

产前超声和磁共振联合诊断胎儿泄殖腔外翻综合征

朱向阳 杨小红 陈欣林 陈佩文

(湖北省妇幼保健院 超声诊断科,湖北 武汉 430070)

【摘要】 目的 探讨产前超声和 MRI 联合诊断泄殖腔外翻综合征(脐膨出、膀胱外翻、肛门闭锁、脊柱裂)的临床价值。**方法** 回顾性分析 2007 年以来 9 例胎儿系统超声和 MRI 联合诊断的泄殖腔外翻综合征胎儿,总结其各自支持诊断的影像学特征并与其中 4 例病理检查结果对照。**结果** 所有胎儿系统超声和 MRI 均能诊断泄殖腔外翻综合征,其主要的影像学特征是脐膨出、有皮肤覆盖的腰骶部神经管缺陷、不显示膀胱、肢体缺陷。超声和 MRI 均较难以显示生殖器的异常和肛门闭锁,但 MRI 能较明确提示膀胱外翻和肢体骨骼的异常及提示其中 1 例肛门闭锁。9 例病例均终止妊娠。**结论** 泄殖腔外翻综合征的特点是有腹壁缺损、脊柱缺陷、不显示膀胱和可能有肢体异常的影像学特征,超声和 MRI 均能提示该诊断。MRI 更能清晰显示膀胱外翻和脊柱异常从而更有力地支持泄殖腔外翻综合征。

【关键词】 产前诊断;膀胱外翻;超声;磁共振成像;神经管缺陷;脐膨出;病理学

【中图分类号】 R445.1

【文献标识码】 A

【Abstract】 Objective To investigate the value in the diagnosis of the OEIS(omphalocele, bladder extrophy, imperforate anus, spina bifida) complex by prenatal ultrasound combined MRI. **Method** This was a retrospective study of the nine cases with OEIS complex diagnosed at our center using detailed fetal ultrasound combined MRI since 2007. We summarized the fetal ultrasound and MRI findings that led to the diagnosis and compared them with the four of nine autopsy results. **Results** All affected fetuses were diagnosed using detailed fetal ultrasound and MRI. The main Prenatal imaging findings were omphalocele, skin-covered lumbosacral neural tube defect, non-visualized bladder and limb defects. Prenatal sonography and MRI failed to detect the abnormal genitalia and anal atresia. But MRI could point out bladder extrophy, limb defects and one case of imperforate anus clearly. The all cases chose to terminate the pregnancies. **Conclusions** The characteristic of OEIS complex conclude ventral wall defect, spinal defect and a non-visualized bladder with or without limb defects. Diagnosis can be made by ultrasound and MRI. But MRI could support the diagnosis effectively by pointing out bladder extrophy, limb defects and imperforate anus clearly.

【Key words】 prenatal diagnose; bladder extrophy; ultrasound; magnetic resonance imaging; neural tube defect; omphalocele; pathology

泄殖腔外翻综合征(OEIS)是一组包括脐膨出(omphalocele)、膀胱外翻(bladder extrophy)、肛门闭锁(imperforate anus)和脊柱及生殖器异常(spi-

nal and genital abnormalities)罕见畸形,常合并肢体异常^[1]。发生率不是很清楚,估计在活产儿中的发生率是 0.0004%~0.0005%^[2],这并不包括产前确诊终止妊娠和宫内死亡病例。本文对产前超声诊断并行 MRI 的 OEIS 胎儿进行回顾性分析,旨在探

基金项目:湖北省自然科学基金重点项目《严重胎儿结构异常影像学产前筛查和诊断新技术研究》(2011CDA012)

讨本病的异常表现及产前超声和 MRI 联合诊断 OEIS 综合征的价值。

1 材料与方法

本文回顾性分析自 2007 年以来在本院经系统超声产前检查并分别在合作医院(同济医院及武汉市儿童医院)以及近一年来本院放射科磁共振室检查并确诊的 9 例 OEIS 综合征病例。9 例中有 1 例是单绒毛膜三羊膜囊三胎之一($8_{b/3}$), 1 例是单绒毛膜单羊膜囊双胎之一($9_{a/2}$)。所有病例均经系统超声筛查, 发现异常后预约 3 天内行 MRI 检查。所有病例均引产, 其中 4 例在本院引产有大体标本, 其余 5 例电话随访。

