

Three-dimensional ultrasound in diagnosis of fetal limb deformities

HE Huili¹, WAN Jing¹, YU Lan^{1*}, SUI Shuang², GUO Wei³

(1. Department of Ultrasound, 2. Department of Obstetrics, People's Hospital of Xinjiang Uygur Autonomous Region, Urumqi 830001, China; 3. Postgraduate College of Xinjiang Medical University, Urumqi 830054, China)

[Abstract] **Objective** To explore the diagnostic value of prenatal ultrasound in diagnosis of fetal limb abnormalities.

Methods Totally 56 fetuses with fetal limb deformities were screened out in our hospital during system screening and targeted ultrasound examination, and the images were stored. **Results** Among 56 fetuses with abnormal limb in pregnant women, 5 fetuses were lost of follow-up, and a total of 72 limb deformities were confirmed by induced labor or postpartum in 51 fetuses. Sixty two limb deformities were diagnosed by prenatal ultrasound, and 8 were missed diagnosis. A total of 51 fetuses had follow-up results, which found 64 abnormal body parts: partial deficiency of finger in 4, ulnar or radial deletion in 6, crack hand (foot) in 1, a shrink ring caused by the amniotic membrane of low limb and umbilical cord winding in 1, short limb malformations in 6, left leg completely absent in 1, double limbs shortness and tibia and fibula aplasia in 2, strophopodia in 3, hands abnormal posture in 6, multi finger in 1. The accurate rate of prenatal ultrasound was 88.89% (64/72), and the misdiagnosis rate was 11.11% (8/72). **Conclusion** Three-dimensional ultrasonic surface imaging and bone imaging mode can be used to improve the diagnostic rate of fetal limb deformities.

[Key words] Ultrasonography, prenatal; Limb deformities; Fetus

DOI:10.13929/j.1003-3289.2016.11.023

三维超声诊断胎儿肢体畸形

何惠丽¹,万 静¹,于 岚^{1*},隋 霜²,郭 伟³

(1. 新疆维吾尔自治区人民医院超声科, 2. 产科, 新疆 乌鲁木齐 830001;
3. 新疆医科大学研究生院, 新疆 乌鲁木齐 830054)

[摘要] **目的** 探讨产前超声检查对胎儿肢体异常的诊断价值。**方法** 收集在我院接受孕期超声检查, 并筛选出胎儿肢体畸形 56 胎, 对异常部位行三维超声检查并存储图像。**结果** 产前超声诊断 56 胎肢体畸形, 其中 5 胎失访, 余 51 胎经引产或生产后证实共有 72 处畸形, 其中产前超声检出 64 处、漏诊 8 处。51 胎(64 处)肢体异常发生的部位为: 手指部分缺失 4 处、尺或桡骨缺失 6 处、裂手(足)1 处、下肢羊膜和脐带缠绕致缩环 1 处、短肢畸形 6 处、左下肢完全缺如 1 处、下肢胫、腓骨发育不全 2 处, 足内翻 36 处, 双手姿势异常 6 处, 多指(趾)1 处。产前超声准确率为 88.89% (64/72), 漏诊率 11.11% (8/72)。**结论** 三维超声的表面成像和骨骼成像模式可明显提高胎儿肢体异常的诊断率。

[关键词] 超声检查, 产前; 肢体畸形; 胎儿

[中图分类号] R714.53; R445.1 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2016)11-1714-05

[第一作者] 何惠丽(1967—),女,湖北广济人,本科,副主任医师。研究方向:妇产科超声。E-mail: hehuili1967@163.com

[通信作者] 于岚,新疆维吾尔自治区人民医院超声科,830001。E-mail: xjyulan@sina.com

[收稿日期] 2016-05-10 [修回日期] 2016-08-22

胎儿骨骼肌肉系统畸形及肢体畸形的发生率为0.2%^[1],占我国胎儿出生缺陷发生率的4%~6%,仅次于唇腭裂和中枢神经系统畸形^[1-3],严重影响患儿的生存质量。随着产前超声筛查的广泛应用,肢体畸形的检出率逐渐提高,但对于肢体末端畸形的检出率仍较低。本文收集了我院超声诊断为肢体畸形的51胎胎儿资料,分析其超声特点,以期提高产前超声诊断胎儿肢体畸形水平。

