

# 产前超声诊断妊娠 11~13<sup>+6</sup>周胎儿体蒂异常的应用价值

梁蓉 李宁 何冠南 王沁洁 杨家翔 马丽琼 赵婧

**摘要** 目的 探讨产前超声对妊娠 11~13<sup>+6</sup>周胎儿体蒂异常的诊断价值。方法 回顾性分析我院产前超声诊断的 19 例妊娠 11~13<sup>+6</sup>周胎儿体蒂异常的超声图像特征及其随访结果。结果 19 例体蒂异常的胎儿中,单胎 16 例、双胎 3 例,均有不同程度的胸腹壁缺损、内脏外翻和脊柱发育异常,其中脐带异常 18 例,肢体发育异常 9 例,露脑畸形 2 例,静脉导管异常 9 例,颈部透明层增厚 2 例,颈部水囊瘤 3 例,腹腔囊性占位 2 例,泄殖腔发育异常 1 例,巨膀胱 1 例,门体分流 1 例。结论 产前超声检查对胎儿体蒂异常的早期诊断和确定临床处理决策具有重要的应用价值。

**关键词** 超声检查;胎儿;体蒂异常

[中图分类号]R445.1

[文献标识码]A

## Application value of prenatal ultrasound in the diagnosis of fetal body stalk anomaly at 11~13<sup>+6</sup> weeks of gestation

LIANG Rong, LI Ning, HE Guannan, WANG Qinjie, YANG Jiangxiang, MA Liqiong, ZHAO Jing

Department of Ultrasound, Sichuan Provincial Hospital for Women and Children, Chengdu 610000, China

**ABSTRACT Objective** To investigate the value of prenatal ultrasound in the diagnosis of body stalk anomaly (BSA) at 11~13<sup>+6</sup> weeks of gestation. **Methods** A retrospective study was performed in 19 cases with BSA, including ultrasonic characteristics and follow-up results, which were diagnosed at 11~13<sup>+6</sup> weeks by the department of ultrasound in our hospital. **Results** All the 19 fetuses with BSA (16 single fetuses and 3 twin fetuses) showed the chest or abdominal wall defects, visceral valvulus and spinal abnormality. Among them, there were 18 cases of abnormal umbilical cord, 9 cases of limb abnormality, 2 cases of exencephaly, 9 cases of ductus venosus abnormality, 2 cases of nuchal translucency abnormally thick, 3 cases of nuchal cystic hygroma, 2 cases of abdominal cyst, 1 case of cloacal dysplasia, 1 case of megacystis, and 1 case of portal-systemic shunt. **Conclusion** Prenatal ultrasonography has important diagnostic value for early diagnosis and clinical treatment of fetal BSA.

**KEY WORDS** Ultrasonography; Fetus; Body stalk anomaly

体蒂异常是一种累及胎儿多个器官发育异常的先天性疾病,其主要特征包括胸腹壁缺损合并内脏外翻、脊柱异常、脐带过短或缺如、肢体畸形及颅面部畸形等多种发育畸形,这些畸形常合并存在,且致死性极高<sup>[1]</sup>。早期发现、诊断胎儿体蒂异常对优生优育至关重要<sup>[2]</sup>,产前超声是早期诊断胎儿体蒂异常最简单、安全、无创且高效的检查方法。本研究回顾性分析产前超声诊断为体蒂异常的 19 例妊娠 11~13<sup>+6</sup>周胎儿的声像图特征,旨在提高对胎儿体蒂异常的认识,为其早期诊断和优生咨询提供有效的临床指导。

### 资料与方法

#### 一、临床资料

收集 2016 年 1 月至 2020 年 1 月于我院行妊娠 11~13<sup>+6</sup>周超声检查的胎儿共 38 203 例,包括单胎 37 303 例和双胎 900 例,其中超声诊断为体蒂异常的胎儿 19 例,包括单胎 16 例和双胎 3 例(双胎之一为体蒂异常);孕妇年龄 21~33 岁,平均(27.6±3.0)岁;检出孕周 11~13<sup>+6</sup>周,平均(12.7±0.8)周。其中有孕期吸烟史和糖尿病史各 1 例,余 17 例均无毒害物质接触史、无糖尿病及高

