

• 临床研究 •

超声连续顺序追踪法在胎儿肢体畸形中的诊断价值

刘满荣^{1,2}, 唐建华^{2△}, 骆峰¹, 李鸿燕¹, 陆惠坚¹

(1. 广西壮族自治区南宁市第二人民医院超声诊断科 530031; 2. 桂林医学院附属医院超声诊断科, 广西桂林 541001)

摘要:目的 探讨超声连续顺序追踪法(SCSA)诊断胎儿肢体畸形的价值。方法 运用彩色超声多普勒诊断仪对 2008 年 1 月至 2012 年 4 月期间的 41 460 例中晚孕行 SCSA 检查胎儿肢体, 并与出生或引产后胎儿肢体畸形的大体标本相对照。结果 41 460 例胎儿中有肢体畸形 99 例, 其中常规超声检查股骨异常者 31 例, SCSA 发现胎儿肢体畸形 92 例。19~<27 孕周 SCSA 共检出胎儿肢体畸形 68 例, 占有检出肢体畸形的 73.91%。肢体畸形种类繁多, 其中足内翻畸形最为常见(27 例), 其次为四肢短小畸形(24 例), 之后依次为肢体复合畸形(11 例)、肢体姿势异常(10 例)、部分截肢(10 例)、多指/趾畸形(7 例)。结论 SCSA 是产前筛查胎儿肢体畸形的有效方法, 能及早发现胎儿肢体畸形及其类型。

关键词: 超声检查, 产前; 胎儿; 畸形; 四肢

doi:10.3969/j.issn.1671-8348.2013.32.020 文献标识码: A 文章编号: 1671-8348(2013)32-3902-02

The ultrasonographic effectiveness of SCSA in the prenatal diagnosis of fetal limb deformities

Liu Manrong^{1,2}, Tang Jianhua^{2△}, Luo Feng¹, Li Hongyan¹, Lu Huijian¹

(1. Department of Ultrasound, the Second People's Hospital of Nanning, Nanning, Guangxi 530031, China;
2. Department of Ultrasound, Affiliated Hospital of Guilin Medical College, Guilin, Guangxi 541001, China)

Abstract: Objective To explore the value of ultrasonographic on fetal limb deformities in prenatal diagnosis by using systematic continuous sequence approach(SCSA) **Methods** During the period of January 2008 to April 2012, SCSA with color doppler ultrasonography was used to screen 41 460 pregnant women in order to observe the four limbs of the fetus. And compared with the limbs of the fetus after birth or induction of labor. **Results** There were 99 cases of fetal limb deformities in 41,460 pregnancy, of which 31 cases of femoral abnormalities were found by routine ultrasound, 92 cases of fetal limb deformities were found by SCSA. 68 cases of fetal limb deformities were detected by SCSA in 19- <27 weeks of gestation, accounting for 73.91% of detection limb deformities. In the 99 cases of fetal limb deformities, varus feet were the most was(27 cases), followed by short limbs deformity(24 cases), limbs compound malformations(11 cases), limb posture abnormalities(10 cases), part of the amputation(10 cases) and multiple fingers/toes(7 cases). **Conclusion** SCSA with color doppler ultrasonography is an effective method for prenatal screening of fetal limb deformities.

Key words: ultrasonography, prenatal; fetus; deformity; the limbs

胎儿畸形通常是指在胚胎器官发育过程中, 由各种原因引起的胎儿形态结构、生理功能异常发育的先天性畸形, 其中胎儿骨骼系统及肢体畸形发生率约 1/500, 产前诊断此类畸形主要靠超声检查^[1-2]。严重短肢畸形超声诊断比较容易, 但对于复杂畸形尤其是膝关节及肘关节以下的肢体畸形, 产前常规超声检查常易漏诊, 而漏诊的畸形儿的出生对社会、家庭是一个沉重的负担, 也为医患纠纷埋下了隐患。本文对本院临床随访确诊的 99 例胎儿肢体畸形进行回顾性分析, 旨在探讨产前超声连续顺序追踪法(systematic continuous sequence approach, SCSA)诊断胎儿肢体畸形的价值^[3]。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2008 年 1 月至 2012 年 4 月期间行中晚孕产前彩色超声检查的孕妇 41 460 例; 其中经临床随访确诊的胎儿肢体畸形 99 例, 孕妇年龄 18~44 岁, 平均 28.4 岁。

