

Prenatal ultrasonographic diagnosis of spinal deformity of cloacal exstrophy

ZHAO Mi, YANG Xiaohong*, CHEN Xinlin, QIN Meilan, FENG Qian

(Department of Ultrasound, Hubei Maternal & Child Health Hospital, Wuhan 430070, China)

[Abstract] **Objective** To explore the prenatal ultrasonographic diagnostic significance of spinal deformity in omphalocele exstrophy imperforate anus spinal defects (OEIS) complex. **Methods** All of 29 fetuses with spinal deformity of OEIS complex were diagnosed by pathological anatomy. The comparative study was performed on the prenatal ultrasonic images and postpartum autopsy, X-tablets of cadavers. **Results** Autopsy confirmed that 29 fetuses of OEIS complex spinal deformity were closed spinal bifida, 26 fetuses were detected by prenatal ultrasound; 24 fetuses of spina bifida occurred in sacrococcygeal had masses, which 9 fetuses were with meningocele, 12 fetuses were with myelomeningocele, 3 fetuses were with fat meningomyelocele prolapse; 16 fetuses combined with tethered cord, 11 fetuses combined with scoliosis, 3 fetuses combined with lumbosacral dysplasia, 4 fetuses combined with vertebral deformity; posterior fossa disappeared in 2 fetuses with large masses bulging of the spina bifida. The prenatal ultrasound imaging of 2 fetuses of spina bifida manifesta were performed tethered cord. The autopsy confirmed the prenatal ultrasound findings, and found that the missed diagnosis of 3 fetuses of spina bifida manifesta with tethered cord. All fetuses had sacrococcygeal vertebral dysplasia confirmed by autopsy and X-tablets of cadavers. **Conclusion** The spinal deformity of OEIS complex are usually closed spina bifida with a mass bulging in the sacrum, and the brain imaging is more normal, it can be combined with tethered cord, scoliosis and vertebral abnormalities. Prenatal ultrasound diagnosis of spina bifida manifesta of OEIS complex has high detection rate. Prenatal ultrasound diagnosis of spina bifida occulta of OEIS complex can detect the tethered cord.

[Key words] Cloacal exstrophy; Spina bifida; Ultrasonography, prenatal

DOI: 10.13929/j.1003-3289.2016.09.020

泄殖腔外翻脊柱畸形的产前超声诊断

赵密, 杨小红*, 陈欣林, 秦美兰, 冯倩

(湖北省妇幼保健院超声诊断科, 湖北 武汉 430070)

[摘要] **目的** 探讨产前超声诊断泄殖腔外翻(OEIS综合征)脊柱畸形的价值。**方法** 收集我院经尸体解剖确诊的29胎OEIS综合征脊柱畸形, 分析OEIS综合征脊柱畸形的产前超声声像图, 并与产后尸体解剖检查、尸体X线表现进行对照研究。**结果** 尸体解剖检查证实29胎OEIS脊柱畸形均为闭合性脊柱裂, 其中26胎经产前超声检出。24胎有包块型脊柱裂均发生于骶尾部, 其中9胎脊膜膨出, 12胎脊髓脊膜膨出, 3胎脂肪脊髓脊膜膨出; 16胎合并脊髓栓系、11胎合并脊柱侧弯、3胎骶尾椎发育不良、4胎合并椎体畸形; 2胎包块较大脊柱裂的颅后窝消失。2胎无包块型脊柱裂的产前超声显示存在脊髓栓系。尸体解剖检查证实产前超声所见, 发现漏诊3胎有脊髓栓系的无包块型脊柱裂。尸体解剖检查及尸体X线发现29胎均有骶尾椎发育不良。**结论** OEIS综合征脊柱畸形常为骶尾部有包块型闭合型脊柱裂, 颅脑声像多正常, 可合并脊髓栓系、脊柱侧弯、椎体异常。产前超声对OEIS综合征有包块型脊柱裂的检出率高; OEIS综合征无包块型脊柱裂的产前超声可检出脊髓栓系。

