

Prenatal ultrasound and MRI findings of different pathological type tracheal agenesis

ZHAO Mi¹, YANG Xiaohong^{1*}, ZHAO Sheng¹, FENG Qian¹, LIU Fang², XIE Hui²

(1. Department of Ultrasound, 2. Department of Medical Imaging, Maternal and Child Health Hospital of Hubei Province, Wuhan 430070, China)

[Abstract] **Objective** To explore prenatal ultrasound and MRI findings of different pathological type tracheal agenesis (TA). **Methods** Seven fetuses with congenital TA were retrospectively enrolled, and the prenatal ultrasound and MRI findings were observed. **Results** Among 7 fetuses, Faro-F and Faro-B types TA was identified in 2 fetuses and 1 fetus, respectively, while novel pathological types (types H, I, J, K) were identified in the rest 4 fetuses. Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS) was diagnosed with prenatal ultrasound in 6 fetuses, while main bronchial-esophageal fistula was diagnosed with both prenatal ultrasound and MRI in 1 fetus. Prenatal imaging diagnoses of 4 fetuses (each 1 fetus of type Faro-F, type Faro-B, type H and type I) were consistent to pathological findings, all with tracheal or proximal tracheal agenesis. Prenatal ultrasound showed bilateral main bronchi and/or distal trachea in all 4 fetuses, but the proximal trachea could not be traced cranially. Among these 4 fetuses, except for 1 fetus of type Faro-F did not undergo MR examination, MRI showed absent or atretic tracheal segments in all other 3 fetuses, and prenatal imaging diagnoses of them (1 fetus each of type Faro-F, type J and type K) were inconsistent or incompletely consistent to pathological findings, including both ultrasound and MRI misidentified esophagus as dilated trachea in 1 type Faro-F fetus, ultrasound was failed to detect trachea but MRI clearly displayed the entire trachea and bilateral main bronchi in 1 type J fetus, and ultrasound failed to detect the trachea and MRI showed absent of trachea, while both prenatal ultrasound and MRI indicated dilatation of the bilateral main bronchi in 1 fetus of type K TA. **Conclusion** Prenatal ultrasound and MRI manifestations of different pathological type TA presented distinct characteristics. Prenatal ultrasound was effective for detecting CHAOS in TA fetuses without tracheoesophageal fistula and distal tracheobronchial changes caused by proximal tracheal lesions, while prenatal MRI was more suitable for further comprehensive evaluation of TA.

[Keywords] fetal development; bronchopulmonary dysplasia; magnetic resonance imaging; ultrasonography

DOI:10.13929/j.issn.1003-3289.2026.01.017

不同病理类型气管发育不全产前超声及 MRI 表现

赵密¹, 杨小红^{1*}, 赵胜¹, 冯倩¹, 刘芳², 谢辉²

(1. 湖北省妇幼保健院超声诊断科, 2. 医学影像科, 湖北武汉 430070)

[摘要] **目的** 观察不同病理类型气管发育不全(TA)产前超声及 MRI 表现。**方法** 回顾性纳入 7 胎先天性 TA, 观察其产前超声及 MRI 表现。**结果** 7 胎中, 符合 Faro-F 型 2 胎、Faro-B 型 1 胎, 4 胎为新的病理类型(H、I、J、K 型); 6 胎经产前超声诊断高位气道阻塞综合征(CHAOS), 1 胎经超声及 MRI 诊断主支气管食管瘘。4 胎(Faro-F 型、Faro-B 型、H 型、I 型各 1 胎)产前影像学诊断与病理类型均为气管或近端气管发育不全; 超声均可显示双侧主支气管和/或远端气管, 但不能向上追踪近端气管; 其中 1 胎 Faro-F 型未接受 MR 检查, 其余 3 胎 MRI 均直观显示缺如或闭锁气管节段。其余 3

[基金项目] 湖北省卫生健康委重点项目(WJ2023Z007)。

[第一作者] 赵密(1980—), 女, 湖北荆州人, 硕士, 副主任医师。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] 2025-08-06 **[修回日期]** 2025-11-17