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集2013年10月—2016年4月在我院接受孕期检查、分娩及引产孕妇7328名,年龄22~43岁,平均(26.5±2.8)岁,孕周12~35周,平均(24.4±3.8)周。

1.2 仪器与方法 采用GE Voluson E8、Voluson 730等超声诊断仪,选用二维凸阵探头,频率3~5 MHz,RAB4-8-D凸阵容积探头,频率2~8 MHz。孕妇在妊娠期间至少接受3次超声检查:第1次为12~14周,主要观察胎儿的基本结构及与遗传学密切相关的胎儿颈项透明层(nuchal translucency, NT)第2次为18~24周,是检测胎儿结构畸形的最佳时期,主要对胎儿的头面部、脊柱、四肢及胸腹部、心脏等主要脏器等进行详细而全面的检查;第3次为32~34孕周,主要对随着孕周增加而出现的异常进行补充诊断^[4]对肢体的检查严格按照李胜利等^[3]提出的连续顺序追踪法,由肢体近端向远端逐一检查并判断肢体及其内长骨的数目、长度、形态、结构、姿势、位置关系及活动情况。对肢体异常的部位,选择三维超声的表面或骨骼成像模式,调节取样框获取容积图像,然后旋转x、y、z轴获得清晰的立体图像并储存。

2 结果

7328名受检孕妇中,产前超声检出肢体异常56胎,5胎失访,余51胎经引产或生产后证实共72处畸形,其中产前超声检出64处、漏诊8处。漏诊8处畸形均存在于多发肢体异常中,分别为:双手姿势异常1处,足内翻2处,多指(趾)2处,手指部分缺失1处,并指2处。产前超声诊断率为88.89%(64/72),漏诊率11.11%(8/72)。肢体异常合并其他系统异常:羊水异常9胎,心脏异常5胎,中枢神经系统异常14胎,肢体-体壁综合征9胎,生长发育迟缓4胎,消化系统异常3胎,颌面部异常5胎,胸腔积液1胎,单脐动脉2胎。51胎中单发畸形13胎(13/51,25.49%),多发畸形38胎(38/51,74.51%)。51胎(64处)肢体畸形分布情况、诊断孕周和随访结果见表1。

胎儿肢体畸形的声像图表现:①手指部分缺失,表现为部分指骨缺失可同时合并掌骨缺失(图1A)。②先天性足内翻,胎儿静止状态时,足底与胫、腓骨始终在同一切面显示(图1B、图2)。③先天性桡骨缺失,前臂仅见一根长骨回声,手腕姿势异常向桡侧偏斜,又称“桡偏手”(图3)。④尺骨缺失,前臂仅见一根长骨回声,并出现手腕姿势异常向尺侧偏斜。⑤裂手(足)畸形,食指和中指裂开,双手(足)呈钳样,多有遗传及家族史。⑥下肢羊膜和脐带缠绕致缩环,肢体由于羊膜缠绕出现截肢畸形或缩窄环。⑦短肢畸形,包括致死性和非致死性,致死性是严重的四肢均匀短小畸形,四肢小于正常均值8~10个标准差;股骨/腹围<0.16;严重的胸廓发育不良导致胎儿肺部发育不良。可分为成骨发育不全Ⅱ型(特点是长骨多发骨折,不规则弯曲变形也称“脆骨病”;成骨发育不全Ⅰ型(特点是骨骼系统骨化差,颅骨回声明显低于脑组织回声);致死性侏儒(特点是长骨弯曲,干骺端粗大呈“听筒”征,多合并羊水过多)。非致死性骨骼发育不良特点是四肢均匀性短小,股骨小于正常均值4~6标准差。⑧下肢缺如,为双侧或一侧下肢完全缺失,常合并髂骨发育不良。⑨下肢胫、腓骨发育不全,为下肢可见胫骨和腓骨回声但发育短小、弯曲。⑩双手姿势异常,表现为双手屈曲症和爪形手。双手屈曲症为双手握拳,手腕始终处于异常的屈曲内收状态。爪形手,为双手始终处于痉挛状态,手腕与前臂可成角弯曲(图4)。⑪多指(趾),为拇指或小指侧多出1~2个指(趾)。