血压病史。本研究经我院医学伦理委员会批准,受检孕妇均签署知情同意书。

二、仪器与方法

使用GE Voluson E 8、Voluson E 10和Philips EPIQ 5、EPIQ 7彩色多普勒超声诊断仪, RM6C、C5-1腹部探头,频率2~8 MHz; RIC5-9、C10-3V腔内探头,频率5~9 MHz。严格按照《中国产科超声检查指南》进行检查,孕妇取仰卧位,常规观察宫颈内口及脐带胎盘插入口,测量胎盘和羊水,取胎儿正中矢状切面测量胎儿头臀长、颈部透明层(nuchal translucency, NT)厚度和静脉导管频谱;从胎儿头部开始依次观察胎儿颅脑、鼻骨、颜面部、颈部、胸腔、腹腔及四肢发育情况,使用早孕期胎儿心脏模式观察胎儿四腔心及三血管切面。对疑似体蒂异常的胎儿先行多角度观察羊膜囊的完整性、羊膜囊和胚外体腔的内容物,再于多个切面重点观察胎儿前腹壁、脊柱、肢体、颅脑和脐带的发育情况,详细描述前腹壁膨出物发生的部位、大小、形态、其内包含的脏器及有无被覆包膜等,彩色多普勒超声观察胎儿脐带的数目、走行、长度及插入部位,仔细检查胎儿的脊柱、四肢、头颅等是否合并畸形,应用三维超声评估脊柱和肢体的异常情况,必要时可选择经阴道超声检查。

结果

一、胎儿体蒂异常的临床随访结果

超声诊断胎儿体蒂异常 19 例,总发生率为 0.050%,其中单胎体蒂异常 16 例,在单胎妊娠中发生率为 0.043%; 双胞胎之一为体蒂异常 3 例,在双胎妊娠发生率为 0.333%。16 例单胎均选择引产,除 1 例因引产手术导致标本破碎严重无法证实外,其余

15 例引产后均证实为体蒂异常。3 例双胎中 2 例为双绒毛膜囊双羊膜囊双胎,畸形胎儿分别于妊娠 16<sup>+</sup>周和妊娠 17 周行选择性减胎术后继续妊娠,其中 1 例孕妇合并糖尿病,于妊娠 32 周胎膜早破经阴道分娩出 1 个健全儿和 1 个纸样儿,另 1 例妊娠 40 周时行剖宫产娩出 1 个健全儿和 1 个纸样儿;另 1 例为单绒毛膜囊双羊膜囊双胎,于妊娠 14<sup>+</sup>周选择引产后证实为体蒂异常。

二、胎儿体蒂异常的超声表现

1. 胸腹壁缺损: 19 例胎儿均有不同程度的腹壁缺损,其中 2 例为胸腹壁联合缺损; 均有内脏外翻,膨出物为肝脏、肠管和胃泡等,合并胸腹壁缺损的胎儿膨出物为心脏、肝脏和肠管。见图 1。
2. 脊柱异常: 19 例胎儿脊柱均失去正常的生理弯曲,表现为不同程度的扭曲成角、侧弯、前凸等,其中 1 例合并脊柱裂。见图 2。
3. 脐带异常: 18 例胎儿合并脐带异常,其中 17 例表现为脐带过短(图 3),长度为 0.3~2.9 cm; 1 例脐带缺如; 4 例脐带过短合并单脐动脉。
4. 肢体异常: 9 例胎儿合并肢体发育异常,其中 2 例右下肢缺如,1 例左下肢并右足缺如,2 例左下肢缺如并右足内翻,2 例双足内翻(图 4),2 例肢体短小弯曲。
5. 静脉导管: 9 例胎儿静脉导管异常,其中 8 例静脉导管频谱异常,表现为静脉导管 a 波缺失或反向; 1 例静脉导管缺如; 有 3 例静脉导管频谱正常,7 例测量失败。
6. 其他合并畸形: NT 增厚 2 例,颈部水囊瘤 3 例,露脑畸形 2 例,腹腔囊性占位 2 例,泄殖腔发育异常 1 例,巨膀胱 1 例,门体分流 1 例(图 5)。

19 例胎儿体蒂异常的超声表现见表 1。



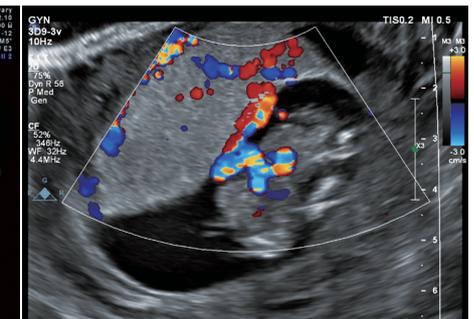
妊娠 11<sup>+</sup>6 周,超声示胎儿胸腹壁缺损,膨出物为心脏、肝脏和肠管(箭头示)。H: 心脏

