

产前超声诊断膀胱外翻 2 例并文献复习

张冬梅 侯莉* 林果 叶才为

(电子科技大学医学院附属妇女儿童医院、成都市妇女儿童中心医院 超声科,四川 成都 611731)

【摘要】 目的 总结膀胱外翻的产前超声声像图特征,加强对膀胱外翻的认识。**方法** 报道 2 例产前超声诊断膀胱外翻的病例,回顾性研究产前超声表现及引产后解剖结构特点,并对膀胱外翻产前诊断相关文献进行分析。**结果** 膀胱外翻产前超声表现特征为肾脏正常、羊水正常、膀胱未显示、脐下腹壁膨出物、耻骨联合分离、外生殖器异常。2 例膀胱外翻病例引产后病理结果为下腹壁缺损、膀胱外翻膨出,脐带腹壁入口低于髂前上棘,外生殖器异常为尿道上裂(1 例男性阴茎增宽扁平、龟头分离;1 例女性阴阜、大阴唇、阴蒂分离)。**结论** 产前超声发现胎儿肾脏正常、羊水正常而动态观察膀胱未显示是诊断膀胱外翻的重要线索。膀胱外翻具有一系列特征性产前超声表现,需仔细观察腹壁与脐带入口、外生殖器、骨盆、肛门、脊柱等,与泄殖腔外翻、腹裂、脐膨出、脐尿管未闭伴尿囊囊肿等鉴别,进一步提高诊断的准确性。

【关键词】 膀胱外翻; 胎儿; 产前; 超声

【中图分类号】 R445.1、R714.53 **【文献标识码】** A

Prenatal diagnosis of bladder exstrophy by ultrasound in 2 cases and review of the literature

Zhang Dongmei, Hou Li, Lin Guo, Ye Caiwei

Department of Ultrasound, Chengdu Women's and Children's Central Hospital, School of Medicine, University of Electronic Science and Technology of China, Chengdu 611731, Sichuan, China

Corresponding author: Hou Li, E-mail: 1798656404@qq.com

【Abstract】 Objective To summarize the prenatal characteristics of bladder exstrophy by ultrasound and strengthen the understanding of bladder exstrophy. **Methods** Two cases of bladder exstrophy diagnosed by prenatal ultrasound were reported. The literatures on prenatal diagnosis of bladder exstrophy were analyzed. **Results** The characteristics of prenatal ultrasonography of bladder exstrophy were normal kidney, normal amniotic fluid, non-visible bladder, protrusion of abdominal wall under umbilicus, separation of pubic symphysis, abnormal external genitalia. After induction of labor, the pathological results of 2 cases of bladder exstrophy were inferior abdominal wall defect, bladder exstrophy, umbilical cord abdominal wall entrance lower than the anterior superior iliac spine, external genitalia abnormality was hypospadias (1 case male penis widened and flattened, glans separated, 1 case female pubic mound, labia majora, clitoris separated). **Conclusion** It is an important clue for the diagnosis of bladder exstrophy to find normal kidney and amniotic fluid in fetus by prenatal ultrasound. Bladder exstrophy has a series of characteristic prenatal ultrasonic manifestations. It is necessary to observe the abdominal wall and umbilical cord entrance, external genitalia, pelvis, anus, spine, et al carefully, and to differentiate it from cloacal exstrophy, gastroschisis, omphalocele, omphalocele with urocytic cyst, so as to further improve the accuracy of diagnosis.

【Key words】 Bladder exstrophy; Fetus; Prenatal; Ultrasonic

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2020.02.011

* 通信作者:侯莉, E-mail: 1798656404@qq.com

膀胱外翻(bladder exstrophy, BE)指发育为下腹壁及膀胱前壁肌、浆膜层的间充质细胞移行障碍、骨盆发育异常等导致的一系列畸形综合征,由泌尿畸形、生殖畸形、骨骼肌肉畸形、骨盆与盆底畸形等构成,其主要特征为不同个体大小的膀胱黏膜、输尿管与尿道裸露,由膀胱后壁与下腹壁皮肤融合^[1]。本病非常罕见,文献报道其发病率约(2.1~2.5)/10万例活产儿^[2],男性发病率所占比例更高。先天性膀胱外翻的解剖学修复与功能重建复杂,对小儿泌尿、整形、骨科等外科医师是一项巨大的挑战。因