3 讨论

胎儿四肢骨骼畸形是较为常见的先天畸形,发生率为0.2%,且大多为散发病例^[5-6];受检时胎儿孕周、羊水量和胎儿体位均可影响超声诊断结果,为了避免漏误诊胎儿畸形,应在不同孕期内对胎儿进行分层次的检查。

3.1 胎儿肢体异常的形成原因及相关因素 胎儿肢体畸形发生率高,形成原因复杂。孕4~8周是胎儿肢体发育的关键时期,这个时期若受到遗传因素或环境因素的影响,可导致不同类型的肢体畸形。不同类型的结构畸形可能与特定的染色体异常有关,如13-三体综合征常伴多指畸形^[7],18-三体综合征常伴短肢、足内翻、手指弯曲、重叠指等^[8],尤其是重叠指对18-三体有较高的指向性。Spencek等^[9]研究表明,胎儿多发畸形与染色体异常明显相关,畸形部位越多,发生染色体异常可能性越大,尤其是伴有中枢神经系统异常时。肢体异常已经成为筛查染色体异常的重要指征。

表1 肢体畸形分布情况、诊断孕周和随访结果(例)

畸形类型	产前超声诊断	产前诊断孕周				随访结果	
		14~19+6	20~23+6	24~29+6	30~34+6	引产证实	产后证实
手指部分缺失	4	2	1	1	0	4	1
尺或桡骨缺失	6	1	4	1	0	6	0
裂手(足)	1	0	1	0	0	1	0
下肢羊膜和脐带缠绕致缩环	1	0	0	1	0	1	0
短肢畸形	6	0	0	1	5	6	0
左下肢完全缺如	1	0	1	0	0	1	0
下肢胫、腓骨发育不全	2	0	1	1	0	2	0
足内翻	36	2	15	14	5	31	7
双手姿势异常	6	1	1	3	1	6	1
多指(趾)	1	0	1	0	0	2	1
并指	0	0	0	0	0	2	0
合计	64	6	25	22	11	62	10



图1 声像图示手指部分缺失(A)合并足内翻(B)

图2 足内翻三维超声成像

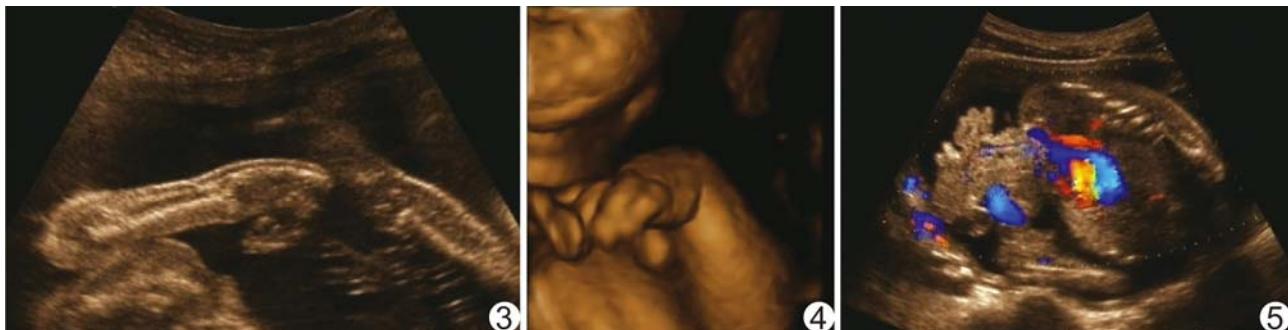


图3 声像图示桡骨缺失,手向桡侧偏斜

图4 手姿势异常三维超声成像

图5 声像图示肢体-体壁综合征,胎儿腹壁裂,脏器膨出

肢体异常可单独存在也可和其他畸形并存,而且与一些综合征密切相关。本组中14胎中枢神经系统异常均伴发肢体异常。9胎肢体-体壁综合征(图5)均伴发足内翻畸形。

3.2 胎儿肢体检查的最佳时间及方法 孕20~24周,胎儿的活动空间较大,是超声检查肢体畸形的最佳时期。应用连续顺序追踪法肢体畸形的检出率可高达

87.18%^[10],但是对于多指、并趾、缺指等肢体远端畸形的检出仍然存在着一定难度和局限性。研究^[11]报道,应用连续顺序追踪法结合弧形旋转法,可明显提高胎儿指(趾)等肢体末端畸形的检出率。

