

超声检查对孕11~13⁺周胎儿开放性脊柱裂的诊断价值

张娟¹,袁建军¹,杨会杰²,王睿丽¹

作者单位:¹郑州大学人民医院(河南省人民医院)超声科,河南 郑州 450003;

²郑州市第七人民医院神经内科,河南 郑州 450000

通信作者:王睿丽,女,主任医师,研究方向为胎儿产前超声诊断、输卵管超声造影以及妇科肿瘤超声诊断,E-mail:wrlsy@163.com

摘要:目的 探讨运用超声检查筛查对孕11~13⁺周胎儿开放性脊柱裂(OSB)的诊断价值。方法 选取2017年4月至2018年2月在郑州大学人民医院行常规颈项透明层(NT)检查的7 683例孕妇为研究对象,在正中矢状切面上测量胎儿颅内透明层(IT)厚度、脑干直径(BS)与脑干-枕骨间距离(BSOB),并计算出BS/BSOB值;严重的胎儿畸形建议行染色体检查并选择终止妊娠,余神经系统阴性孕妇继续妊娠,行中晚孕期系统超声检查并追踪其妊娠结局及引产结果。结果 对孕11~13⁺周胎儿行系统超声检查筛查出OSB共16例(0.208%),合并露脑畸形2例,无脑畸形2例,全前脑1例,肢体畸形1例,心脏畸形1例,侧脑室扩张4例,体蒂异常1例。早孕期正常,中晚孕期行系统超声检查发现OSB共4例(0.052%),其中2例合并侧脑室扩张。结论 对孕11~13⁺周胎儿行系统性超声检查可筛查出OSB,对早期诊断OSB有重要意义;与中晚孕期胎儿超声检查筛查相结合,可更好筛查胎儿OSB。

关键词:囊肿性脊柱裂; 超声检查,产前; 颈部透明带检查; 孕龄; 妊娠结局; 妊娠初期

The diagnostic value of ultrasound for fetal open spina bifida in 11 ~ 13⁺ weeks gestation

ZHANG Juan¹, YUAN Jianjun¹, YANG Huijie², WANG Ruili¹

Author Affiliations: ¹Department of Ultrasonography, People's Hospital of Zhengzhou University, Henan Province People's Hospital, Zhengzhou, Henan 450003, China; ²Department of Neurology, The Seventh People's Hospital of Zhengzhou, Zhengzhou, Henan 450000, China

Abstract: Objective To evaluate the clinical value of ultrasonography screening in the diagnosis of fetus open spina bifida (OSB) in 11 ~ 13⁺ weeks. **Methods** 7683 pregnant women who were underwent routine Nuchal Translucency examination by ultrasonography screening in People's Hospital of Zhengzhou University from April 2017 to February 2018 were enrolled in this study. The thickness of fetal intracranial hyaline layer (IT), the diameter of brain stem (BS) and the distance between the brain stem and occipital bone (BSOB) were measured on the median sagittal section, and BS/BSOB was calculated. serious malformed fetus was suggested to check the chromosomes and selected to terminate the pregnancy. The pregnant women with the negative residual nerve system continued pregnancy, ultrasonography screening in the middle and late pregnancy was carried out to track the outcome of pregnancy and induction of pregnancy. **Results** A total of 16 cases (0.208%) of OSB were detected by ultrasonography screening during 11 ~ 13⁺ weeks gestation, including 2 cases of exencephaly, 2 cases of anencephaly, 1 case of holoprosencephaly, 1 case of limb deformity, 1 case of cardiomorphia, 4 cases of lateral ventricle dilatation and 1 case of body stalk anomaly. Fetuses were normal in the first trimester, 4 cases (0.052%) of OSB were detected by ultrasonography screening in the second and third trimester, including 2 cases of lateral ventricle dilatation. **Conclusions** OSB can be detected by ultrasonography screening in 11 ~ 13⁺ weeks gestation, which is of important significance for the first trimester of OSB. Combining with ultrasonography screening in the second and third trimester, fetal OSB can be better screened.