此,产前正确诊断对孕妇选择性妊娠或出生后治疗具有重要的指导意义。现将成都市妇女儿童中心医院产前超声诊断的1例男性、1例女性胎儿膀胱外翻病例报道如下。

1 资料与方法

1.1 研究对象 收集2017~2019本院产前超声诊断的2例膀胱外翻胎儿的临床资料。2例病例孕妇由外院转入本院会诊,一般资料见表1。

表1 2例膀胱外翻病例孕妇一般资料

病例	年龄(岁)	孕产史	家族遗传病史	孕期情况	遗传学检查	孕周(周)	外院会诊原因
病例1	27	G2P1,健康生育1次	无	否认感冒、服药及有害物接触史	无创DNA检查未见异常	27 ⁺⁴	膀胱未显示
病例2	30	G3P1,健康生育1次、自然流产1次	无	否认感冒、服药及有害物接触史	母血清唐氏综合征筛查为低风险	25 ⁺⁰	尿道下裂

1.2 仪器与方法 使用GE公司E8、E10彩色多普勒超声诊断仪,三维探头频率4~8MHz,二维探头频率3.5~5.0MHz。选择中孕期产科超声检查模式,对胎儿进行系统性产前超声检查,重点扫查膀胱、腹壁与脐带入口、外生殖器、骨盆、肛门、脊柱等结构。留存动、静态图像,二、三维图像,并存储于硬

盘后期处理与研究。2例膀胱外翻病例由孕妇及家属签署知情同意书,羊膜腔注射药物终止妊娠,引产儿进行病理解剖。

2 结果

产前超声表现特征与引产儿病理结果见表2。

表2 2例膀胱外翻病例产前超声与引产后病理结果

病例	产前超声结果		病理结果		
	膀胱、腹壁、外生殖器、耻骨联合	其他:头面、脊柱、心脏、肾脏、肝脏、胎盘、羊水等	超声提示	膀胱、腹壁、外生殖器	其他
病例1	动态观察24小时,膀胱未显示(图1A)。腹壁脐带入口位置偏低,其下方与外生殖器上方向外凸起一稍强回声团约3.5cm×2.5cm,包块周边低回声(图1B)。外生殖器形态失常(图1C)	未见异常;羊水指数11.7cm	①宫内单活胎,生物学测量相当于27周5天; ②胎儿异常:膀胱未显示、脐下腹壁膨出物、外生殖器异常,考虑膀胱外翻可能	腹壁脐根部位置偏低,脐下腹壁缺损约1.5cm×1.5cm,膀胱外翻,双侧输尿管连接外翻的膀胱下部。阴囊内可触及睾丸,阴茎短小扁平,尿道上裂,龟头分离(图1D)	男性,体重808g,肛门正常、脊柱正常
病例2	动态观察24小时,膀胱未显示。脐带腹壁入口可见,位置偏低,紧贴脐带下方外凸起一稍强回声团约0.8cm×0.6cm(图2A)。外生殖器形态失常、结构不清,可见宽约0.3cm裂隙样回声(图2B)。耻骨联合增宽,约1.3cm(图2C)。	未见异常;羊水指数15.3cm	①宫内单活胎,生物学测量相当于25周0天; ②胎儿异常:膀胱未显示、脐下腹壁膨出物、外生殖器异常,考虑膀胱外翻可能	腹壁脐根部位置低,脐下腹壁缺损约2.0cm×1.5cm,膀胱外翻。尿道上裂,阴阜、大阴唇、阴蒂分离,肛门前移(图2D)	女性,体重714g

3 讨论

膀胱外翻以膀胱黏膜裸露为主要特征的综合畸

形,是尿道上裂-膀胱外翻综合征(exstrophy-epispadias complex, ECC)主要类型之一,亦属于腹壁缺陷。目前膀胱外翻确切的发病机制尚不清楚,