胎(Faro-F型、J型、K型各1胎)产前影像学诊断与尸检病理类型不符或不完全相符:对1胎Faro-F型,超声及MRI均将食管误判为扩张气管;对1胎J型,超声未探及气管而MRI完整显示气管及双侧主支气管;对1胎K型,超声未探及气管、MRI显示气管缺如,二者均提示双侧主支气管扩张。**结论** 不同病理类型TA产前超声及MRI表现各有特点。产前超声易检出不合并气管食管瘘TA的CHAOS及近端气管病变所致远端气管支气管改变;而产前MRI更适用于进一步评估。

[关键词] 胎儿发育;支气管肺发育不良;磁共振成像;超声检查

[中图分类号] R714.51; R445 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2026)01-0085-05

先天性高位气道阻塞综合征(congenital high airway obstruction syndrome, CHAOS)为罕见且严重的胎儿发育异常,高位气道阻塞可引起肺泡内液体排出受阻、导致气管支气管树和肺体积膨胀,使膈肌被拉平甚至外翻,继而心脏外围受压,出现胎儿水肿、心力衰竭等一系列临床表现^[1]。气管发育不全(tracheal agenesis, TA)为CHAOS最隐匿且严重的病因之一,产前影像学检出困难,出生后存活率极低。既往TA相关文献报道^[2-4]较少;FARO等^[5]提出可依据病理特征将其分为7型。本研究对比观察不同病理类型TA产前超声与MRI表现。

1 资料与方法

1.1 研究对象 回顾性纳入2006年1月—2025年4月湖北省妇幼保健院经引产或新生儿死亡后尸检确诊的7胎先天性TA,均为单胎,男4胎、女3胎;产前超声和/或MRI首次检出CHAOS或气管食管瘘时间为孕 14^{+6} ~ 29^{+3} 周、中位孕周 19^{+6} 周;孕妇年龄25~34岁、中位年龄32岁,均无明显感染史和家族史。其中5胎经引产终止妊娠、1胎为死胎引产,1胎于孕 35^{+5} 周娩出当日死亡。本研究经医院伦理委员会批准(2023IEC128号),孕妇及家属均签署知情同意书。

1.2 仪器与方法

1.2.1 产前超声 由具有10年以上产前超声诊断经验的主任医师采用GE E10、GE E8、Sumsung HERA W10、Siemens S2000、Siemens Antares彩色多普勒超声诊断仪,频率3.5~5.0 MHz腹部凸阵探头及频率5.0~9.0 MHz阴道探头进行产前超声检查,包括各系统排畸,重点观察胎儿气管、喉部、胃泡及食管;于心脏三血管气管切面定位远端气管横切面,旋转探头显示远端气管及双侧主支气管冠状面,使探头向头侧追踪显示近端气管冠状面;观察胎儿喉部回声有无实变,动态观察液体通过情况;观察胃泡显示情况及其大小,再经胃泡上方至咽部下方追踪观察食管有无扩张。对疑诊TA胎儿建议行MR检查及染色体核型和微阵列分析。

1.2.2 胎儿MRI 采用Siemens 1.5T MR仪、腹部

相控阵线圈,采集T1WI、T2WI并行弥散加权成像(diffusion weighted imaging, DWI)。核心序列及参数:单次T2半傅里叶采集单次激发快速自旋回波(half-Fourier acquisition single-shot turbo spin-echo, HASTE)序列,TR 1 200 ms, TE 168 ms, FOV 280 mm×280 mm,矩阵256×256、层厚3 mm;真实稳态进动快速成像(true fast imaging with steady-state precession, TrueFISP), TR 4.3 ms, TE 1.7 ms, FOV 300 mm×300 mm,矩阵256×256、层厚3 mm。由具有10年以上胎儿MRI诊断经验的主任或副主任医师阅片,重点观察胎儿肺部大小及信号变化、膈肌位置、有无腹腔积液或皮肤水肿,以及有无气管扩张及其信号变化,发现可疑信号则对病变区行冠状位(即胎儿斜冠状位)检查。

1.3 病理分型 由具有10年以上工作经验的超声科主任医师及病理科主治医师共同根据引产后/产后尸检结果进行TAFaro分型(图1);对不符合Faro分型者命名为新的病理类型(图2)。