1.2 仪器与方法

1.2.1 仪器 使用韩国 medison X8 及德国 Siemens antares 彩色多普勒超声诊断仪, 凸阵探头, 探头频率 3.5 MHz。

1.2.2 方法 所有病例均经腹部探查。孕妇取平卧位, 必要时取侧卧位。常规检查胎儿头部、面部、脊柱、胸腹壁及脏器、

四肢、胎盘、羊水及脐带等。然后用 SCSA 观察胎儿肢体发育情况。具体方法是: 对胎儿每一肢体沿其长轴从肢体近端开始扫查, 连续追踪至该肢体的最末端, 判断肢体及其内的长骨是否缺如及其长短、数目、形态、结构、姿势、位置关系、活动等, 同时要进短轴切面的追踪扫查。部分因胎儿体位造成部分肢体显示不清者, 嘱孕妇下床活动 15~30 min 后再进行检查。参照李胜利^[3]的分类方法对胎儿肢体畸形进行分析诊断, 并与出生或引产后胎儿肢体畸形的大体标本相对照。

2 结 果

2.1 胎儿肢体畸形产前超声检出情况 在受检的 41 460 例胎儿中, 共有肢体畸形 99 例, 其中常规超声检查发现股骨异常者 31 例, SCSA 发现胎儿肢体畸形 92 例, SCSA 诊断胎儿肢体畸形准确率为 92.93%。在 SCSA 漏诊的 7 例胎儿肢体畸形中, 足内翻 1 例, 并趾 1 例, 重叠指 1 例, 缺指畸形 2 例, 多指畸形 2 例。本组病例中有 71.72% (71/99) 的胎儿合并其他畸形的超声表现, 合并羊水过多的占 25.25% (25/99), 16 例胎儿合并单脐动脉。

2.2 不同孕周 SCSA 检出胎儿肢体畸形的情况 19~<27 孕周 SCSA 共检出胎儿肢体畸形 68 例, 占有检出肢体畸形

的 73.91%；<19 周和大于或等于 31 周检出胎儿肢体畸形的例数都较少。见表 1。

表 1 不同孕周 SCSA 检出胎儿肢体畸形的情况

孕周	检出胎儿肢体畸形的例数(<i>n</i>)	构成比(%)
11~<15	1	1.09
15~<19	6	6.52
19~<23	33	35.87
23~<27	35	38.04
27~<31	13	14.13
31~34	3	3.26
>34	1	1.09
合计	92	100.00

2.3 胎儿肢体畸形的类型及其构成比 见表 2。

表 2 99 例胎儿肢体畸形的类型及其构成比

肢体畸形类型	<i>n</i>	构成比(%)
足内翻	27	27.27
四肢短小	24	24.24
肢体复合畸形	11	11.11
肢体姿势异常	10	10.10
部分截肢	10	10.10
多指/趾	7	7.07
重叠指	3	3.03
双侧桡骨缺失	2	2.02
缺指	2	2.02
裂手、裂趾	1	1.01
并趾	1	1.01
人体鱼序列征	1	1.01
合计	99	100.00

3 讨 论

3.1 产前超声检查的意义 随着超声影像技术的飞速发展，超声以其无创、直观、准确、可重复性等优点越来越被临床医务工作者和广大患者所接受，已成为产前诊断中的重要技术之一，是目前胎儿异常的主要影像学检测方法，越来越多的先天性胎儿畸形在较早的时间被检出^[4]。这对于保护孕妇身心健康，避免异常胎儿的出生，降低围生儿发病率和病死率，提高出生人口素质，减轻社会和家庭负担等都具有非常重要的意义。

3.2 超声筛查胎儿肢体畸形的价值 产前超声检查中常规测量股骨、肱骨长度以评估胎儿生长发育情况，因此，对于严重短肢畸形产前超声漏诊率低，但对于其他畸形尤其是膝关节及肘关节以下畸形，产前漏诊非常常见^[5]。本组病例常规超声检查发现股骨异常者 31 例，但 SCSA 进一步检查发现胎儿肢体畸形 92 例，检出率高达 92.93%，与文献^[6]报道相似，显示 SCSA 在提高胎儿肢体畸形检出率方面的显著优越性。SCSA 漏诊的 7 例胎儿肢体畸形有足内翻、并趾、重叠指、缺指及多指畸形，均为肢体末端畸形，由此可见，SCSA 诊断肢体末端畸形仍有一定的局限性，尤其是当受到羊水过少、胎位异常、肢体受压