2 结果

9 例胎儿父母健康、非近亲结婚, 均没有不良孕产史。除 1 例是孕 30 周来本院检查外, 其余病例均在孕中期检查发现异常。孕妇年龄为 20~38 岁, 平均年龄 24.3 岁。超声孕周 17~30 周, 平均孕周 23.3 周。胎儿均脐膨出、膀胱未显示和脊柱异常(图 1、2)。未随访到染色体及唐氏筛查结果。脊柱

异常包括脊膜膨出 6 例、脊柱侧弯 3 例、脊髓栓系 2 例、腰骶椎附件未融合 1 例、隐性脊柱裂 2 例、半椎体 1 例。有 3 例有肢体异常, 分别是左足内翻 1 例(第 2 例)、右足内翻 1 例(第 8 例)和左足内翻并右足缺如 1 例(第 3 例)。值得提出的是, MRI 发现左足内翻并右足缺如病例(第 3 例)的右髋关节及右下肢骨细小。MRI 对于胎儿体位不好的 2 例病例能更清楚显示腹壁缺损和脊膜膨出, 通过结肠成像未显示结肠从而提示肛门闭锁 1 例(第 5 例)。然而对于单绒毛膜双胎病例第一次 MRI 检查图像不理想重做一次。检查结果见表 1。

多胎妊娠中的第 8 例三胎中, a 胎儿死胎相当于 12 周, c 胎儿有双足马蹄内翻, 相当于 17 周, 家属考虑终止妊娠; 第 9 例双胎相当于 22 周, 2 个胎儿脐带缠绕, 羊水多, 要求终止妊娠, 大体标本见图 3; 其余 7 例胎儿基于超声和 MRI 发现的异常以及 OEIS 的不良预后, 在产前咨询后均引产。9 例中 4 例在本院引产, 5 例外院引产, 电话随访家属证实下腹部有包块突出伴腹壁缺损。本院 4 例病理检查结果均可见脐膨出、肛门闭锁、膀胱外翻和脊柱异常及生殖器异常(见表 2)。

