

合分析。

2015 版《胆囊癌诊断和治疗指南》推荐常规超声作为筛查胆囊癌的首选检查方法;多层螺旋 CT 和/或 MRI 进一步评估胆囊癌的 TNM 分期^[10]。随着超声造影剂的广泛应用,超声造影因能实时动态显示病灶内血流灌注情况及微循环特征,较常规超声提供了更多的鉴别诊断信息。此外,与 CT、MRI 对比剂比较,超声造影剂发生不良反应少,可以在 CT、MRI 对比剂禁忌情况下使用。

综上所述,超声造影与增强 CT 在胆囊占位性病变的鉴别诊断中均有较高的诊断价值,联合应用可为临床诊治胆囊疾病提供更全面的影像学资料。

参考文献

- [1] Zhu Andrew X, Hong Theodore S, Hezel Aram F, et al. Current management of gallbladder carcinoma [J]. *Oncologist*, 2010, 15(2): 168-181.
- [2] Hundal R, Shaffer EA. Gallbladder cancer: epidemiology and

outcome [J]. *Clin Epidemiol*, 2014, 7(6): 99-109.

- [3] Cokkinos DD, Antypa EG, Tsolaki S, et al. Contrast-enhanced ultrasound examination of the gallbladder and bile ducts: a pictorial essay [J]. *J Clin Ultrasound*, 2018, 46(1): 48-61.
- [4] 石景森, 刘刚, 于跃利. 原发性胆囊癌的早期诊断 [J]. *中华肝胆外科杂志*, 2000, 6(6): 436.
- [5] 费翔, 罗渝昆. 胆囊超声造影指南解读与图像分析 [J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2018, 15(1): 5-9.
- [6] Gerstenmaier JF, Hoang KN, Gibson RN. Contrast-enhanced ultrasound in gallbladder disease: a pictorial review [J]. *Abdom Radiol (NY)*, 2016, 41(8): 1640-1652.
- [7] 刘雪松. 胆囊癌影像学研究进展 [J]. *临床超声医学杂志*, 2014, 16(12): 830-833.
- [8] 谢晓华, 谢晓燕, 刘广健, 等. 超声造影与增强 CT 对胆囊病变鉴别诊断的对比研究 [J]. *中华超声影像学杂志*, 2012, 21(12): 1048-1051.
- [9] 罗渝昆. 超声造影在鉴别胆囊疾病中的临床应用价值 [J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2018, 15(1): 1-4.
- [10] 中华医学会外科学分会胆道外科学组. 胆囊癌诊断和治疗指南 (2015 版) [J]. *中华消化外科杂志*, 2015, 14(11): 881-890.

(收稿日期: 2018-12-18)

· 病例报道 ·

Ultrasonic diagnosis of thanatophoric dwarfism: a case report 超声诊断致死性侏儒 1 例

许红娟 王立臣 韩舞群 陈洪斌

[中图法分类号] R445.1; R714.5

[文献标识码] B

孕妇 30 岁, 孕 3 产 1, 现有一健康女儿, 人工流产 1 次。夫妻双方无家族遗传病、传染病、特殊疾病史, 孕期无感染及服药病史。孕 12 周超声检查: 颈项透明层厚度 (NT) 0.13 cm。孕 26 周超声检查: 双顶径 6.80 cm (相当于孕 27 周), 腹围 22.00 cm, 股骨长 2.26 cm (相当于孕 17 周)。胎儿头颅形态异常, 颅内结构未见明显异常。胸腔窄小, 胸部与腹部分界明显 (图 1), 双肺发育不良, 左肺大小约 1.6 cm×0.6 cm, 右肺大小约 1.4 cm×0.7 cm。胎儿四肢明显短小, 股骨呈“电话筒”状 (图 2), 胫骨长 1.50 cm, 腓骨长 1.30 cm, 均弯曲, 足底与胫骨、腓骨在同一平面, 呈持续内翻状态。脊椎排列紊乱, 曲度异常, 颈椎呈反折状。胎儿全身水肿, 较厚处约 0.9 cm。羊水指数 23.5 cm。超声提示: 胎儿多发异常 (头颅形态异常、胸腔窄小、腹部突出, 双肺发育不良、四肢短小、脊椎发育异常、全身水肿)。后引产一胎儿, 标本外观显示: 全身水肿, 双下肢淤血呈暗红色, 严重四肢短小, 双足