2 结果

7胎中,经尸检确认病理类型为Faro-F型2胎、Faro-B型1胎,以及H、I、J、K型各1胎,见表1。

4胎(序号1、3~5)产前影像学诊断与尸检病理类型相符:产前超声均显示双侧主支气管和/或远端气管、但不能向上追踪近端气管;其中序号1为死胎,未行产前MR检查,其余3胎产前MRI均直观显示缺如或闭锁气管节段。其余3胎(序号2、6、7)产前影像学诊断与尸检所见不符或不完全相符:序号2产前超声及MRI均将食管误为扩张气管;序号6产前超声未探及气管而MRI完整显示气管及双侧主支气管,尸检病理显示全肺气管及支气管软骨缺如;序号7产前超声未探及气管、MRI显示气管缺如,二者均提示双侧主支气管扩张,尸检病理发现近端气管存在、远端气管缺如。见图3、4。

7胎中,产前超声诊断CHAOS的6胎(序号1~2、4~6)均见肺水肿,其中5胎(序号1、4~7)见胎儿水肿或心功能减退,且孕周越大表现越明显;1胎(序号

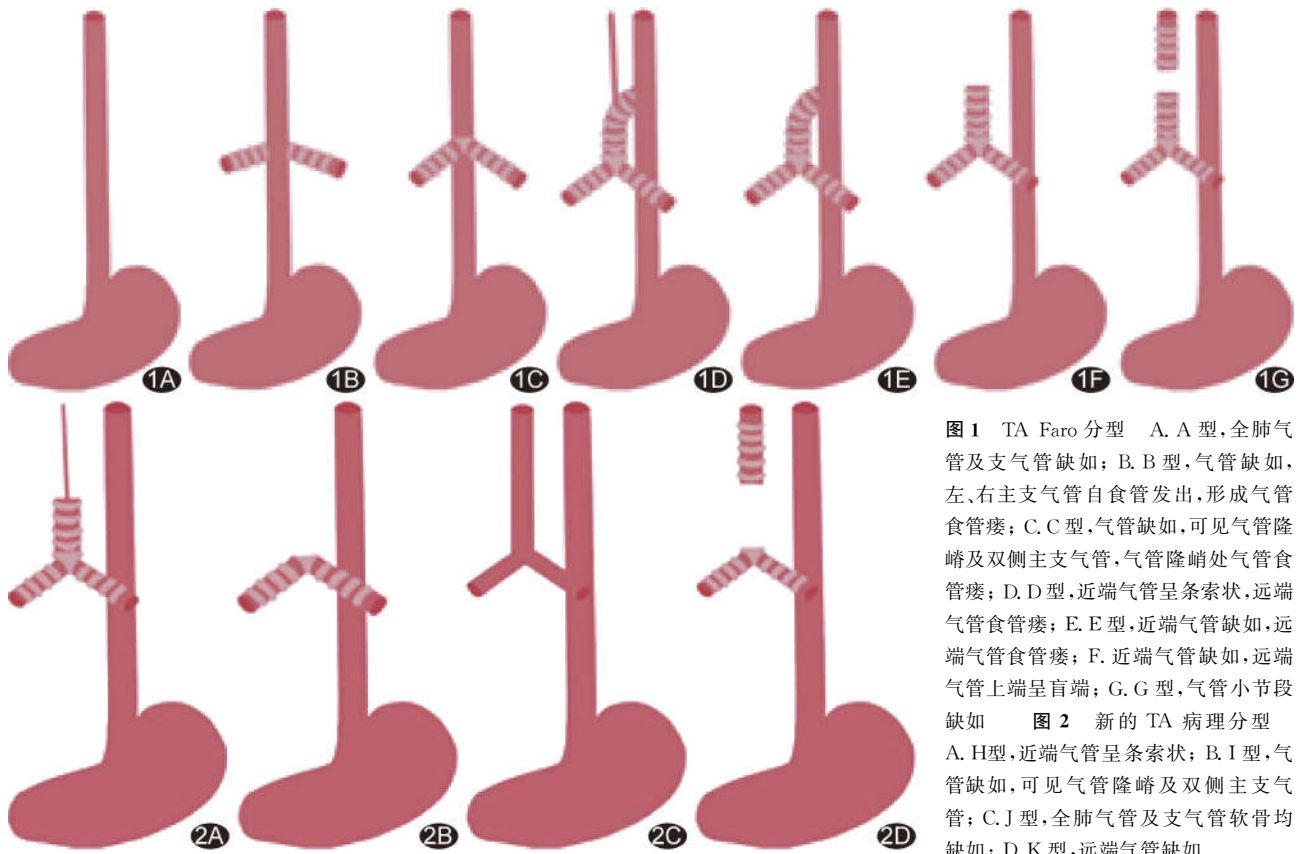


图 1 TA Faro 分型 A. A 型, 全肺气管及支气管缺如; B. B 型, 气管缺如, 左、右主支气管自食管发出, 形成气管食管瘘; C. C 型, 气管缺如, 可见气管隆嵴及双侧主支气管, 气管隆嵴处气管食管瘘; D. D 型, 近端气管呈条索状, 远端气管食管瘘; E. E 型, 近端气管缺如, 远端气管食管瘘; F. 近端气管缺如, 远端气管上端呈盲端; G. G 型, 气管小 segment 缺如
图 2 新的 TA 病理分型 A. H 型, 近端气管呈条索状; B. I 型, 气管缺如, 可见气管隆嵴及双侧主支气管; C. J 型, 全肺气管及支气管软骨均缺如; D. K 型, 远端气管缺如

表 1 7 胎 TA 产前超声、MRI 表现及产后尸检结果

胎儿序号	检查时孕周	产前超声所见		产前 MRI 所见		产后尸检结果
		双侧主支气管	气管	双侧主支气管	气管	