图 1 胸腹壁缺损声像图



妊娠 12<sup>+</sup>4 周,二维超声示脊柱侧弯成角

图 2 脊柱异常声像图



妊娠 11<sup>+</sup>6 周, CDFI 示脐带极短,约 0.3 cm

图 3 脐带异常声像图



妊娠 12<sup>+</sup>4 周,二维超声示胎儿左足内翻

图 4 足内翻声像图



妊娠 13<sup>+</sup>6 周, CDFI 示脐静脉汇入门静脉后(A)、与肝静脉交通汇合进入胎儿右房(B)。UV: 脐静脉; PV: 门静脉; RPV: 门静脉右支; HV: 肝静脉; H: 心脏; RA: 右房

图 5 门体分流声像图



表1 19例胎儿体蒂异常超声表现

编号	年龄 (岁)	孕周	异常超声表现						
			体壁缺损及膨出物	脊柱	脐带	肢体	静脉导管	NT	其他部位
1	27	12 <sup>+5</sup>	腹壁缺损,肝脏及肠管自缺损处向外膨出	扭曲成角	短,长约2.8 cm	-	a波缺失、反向	颈部淋巴水囊瘤	全身皮肤水肿
2	29	12 <sup>+6</sup>	腹壁缺损,宽约0.8 cm,肝脏及肠管向外膨出,范围约2.8 cm×1.3 cm	侧凸弯曲	极短	左下肢缺如,右足内翻	无法测量	无法测量	-
3	30	11 <sup>+6</sup>	腹壁缺损,肝脏及部分肠管膨出,范围约2.0 cm×1.5 cm	扭曲成角	极短,长约0.3 cm	-	a波反向	颈部淋巴水囊瘤	-
4	32	13 <sup>+4</sup>	双胎之一腹壁缺损,膨出物为肝脏、胃泡及肠管	扭曲	单脐动脉,极短,长约0.5 cm	左下肢及右足缺如	a波反向	正常,0.08 cm	巨膀胱
5	28	11 <sup>+5</sup>	腹壁缺损,膨出物为肝脏,范围约1.5 cm×1.2 cm×1.3 cm	左侧侧弯约90°	较短	双下肢短小弯曲	a波反向	颈部淋巴水囊瘤	-
6	21	13	腹壁缺损,膨出物为肝脏及肠管	前凸、侧弯	单脐动脉,短,长约0.7 cm	-	正常	增厚,约0.31 cm	双肾盂分
7	33	12 <sup>+4</sup>	腹壁缺损,膨出物为肝脏及肠管	侧弯成角	短,长约0.8 cm	双足内翻	无法测量	正常,0.14 cm	-
8	27	13 <sup>+3</sup>	腹壁缺损,膨出物为肝脏及肠管	侧弯成角	短,长约2.9 cm	-	a波缺失、反向	正常,0.17 cm	-
9	29	13 <sup>+4</sup>	腹壁缺损,膨出物为肝脏及肠管	侧弯	短,长约2.9 cm	右下肢缺如	a波缺失、反向	正常,0.16 cm	-
10	30	12 <sup>+1</sup>	腹壁缺损,肝脏、肠管、胃泡向外膨出,范围约2.0 cm×1.0 cm×1.7 cm	扭曲成角	短,长约2.8 cm	-	无法测量	无法测量	-
11	26	12 <sup>+2</sup>	腹壁缺损,肝脏及肠管向外膨出,范围约2.0 cm×1.3 cm×2.3 cm	扭曲成“S”形	短,长约1.9 cm	-	无法测量	正常,0.11 cm	-
12	32	13 <sup>+6</sup>	腹壁缺损,膨出物为肠管	扭曲	短	右下肢缺如	无法测量	无法测量	泄殖腔发育异常
13	26	13 <sup>+4</sup>	腹壁缺损,肝脏及肠管向外膨出,范围约2.6 cm×1.9 cm×1.8 cm	侧弯成角	单脐动脉,极短,长约0.3 cm	-	a波缺失、反向	正常	腹腔囊性占位
14	26	11	腹壁缺损,肝脏、肠管向外膨出	扭曲成角	短,长约0.6 cm	-	无法测量	无法测量	露脑畸形
15	25	13 <sup>+6</sup>	腹壁缺损,膨出物为大部分肝脏及肠管	稍扭曲	单脐动脉,短,长约2.1 cm	左下肢缺如,右足内翻	静脉导管缺失	正常,0.16 cm	门体分流,腹腔囊性占位
16	24	11 <sup>+6</sup>	胸腹壁缺损,膨出物为肝脏、肠管及心脏,范围约2.2 cm×0.9 cm×1.9 cm	侧弯	短,长约0.8 cm	双足内翻	正常	增厚,约0.35 cm	-
17	28	12 <sup>+2</sup>	双胎之一腹壁缺损,部分肝脏及肠管向外膨出	扭曲成角,脊柱裂	短	-	a波缺失	正常,0.09 cm	-
18	27	12	双胎之一腹壁缺损,肝脏及肠管向外膨出	扭曲	无脐带	-	无法测量	正常	-
19	25	13 <sup>+4</sup>	胸腹壁缺损,膨出物为肝脏、肠管和心脏	侧弯	-	四肢短小,姿势异常	正常	无法测量	露脑畸形