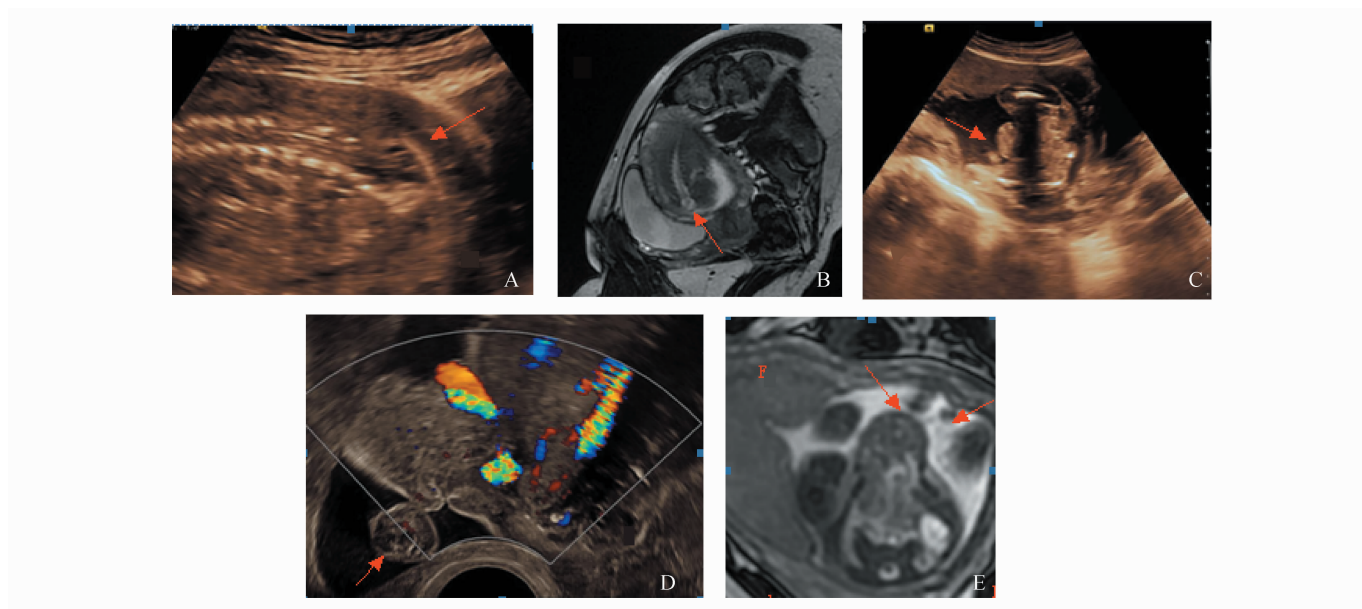


图 1 第 2 例病例超声图像

注: A. 超声显示脊柱裂(箭头所示); B. MRI 显示脊柱裂(箭头所示); C. 经腹部超声所示下腹部脐膨出(箭头所示); D. 经阴道超声所示下腹部脐膨出(箭头所示); E. MRI 所示下腹部脐膨出(箭头所示)

