

产前超声诊断胎儿先天性骨骼系统畸形的应用进展

赵庆红 石 华

摘 要 胎儿先天性骨骼系统畸形是一种累及多个系统、表现多样的疾病,严重影响肢体功能,甚至直接导致新生儿死亡。产前超声是胎儿骨骼肢体畸形的首选检查方式,本文就产前超声诊断先天性骨骼系统畸形的应用进展进行综述。

关键词 超声检查;骨骼系统畸形,先天性

[中图法分类号] R714.5;R445.1

[文献标识码] A

Progresses of prenatal ultrasonography in diagnosis of congenital skeletal system malformation

ZHAO Qinghong, SHI Hua

Department of Obstetrics and Gynecology Ultrasound, Renmin Hospital of Wuhan University, Wuhan 430060, China

ABSTRACT Congenital skeletal system malformation is a disease of multiple systems and a variety of manifestations, which bring a serious impact on limb function of fetus, or even directly lead to neonatal death. Prenatal ultrasonography is the first choice to detect fetal skeletal system malformation. This article reviews the application progresses of prenatal ultrasonography in the diagnosis of congenital skeletal system malformation.

KEY WORDS Ultrasonography; Skeletal system malformation, congenital

近年来,胎儿先天性畸形发生率逐年上升,骨骼肢体畸形约占畸形总数的 25%^[1]。胎儿骨骼系统异常是以形态结构异常为特征的出生缺陷,出生后肉眼可直接观察到,因此产前进行胎儿骨骼系统的筛查具有十分重要的临床意义^[2]。本文就产前超声诊断胎儿先天性骨骼系统畸形的应用进展进行综述。

一、超声评估胎儿全身骨骼情况的观察内容

1. 骨长度的测量:早孕后期超声就可以清楚分辨出骨骼的初级骨化中心,声像图表现为强回声,而周边软组织表现为低回声。随着骨骼的生长发育,骨化中心也随之增长,强回声随之增粗,其后方也出现声影。骨长度的测量主要是测量骨初级骨化中心的长度。对于孕周较准确的胎儿,长骨的测值低于预测值 2 个标准差以上或低于第 5 百分位时应考虑异常;当孕周不确定时,可测量足长并观察足长与股骨比值,正常情况下,足的长度在整个孕期与股骨长度基本相等,股骨与足长的比值约为 1:1。

2. 骨矿化程度的观察:正常骨化的骨化中心声像图表现为回声强且致密,后方伴声影。随着孕期的增加,骨化中心的强回声和声影越来越明显。颅骨的骨化程度可根据颅骨回声强度与脑中线回声强度进行比较而判断。当颅骨回声强度明显高于脑中线回声时为正常骨化,近场颅内结构由于受到颅骨声影的影响而显示不清。当颅骨回声强度低于脑中线回声强度时为骨化不良,此时胎儿近场颅内结构可以清楚显示。

3. 骨形态的观察:正常长骨声像图表现为平直的强回声伴后方声影;异常长骨声像图表现为长骨弯曲、骨折成角及局部增粗增大等。肋骨应观察有无缩短及骨折,颅骨应观察有无缺失。

二、产前超声对致死性骨骼发育不良的观察

胎儿骨骼发育异常总体上可分为致死性和非致死性骨骼发育异常两大类,前者由于胸廓发育不良引起肺发育障碍而导致胎儿出生后死亡;后者胎儿出生后虽能存活,但由于骨骼畸形而致残,甚至引发神经系统并发症,严重影响了患者的生存质量。

(一)致死性骨骼发育不良的主要超声表现

1. 长骨严重短小:超声常规测量股骨长度是观察胎儿骨骼系统畸形的最初线索,当发现股骨、肱骨长度低于预测值 2 倍标准差或低于第 5 百分位时,应测量胎儿所有长骨并观察其形态。当出现胎儿四肢长骨均<正常孕周平均值的 4 倍标准差、股骨长与腹围比值(FL/AC)<0.16 时可考虑严重四肢短肢畸形,应警惕致死性骨骼发育异常^[3]。FL/AC 是预测致死性骨骼发育不良的可靠指标, Nelson 等^[3]研究显示,在 FL/AC <0.16 的病例中 92%~96% 为致死性骨骼发育不良, FL/AC <0.16 同时合并羊水过多的病例均为致死性骨骼发育不良。 Rahemtullah 等^[4]研究中 9 例致死性骨骼发育不良胎儿 FL/AC 均<0.16,而非致死性骨骼发育不良胎儿 FL/AC 均>0.16。国内学者^[5]研究显示,FL/AC 预测胎儿胸廓狭小的敏感性和特异性分别为 100% 和 85.7%, FL/AC 是预测致死性骨骼发育不良的较好指标,但当股骨明显弯曲或腹围明显增大时, FL/AC 可出现假阳性结果。