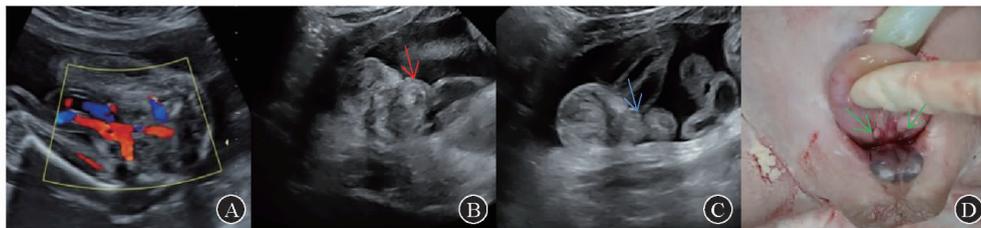


图1 病例1 男性胎儿膀胱外翻产前超声图及引产后大体标本图

A. 膀胱未显示;B. 脐带腹壁入口下方稍强回声团, 团块周边低回声(红色箭头示);C. 阴茎短小、扁平, 形态异常(蓝色箭头示);D. 引产后患儿膀胱外翻, 下方可见输尿管开口(绿色箭头示), 尿道上裂, 龟头分离



图2 病例2 女性胎儿膀胱外翻产前超声图及引产后大体标本图

A. 膀胱未显示;腹脐带入口下方稍强回声团(白色箭头示);B. 外生殖器形态失常, 可见裂隙样回声(黄色箭头示);C. 骨骼成像模式耻骨联合增宽;D. 引产后患儿膀胱外翻, 尿道上裂, 阴阜、大阴唇、阴蒂分离

Stec 等^[4]提出由于细胞或机械原因导致泄殖腔膜过早破裂会导致外翻, 破裂时间决定了疾病的严重程度。妊娠4周前破裂泄殖腔膜破裂形成泄殖腔外翻, 妊娠6周后直肠中隔下降后泄殖腔膜破裂形成膀胱外翻^[5]。Satish 等^[6]推测耻骨联合分离, 肛提肌吊床状, 推动盆腔脏器前移, 膀胱与前腹壁拉伸、变薄、破裂与BE形成相关。膀胱外翻的病因不明, 可能与基因、环境等因素有关, Catharina 等^[7]指出罕见的遗传学拷贝数变异可能参与ECC的表型。目前产前超声是筛查胎儿畸形的首选方法, 其应用于膀胱外翻的诊断研究国内文献已有报道^[8]。但由于膀胱外翻涉及的各系统畸形检出率有较大差别^[9], 部分组合畸形类型超声诊断缺乏统一的客观评价标准, 产前超声存在漏诊误诊现象。本院所发现的2例膀胱外翻病例二维产前超声共同表现为膀胱未显示、脐下腹壁膨出物、外生殖器异常, 多切面模式显示脐带腹壁入口低, 1例骨骼成像模式显示耻骨间距增宽, 产前超声提供了具有重要特征的诊断信息。

正常情况下, 妊娠14周胎儿膀胱显示率可达100%。每隔30~40min充盈与排空一次, 容量具有可变性。如羊水正常、动态观察膀胱未显示应警惕膀胱外翻的可能。中晚孕期由于外翻膀胱壁上的输尿管外露, 尿液直接排入羊膜腔内, 膀胱无充盈、失去存储尿液的功能而不显示。国内外文献报道一

致将膀胱不显示作为诊断膀胱外翻的重要信息之一^[8-10]。产前超声常常表现为下腹部两条脐动脉之间膀胱持续不显影。但在一些罕见病例中^[11], 下腹部脐尿管囊肿及两侧脐带显示, 和正常膀胱相似, 真正的膀胱外翻容易漏诊。或膀胱未显示伴发双肾畸形与羊水过少时, 产前诊断膀胱外翻变得更加困难。