Key words: Spina bifida cystica; Ultrasonography, prenatal; Nuchal translucency measurement; Gestational age; Pregnancy outcome; Pregnancy trimester, first

开放性脊柱裂(Open Spina Bifida, OSB)是最常见胎儿中枢神经系统畸形之一,因神经管未完全闭合所致,常合并其他系统畸形,如果不及时终止妊

娠,可对家庭造成严重影响,脊柱裂在新生儿中的发病率为1/1 000^[1]。目前,产前筛查胎儿OSB的技术比较成熟,但主要在中孕期进行;一方面可通过

实验室检查母体血清或者羊水中甲胎蛋白和乙酰胆碱酯酶,但其特异性较差^[2];另一方面通过对中晚期行系统性超声检查筛查可出现“柠檬头”“香蕉形小脑”“颅后窝池消失”等颅脑特征性超声检查表现,成为筛查OSB的金标准^[1]。

目前随着对孕11~13⁺周胎儿行颈项透明层(Nuchal Translucency, NT)技术的提高,以及超声检查机器分辨率的改进,不仅可准确预测染色体异常,还可检测出许多染色体正常的胎儿畸形^[3]。在早孕期可通过测量颅内透明层(Intracranial Translucency, IT)、脑干直径(Brain Stem, BS)与脑干-枕骨间距离(Brain Stem and the Occipital Bone, BSOB)的比值来筛查胎儿OSB具有可行性,可达到早发现早干预,对孕妇以及临床工作者有重要意义。本研究旨在评价系统性超声检查对孕11~13⁺周的胎儿筛查出OSB的临床诊断价值,为超声检查筛查早孕期胎儿OSB提供更多理论价值和技术支持。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性分析2017年4月至2018年2月在郑州大学人民医院行常规NT检查的7 683例11~13⁺周孕妇的临床资料,夫妇双方均为中国居民,其中自然受孕7 635例、试管婴儿48例;年龄(29.5±2.2)岁,年龄范围为20~43岁,孕龄(12.7±1.1)周,孕龄范围为11~13⁺周。纳入标准:(1)单胎妊娠;(2)孕妇年龄均超过20周岁,身体健康。排除标准:(1)多胎妊娠;(2)有高血压、糖尿病、血液病、癫痫等疾病孕妇。本研究符合《世界医学协会赫尔辛基宣言》相关要求,所有孕妇或其近亲属均签署知情同意书。

1.2 检查仪器和方法

1.2.1 检查仪器 检查仪器为GE-E8、E10,超声探头频率设置为3~5 MHz。

1.2.2 检查方法 嘱孕妇平卧于检查床上,保持心情放松,在腹部涂抹耦合剂,将超声探头置于腹部,获取胎儿顶臀上切面、鼻唇冠状切面、横切面、正中矢状切面、侧脑室切面、颈项透明层切面等,仔细观察胎儿前额、鼻骨、脑干、双顶径、股骨长度等部位,确定是否有其他器官畸形;在脑干相关切面上,测量胎儿NT和IT厚度,以及BS/BSOB值。

1.2.3 检查结果 由2名具备丰富经验的医生共同检查阅片,然后收集诊断结果,对数据进行汇总分析。

1.3 产前检查及处理方法 11~13⁺周系统超声检查发现胎儿患有中枢神经系统严重畸形,如露脑畸形、无脑畸形、全前脑、OSB等畸形,建议其父母进一

步行遗传咨询,并告知其父母胎儿预后,建议其父母终止妊娠;在孕11~13⁺周对筛查无异常而继续妊娠的孕妇到中晚期再次行胎儿系统超声检查筛查确定是否有异常;无异常者继续妊娠,并跟踪随访妊娠结局。对引产终止妊娠的胎儿,有的可经父母同意行尸检确认产前超声检查筛查结果^[4];活产胎儿经系统检查确认是否存在畸形。

1.4 统计学方法 采用SPSS 19.0软件对所得数据进行处理,计量资料用 $\bar{x} \pm s$ 表示,计数资料以例(%)表示。

2 结果

对孕11~13⁺周的胎儿行系统超声检查筛查时,在正中矢状切面分别测量NT、IT、BS、BSOB(如图1)。

对孕11~13⁺周的胎儿行系统超声检查筛查出OSB共16例,检出率0.208%,其中合并露脑畸形2例,无脑畸形2例,全前脑1例,肢体畸形1例,心脏畸形1例,侧脑室扩张4例,体蒂异常1例。在中晚期再次行系统超声检查筛查发现开放性脊柱裂4例,合并侧脑室扩张有2例,进一步检出率0.052%。