2. 长骨弯曲或骨折:胎儿宫内骨折和四肢严重弯曲是致死性骨骼发育不良的特征。 Chitty 等^[6]研究显示, 67% 致死性骨发育不良的病例有肢体弯曲表现, I 型致死性骨发育不良胎儿的股骨弯曲呈“电话接收器状”, II 型致死性骨发育不良胎儿的骨

骼短而不弯曲,但具有“三叶草”颅骨畸形。研究^[7]显示,成骨发育不全Ⅱ型和50%的Ⅲ型在宫内发生骨折。Bulas等^[8]认为宫内长骨缩短和骨矿化程度减少是致死性与非致死性骨骼发育不良的鉴别要点。超声检查时应注意脊柱的形态、椎体的形态结构及骨化程度,观察有无脊柱侧凸、半椎体及扁椎骨。

3.胸廓狭窄:胸腔的发育直接影响到胎儿肺的发育,胸廓发育不良常导致肺发育不良和胎儿死亡。胸廓严重发育不良的超声指标主要有:胸围<相应孕周的第5百分位数、心胸比值>60%、胸围与腹围比值<0.60及胸围与头围比值<0.56。研究^[9]显示,在胸围与腹围比值<0.60的病例中86.4%为致死性骨骼发育不良,胸围与腹围比值>0.60的病例中仅7%为致死性骨骼发育不良;也有学者^[10]认为胸围与腹围比值<0.89时提示胎儿胸腔狭窄。

(二)常见致死性骨骼发育不良的超声特征

常见致死性骨骼发育不良有致死性骨发育不全/致死性侏儒、软骨成长/发育不全及成骨发育不全。

1.致死性骨发育不全/致死性侏儒:是最常见的新生儿致死性骨骼发育异常。患儿由于呼吸衰竭多于出生后12h内死亡。临床上根据头颅形态分两型,Ⅰ型致死性骨发育不全为明显短肢畸形伴股骨弯曲,呈“电话接收器状”,不伴“三叶草”样头颅,约占85%,多为纤维细胞生长因子受体基因新发突变致病;Ⅱ型致死性骨发育不全长骨短且直,呈“三叶草”样头颅,约占15%,为常染色体隐性遗传^[11]。声像图特征为:①严重的四肢骨短小,躯干正常;②长骨弯曲,典型的骨弯曲呈“电话听筒状”;③胸腔狭窄,肋骨短,心胸比值>60%;④头径大于孕周,前额突出,可伴“三叶草”样头颅;⑤腹部膨隆。

2.软骨发育不全:主要因软骨在骨化过程发生障碍而致病,属常染色体隐性或显性遗传,80%父母为正常发育,说明本病是特定基因突变的结果。声像图特征为:①严重四肢短小;②胎儿双顶径和头围偏大,与孕周不符;③肋骨短小,胸廓狭窄;④腹围大,腹部膨隆;⑤椎体和椎弓骨化不良;⑥脑积水及心脏畸形等其他异常。

3.成骨发育不全:又称脆骨病或脆骨-蓝巩膜-耳聋综合征,与Ⅰ型胶原和Ⅱ型胶原基因突变有关,多为常染色体显性遗传。临床上可分为Ⅰ~Ⅳ型;Ⅱ型为致死性,表现为严重短肢畸形,骨化差,宫内发生骨折。声像图特征为:①四肢严重短小,长骨短而粗,弯曲;②长骨弯曲或骨折成角,宫内即可发生骨折,肋骨骨折致胸廓变形;③胎头颅骨薄,颅骨回声低,常有塌陷。

超声在诊断致死性或非致死性骨发育不良方面具有很高的准确性,可达92%~96%^[12]。致死性骨发育不良的主要声像图特征包括^[12]:①严重四肢短小畸形;②严重胸部发育不良;③某些特殊征象,这些特征常与特定类型的致死性骨发育不良畸形有关,如“三叶草”样头颅为致死性侏儒的特征表现,多发性骨折为成骨不全Ⅱ型的特征表现。

三、产前超声对胎儿肢体畸形的评估

1.胎儿肢体产前超声检查时间:关于胎儿肢体畸形的产前超声检查时机目前尚未统一。黄勤和刘志伟^[13]认为妊娠17~20周可以进行初次的胎儿肢体畸形筛查,这个时期可以发现重大的胎儿肢体畸形。漆玖玲等^[14]认为妊娠13~18周胎儿手掌基本处于伸开状态,是检查手畸形的最佳时间,而妊娠19~24周则是检查足畸形的最佳时间。另有研究^[15-16]显示妊娠11~13周是进行第一次胎儿肢体检查的最佳时间,严重的胎儿肢体畸形可