3.3 早孕期肢体异常的检查 目前认为,早孕期是检查胎儿手畸形的最佳时间,孕14周胎儿手足已经完全骨化,胎儿手均呈伸展状态,较中孕期的握拳姿势更易

观察手指个数,诊断多指和少指;孕17~18周时近80%的胎儿手处于伸手或半伸手状态,握拳的比例随孕周增加而增加,手指畸形的检出率逐渐降低^[12]。De Biasio等^[13-14]相继建立了早孕期经阴道和经腹部超声测量胎儿骨骼系统的生物学测量表,为早孕期诊断骨骼系统畸形,尤其是骨发育不良提供了参考值。早孕期可诊断大部分严重的肢体畸形,如横行、纵行肢体缺失、人体鱼序列征等。此时羊水是由羊膜产生,而不是由胎儿泌尿系产生,不会出现羊水少的现象,这样就为观察胎儿肢体提供了有利的声窗。更重要的是早孕期检出肢体异常可以尽早进行宫内干预、遗传咨询,使孕期损害程度减少到最小。本组2处部分手指缺失于孕14⁺⁵周和孕17周诊断,2处足内翻于孕14⁺³周诊断,均随访证实。故14周后完全可以诊断手、足畸形。

3.4 三维超声的优势 二维超声是观察胎儿解剖结构的首选方法,当二维超声无法获得满意图像时,三维超声可以成为有益补充。三维骨骼成像模式在长骨骼的观察上有明显优势,可立体地显示其形态特征,观察长骨有无骨折、短小及异常弯曲。本组中1胎致死性骨发育不良即通过三维骨骼成像模式发现。

3.5 超声诊断的常见问题 临床对致死性骨骼发育异常的诊断率较高^[15],但对原因不明股骨短小,缩短程度为2~4个标准差时,不易判断。超声诊断胎儿肢体畸形时首先应排除染色体异常,然后再动态观察,当股骨生长速率减慢,小于同孕周正常值4个标准差以上,应警惕先天性骨骼发育不良;当腹围、股骨、肱骨均减小2~4个标准差时,则首先考虑胎儿宫内生长受限;若股骨、肱骨减小2~4个标准差但维持在一定的生长速度时,则应考虑受父母遗传因素影响的正常胎儿。本组1处致死性的短肢畸形在24周被检出,5处在30~34⁺⁶周被检出。根据黄林环等^[16]研究结果,致死性骨骼发育不良的平均诊断孕龄为(23.9±4.9)周,股骨小于正常均值8~10个标准差,非致死性骨骼发育不良平均诊断孕龄为(32.6±3.9)周,股骨小于正常均值4~6个标准差。本组胎儿短肢畸形的诊断孕周及股骨短小程度与研究结果一致,且非致死性骨骼发育不良的患儿成年后会将致病基因传给下一代,应注意晚孕期短肢畸形的发生。

3.6 漏诊的原因及减少漏诊的方法 产前超声不仅要观察胎儿的形态结构,同时也要观察胎儿在宫内的运动情况,如胎儿的手腕是否处于自然状态,手指能否伸展和握拳,胎儿能否自由活动。当胎儿出现运动不能综合征时,由于关节挛缩,胎儿四肢处于僵直或挛缩

状态,胎儿始终处于一个姿势、不能运动。因此超声检查过程中要留意胎动情况,如反复多次检查,胎儿始终无活动要警惕运动不能综合征的发生。双手屈曲症主要由于上肢神经发育异常引起手腕异常弯曲,双手始终处于屈曲内收状态,超声表现为上肢运动是由手臂带动手腕运动,而看不到手的伸展和握拳。本组1处双手姿势异常被漏诊,原因是未仔细观察手腕姿势及手的运动情况。当怀疑双手姿势异常时,应反复多次观察胎儿不同运动状态下手的姿势有无改变。本组中漏诊病例均为手指和脚趾异常,手指的缺失和双手屈曲症对生活影响大,应该引起超声医生重视,加强对肢体末端的检查。本组漏诊病例都发生在多发肢体异常中,当发现一处肢体异常时不应停止检查,应注意有无合并其他部位肢体异常的发生。