通过回顾分析孕11~13⁺周胎儿在我院筛查出16例OSB中有12例不能显示IT(如图2),并通过阴超能更清晰筛查出OSB(如图3);其余4例IT厚度分别为0.8 mm、1.0 mm、1.1 mm、1.7 mm。在中晚期发现的4例OSB中,其在孕11~13⁺周时测得的IT厚度分别为1.7 mm、1.8 mm、1.7 mm、2.0 mm;剩余正常胎儿在孕11~13⁺周时测得的IT平均厚度为(1.8±0.3) mm。

通过回顾分析孕11~13⁺周胎儿在我院筛查出16例OSB中测得BS/BSOB的值均大于1;在中晚期发现的4例OSB中,其在孕11~13⁺周时测得BS/BSOB的值分别为0.76、0.85、0.69、0.81;剩余正常胎儿在孕11~13⁺周时测得的BS/BSOB的平均值为0.68±0.09。

3 讨论

随着孕11~13⁺周胎儿NT超声检查的普及,及在此阶段进一步系统评估,不仅可检出更多结构异常,且结合遗传学咨询,可进一步检测出许多染色体异常胎儿^[3]。

胎儿妊娠6周末时神经管可完全闭合,因此从理论上支持在孕11~13⁺周胎儿行超声检查筛查可显示神经系统结构^[1];并不是所有的胎儿神经系统畸形均可在孕11~13⁺周筛查出,如Dandy-Walker综合征在孕18周后才可被诊断^[5]。脊柱裂因后神经孔未闭合所致,其主要特征是两侧椎弓未能完全融合,脊髓和(或)脊膜从未完全闭合的脊柱露出;可导致椎管内压力降低,脑干及小脑位置后移并疝入

枕骨大孔,小脑延髓池及第四脑室减小或消失,额骨逐渐失去颅内结构的支撑发育不良而内陷形成“香蕉小脑”或“柠檬头”,在诊断过程中具有较高的特异度及灵敏度。但颅内压下降并不会马上就发生形态学改变,而是需要经历一段时间,一般在中孕期才可通过超声检查筛查出^[1]。

目前研究证实通过测量正中矢状切面的IT厚度、BS/BSOB值对诊断孕11~13⁺6周胎儿OSB有重要诊断价值。胎儿的IT厚度在孕11~13⁺6周随着胎龄增大而增加,呈线性关系;目前不同研究对颅内透明层厚度有稍微差别,周富强等^[6]研究证实IT平均厚度(1.55±0.25) mm,中位数1.5 mm,郭瑞芳^[7]研究证实IT厚度为(1.673±0.354) mm。通过回顾分析孕11~13⁺6周胎儿在我院筛查出16例OSB中有12例不能显示IT,其余1例IT厚度为0.8 mm,1例IT厚度为1.0 mm,1例IT厚度为1.1 mm,剩余1例IT厚度为1.7 mm;12例均不能显示IT,其余4例虽能测到IT,但其中有3例IT厚度明显低于正常厚度,故对早期诊断OSB有重要的参考价值。BS/BSOB比值>1.0是筛查早孕期胎儿OSB较敏感的指标^[8-9],我们在早孕期筛查的16例OSB的胎儿中BS/BSOB比值均>1.0。通过本次回顾分析,在早孕期行系统超声检查时,将两个参考指标相结合,有利于提高OSB的诊断率,有重要的临床意义。