1	19 ⁺⁶	扩张	远端扩张, 近端不能探及	—	—	气管近端缺如 (Faro-F 型)
2	14 ⁺⁶	扩张	扩张	扩张	扩张	气管近端缺如 (Faro-F 型)
3	29 ⁺³	稍扩张, 合并主支气管食管瘘	未探及	稍扩张, 合并主支气管食管瘘	气管缺如	气管缺如, 主支气管食管瘘 (Faro-B 型)
4	28 ⁺⁵	稍扩张	远端扩张, 近端不能探及	稍扩张	远端扩张, 近端实变	近端气管闭锁呈条索状 (H 型)
5	24	扩张	未探及	扩张	气管缺如	气管缺如, 有气管隆嵴及双侧主支气管 (I 型)
6	19	未探及	未探及	显示正常	显示正常	全肺气管及支气管软骨缺如 (J 型)
7	16 ⁺²	扩张	未探及	扩张	气管缺如	远端气管缺如 (K 型)

3) 产前超声疑诊主支气管食管瘘且未探及气管, 结合 MRI 明确诊断主支气管食管瘘及气管缺如。

除 TA 外, 尸检证实序号 1~6 胎儿均合并喉闭锁, 其中序号 2 合并右锁骨下动脉迷走, 序号 3 合并喉裂、室间隔缺损、双上腔静脉、右锁骨下动脉迷走及单脐动脉 (图 5), 序号 4 合并双主动脉弓, 均无食管闭锁或胃畸形; 序号 7 未见合并其他畸形。4 胎 (序号 1、3、4、7) 接受染色体核型和微阵列分析, 均未见明显异常。

3 讨论

喉、气管及食管均起源于前肠。胚胎发育早期 (孕

第 3 周) 上呼吸道与消化道分离, 形成自上而下的管腔; 第 32 天第 6 对鳃弓侧面的杓状软骨间充质细胞隆起、附着, 压迫喉、气管上皮细胞使其暂时融合, 之后随微血管发育, 上皮细胞逐渐被吸收, 待器官分化完成后, 喉与气管形成再通; 期间出现异常可致病理形态多样的 TA 形成。临床最常用的 TA 病理分型方法为 1969 年提出的 Floyd 分型^[6]; 此后 FARO 等^[5]将 TA 病理类型分为 7 型, 其中的 E、C、B 型分别对应 Floyd I~III 型。本研究在此基础上发现 4 种新的 TA 病理类型, 并将其命名为 H~K 型。