综上所述,产前超声检查对胎儿肢体畸形的诊断具有重要意义,应分阶段全面、详细的检查,对易漏诊的肢体末端畸形,应根据胎儿的体位进行反复、多次检查,并做好随访工作。

〔参考文献〕

- [1] 徐恒.与产前超声诊断有关的120例医疗纠纷案件浅析及防范措施初探.中华医学超声杂志(电子版),2011,8(4):683-689.
- [2] 曹小娟,彭志勇,李胜利.胎儿肢体产前超声诊断进展.中华医学超声杂志(电子版),2011,8(1):158-164.
- [3] 李胜利.胎儿肢体畸形诊断思维方法及超声诊断.中华医学超声杂志(电子版),2005,2(6):324-326.
- [4] 何冠南,罗红,杨家翔.孕11~13周⁺⁶产前超声筛查胎儿肢体畸形的价值.中国医学影像学杂志,2014,22(8):634-637.
- [5] McHugo JM, Skeletal A, Twining P, et al. Textbook of fetal abnormalities. London: Churchill Livingstone, 2000:237-267.
- [6] 郭宁.规范超声产前检查对胎儿肢体畸形的诊断价值.中国伤残医学,2014,22(3):184-185.
- [7] Sunagawa S, Kikuchi A, Sano Y, et al. Prenatal diagnosis of Holt-Oram syndrome: Role of 3-D ultrasonography. Congenit Anom (Kyoto), 2009, 49(1):38-41.
- [8] David AL, Turnbull C, Scott R, et al. Diagnosis of apert syndrome in the second-trimester using 2D and 3D ultrasound. Prenat Diagn, 2007, 27(7):629-632.
- [9] Spencek K, Bindra CE, Power M, et al. Screening for chromosomal abnormalities in the first trimester using ultrasound and maternal serum biochemistry in a one-stop clinic: A review of three years prospective experience. BJOG, 2003, 110 (3): 281-286.
- [10] 李胜利,陈秀兰,欧阳淑媛,等.1999—2006年993例胎儿结构异常数据资料分析.中国医学科学院学报,2008,30(1):69-74.
- [11] 徐恒,王彦,陈艳珊,等.连续顺序追踪超声法诊断胎儿手足畸形

- 的临床应用. 中华医学超声杂志(电子版), 2011, 8(8): 1702-1712.
- [12] 徐加英, 张亦青, 王晓莹, 等. 中孕期胎儿手指的超声观察. 中国医学影像学杂志, 2007, 15(6): 404-405.
- [13] De Biasio P, Prefumo F, Lantieri PB, et al. Reference values for fetal limb biometry at 10—14 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol, 2002, 19(6): 588-591.
- [14] Chen M, Lee CP, Lam YH, et al. First-trimester fetal limb biometry in Chinese population. Prenat Diagn, 2007, 27(2): 133-138.
- [15] 邓学东. 产前超声诊断与鉴别诊断. 北京: 人民军医出版社, 2013: 237.
- [16] 黄林环, 方群, 谢红宁, 等. 胎儿短长骨的产前诊断及临床分析. 中华医学杂志, 2007, 87(45): 3178-3182.

Mediastinal T-lymphoblastic lymphoma with renal infiltration: Case report 纵隔T淋巴母细胞淋巴瘤合并肾脏浸润1例

张 越¹, 向述天², 苏云杉²

(1. 大理大学临床医学院, 云南 大理 671000; 2. 云南省第二人民医院放射科, 云南 昆明 650021)