脐下腹壁膨出物为膨出的膀胱后壁与盆腹腔肠管。二维产前超声典型的表现特征为: 膨出物紧贴脐带入口下方, 表面光滑由薄带状低回声包绕, 内部为稍强回声。本院1例下腹壁膨出包块大, 产前超声表现典型。但由于膀胱后壁与腹部皮肤融合无法区分, 腹壁缺损常难以检出。脐下腹壁膨出物检出率也约28%~47%^[8,9], 具有非持续显示的特点, 推测原因可能与外翻膀胱的大小、低位脐带入口遮挡、腹内压低、外翻膀胱平坦不外突、胎儿体位等因素有关。本院2例下腹壁膨出物时而显示、识别困难, 经多次动态观察才得以证实其存在。另也提示我们必要时需要采用新方法、新技术以进一步提高腹壁膨出物的检出率。本院1例膀胱外翻病例, 笔者利用多切面成像技术, 尤其矢状面更好地展示了脐带腹壁入口及其下方膨出物的位置关系、膨出物与皮肤延续的形态等。有学者认为磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)对软组织分辨率高, 探查脐下腹壁缺损及膨出物明显优于超声^[8]。

膀胱外翻常伴有盆腔骨骼肌肉系统畸形。早些

年文献报道膀胱外翻病例出生后经 X 线可确诊耻骨联合分离、骨盆异常等^[12,13]。近期国外学者对大样本的胎儿超声研究结果表明,耻骨间距测量是产前超声诊断膀胱外翻可行、可靠方法,除了一些由于技术原因无法测量的病例,94.74%的病例中耻骨分离测量是可行的。同时提出了测量的标准切面(显示左、右耻骨和左、右坐骨点,以及左、右股骨的近端部),及截断值为 1cm,几乎可应用于区分任何胎龄的正常与耻骨分离病例^[14]。与不同病例间膀胱外翻大小存在差异一样,耻骨联合分离的程度不一,从 1.1~2.6cm^[8]。本院 1 例膀胱外翻病例采用三维超声骨骼成像模式,显示出左、右耻骨及坐骨结构,测量耻骨间距 1.3cm,高于截断值 1.0cm,诊断为耻骨联合分离,与以上文献所报道一致。

膀胱外翻可伴有尿道上裂及外生殖器畸形,男性胎儿可合并尿道背侧裂开,阴茎短平、分裂、阙如,女性胎儿阴蒂分离、阴唇阙如等。我国法律明确规定“禁止非医学需要的胎儿性别鉴定”,产前超声生殖器检查并不作为常规筛查项目。但由于外生殖器评估对膀胱外翻病例的诊断与咨询可提供重要依据,值得更多的关注。本组 2 例产前超声可疑外生殖器异常,1 例男性胎儿睾丸显示,阴茎短小扁平,但无法识别龟头分离、尿道上裂的征象。另 1 例胎儿外生殖器可见宽约 0.3cm 裂隙样回声,但无法辨别裂隙两端软组织为阴阜或阴囊,难以与尿道下裂鉴别。产前超声对表现不典型的外生殖器难以诊断,漏诊误诊率高,必要时需要结合染色体检查^[14]。

4 鉴别诊断

4.1 泄殖腔外翻综合征是一类罕见的多发性畸形组合的疾病,主要包括脐膨出(omphalocele)、内脏外翻(exstrophy)、肛门闭锁(imperforate anus)、脊柱及生殖器畸形(spinal and genital malformations),亦称 OEIS 综合征,为 ECC 最严重类型。其脐下腹壁膨出物包括 2 个裂开的膀胱瓣及之间脱垂的回肠末端,脐下腹壁膨出物伴外翻是 OEIS 产前特征性表现^[15]。OEIS 等常伴单脐动脉、脐带短等附属结构异常。

4.2 脐膨出与腹裂脐膨出表现为脐根部向外膨出的包块,表面光滑,由羊膜及腹膜组成的线状高回声包裹,内部可见肝脏、肠管、胃等,包块周边由脐动脉包绕,彩色多普勒显示脐带入口位于包块表面,而膀胱外翻脐带入口常常紧贴包块上方。腹裂由于脐旁腹壁全程缺损,腹腔脏器外翻,形态不规则,漂浮于

羊膜腔中,膀胱外翻时腹壁膨出物形态规则,常常为圆形或椭圆形。另一重要鉴别点为,脐膨出与腹裂盆腔可见膀胱显示。

4.3 脐尿管未闭伴尿囊囊肿有文献报道^[16],早孕期脐尿管未闭伴尿囊囊肿具有特征性产前超声表现:脐根部膨出物为无回声团,与膀胱相通,呈哑铃状,两侧脐动脉走行,与膀胱外翻腹部膨出物容易鉴别。但中晚期尿囊囊肿破裂,脐根部肠管突入形成脐膨出,尿液流入羊膜腔而膀胱不显示时,需要结合其他结构表现与膀胱外翻鉴别,脐尿管未闭伴尿囊囊肿多为孤立性存在,常常不合耻骨联合分离、外生殖器畸形等。