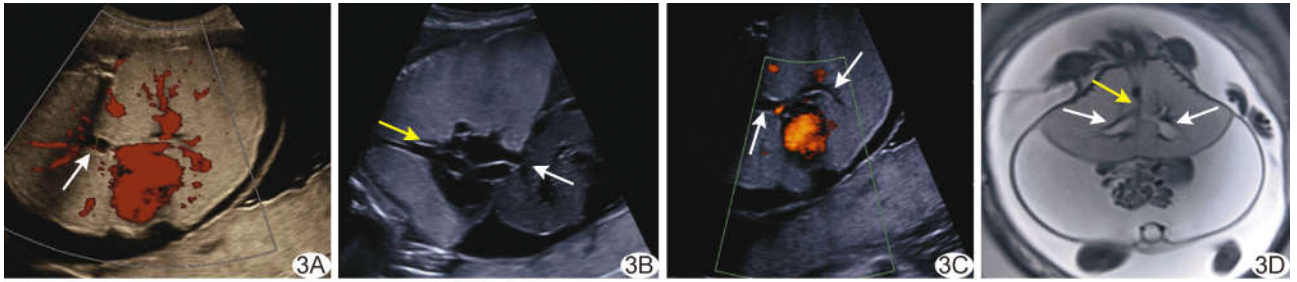


图3 序号5胎儿,TA I型 A~B.孕24周产前超声图见双肺回声增强,心胸面积比缩小,心脏四周受压呈“水滴心”,左主支气管扩张(A,箭),下腔静脉(B,白箭)较上腔静脉(B,黄箭)增宽,可见腹腔积液; C.能量多普勒超声图见双侧主支气管扩张(箭),内无血流信号; D.产前MRI示双侧主支气管扩张(白箭),气管缺如(黄箭); E、F.尸检喉部(E,白箭)探针无法通过,食管(E,黄箭)前方未见气管,双肺水肿增大(F,白箭),双侧主支气管于气管隆嵴处汇合(黄箭),未见气管

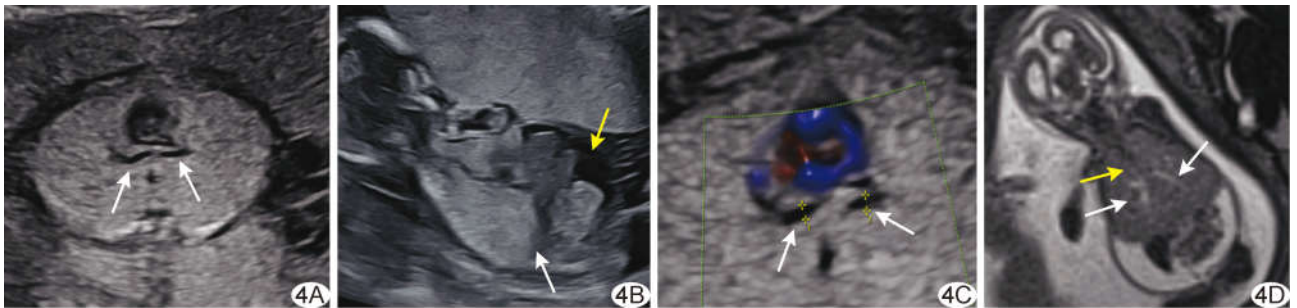
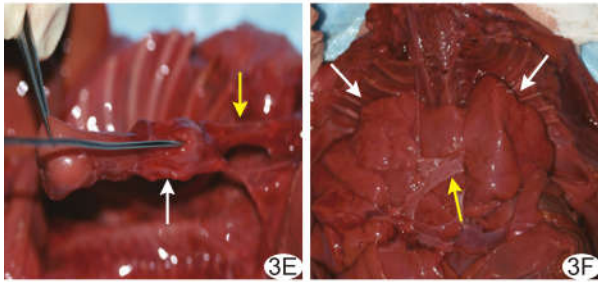