内翻, 指趾数目正常, 胸腹部比例异常: 胸部窄小, 腹部膨隆 (图 3, 4)。胎儿标本 X 线片显示: 胸腔窄小, 四肢骨长度缩短且形状弯曲, 全身皮下水肿; 前额膨大, 脊柱曲度异常, 椎间隙逐渐增宽 (图 5, 6)。胎儿标本染色体微缺失微重复突变检测结果: 组织核型为 46, XY, 未检测到拷贝数变化。结合上述检查结果综合分析考虑: 致死性侏儒。



图 1 声像图示胎儿腹部膨隆, 图 2 声像图示胎儿股骨短小、胸部与腹部分界明显 弯曲, 呈“电话筒”状

(下转第 861 页)

辨,而CAD系统均判断为微钙化。CAD系统评估二维超声与二维超声联合超声造影诊断比较,CAD系统诊断敏感性稍高,特异性偏低,说明CAD系统可捕捉超声医师在二维图像中遗漏的信息,弥补临床医师因主观性引起的误判,可作为鉴别甲状腺恶性结节的筛查工具。

在CAD系统使用过程中仍有不足之处:①该软件是基于甲状腺结节的二维静态图像进行分析,不能分析结节的彩色血流信号,遗漏了结节的血流特征,可能影响最终诊断结果;②甲状腺癌最常发生的颈部淋巴结转移是鉴别结节良恶性的重要特征,该软件不能对颈部淋巴结进行分析。

综上所述,CAD系统能够客观分析甲状腺结节的超声图像,对结节的超声特征做出客观、全面、准确的量化分析,其作为一种鉴别甲状腺良恶性结节的辅助诊断方法,临床应用价值高。

参考文献

- [1] 凌冰,王小燕,蓝春勇,等.二维超声联合CEUS鉴别诊断良恶性甲状腺结节[J].中国医学影像技术,2015,31(7):1007-1010.
- [2] Chang T. The role of computer-aided detection and diagnosis system in the differential diagnosis of thyroid lesions in ultrasonography[J]. J Med Ultrasound, 2015, 23(4): 177-184.
- [3] Cheng SP, Lee JJ, Lin JL, et al. Characterization of thyroid nodules using the proposed thyroid imaging reporting and data system (TI-RADS)[J]. Head Neck, 2013, 35(4): 541-547.
- [4] Russ G, Bonnema SJ, Erdogan MF, et al. European Thyroid

Association Guidelines for Ultrasound Malignancy Risk Stratification of Thyroid Nodules in Adults: the EU-TIRADS[J]. Eur Thyroid J, 2017, 6(5): 225-237.

- [5] Wendl CM, Janke M, Jung W, et al. Contrast-enhanced ultrasound with perfusion analysis for the identification of malignant and benign tumours of the thyroid gland[J]. Clin Hemorheol Microcirc, 2015, 63(2): 113-121.
- [6] Friedrich-Rust M, Sperber A, Holzer K, et al. Real-time elastography and contrast-enhanced ultrasound for the assessment of thyroid nodules[J]. Exp Clin Endocrinol Diabetes, 2010, 118(9): 602-609.
- [7] de Carvalho FA, Silva AC, de Paiva AC, et al. Computer-aided diagnosis system for lung nodules based on computed tomography using shape analysis, a genetic algorithm, and SVM[J]. Med Biol Eng Comput, 2017, 55(8): 1129-1146.
- [8] Remonti LR, Kramer K, Leitao CB, et al. Thyroid ultrasound features and risk of carcinoma: a systematic review and meta-analysis of observational studies[J]. Thyroid, 2015, 25(5): 538-550.
- [9] 谷伟军,赵玲,朱笑笑,等.甲状腺恶性结节超声危险因素探讨——2453例甲状腺结节超声特点分析[J].中华内分泌代谢杂志, 2013, 29(7): 548-552.
- [10] 鲁媛媛,赵晓慧,李俊来.计算机辅助超声医师诊断甲状腺TI-RADS 3~4级占位病变的价值[J].中国超声医学杂志, 2018, 34(7): 580-584.