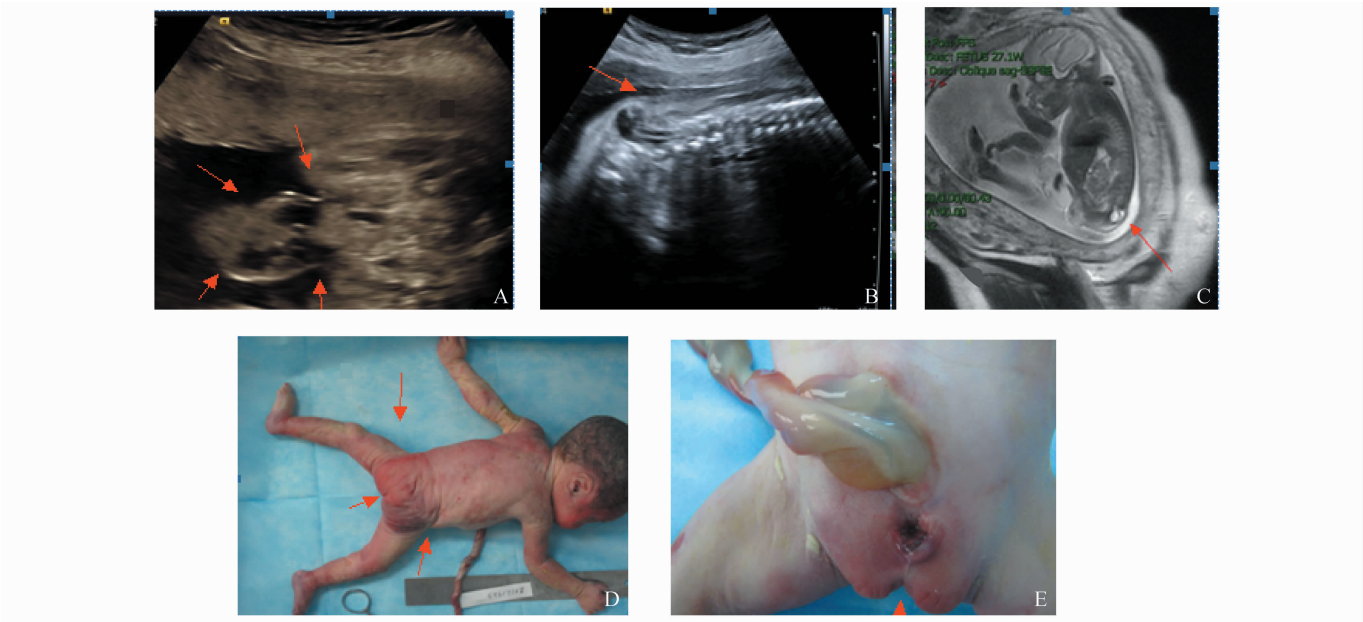


图 2 第 5 例病例超声图像

注：A. 超声胎儿下腹部膨出包块(箭头所示)；B. 超声显示骶尾部脊膜膨出(箭头所示)；C. MRI 显示骶尾部脊膜膨出(箭头所示)；D、E. 胎儿引产后大体标本俯卧位显示胎儿骶尾部皮肤完整，仰卧位与俯卧位下腹部可见包块突起伴膀胱外翻及性别显示不清

表 1 9 例 OEIS 综合征胎儿的超声和 MRI 的结果

异常发现	胎儿								
	1	2	3	4	5	6	7	8 _{b/3}	9 _{a/2}
脐膨出	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+
膀胱未显示	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+
脊柱异常	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+	+/+
肛门闭锁	-/-	-/-	-/-	-/-	-/+	-/-	-/-	-/-	-/-
肢体异常	-/-	+/+	+/+	-/-	-/-	-/-	-/-	+/+	-/-
其他异常	单脐动脉	左肾异位伴 旋转不良	右肾缺如	单脐动脉	永久性右位 脐静脉	无	无	脑积水	无

注：“/”上方是超声检查所见，“/”下方是 MRI 检查所见；“+”表示有，“-”表示无；8_{b/3}是单绒毛膜三羊膜囊三胎中诊断 OEIS 的胎儿，另两胎儿(未列入表格)一个死胎约 12 周，另一个有马蹄内翻；9_{a/2}是单羊膜囊双胎有异常的一个，另一胎儿未见异常

表 2 4 例病例检结果

胎儿编号	脐膨出	膀胱外翻	肛门闭锁	脊柱异常	肢体异常	生殖器异常	其他异常
5	+	+	+	皮肤完整的腰骶部脊髓脊膜膨出，见脊髓栓系，脊髓脂肪浸入	—	阴囊裂，无阴茎，腹股沟可见睾丸	永久性右位脐静脉，消化道异常
7	+	+	+	脊柱皮肤完整，无尾椎，骶椎弓裂，脊膜膨出伴脊髓栓系	—	双侧单角子宫，双阴道开口外翻于膀胱	单脐动脉，消化道异常
8 _{b/3}	+	+	+	皮肤完整的腰骶部脊髓脊膜膨出	右足内翻	可见阴茎	脑积水
9 _{a/2}	+	+	+	皮肤完整的腰骶部脊髓脊膜膨出	—	阴茎样小突起分离与腹股沟两侧	—

3 讨 论

泄殖腔外翻综合征(OEIS)是包括脐膨出、膀胱外翻、肛门闭锁和脊柱异常在内的一组相关联的异

常,很罕见^[1,2]。Carey 等^[1]最早用描述上述躯干下部区域的一系列异常的英语首字母,将该综合征缩写为 OEIS。该异常还包括外生殖器缺如和分辨不清以及下肢异常(如足内翻、膝关节挛缩)^[3],其他伴



图3 第9例单绒毛膜单羊膜囊双胎标本左侧胎儿性别为男孩, 右侧外生殖器显示不清,伴脐带下方脐膨出及膀胱外翻

发畸形较少,本文中有3例无其他伴发畸形。OEIS综合征病变位于躯干下部相当于“尿片区域”,畸形复杂,出生后需要复杂的外科和泌尿科手术,而且手术效果可能不理想,应告知胎儿父母。本文中所有9例胎儿均终止妊娠。

有些作者表明,OEIS综合征是泄殖腔和膀胱外翻疾病谱的一部分^[4],但OEIS有清晰的异常病变模式,因此我们仅探讨OEIS综合征,而不探讨仅有膀胱外翻和泄殖腔外翻的病例^[5]。本文中2例单绒毛膜多胎均只有一胎儿出现OEIS综合征,表明该综合征与基因遗传关系不大。