[基金项目] 湖北省自然科学基金(2014CFB210)。

[第一作者] 赵密(1980—), 女, 湖北洪湖人, 硕士, 主治医师。研究方向: 妇产科超声。E-mail: zhengyimao@foxmail.com

[通信作者] 杨小红, 湖北省妇幼保健院超声诊断科, 430070。E-mail: yangxiaohong123@163.com

[收稿日期] 2016-03-23 **[修回日期]** 2016-07-03

[关键词] 泄殖腔外翻;脊柱裂;超声检查,产前

[中图分类号] R714.53; R445.1 [文献标识码] A

[文献标识码] 1003-3289(2016)09-1396-05

泄殖腔外翻是一种严重而罕见的畸形,因常合并脐膨出、膀胱外翻、肛门闭锁、脊柱畸形,也称 OEIS 综合征,发生率约为 0.25/100 000~0.4/100 000^[1]。脊柱畸形可为 OEIS 综合征的产前超声诊断线索之一,但因 OEIS 综合征的脊柱畸形常为闭合性脊柱裂,胎儿背部皮肤完整,颅脑声像图正常,如认识不足,产前超声易漏诊、误诊^[2-5]。本研究分析 29 例 OEIS 综合征脊柱畸形胎儿的产前声像图特征,并与产后尸体 X 线表现、尸体解剖检查行对照研究,旨在探讨产前超声诊断 OEIS 综合征脊柱畸形的价值。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2004 年 1 月—2016 年 1 月我院尸体解剖确诊 29 胎 OEIS 综合征脊柱畸形,且在我院胎儿产前超声检查资料完整,孕 12~36⁺³ 周,平均(21.8±5.9)周,孕妇年龄 24~31 岁,平均(27.9±3.5)岁。孕妇均无明显致畸史和家族史,单胎 23 胎,多胎 6 胎(3 胎为双胎之一,2 胎为双胎,1 胎为非对称性联体双胎之一)。26 胎因畸形引产,2 胎出生后死亡,1 胎死于宫内引产。

1.2 仪器与方法 采用 Siemens Antares、Sequoia 512 和 Siemens S2000 彩色多普勒超声诊断仪,腹部凸阵探头,频率 3.5~5.0 MHz;腹部高频探头,频率 8.0~14.0 MHz;经阴道探头,频率 5.0~9.0 MHz。观察胎儿椎体的连续性、走行方向及椎体发育情况;早孕期经阴道超声检查观察胎儿脊柱;脊髓圆锥的定位选用腹部凸阵探头或高频探头。对所有胎儿或新生儿尸体行脊柱正侧位 X 线检查并进行尸体解剖

检查。

2 结果

尸体解剖检查发现 29 胎 OEIS 综合征脊柱畸形均为闭合性脊柱裂,且均有骶尾椎发育不良,12 胎合并椎体畸形;男 19 胎,女 7 胎,3 胎性别不明。经尸体 X 线检查及尸体解剖检查证实,产前超声检出有包块型脊柱裂 24 胎,无包块型脊柱裂 2 胎,漏诊 3 胎无包块型脊柱裂;产前超声对 OEIS 有包块型脊柱裂的检出率为 100%(24/24)。

产前超声显示 24 胎有包块型脊柱裂(包块大小 0.4 cm×0.3 cm~3.2 cm×2.6 cm)的颅脑声像正常(小脑延髓池宽 0.2~0.9 cm),其中 9 胎脊膜膨出,表现为无回声团,12 胎脊髓脊膜膨出,表现为无回声团内的带状强回声,3 胎脂肪脊髓脊膜膨出,其中 2 胎表现为稍强回声团,1 胎为低回声团;均发生于骶尾部,16 胎合并脊髓栓系,11 胎合并脊柱侧弯;3 胎骶尾椎发育不良,4 胎椎体畸形(胸腰部半椎体或蝴蝶椎);产前超声对 2 胎有包块型脊柱裂(包块大小为 4.1 cm×2.3 cm、5.7 cm×1.9 cm)的小脑延髓池显示不清,颅后窝消失,均为脊髓脊膜膨出。产前超声诊断及随访结果见表 1。