NT:颈项透明层;-示未见异常

### 讨 论

胎儿体蒂异常又称肢体-体壁综合征,是由于前腹壁未能关闭所致的胎儿致死性畸形组合,其发病率虽低但预后极差<sup>[3]</sup>。研究<sup>[4]</sup>发现体蒂异常在整个胎儿期的发病率约为0.002%~0.007%。Daskalakis等<sup>[5]</sup>研究表明妊娠10~14周胎儿体蒂异常的发生率为0.013%,陈佩文等<sup>[6]</sup>研究显示胎儿体蒂异

常的发生率为0.030%,本研究胎儿体蒂异常的发生率为0.050%,高于上述文献报道,分析其原因可能为:①近年来我国妊娠11~13<sup>+</sup>周超声检查普及,产前超声诊断技术提高和超声医师对胎儿体蒂异常认识提高;②我省是人口大省,我院为四川省产前诊断中心,外院异常胎儿转诊到我院较多,亦可能造成结果相对增高。另外,本研究19例体蒂异常胎儿中有3例为双胎妊娠,在双胎妊娠中的发生率为0.333%;16例为单胎妊

娠,在单胎妊娠中的发生率为 0.043%,胎儿体蒂异常在双胞胎中的发生率明显高于单胎妊娠,这与国外相关文献<sup>[1]</sup>报道结果一致,说明双胎妊娠更容易发生胎儿体蒂异常。此外,根据有无并发颅、面部畸形,Russo 等<sup>[7]</sup>提出将体蒂异常分为胎盘-颅面型和胎盘-腹壁型。本研究 19 例病例中,有 2 例合并露脑畸形,属于胎盘-颅面型;17 例无颅面部畸形,属于胎盘-腹壁型。

早期明确诊断胎儿体蒂异常对临床尽早干预和优生优育具有重要意义,产前超声检查是孕早期诊断胎儿体蒂异常最简单、安全、有效的方法,随着妊娠 11~13<sup>6</sup>周产前超声筛查技术的推广,越来越多的胎儿体蒂异常在孕早期被检出。国内学者<sup>[6]</sup>报道体蒂异常最早的诊断孕周为 8 周,本研究最早于妊娠 11 周通过经腹部联合经阴道超声检查诊断 1 例胎儿体蒂异常。胎儿体蒂异常的主要超声表现包括:①胸腹壁缺损合并内脏外翻,此为体蒂异常最具特征性的超声表现,腹壁缺损处多位于胎儿脐带腹壁入口处,常表现为一个形态不规则、混合性回声的包块自缺损处向外膨出,膨出物常包含肝脏、肠管、胃泡等脏器,本研究 19 例均有腹壁缺损合并内脏外翻,其中 2 例合并胸壁缺损,而膨出物中 13 例包含肝脏和肠管,2 例包含肝脏、胃泡和肠管,1 例仅见肝脏回声,1 例为肠管;2 例胸腹壁缺损膨出物为肝脏、肠管和心脏,其中 1 例可见搏动的肝脏游离在羊水中,另外 1 例心脏部分位于胸腔外。由于脐带过短或缺如,检查过程中常可见腹壁膨出物固定于胎盘子面,使胎儿活动受限。②脐带异常,亦为胎儿体蒂异常的重要征象之一,超声表现为脐带过短或缺如,可合并单脐动脉。本研究 19 例胎儿中有 18 例脐带异常,其中 17 例表现为脐带过短,4 例脐带过短合并单脐动脉,脐带长度 0.3~2.9 cm;1 例脐带缺如,表现为腹壁包块与胎盘紧贴,脐带未显示。③脊柱异常,包括脊柱不同程度的弯曲和脊柱裂、脊膜膨出等,原因可能是由于脐带过短,部分躯体固定使胎动受限,胎儿产生自背侧向腹侧的牵拉力,从而导致各种形态的脊柱弯曲<sup>[4]</sup>。④胚外体腔持续存在,发生体蒂异常的胎儿羊膜绒毛膜不融合,在孕早期由于胎儿及羊膜腔较小,而胚外体腔较大,胎儿在羊膜腔和胚外体腔中的部位比较容易观察。本研究有 15 例胎儿可以清楚观察到下半身和外翻的内脏位于羊膜腔外。⑤其他异常,包括肢体发育异常、颅脑颜面畸形、NT 测值异常、泌尿生殖系统畸形、肠管畸形及泄殖腔发育异常等。本研究中有 5 例 NT 测值异常,其中 2 例 NT 测值增厚,分别为 0.31 cm 和 0.35 cm;3 例颈部淋巴水囊瘤,表现为胎儿颈部皮下囊性团块,内见多个带状分隔。本研究 NT 测值异常的发生率为 26.3%,这一结果与邓凤莲等<sup>[8]</sup>研究结果相似。另有 2 例合并腹腔囊性占位,考虑为泌尿生殖系统畸形或肠道畸形,但由于胎体太小,未能确诊;还有 1 例胎儿体蒂异常合并门体分流,超声表现为脐静脉汇入门静脉后与肝静脉交通