以在这个时期内检出。根据以上文献报道,笔者认为妊娠11~13周和18~24周是胎儿肢体产前超声检查的最佳时机。到妊娠晚期尤其是足月妊娠,由于羊水量减少,胎儿体位相对固定,胎体受压,四肢畸形的诊断十分困难。因此,胎儿肢体产前超声检查的最佳时间是早孕期(妊娠11~13~13~16周)和中孕期(妊娠18~24周)两个重要时间段。

2.常见四肢畸形种类:常见的胎儿肢体畸形主要有尺桡骨发育不良/缺失、手姿势固定/异常、胫腓骨发育不良/缺失、手指异常、足内翻、足趾异常、膝关节发育异常及摇椅足等。足内翻是最常见的足部畸形,单侧发病略多于双侧,可单独存在,也可伴发于多种综合征和染色体缺陷^[17]。正常情况下,胎儿小腿胫腓骨纵切面与足底平面呈垂直关系;当超声发现胎儿小腿胫腓骨纵切面与足底平面在同一切面显示,且不随胎儿肢体的运动而改变时可诊断足内翻。三维超声可以更直观立体地显示小腿与足的关系,有助于产前诊断胎儿足内翻。手指异常主要有五指畸形、并指畸形、缺指畸形、重叠指畸形、鹰爪手及短指畸形等。足趾异常包括足趾数目和形态的异常,有多趾、缺趾、拇趾短及第二趾长等,常与染色体异常有关。裂手/足畸形是一种由于肢体形成障碍而导致的纵向肢体缺损,这一畸形具有特征性的“深V”形中央缺损,且大多伴有家族遗传史^[18]。尺桡骨发育不良主要表现为尺桡骨缩短,其测值均小于正常值2个标准差。桡骨缺失主要超声表现为前臂未见桡骨显示,仅见尺骨显示,常伴有尺骨发育不良及手的姿势异常。手缺失:连续顺序追踪扫查显示胎儿肱骨及尺、桡骨回声,至腕部时未显示腕骨、掌骨及指骨形态;三维超声立体显示胎儿尺、桡骨远端呈扁球状。缺趾超声表现为自足跟至足尖纵向及横向扫查均无法显示全部正常趾骨,三维超声可直观显示趾骨缺失情况。

四、小结

产前超声是筛查胎儿肢体畸形的首选方法,具有安全、便捷、无损伤等优点,在胎儿骨骼肢体畸形诊断中的应用价值较高,对降低出生缺陷,提高人口质量有重要作用。当发现胎儿结构异常时应进一步进行分子遗传学方面的检查寻找病因。

参考文献

- [1] 杨岚,赵丽,江静颖,等.孕中期血清学筛查在产前诊断及妊娠结局预测中的应用[J].南方医科大学学报,2015,35(7):1059-1062.
- [2] 齐漫龙,阮强,费翔,等.2392例唐氏综合征产前血清学筛查结果分析[J].中国妇幼保健,2010,25(1):93-95.
- [3] Nelson DB, Dashe JS, McIntire DD, et al. Fetal skeletal dysplasias: sonographic indices associated with adverse outcomes[J]. J Ultrasound Med, 2014, 33(6):1085-1090.
- [4] Rahemtullah A, McGillivray B, Wilson RD. Suspected skeletal dysplasias: femur length to abdominal circumference ratio can be used in ultrasonographic prediction of fetal outcome[J]. Am J Obstet Gynecol, 1997, 177(4):864-869.
- [5] 黄林环,方群,谢红宁,等.胎儿短长骨的产前诊断及临床分析[J].中华医学杂志,2007,87(45):3178-3182.
- [6] Chitty LS, Khalil A, Barrett AN, et al. Safe, accurate, prenatal diagnosis of thanatophoric dysplasia using ultrasound and free fetal DNA[J]. Prenat Diagn, 2013, 33(5):416-423.
- [7] Teh J, Smith R. Imaging of the spine: a medical and physical perspective[J]. Philadelphia, 2015, 18(3):894-897.