图4 序号7胎儿,TA K型 A、B.孕16⁺²周产前超声图见双肺回声增强,心胸面积比缩小,心脏四周受压呈“水滴心”,双侧主支气管扩张(A,箭),肺水肿致膈肌反弓(B,白箭)伴腹腔积液(B,黄箭); C. CDFI示双侧扩张主支气管内无血流信号(箭); D.产前MRI示胎儿双侧主支气管扩张(白箭),气管显示不清(黄箭); E.尸检显示近端气管末端(E,白箭)附于食管(E,黄箭),无气管食管瘘,远端气管缺如,双肺水肿增大(F,白箭),双侧主支气管在气管隆嵴汇合(F,黄箭),远端气管未见

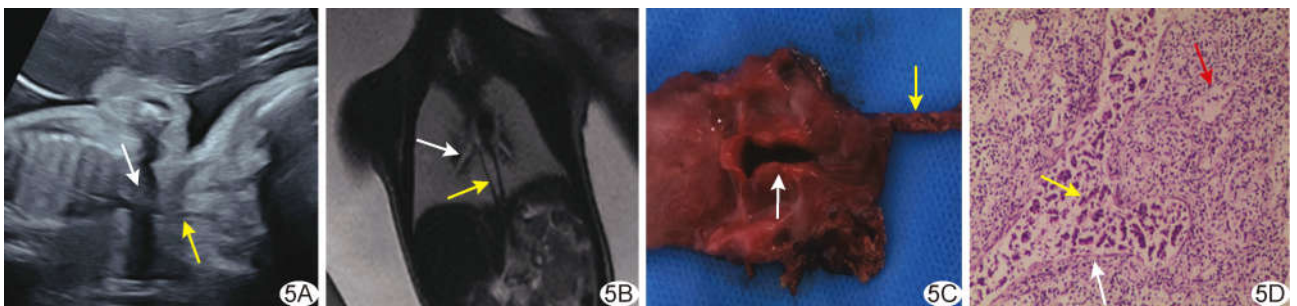
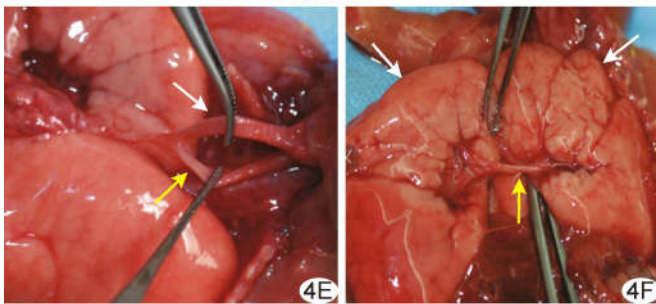


图5 序号3胎儿,TA Faro-B型 A.孕29⁺³周产前超声图见主支气管(白箭)似与食管(黄箭)相通; B. MRI示主支气管(白箭)与食管(黄箭)相连; C.尸检见喉裂(白箭),食管(黄箭)前方未见气管; D.病理图(HE,×100)示支气管(白箭)内上皮细胞脱落(黄箭),肺泡未见扩张(红箭)

Faro分型中,仅A、F、G型未合并气管食管瘘, B~E型均合并气管食管瘘。本组产前超声诊断6胎

TA(6/7, 84.71%)CHAOS均未合并气管食管瘘,包括2胎Faro-F型及4胎新发现病理类型;其病理基础

导致肺液不能通过气道排出,继而出现 CHAOS 特征性肺水肿改变,且随孕周增大,肺水肿逐渐压迫心脏及下腔静脉,出现心功能减退和腹腔积液表现。本组序号 3 胎儿 TA 合并气管食管瘘,产前超声未检出 CHAOS,考虑其肺液从食管排出,故未出现 CHAOS 特征性肺水肿改变而使超声极易漏诊;此胎孕早、中期超声仅检出单脐动脉等畸形,直至孕晚期因胃泡小、羊水多,探查食管发现主支气管似与食管相连,后经 MRI 诊断主支气管食管瘘并接受引产。序号 3 产前超声疑诊主支气管食管瘘且未探及气管,结合 MRI 明确诊断主支气管食管瘘及气管缺如。

除 TA 外,尸检证实序号 1~6 胎儿均合并喉闭锁,其中序号 2 合并右锁骨下动脉迷走,序号 3 合并喉裂、室间隔缺损、双上腔静脉、右锁骨下动脉迷走及单脐动脉(图 5),序号 4 合并双主动脉弓,均无食管闭锁或胃畸形;序号 7 未见合并其他畸形。4 胎(序号 1、3、4、7)接受染色体核型和微阵列分析,均未见明显异常。