5 临床处理与预后

膀胱外翻患儿出生后常常存在尿失禁,尿液持续由外翻膀胱的输尿管开口溢出,需要多次分期手术治疗,包括还纳外翻的膀胱,修复腹壁缺损,最大程度恢复控尿功能,防止上尿路反流及感染保全肾功能,腹壁及外生殖器形态与功能的恢复,国内文献有一些修复成功、效果满意的病例报道^[3,17]。但由于膀胱外翻患者控尿训练、性功能和生育需要等长期管理的独特性,需要包括骨科、泌尿外科、影像科、心理科、康复科等多学科的协作与努力。

综上所述,膀胱外翻为一累及多系统的综合征。膀胱外翻产前超声最重要的诊断线索为羊水正常、持续动态观察中晚期膀胱不显示。大部分膀胱外翻患者存在耻骨联合分离,是诊断膀胱外翻可靠依据。典型的脐下腹壁膨出物表面具有特异的低回声带。外生殖器异常产前超声容易检查出,但确切诊断常常困难。三维多切面模式有利于腹壁膨出物及脐带入口的观察,骨骼成像模式能立体显示耻骨联合,可作为二维超声的重要补充,结合膀胱未显示,对膀胱外翻诊断准确性高。产前超声检查对膀胱外翻的诊断具有重要的价值,规范而全面地观察膀胱与两侧脐动脉、腹壁与脐带入口、外生殖器、耻骨联合、肛门、脊柱等、有利于准确及早发现胎儿结构异常,进一步降低漏诊、误诊率。

参考文献

- [1] 李胜利,罗国阳. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:科学出版社,2017:553.
- [2] ANNE-KAROLINE EBERT, HEIKO REUTTER, MICHAEL LUDWIG, et al. The exstrophy-epispadias complex[J]. Orphanet J Rare Dis, 2009, 4:23.

- [3] 杨喆, 李养群, 唐勇, 等. 先天性膀胱外翻腹壁缺损的整形外科修复[J]. 中国美容医学, 2015, 24(8):1-4.
- [4] STEC AA. Embryology and bony and pelvic floor anatomy in the bladderexstrophy-epispadias complex[J]. Semin Pediatr Surg, 2011, 20:66-70.
- [5] JAYACHANDRAN D, BYTHELL M, PLATT MW. Register based study of bladder exstrophy-epispadias complex: prevalence, associated anomalies, prenatal diagnosis and survival[J]. J Urol, 2011, 186:2056-2060.
- [6] SATISH KUMAR KV, ABRAHAM MAMMEN, KARTHIKEYA K VARMA. Pathogenesis of bladder exstrophy: a new hypothesis[J]. J Pediatr Urol, 2015, 11(6):314-318.
- [7] CATHARINA VON LOWTZOW, ANDREA HOFMANN, RONG ZHANG, et al. CNV analysis in 169 patients with bladder exstrophy-epispadias complex[J]. BMC MedGenet, 2016, 17(1):35.
- [8] 黄君红, 杨小红, 陈欣林, 等. 产前超声诊断经典膀胱外翻的价值[J]. 中国医学影像学杂志, 2018, 26(8):616-619.
- [9] GEARHART JP, BEN-CHAIM J, JEFB RD, et al. Citeda for the prenatal diagnosis of classic bladder exstrophy[J]. Obstet Gynecol, 1995, 85(6):961-964.
- [10] 董岚, 蔡爱露, 杨泽宇, 等. 产前超声诊断胎儿膀胱外翻[J]. 中国超声医学杂志, 2019, 35(1):87-99.
- [11] GOLDSTEIN I, SHALEV E. The dilemma of prenatal diagnosis of bladder exstrophy: a case report and a review of the literature[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2001, 17:357-359.
- [12] 郭雪梅, 宋鲁新, 李玉琦. 膀胱外翻合并脐疝及骨盆畸形 1 例[J]. 中国医学影像学杂志, 2004, 20(5):707.
- [13] 段建国, 张继军, 邓建华. 先天性耻骨分离合并生殖泌尿道复合畸形 1 例[J]. 中国医学影像学杂志, 2008, 16(4):317.
- [14] AN TOMARCHI J, MOEGLIN D, LAURICHESSE H, et al. The pubic diastasis measurement, a key element for the diagnosis, management, and prognosis of the bladder exstrophy[J]. Fetal Diagn Ther, 2019, 45(6):435-440.
- [15] 黄君红, 杨小红, 陈欣林, 等. 泄殖腔外翻综合征前腹壁异常的产前超声诊断[J]. 中华医学超声杂志, 2018, 15(5):359-365.
- [16] 叶璐, 蒋小平, 罗红, 等. 胎儿脐尿管未闭合并脐部占位 1 例报告[J]. 四川大学学报, 2018, 49(5):827-828.
- [17] 付凯, 徐宏文, 贾炜, 等. 膀胱外翻的诊治体会[J]. 中华小儿外科杂志, 2018, 39(7):510-514.