- [8] Bulas DI, Stern HJ, Rosenbaum KN, et al. Variable prenatal appearance of osteogenesis imperfecta [J]. J Ultrasound Med, 2012, 13(6): 419-427.
- [9] Liang Q, Zhou QC, Peng QH, et al. Comparison of five different ultrasonographic parameters for diagnosis of lethal fetal pulmonary hypoplasia [J]. Zhonghua Fu Chan Ke Za Zhi, 2008, 43(5): 332-335.
- [10] Sahinoglu Z, Uludogan M, Gurbuz A, et al. Prenatal diagnosis of thanatophoric dysplasia in the second trimester: ultrasonography and other diagnostic modalities [J]. Arch Gynecol Obstet, 2003, 269(1): 57-61.
- [11] Cui Y, Zhao H, Liu Z, et al. A systematic review of genetic skeletal disorders reported in Chinese biomedical journals between 1978 and 2012 [J]. Orphanet J Rare Dis, 2012, 7(55): 1-13.
- [12] Kevern L, Warwick D, Wellesley D, et al. Prenatal ultrasound: detection and diagnosis of limb abnormalities [J]. J Pediatr Orthop, 2003, 23(2): 251-253.
- [13] 黄勤, 刘志伟. 胎儿肢体畸形的产前超声检查最适时间探讨 [J]. 中国超声医学杂志, 2009, 25(2): 167-170.
- [14] 漆玖玲, 崔爱平, 孙红, 等. 产前超声检查胎儿手足畸形最佳孕周的探讨 [J]. 上海医学影像, 2010, 19(3): 186-195.
- [15] 李胜利. 产前超声诊断的现状与发展思考 [J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2007, 23(5): 323-325.
- [16] 李胜利, 文华轩. 11~13⁺ 周早孕期胎儿超声规范化扫查技术及判断标准 [J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2014, 11(1): 6-12.
- [17] Gallego Romero I, Ober C. CFTR mutations and reproductive outcomes in a population isolate [J]. Hum Genet, 2008, 122(6): 583-588.
- [18] 芮永军, 施海峰, 薛明宇, 等. 先天性分裂手畸形的手术治疗 [J]. 中华外科杂志, 2012, 28(6): 325-328.

(收稿日期: 2017-07-20)

· 病例报道 ·

Ultrasound-guided percutaneous hepatic venous puncture implanted into a permanent cardiac pacemaker: a case report

超声引导下经皮肝静脉穿刺植入人工永久性心脏起搏器 1 例

郭道宁 卫云峰 邹晓攀

[中图法分类号] R540.45

[文献标识码] B

患者男, 83 岁, 因“起搏器更换 10 余年, 头昏 4 d”入院。急诊心电图示起搏器节律, 心率 47 次/min。超声心动图检查: 双房、左室增大, 右房、右室内见起搏器导线回声。左室心尖部运动幅度明显减低至消失, 运动不协调, 主动脉瓣轻度狭窄伴反流。患者因Ⅲ度房室传导阻滞, 心脏起搏器电池耗竭, 拟行永久性心脏起搏器更换术。术中见患者上腔静脉完全闭塞(原起搏器电极所致管腔纤维化), 无永存左上腔静脉, 需重新选择合适部位行永久性心脏起搏器植入。后行超声引导下经皮肝静脉穿刺术经下腔静脉植入起搏器。超声引导下肝穿刺针成功穿刺入右肝静脉(图 1), 置入指引导丝经肝静脉和下腔静脉进入右房。顺导丝置入撕裂鞘, 顺撕裂鞘, 将心室电极置入右房, 于右房塑一大攀后电极进入右室间隔部, 于间隔部寻找较理想的起搏位点, 旋出电极螺丝固定于间隔部, 测试起搏阈值 2.0 V、阻抗 600 Ω。因电极于心房部塑攀, 长度无法经皮下隧道延伸至右腹壁, 故于右季肋穿刺点切开皮肤, 分离皮下组织, 制作一皮囊。固定电极, 连接电极与起搏器, 将起搏器和电极导线包埋于皮囊内, 缝合皮肤, 包扎切口, 手术成功。

讨论: 恶性心律失常是导致心源性猝死的重要原因, 人工永久性心脏起搏器是目前预防心源性猝死最有效的措施, 其植入



图 1 超声引导下穿刺肝静脉示意图

的手术路径主要通过锁骨下静脉和头静脉穿刺技术实现。本例患者因上腔静脉完全闭塞需要寻找其他路径, 经胸腔镜行心外膜起搏植入术需全身麻醉, 考虑本例患者年龄较大, 基础病较多, 开胸手术风险极高, 故选用超声引导下经皮肝静脉穿刺术, 本次操作成功将导线植入到右室心尖部, 体现了现代医学中多学科协作的重要性, 其有望成为一项新的探索, 但该手术方式的远期效果尚待进一步观察。

(收稿日期: 2017-03-30)