产前超声诊断OEIS综合征经常有报道,而MRI诊断OEIS综合征鲜有报道^[6],本文联合超声和MRI检查发现两者均能发现OEIS综合征的异常征象(包括脐膨出、脐带低位插入、脐带插入下方大的腹壁缺损、腰骶部有皮肤覆盖的脊膜膨出,有时可见脊髓栓系、膀胱不能显示、生殖器显示不清、肢体异常)。超声的优点是能动态多切面观察,但分辨率有限,受体位及孕妇肥胖和骨骼的干扰。文中第2例胎儿由于胎儿臀位,我们采用阴道超声提高分辨率(图1D、1E)。MRI视野较大,能多平面成像,成像的软组织分辨率高,不受胎儿宫内位置和孕妇肥胖及骨骼的干扰,能清楚显示皮肤的缺损以及消化道和脊柱异常。文中第3例胎儿MRI提示右髋关节细小,这可能与MRI视野较大能直观对称对比有关。文中双胎病例首次MRI曾因胎动而图像不理想而重做一次。

对于生殖器异常,超声和MRI均较难诊断,病理标本中有1例阴茎可见,1例无阴茎,1例在腹股

沟区见阴茎样小突起,1例双阴道开口于外翻膀胱,会阴表现相当复杂,说明超声没有看到阴茎并不能确定为女婴,会阴两侧的小突起也并非就是女婴,遗憾的是没有染色体结果。但本文中单绒毛膜多胎例外阴大体标本差异值得深思(图3)。Caire等^[7]曾研究35例胎儿中有27例MRI能详细评价会阴部情况。OEIS综合征中的肛门闭锁也很难通过超声和MRI诊断,多是产后发现,但有经验的MRI医师能通过结肠成像显示肛门闭锁^[6],第6例胎儿MRI利用结肠成像未见结肠而提示肛门闭锁,说明MRI有更多的成像方式获取诊断信息。

我们需要提出的是,所有病例均是超声诊断以后将诊断报告作为MRI医师参考依据做出的MRI诊断。超声作为筛查胎儿畸形的常用手段,有自己筛查畸形的系统检查,目前其他检查还不能完全代替。

本文表明超声和MRI均能根据“尿片”区域异常特征诊断OEIS综合征,而且MRI能更清晰地显示皮肤和脊柱的异常,能对OEIS综合征的诊断提供更有力的支持。

参考文献

- [1] Carey JC, Greenbaum B, Hall BD. The OEIS complex (omphalocele, exstrophy, imperforate anus, spinal defects) [J]. Birth Defects Orig Artic Ser, 1978, 14: 253-263.
- [2] Soper RT, Kilger K. Vesico-intestinal fissure [J]. J Urol, 1964, 92: 490-501.
- [3] Chen CP, Shih SL, Liu FF, et al. Perinatal features of omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects (OEIS complex) associated with large meningomyeloceles and severe limb defects [J]. Am J Perinatol, 1997, 14: 275-279.
- [4] Martinez-Frias ML, Bermejo E, Rodriguez-Pinilla E, et al. Exstrophy of the cloaca and exstrophy of the bladder: two different expressions of a primary developmental field defect [J]. Am J Med Genet, 2001, 99: 261-269.
- [5] Kallen K, Castilla EE, Robert E, et al. OEIS complex-a population study [J]. Am J Med Genet, 2000, 92: 62-68.
- [6] 杨小红, 陈欣林, 孙子燕, 等. 产前超声和MRI联合诊断泄殖腔外翻综合征一例及文献复习 [J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2010, 10: 1757-1761.
- [7] Caire JT, Ramus RM, Magee KP, et al. MRI of fetal genitourinary anomalies [J]. Am J Roentgenol, 2003, 181(5): 1381-1385.

编辑:宋文颖

(收稿日期:2013-11-16)