(收稿日期:2019-11-26)

编辑:宋文颖

(上接 53 页)

- [4] LEWI L, LEWI P, DIEMERT A, et al. The role of ultrasound examination in the first trimester and at 16 weeks' gestation to predict fetal complications in monochorionic diamniotic twin pregnancies[J]. Am J Obstet Gynecol, 2008, 199(5):491-493.
- [5] VALSKY DV, EIXARCH E, MARTINEZ JM, et al. Selective intrauterine growth restriction in monochorionic twins: pathophysiology, diagnostic approach and management dilemmas[J]. Semin Fetal Neonatal Med, 2010, 15(6):342-348.
- [6] KAPONIS A, THANATSIS N, PAPAPOPOULOS V, et al. Intertwin estimated fetal weight or crown rump length discordance and adverse perinatal outcome[J]. J Perinat Med, 2016, 44(8):863.
- [7] MACKIE FL, WHITTLE R, MORRIS RK, et al. First-trimester ultrasound measurements and maternal serum biomarkers as prognostic factors in monochorionic twins: a cohort study[J]. Diagn Progn Res, 2019, 3(1):2-9.
- [8] KHALIL A, BEUNE I, HECHER K, et al. Consensus definition and essential reporting parameters of selective fetal growth restriction in twin pregnancy: a Delphi procedure[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2019, 53(1):47-54.
- [9] GROENE SG, TOLLENAAR LSA, SLAGHEKKE F, et al. Placental characteristics in monochorionic twins with selective intrauterine growth restriction in relation to the umbilical artery Doppler classification[J]. Placenta, 2018, 71:1-5.
- [10] 孙薇薇. 正常双胎妊娠孕早期发育不均衡状况的超声观察[J]. 海南医学院学报, 2014, 20(07):988-990.
- [11] LEWI L, LEWI P, DIEMERT A, et al. The role of ultrasound examination in the first trimester and at 16 weeks' gestation to predict fetal complications in monochorionic diamniotic twin pregnancies[J]. Am J Obstet Gynecol, 2008, 199(5):491-493.
- [12] MEMMO A, DIAS T, MAHSUD-DORNAN S, et al. Prediction of selective fetal growth restriction and twin-to-twin transfusion syndrome in monochorionic twins[J]. BJOG, 2012, 119(4):417-421.
- [13] STAGNATI V, PAGANI G, FICHERA A, et al. Intertwin discrepancy in middle cerebral artery peak systolic velocity and third-trimester fetal growth restriction in monochorionic-diamniotic twin pregnancy[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2016, 48(1):66-71.
- [14] 徐琦, 周祎, 黄冬冰, 等. 早孕期超声指标对复杂性单绒毛膜双胎的预测价值[J]. 中华围产医学杂志, 2019, 22(10):744-750.
- [15] D'ANTONIO F, KHALIL A, DIAS T, et al. Crown-rump length discordance and adverse perinatal outcome in twins: analysis of the Southwest Thames Obstetric Research Collaborative (STORK) multiple pregnancy cohort [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2013, 41(6):621-626.

(收稿日期:2020-01-23)

编辑:宋文颖