产前超声显示 2 胎(孕 25、26⁺¹ 周)无包块型脊柱裂均有脊髓栓系,但无其他脊柱及颅脑异常。尸体 X 线检查及尸体解剖检查发现漏诊 3 胎(孕 29、19⁺⁴、21⁺⁴ 周)脊髓栓系,5 胎无包块型脊柱裂均有骶尾椎发育不良,余证实超声所见。

产前超声、尸体解剖检查和尸体 X 线检查 OEIS 综合征的表现见图 1~8。

表 1 有包块型脊柱裂的产前超声表现及随访结果

产前超声表现	孕周	合并脊髓栓系(胎)	合并脊柱侧弯(胎)	颅脑声像异常(胎)	合并椎体异常	随访结果
骶尾部脊膜膨出(n=9)	12 ⁺¹ ~27 ⁺¹	2	4	—	1 胎胸部蝴蝶椎	尸体 X 线检查及尸体解剖检查发现漏诊 4 胎胸部半椎体,8 胎均有骶尾椎发育不良,余证实超声所见
骶尾部脊髓脊膜膨出(n=12)	16 ⁺⁶ ~26 ⁺⁵	11	6	2	2 胎胸部半椎体,2 胎骶椎发育不良	尸体 X 线检查及尸体解剖检查漏诊 4 胎胸腰部半椎体或蝴蝶椎,12 胎均有骶尾椎发育不良,余证实超声所见
骶尾部脂肪脊髓脊膜膨出(n=3)	20 ⁺³ ~36 ⁺³	3	1	—	1 胎胸腰部半椎体,1 胎骶椎发育不良	尸体 X 线检查及尸体解剖检查发现 3 胎均有骶尾椎发育不良,余证实超声所见

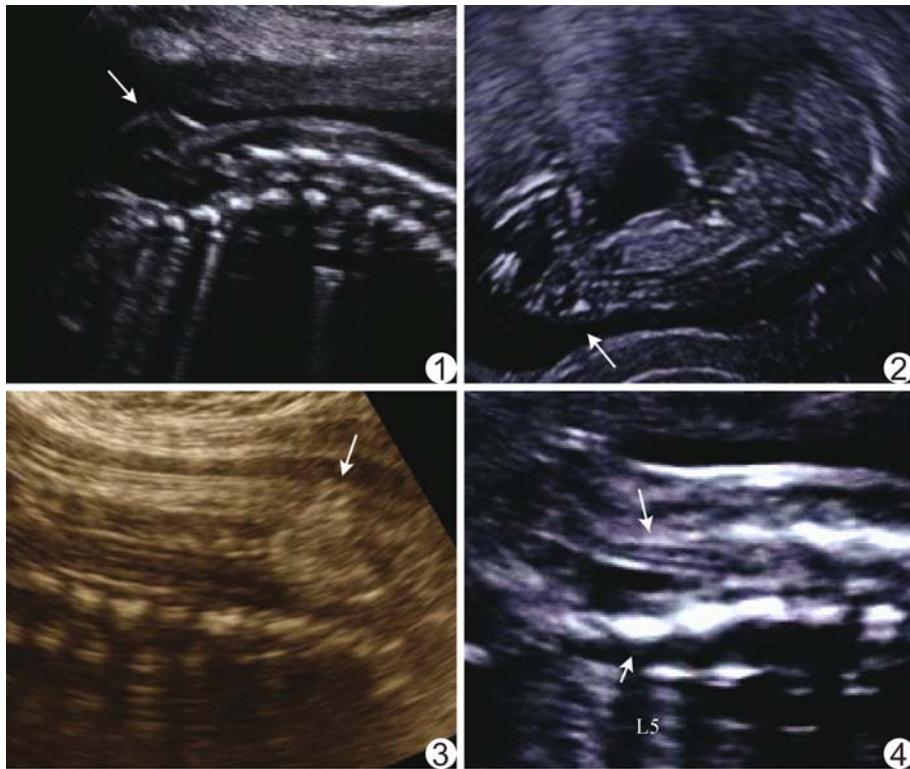


图1 孕24周OEIS综合征胎儿 产前超声显示有包块型脊柱裂的脊髓脊膜膨出(箭) 图2 孕13周OEIS综合征胎儿 产前经阴道超声显示有包块型脊柱裂的脊膜膨出(箭) 图3 孕36⁺³周OEIS综合征胎儿 产前超声显示有包块型脊柱裂的脂肪脊髓脊膜膨出(箭) 图4 孕24周OEIS综合征胎儿 产前超声显示脊髓脊膜膨出合并的脊髓栓系,脊髓圆锥(长箭)位于脊柱L5(短箭)以下