(收稿日期:2019-03-04)

(上接第844页)

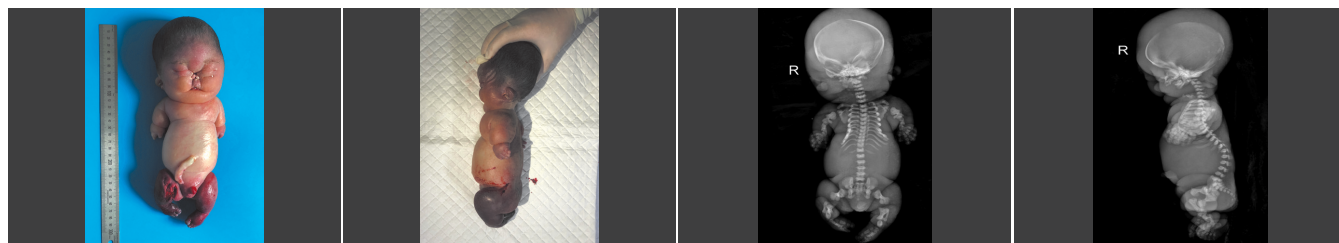


图3 胎儿标本正面观:全身水肿,图4 胎儿标本侧面观:胸部明显增大,双下肢淤血呈暗红色,严重四肢短小,腹部明显膨隆

图5 胎儿标本正位X线片:胸腔窄小,肋骨近端略小,远端较粗大,四肢骨明显粗短,全身皮下水肿,图6 胎儿标本侧位X线片:颅骨前额膨大,脊柱弯曲异常,椎体略扁,椎间隙逐渐增宽

讨论:致死性侏儒是最常见的骨骼发育障碍性疾病,发生率为1/17 000~1/6000,为常染色体显性遗传。FGFR3基因突变是致死性侏儒的潜在病因,羊水穿刺获得胎儿细胞行DNA分析FGFR3基因可以明确诊断^[1]。文献^[2]报道在NT增厚的胎儿中85%为致死性骨骼发育不良,说明NT增厚是骨骼发育不良早期最常见的表现。本例NT测值正常,股骨长度也在正常范围,早孕期致死性骨发育不良超声表现并不典型,由于孕妇未进行规律产检,直至孕26周才发现异常。

致死性侏儒应与软骨发育不良、成骨不全Ⅱ型鉴别诊断。软骨发育不良超声表现为四肢严重短小且骨化差,骨后方声影不明显。成骨不全Ⅱ型超声表现为短肢、长骨弯曲、增粗、骨

折^[1]。致死性侏儒临床罕见,基层医师对该畸形认识不足,大多通过超声和X线检查诊断。如进行相关基因检测,查出病因和突变性质,可以通过胚胎种植前遗传学诊断技术,预防出生缺陷的发生。

参考文献

- [1] 李胜利,罗国阳.胎儿畸形产前超声诊疗[M].2版.北京:科学出版社,2017:629-640
- [2] Ngo C, Viot G, Aubry MC, et al. First-trimester ultrasound diagnosis of skeletal dysplasia associated with increased nuchal translucency thickness[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2007, 30(2): 221-226.

(收稿日期:2019-02-17)