虽然神经管在孕11周已闭合,胎儿脊柱在孕10周后才逐渐开始钙化,胎儿骶尾部一直到孕16~18周才完成钙化,在超声检查图像上可出现串珠状平行强回声线,故通过超声检查筛查孕11~13⁺6周胎儿OSB有一定漏诊率。我院对早孕期超声检查筛查未见OSB,在中晚孕期再次经超声检查又筛查出4例胎儿患有OSB,其超声检查图像均有典型的“香蕉小脑”或“柠檬头”征象。但他们在孕11~13⁺6周时测得的IT厚度分别为1.7、1.8、1.7、2.0 mm,BS/BSOB的值分别为0.76、0.85、0.69、0.81;所以在孕11~13⁺6周时通过测量胎儿IT厚度、BS/BSOB值来判断OSB有一定的漏诊率,故对在早孕期通过超声检查筛查未见异常的胎儿,应继续在中晚孕期再次行超声检查筛查,以提高产前筛查出畸形的确诊率,防止畸形胎儿出生。

目前研究证实在孕11~13⁺6周胎儿系统超声检查还可以通过测额上颌角(Front Maxillary Facial Angle, FMFA)^[10]、双顶径(Biparietal Diameter, BPD)^[11]、

小脑延髓池宽度(Cisterna Magna, CM)^[12]等指标可协助早期诊断OSB,目前我院在诊断OSB中也参考此检查指标,并不断总结经验。

总之,通过系统性超声检查筛查测IT厚度、BS/BSOB值对诊断孕11~13⁺6周胎儿OSB有重要意义,对孕妇可提供合理建议,可早发现早干预,减轻身体和心理负担,且为临床提供了一定理论基础。但是,在中晚孕期应继续行系统超声检查筛查,可进一步发现OSB,有利于优生优育。今后应继续不断总结经验,为临床工作提供更多的理论依据。

(本文图1~3见插图5-3)

参考文献

- [1] 秦凤真,李胜利.孕11~13⁺6周胎儿开放性脊柱裂产前筛查与诊断研究进展[J].中华医学超声杂志(电子版),2014,11(1):13-19.DOI:10.3877/cma.j.issn.1672-6448.2014.01.004.
- [2] 杨柳.超声检测11~13⁺6周胎儿颅内透明层对开放性脊柱裂的诊断价值[J].江西医药,2018,53(4):390-392.
- [3] SONEK J.First trimester ultrasonography in screening and detection of fetal anomalies[J].Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2007,145C(1):45-61.
- [4] SYNGELAKI A, CHELEMEN T, DAGKLIS T, et al.Challenges in the diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities at 11-13 weeks[J].Prenat Diagn, 2011,31(1):90-102.
- [5] 张娟,杨会杰,骆战辉.超声诊断胎儿小脑延髓池扩张79例临床分析[J].中国实用神经疾病杂志,2015,18(12):94-95.
- [6] 周富强,蔡莹莹,刘宇清,等.超声对孕11~13⁺6周胎儿颅内透明层检查声像研究[J].中国医学工程,2016,24(2):37-38.
- [7] 郭瑞芳.超声检测孕11~13⁺6周胎儿颅内透明层的研究[J].中国医学工程,2017,25(12):90-93.
- [8] 唐琼,徐恒,敖颖,等.超声软指标筛查与诊断孕11~13⁺6周胎儿开放性脊柱裂的临床价值[J].现代医学影像学,2016,25(5):860-862.
- [9] LACHMANN R, CHAOUI R, MORATALLA J, et al. Posterior brain in fetuses with open spina bifi da at 11 to 13 weeks[J].Prenat Diagn, 2011,31(1):103-106.
- [10] LACHMANN R, PICCIARELLI G, MORATALLA J, et al.Fronto-maxillary facial angle in fetuses with spina bifida at 11-13 weeks' gestation[J].Ultrasound Obstet Gynecol, 2010,36(3):268-271.
- [11] SIMON EG, ARTHUIS CJ, HADDAD G, et al. Biparietal/transverse abdominal diameter ratio≤1: potential marker for open spina bifida at 11-13-week scan[J].Ultrasound Obstet Gynecol, 2015, 45(3):267-272.
- [12] GARCIA-POSADA R, EIXARCH E, SANZ M, et al.Cisterna magna width at 11-13 weeks in the detection of posterior fossa anomalies [J].Ultrasound Obstet Gynecol, 2013,41(5):515-520.

(收稿日期:2018-06-21,修回日期:2019-02-15)