3 讨论

3.1 OEIS综合征脊柱畸形的发生机制 Arvind等^[6]认为OEIS综合征是由于妊娠第4周子宫内膜供血不足致中胚层尾部发育不良,导致中胚层形成的脊柱骶尾部、泌尿生殖及肛门直肠等结构异常,是一种尾部缺陷综合征。本研究29胎OEIS综合征脊柱畸形经尸体解剖检查证实均为闭合性脊柱裂,外胚层形成的皮肤完整,24胎有包块型脊柱裂均发生于骶尾部,与既往报道^[4-6]一致。

3.2 产前超声诊断OEIS综合征有包块型脊柱裂 脊柱裂依据病变部位是否有完整的皮肤覆盖,分为开放性脊柱裂和闭合性脊柱裂;闭合性脊椎裂又按背部有无包块突出,分为有包块型和无包块型^[2,7-8]。

本研究24胎有包块型脊柱裂均经产前超声检出,尸体解剖检查证实均有脊膜和(或)脊髓和(或)脂肪组织的膨出。脊膜膨出的声像图表现为囊性包块,囊内为脑脊液;当脊膜膨出伴脊髓膨出典型的声像图表现为囊性包块内见带状强回声。产前超声检出脊髓栓系可进一步证实骶尾部的脊髓膨出,本研究12胎脊髓脊膜膨出均检出

脊髓栓系,但2胎脊膜膨出亦检出脊髓栓系。本研究3胎脂肪脊髓脊膜膨出中,2胎产前超声显示为稍强回声团,1胎为低回声团,而Ghi等^[7]报道脊柱裂脂肪瘤可为无回声团。仅根据产前超声难以确定脊柱裂有无脊髓膨出和有无脂肪组织包裹。有学者^[4-5,9]认为MRI不仅可准确定位脊髓神经基板,还可明确脊柱裂脂肪瘤的诊断,但MRI用于诊断OEIS脊柱裂的价值有待进一步探讨。

OEIS综合征有包块型脊柱裂且包块较大时,超声矢状面显示裂口处椎体排列不规则,横切面显示两侧椎弓呈“V”或“U”形分离。本研究中2胎早孕期脊膜膨出包块的长径均小于0.5 mm,经腹部超声难与骶尾部肿瘤相鉴别,后经阴道超声清晰地显示该包块由脊柱椎体间膨出。颅脑声像图异常被认为是开放性脊柱裂的超声特征,但本研究产前超声显示2胎长径大于4 cm的有包块

型脊柱裂的颅后窝消失,小脑回声尚正常,考虑为大包块的脊柱裂引起脑脊液大量外溢,导致轻度Arnold-Chiarī型畸形。OEIS有包块型脊柱裂因重力作用可引起脊柱侧弯,本研究产前超声通过冠状面观察脊柱走行方向,诊断11胎脊柱侧弯与尸体解剖检查结果相符。

3.3 产前超声诊断OEIS综合征无包块型脊柱裂 无包块型脊柱裂的产前超声诊断困难,其常见病理类型有脊髓纵裂、终丝脂肪瘤、终丝紧张、皮毛窦、尾端退化综合征^[8]。本研究产前超声检出2胎有脊髓栓系的无包块型脊柱裂,尸体解剖检查证实脊髓终丝黏附于骶尾部,终丝变短变粗,均属终丝紧张型。脊髓圆锥是脊髓下段呈圆锥形的结构,末端为脊髓终丝,超声显示脊髓终丝为椎管内的带状强回声。脊髓圆锥末端在孕13~18周高于或位于L4,孕19~36周高于或位于L3,孕36周后高于L3,当圆锥位置低于正常,诊断为脊髓栓系^[10-11]。本研究尸体解剖检查发现产前超声漏诊的3胎无包块型脊柱裂,均有脊髓栓系。5胎无包块型脊柱裂的尸体X线及尸体解剖检查发现均有骶尾椎发育不良,亦属尾端退化综合征。