汇合进入胎儿右房。本研究中有 9 例静脉导管异常,发生率为 47.4%(9/19),仅 3 例静脉导管频谱显示为正常,提示胎儿体蒂异常与静脉导管异常具有一定的相关性。本研究有 7 例胎儿静脉导管测量失败,嘱咐孕妇咳嗽、改变体位或抖动探头后胎儿位置未见明显变化。分析原因可能由于胎儿肢体扭曲、脐带过短、活动受限等因素所致。

鉴于胎儿体蒂异常的超声表现复杂多样,临床检查时需与其他表现为胎儿前腹壁畸形的相关疾病进行鉴别<sup>[9]</sup>,当发现胎儿胸腹壁缺损合并内脏外翻,同时伴有脊柱畸形、脐带过短或缺如时,应高度疑似胎儿体蒂异常,若同时合并肢体异常或颅脑畸形,即可诊断为胎儿体蒂异常<sup>[2]</sup>。

综上所述,产前超声检查可以及早发现和诊断胎儿体蒂异常,为临床早期干预提供有效的理论依据,对降低人口出生缺陷,提高我国人口出生质量具有重要诊断价值。

### 参考文献

- [1] Panaitescu AM, Ushakov F, Kalaskar A, et al. Ultrasound features and management of body stalk anomaly[J]. *Fetal Diagnosis Therapy*, 2016, 40(4): 285-290.
- [2] 戴晴. 胎儿肢体-体壁综合症的产前超声诊断[J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2018, 15(5): 340-342.
- [3] Gulczyński J, Świątkowska-Freund M, Paluchowski P, et al. Limb body wall complex—the history of the entity and presentation of our series of cases[J]. *Pol J Pathol*, 2019, 70(1): 33-41.
- [4] Smreck JM, Germer U, Krokowski M, et al. Prenatal ultrasound diagnosis and management of body stalk anomaly: analysis of nine singleton and two multiple pregnancies[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2003, 21(4): 322-328.
- [5] Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, et al. Body stalk anomaly at 10-14 weeks of gestation[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 1997, 10(6): 416-418.
- [6] 陈佩文, 陈欣林, 杨小红, 等. 早孕期诊断胎儿体蒂异常超声与病理对照研究[J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2016, 13(11): 835-839.
- [7] Russo R, D' Armiento M, Angrisani P, et al. Limb body wall complex: a critical review and a nosological proposal[J]. *Am J Med Genet*, 1993, 47(6): 893-900.
- [8] 邓凤莲, 郭燕丽, 李锐, 等. 产前超声对 11~14 孕周胎儿体蒂异常的诊断价值[J]. *中国超声医学杂志*, 2014, 30(3): 249-253.
- [9] 张小林, 王睿丽, 朱兆领, 等. 孕 11~13<sup>6</sup>周行超声检查对胎儿前腹壁畸形的诊断价值[J]. *中华实用诊断与治疗杂志*, 2019, 33(3): 268-271.

(收稿日期:2020-02-23)