nuchal translucency thickness, NT),测量胎心率。纵切面扫查胎儿后,探头旋转90°,从头部至尾端横切扫查胎儿。重点观察胎儿颅内结构和脊柱排列情况,可疑时经阴道进一步检查,并对脑及颜面部以外的结构如心脏、骨骼及其他器官进行系统扫查,利用彩色多普勒观察胎儿心脏及双脐动脉血流。

2 结果

28 例孕早期产前超声筛查出的露脑畸形 22 例(图 1),无脑儿畸形 6 例(图 2),NT 值均在正常范围内。其中露脑畸形中 2 例合并指趾畸形;1 例合并腹腔积液,左足马蹄内翻,室间隔缺损;1 例合并脊柱侧弯;1 例合并胸腹联合裂,体外心,脊柱侧弯;1 例合并法四,单脐动脉;1 例合并左侧膈疝,单脐动脉;余 21 例无合并畸形。无脑儿 1 例合并胸壁缺损,心脏外翻,双足马蹄内翻;1 例双胞胎之一无脑儿,7 周后复查示双胞胎之一无头无心畸形。余 6 例无合并畸形。



图 1 露脑畸形



图 2 无脑儿畸形

3 讨论

20 世纪 70 年代初,超声诊断的第一例中枢神经系统畸形为无脑畸形,随着高分辨率超声诊断仪器的发展和应用,使得我们能在孕早期探查胎儿中枢神经系统的发育和变化^[1]。中枢神经系统畸形在所有胎儿畸形类型中最为常见,且多为致死性的严重的畸形,大约是 10%,而且 50%的中枢神经系统异常可在早孕期诊断^[2]。

妊娠 9 周之前,胎儿脑室系统仍未分化为左右两侧,还只是单脑泡。到 9 周末,单脑泡消失,大脑开始分化为左右半球。早孕期的大脑半球皮质很薄,侧脑室腔充满了大脑半球,其中脉络丛也非常明显。正常早孕期胎儿头围平面声像图显示大脑镰居中,双侧脑室几乎占据了双侧大脑半球,脉络丛呈均匀的强回声结构,位于侧脑室内,大脑皮质不明显(图 3)。



图 3 正常胎儿大脑横切面

露脑-无脑畸形为颅盖骨缺失所致,在声像图上,典型的露脑畸形表现为胎头失去正常形态,未见头颅光环,左右大脑半球向上向外扩展,似“米老鼠”状。一系列的超声研究已经表明露脑畸形将导致无脑畸形^[3]。一系列作者使用超声已经很好地记录了从露脑畸形到无脑畸形的进展,因此,亦有人将这种畸形称为露脑-无脑畸形序列^[4]。本组研究中,露脑畸形 22 例,无脑畸形 6 例,前者远多于后者,进一步论证了先是露脑畸形,然后再发展为无脑畸形。

露脑畸形是无脑畸形的早期阶段,由于颅盖骨缺失,脑组织长期浸泡于羊水之中受化学及机械因素的影响,脑组织破碎脱落于羊膜腔中。久而久之脑组织越来越少,最后只剩下面部和颅底,成了无脑畸形。大脑组织是否残存,是鉴别露脑畸形和无脑畸形的关键。本研究中最先诊断的一例露脑畸形是 11⁺₃周。无脑畸形系前神经孔闭合失败所致,是神经管缺陷的最严重类型,最早在孕 12 周即可确诊^[5]。无脑畸形分为 3 类^[6]:①完全性无脑畸形,颅骨缺损达枕骨大孔;②不完全性无脑畸形,颅骨缺损局限于枕骨大孔以上;③颅脊柱裂畸形,为完全性无脑畸形伴开放性脊柱裂畸形。无颅盖骨、无大脑半球,仅见颅底,冠状面两眼眶位于最高处且无前额,

呈“青蛙样”面容,是中孕期超声诊断无脑儿的要点。常规腹部超声可在中孕早期(13~14周)做出诊断,若用高频阴道探头经阴道检查,在孕11~12周即可做出诊断。但在10~11周之前,由于颅骨没有完全骨化,诊断无脑畸形较困难。本组研究中一例10周诊断的双胎之一无脑儿,7周后复查是双胎之一无头无心畸形。中孕期超声诊断无脑畸形并不困难,但在孕早期正确诊断露脑畸形,有赖于我们对胎儿颅内解剖结构的正确认识,避免诊断中的陷阱。

笔者发现本组研究中绝大多数病例头臀长的超声孕周都小于临床孕周,提示我们在日常工作中,若孕妇月经规律,早孕期超声检查时发现胎儿头臀长较孕周短,此时应注重胎儿头颅部的扫查,如有疑问,可经阴道超声探查进一步确诊。本组研究中的28个病例均经阴道超声检查,对于胎头位置较低,并向母体背部屈曲,腹部扫查可因看不清胎头结构而误诊。

由于孕早期进行了系统超声筛查,本组病例详细记录了更多以前没有注意到的胎儿心脏畸形及脊柱、肢体的异常。超声检查能很好地显示胎儿颅内结构,是产前诊断胎儿畸形的首选方法。露脑-无脑畸形愈合差,早期发现可以早期干预,也减少了孕妇

的精神痛苦和生理创伤。在早孕期终止妊娠从医学和心理方面对孕妇的益处明显优于妊娠中晚期。

参 考 文 献

- [1] Callen PW. Ultrasonography in obstetrics and gynecology [M]. Philadelphia: W. B. Saunders Company, 2000: 277-290.
- [2] Blaas HGK, Eik-Nes SH. Sonoembryology and early prenatal diagnosis of neural anomalies[J]. Prenat Diagn, 2009, 4(29): 312-325.
- [3] Wilkins-Haug L, Freedman W. Progression of exencephaly to anencephaly in the human fetus-an ultrasound perspective [J]. Prenat Diagn, 1991, 11: 227-233.
- [4] Timor-Tritsch IE, Greenebaum E, Monteagudo A, et al. Exencephaly-anencephaly sequence: proof by ultrasound imaging and amniotic fluid cytology[J]. J Matern Fetal Med, 1996, 5: 182 - 185.
- [5] Twining P, McHugo JM, Pilling DW. Text book of fetal abnormalities[M]. 2nd ed. London: Churchill Livingstone, 2007: 95-142.
- [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: 131.

编辑:宋文颖

(收稿日期:2013-11-21)

读者 · 作者 · 编者

本刊对文稿撰写的要求

文稿应具科学性、实用性,论点明确,资料可靠,数据准确,层次清楚,文字精练,用字规范,文稿附图量不限,提倡多附图片和视频(音频)内容。论著性文章4000字左右,综述、讲座5000字左右,论著摘要、经验交流、病例报告等一般不超过2000字,欢迎以图像为主的来稿,并贯穿文字说明和评析,专家视频讲座为30~40分钟(分成3~4段)。当报告是以人为研究对象的试验时,作者应该说明其遵循的程序是否符合负责人体试验的委员会(单位性的、地区性的或国家性的)所制定的伦理学标准并得到该委员会的批准,是否取得受试对象的知情同意。文题力求简明,且能反映出文章的主题。中文文题一般不超过20个汉字。

中国产前诊断杂志(电子版)编辑部