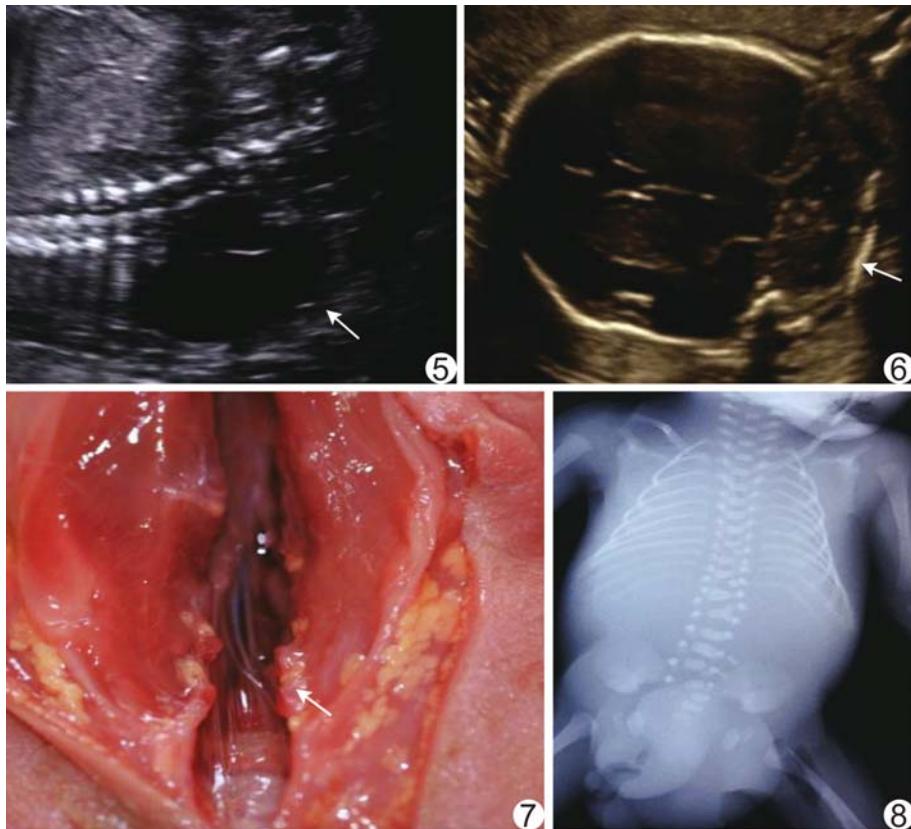


图5 孕 $24+2$ 周OEIS综合征胎儿 产前超声检查显示胎儿大包块的闭合型脊柱裂之脊髓脊膜膨出(箭) 图6 孕 $24+2$ 周OEIS综合征胎儿 产前超声检查显示胎儿大包块的闭合型脊柱裂的颅后窝消失(箭) 图7 孕26周OEIS综合征胎儿 尸体解剖显示脊髓脊膜膨出合并脊髓栓系,脊髓终丝附着于胎儿骶尾部(箭) 图8 孕22周OEIS综合征胎儿胎儿 尸体X线检查显示椎体异常(胸腰部半椎体、骶尾椎发育不良)

3.4 产前超声诊断OEIS综合征椎体畸形的局限性

本研究尸体X线及尸体解剖检查发现26胎OEIS综合征均有骶尾椎发育不良、12胎合并椎体畸形,但产前超声仅检出3胎骶尾椎发育不良及4胎半椎体或蝴蝶椎,尸体X线及尸体解剖检查发现产前超声的漏诊,为胎儿脊柱畸形的超声检查提供了参考。但超声组织分辨率低,仅能显示强回声的脊柱骨化中心,而各节段椎体发育不一致,约孕8周起,从胸椎向尾椎逐渐骨化,孕18周骶尾椎才骨化^[12],孕20周胎儿胸椎骨化中心仅3 mm^[13],加之OEIS综合征胎儿全身畸形复杂,脊柱裂包块对骶尾部椎体的遮挡,产前超声探查OEIS综合征椎体畸形困难。鉴于OEIS尸体解剖检查椎体畸形的高发生率,超声应从矢状面、横切面、冠状面仔细排查脊柱异常,早孕期经阴道超声观察脊柱椎体,孕18周后筛查骶尾椎发育不良,对可疑胎儿行MR检查^[13],完善OEIS综合征脊柱畸形的产前诊断。