产前超声发现 CHAOS 或气管食管瘘后应进一步排查 TA。本组 4 胎 TA (Faro-F、Faro-B、H、I 型) 产前影像学诊断与尸检病理类型相符,其病理改变均为近端气管或气管发育不全致肺液在主支气管和/或远端气管内聚集,产前超声均可显示双侧主支气管和/或远端气管但不能向上追踪近端气管;其中 3 胎产前 MRI 均直观显示缺如或闭锁气管节段。上述结果提示,产前超声可检出可疑 TA,而 MRI 更适用于进一步评估 TA 病理类型^[7],与既往报道^[8-9]一致。

TA 胎儿出生后存活率低,罕见手术治疗成功报道^[4,10];而其病理类型多样,产前影像学检查难以全面、精准进行分型。本组 1 胎 Faro-F 型 TA 产前超声、MRI 均将食管误为扩张的气管,考虑与孕周小有关;1 胎 J 型 TA 尸检发现气管骨组织缺如而软组织存在,产前超声未能探及气管骨性强回声而误认为气管缺如,软组织内充满液体,MRI 则清晰显示了完整的气管支气管。此外,产前超声探查气管需从三血管气管切面定位远端气管、再向上探查近端气管;本组 1

胎 K 型 TA 因远端气管缺如而未能检出近端气管。

综上,不同病理类型 TA 产前超声及 MRI 表现各有特点;产前超声易检出不合并气管食管瘘 TA 的 CHAOS 及近端气管病变所致远端气管支气管改变,而产前 MRI 更适用于进一步评估。

利益冲突:全体作者声明无利益冲突。

作者贡献:赵密研究实施、数据分析、撰写和修改文章;杨小红研究实施、修改文章;赵胜、刘芳和谢辉研究实施;冯倩数据分析。

[参考文献]

- [1] HEDRICK M H, FERRO M M, FILLY R A, et al. Congenital high airway obstruction syndrome (CHAOS): A potential for perinatal intervention[J]. J Pediatr Surg, 1994, 29(2):271-274.
- [2] PERRI A, PATTI M L, SBORDONE A, et al. Unexpected tracheal agenesis with prenatal diagnosis of aortic coarctation, lung hyperrecogenicity and polyhydramnios: A case report[J]. Ital J Pediatr, 2020, 46(1):96.
- [3] WANG Y, ZHAO L, LI X. Congenital high airway obstruction with tracheoesophageal fistula: A case report [J]. Medicine (Baltimore), 2018, 97(51):e13709.
- [4] BRYANT R 3rd. Tracheal agenesis: Salvaging the unsalvageable[J]. J Thorac Cardiovasc Surg, 2017, 153(6):e127.
- [5] FARO R S, GOODWIN C D, ORGAN C H Jr, et al. Tracheal agenesis[J]. Ann Thorac Surg, 1979, 28(3):295-299.
- [6] PICOT C, MONNET P, BETHENOD M, et al. Tracheomalacia in infants[J]. Arch Fr Pediatr, 1969, 26(5):493-506.
- [7] 赵密,杨小红,赵胜,等.产前超声诊断胎儿先天性高位气道阻塞综合征[J].中国医学影像技术,2023,39(10):1541-1544.
- [8] 刘芳,杨文忠,兰为顺,等.胎儿先天性高位气道阻塞综合征的 MRI 表现[J].中华放射学杂志,2017,51(11):856-859.
- [9] SAADI S, BEN ABDELJELIL N, BEN SALEM A, et al. Tracheal agenesis clinical presentation in a preterm infant: Prenatal MRI difficulties and autopsy findings[J]. Radiol Case Rep, 2020, 15(9):1604-1608.
- [10] GEORGESCU T, RADOI V, RADULESCU M, et al. Prenatal diagnosis and outcome of tracheal agenesis as part of congenital high airway obstruction syndrome. Case presentation and literature review[J]. Medicina (Kaunas), 2021, 57(11):1253.