[Key words] T-lymphoblastic lymphoma; Mediastinum; Tomography, X-ray computed

[关键词] T淋巴母细胞淋巴瘤; 纵隔; 体层摄影术, X线计算机

DOI: 10.13929/j.1003-3289.2016.11.024

[中图分类号] R734.5; R814.42 [文献标识码] B [文章编号] 1003-3289(2016)11-1718-01

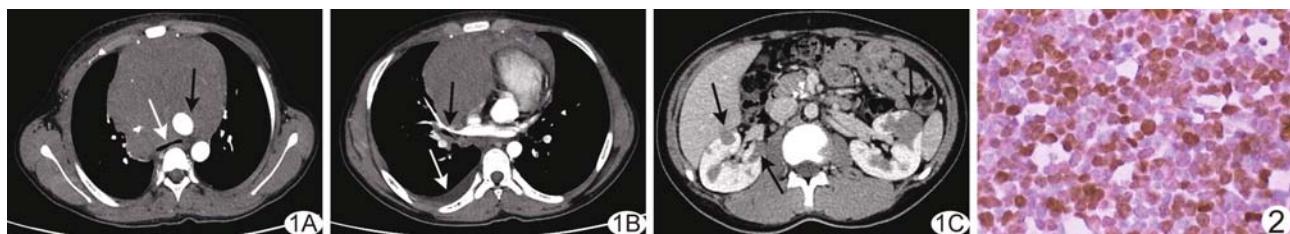


图1 CT增强扫描 A.肿块呈轻度强化,包绕主动脉弓(黑箭),气管明显受压(白箭); B.肿块包绕上腔静脉,明显受压变窄(黑箭),右侧少量胸腔积液(白箭); C.肿块轻度强化(箭) 图2 免疫组化示TdT阳性(MZ, ×400)

患儿男, 14岁。因“右颈部包块1个月, 呼吸困难、颜面浮肿1周”入院。查体:呼吸20次/分, 右锁骨上触及多个淋巴结, 约1.12 cm×2.10 cm, 质硬, 活动度差, 无压痛, 右下肺叩诊浊音, 右肺呼吸音低。CT:纵隔内巨大软组织肿块, 边界欠清, 约10.52 cm×10.50 cm×13.54 cm, CT值约55 HU, 增强后呈轻度强化(图1A), CT值约65 HU, 气管及心脏受压明显(图1A), 病变包绕上腔静脉(明显受压变窄, 直径约2.41 mm, 图1B)、主动脉弓(图1A)及其分支, 各血管未见明显充盈缺损。右颈根部多发肿大淋巴结, 部分密度不均匀, 可见浅分叶; 右侧少量胸腔积液(图1B); 右背侧胸膜增厚。双肾皮质多发类圆形稍高密度灶, 平扫CT值约54 HU, 增强后呈轻度强化, CT值约67~79 HU(图1C)。病理检查:肿瘤细胞呈弥漫分布, 少数细胞深染、核仁明显, 核分裂易见。骨髓穿刺检查:异常淋巴细胞4%(口头报告)。免疫组化(图2):CD2(+), CD10(+), CD3

(+), CD5(+), Ki-67(+), 98% CD68(+), TdT(+). 病理诊断:纵隔T淋巴母细胞淋巴瘤(T-lymphoblastic lymphoma, T-LBL)伴肾脏浸润。临床综合诊断:纵隔T-LBL, IV期, 骨髓受侵。

讨论 纵隔T-LBL是临床极少见的前体淋巴细胞来源的高侵袭性非霍奇金淋巴瘤(non-Hodgkin's lymphoma, NHL), 青少年男性多见, 多数累及横膈以上淋巴结, 多有纵隔肿块伴胸腔积液, 具有恶性程度高、发展快、死亡率高等特点, TdT是其特征性标志物。纵隔T-LBL以颈部淋巴结肿大和(或)纵隔肿物为主。CT不仅可显示肿块的部位及大小, 还可显示肿块对纵隔大血管、气管及邻近肺组织的侵犯和压迫情况。肾脏无淋巴组织, 肾脏淋巴瘤主要为NHL, 是淋巴瘤的晚期表现。肾脏继发性淋巴瘤仅占3%~8%, 缺乏临床特异性, 易误诊、漏诊, 故应对NHL患儿常规行腹部CT检查。纵隔T-LBL主要需与侵袭性胸腺瘤、前纵隔少见的恶性畸胎瘤、精原细胞瘤等生殖源性恶性肿瘤等相鉴别; 胸腹部CT检查对纵隔T-LBL合并肾脏浸润的诊断及预后评估具有明显优势, 但最终确诊仍依靠病理学检查。

[第一作者] 张越(1989—), 男, 湖北十堰人, 在读硕士, 医师。

E-mail: 598666426@qq.com

[收稿日期] 2016-03-28 [修回日期] 2016-07-05