3.5 OEIS综合征脊柱畸形的预后

OEIS综合征患儿的泌尿生殖系统修复手术复杂且困难,常难以达预期,如检出胎儿为OEIS综合征可选择终止妊娠^[5]。Suson等^[3]指出,合并Arnold-Chiari II综合征的OEIS综合征患儿常难以站立,而脊髓栓系的患儿行走能力欠佳。产前超声可通过观察有无脊髓栓系及颅脑回声异常评估OEIS综合征胎儿运动能力。无脊髓栓系的闭合性脊柱裂、脊柱侧弯及椎体畸形,临床需多随访观察,出现症状后手术治疗,预后较好^[2-3]。

OEIS综合征脊柱畸形的产前超声表现常为闭合性脊柱裂,可合并脊髓栓系、脊柱侧弯、椎体异常。有包块型脊柱裂常发生于骶尾部,颅脑声像图多正常,但大包块的脊柱裂可出现颅脑声像图异常;对无包块型脊柱裂病理类型的认识,有助于产科超声医师检出脊髓栓系和尾端退化综合征。

总之,产前超声用于诊断OEIS综合征有包块型脊柱裂的检出率高,不仅可为OEIS畸形的产前诊断提供线索,还可为OEIS综合征的产后预后评估提供有价值信息。

[参考文献]

- Goto S, Suzumori N, Obayashi S, et al. Prenatal findings of omphalocele-exstrophy of the bladder-imperforate anus-spinal defects (OEIS) complex. Congenit Anom, 2012, 52(3):179-181.
- Phillips TM. Spectrum of cloacal exstrophy. Semin Pediatr Surg, 2011, 20(2):113-118.
- Suson KD, Novak TE, Gupta AD, et al. Neuro-orthopedic manifestations of the omphalocele exstrophy imperforate anus spinal defects complex. J Urol, 2009, 184(z4):1651-1655.
- Calvo-Garcia MA, Kline-Fath BM, Rubio EI, et al. Fetal MRI of cloacal exstrophy. Pediatric Radiol, 2013, 43(5):593-604.
- Allam ES, Shetty VS, Farmakis SG, et al. Fetal and neonatal presentation of OEIS complex. J Pediatr Surg, 2015, 50(12):2155-2158.
- Arvind AS. Deciphering caudal embryonic defects: Embryological

- analysis and reviewing literature data. Rom J Morphol Embryol, 2012, 53(4):1013-1020.
- [7] Ghi T, Pilu G, Falco P, et al. Prenatal diagnosis of open and closed spina bifida. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 28(7):899-903.
- [8] 李胜利, 顾莉莉, 文华轩. 胎儿开放性与闭合性脊柱裂的产前诊断及分类. 中华医学超声杂志(电子版), 2011, 8(8):1632-1646.
- [9] So T, Takato M, Kimiaki H, et al. Double lumbosacral lipomas of the dorsal and filar types associated with OEIS complex. Neurol Med Chir (Tokyo), 2009, 49(10):487-490.
- [10] 李素和, 王金锐, 王建华. 超声观察新生儿脊髓圆锥末端正常位置. 中国医学影像技术, 2011, 27(12):2444-2447.
- [11] Coleman BG, Langer JE, Horii SC. The diagnostic features of spina bifida: The role of ultrasound. Fetal Diagn Ther, 2015, 37(3):179-196.
- [12] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学. 北京: 人民军医出版社, 2009:70.
- [13] Griffiths PD, Widjaja E, Paley MN, et al. Imaging the fetal spine using in utero MR: Diagnostic accuracy and impact on management. Pediatr Radiol, 2006, 36(9):927-933.

CEUS in misdiagnosis of hepatic solitary fibrous tumor: Case report CEUS 误诊肝脏孤立性纤维性肿瘤 1例

周爱云, 郭素萍, 朱皖, 肖帆

(南昌大学第一附属医院超声科, 江西南昌 330006)

[Key words] Liver neoplasms; Ultrasonography

[关键词] 肝肿瘤; 超声检查

DOI: 10.13929/j.1003-3289.2016.09.021

[中图分类号] R735.7; R445.1 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1003-3289(2016)09-1400-01

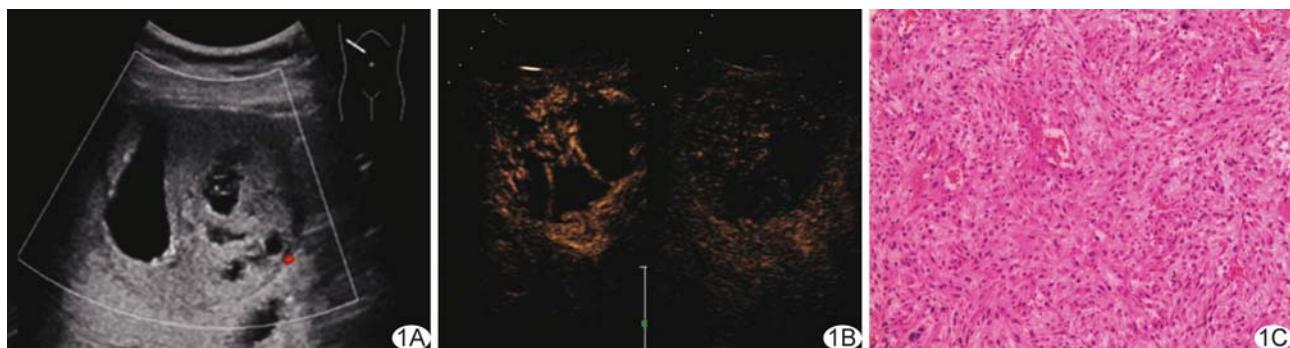


图 1 恶性孤立性纤维性肿瘤 A. 常规超声图像; B. CEUS 动脉相; C. 病理图(HE, ×200)

患者男, 41岁, 主因“上腹部反复胀痛2月余”入院, 既往无肝炎病史。实验室检查: 甲胎蛋白3.5 ng/ml。常规超声: 肝S5段探及囊实混合性回声, 约7.3 cm×6.5 cm, 边界清楚, 形态规则, 未见明显血流信号(图1A)。CEUS: 实性区动脉期呈明显高增强, 门静脉期及肝静脉期呈低增强, 囊性区未见增强, 呈非均匀性“快进快出”的强化模式(图1B), 超声诊断: 肝细胞癌伴液化坏死。行肝S5段切除术。术后病理: 镜下见瘤细胞呈弥漫片状分布, 细胞梭形, 呈束状或漩涡状排列, 细胞核呈卵圆形, 核分裂象多见, 可见散在多形性瘤细胞及多核瘤巨细胞, 瘤

细胞间灶状坏死, 间质血管扩张, 部分呈“鹿角状”, 有大量胶原纤维(图1C)。病理诊断:(肝脏)恶性孤立性纤维性肿瘤(solitary fibrous tumor, SFT)。

讨论 SFT是一种十分少见的间叶源性肿瘤, 起源于CD34+的树突状间质细胞, 多见于中年人, 好发于胸膜, 胸膜外部位较少见, 多为良性, 但有恶性肿瘤的转移及复发等特性, 常规超声及CEUS特征均难以确诊。本例为发生于肝脏的恶性SFT, 十分罕见, CEUS误诊为肝细胞癌, 分析原因为其CEUS表现与肝细胞癌“快进快出”的强化模式类似, 可能由于恶性SFT内微血管数目多, 呈富血供表现。因此, 对于CEUS呈“快进快出”的表现, 除肝癌, 还应尽可能排除其他病变。

[第一作者] 周爱云(1960—), 女, 江西南昌人, 学士, 主任医师。

E-mail: zhouaiyun1960@163.com

[收稿日期] 2016-01-28 **[修回日期]** 2016-06-17