以及胎儿握拳等影响时，这是产前超声筛查需要谨慎之处。胎儿肢体畸形可以单独存在，也可以合并其他畸形，如唇腭裂、中枢神经系统畸形、心血管系统畸形、消化系统畸形等，有文献报道 50.00% 甚至高达 89.70% 的胎儿肢体畸形合并其他畸形^[6-7]。本组病例中亦有 71.72% 的胎儿合并有其他畸形，因此在产前超声检查时必须全面而细致，一旦发现肢体畸形时，一定要有目标地详细检查其他结构，寻找可能存在的其他合并畸形；相反，当发现其他部位及结构畸形时，也应详细检查四肢，以明确是否合并肢体畸形。

3.3 胎儿肢体畸形 SCSA 检出情况与孕周的关系 本组资料结果表明，19~<27 孕周 SCSA 检出胎儿肢体畸形的例数最多，占有检出肢体畸形的 73.91% (68/92)；小于 19 孕周和大于或等于 31 孕周检出的胎儿肢体畸形均较少，提示超声检查时机的选择与胎儿肢体畸形的检出密切相关，可认为 19~<27 孕周为最佳筛查时期，与系统筛查时间相符。由于 19~<27 孕周胎儿肢体发育完全，羊水量比较充足，肢体活动空间较大，有利于观察并发现肢体畸形，而且孕妇血清学筛查中若发现高风险时可在此时期做羊水染色体检查。但当妊娠小于 19 孕周时，由于还未到产前系统超声检查的最佳时期，胎儿过小，胎儿肢体发育可能尚未完全成熟，肢体末端显示欠佳，且胎动频繁，加大数值测量的困难，因而不利于胎儿肢体畸形的检出。另一方面，当孕周大于或等于 31 周时，羊水量相对较少，特别是胎儿的手足在子宫内受到限制与压迫，常常保持某种固定的姿势，难以判定其姿势是否正常，特别是胎儿的手保持握拳的姿势时间较长，难以观察其手指情况。上述结果与文献^[7-8]报道相似。需要注意的是，当可疑手、足姿势异常时，应注意探查手或足的周围有无子宫壁、胎盘或胎体的压迫，且至少观察手、足运动 2 次以上，如果异常姿势不随胎儿肢体包括手、足的运动而改变，且多次扫查均显示同样的声像特征，此时才能对胎儿手、足姿势异常作出诊断。

3.4 胎儿肢体畸形的类型及其构成比分析 无创性的超声检查能对胎儿肢体畸形的类型作出较为明确的诊断。本组资料显示，胎儿肢体畸形中以足内翻畸形最为常见(27 例)，所占构成比高达 27.27%，其次为四肢短小畸形，之后依次为肢体复合畸形、肢体姿势异常、部分截肢以及多指/趾畸形，其他畸形则相对较为少见，这与颜幸燕^[7]、宋凤菊等^[9]、温晟姝等^[10]报道的主要胎儿肢体畸形相似，所以在 SCSA 产前检查中，需要对主要的胎儿畸形类型加以排查。

总之，在胎儿肢体畸形的产前诊断中，超声占有重要地位，SCSA 可作为胎儿肢体畸形产前诊断的首选影像学检查方法。广泛开展此项检查将能提高胎儿肢体畸形的产前诊断准确率，为临床提供可靠的信息，指导临床及时采取有效措施，有利于优生优育^[11]。

参考文献：

[1] 华琪琪,解左平. 产前超声诊断胎儿畸形的临床价值分析[J]. 中国妇幼保健,2009,24(8):1133-1135.
[2] McHugo JM,Skeletal A,Twining P,et al. Textbook of fetal abnormalities [M]. London: Churchill Livingstone, 2000:237-267.
[3] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,2004. (下转第 3905 页)

表 2 性别对成人血型抗原强度的影响($\bar{x}\pm s$)		
抗原	成年男性凝集反应强度总积分	成年女性凝集反应强度总积分
A	95.79±6.52	98.13±9.45
B	88.65±10.40	87.29±6.22
H	24.92±4.19	25.61±6.43

3 讨 论

3.1 新生儿与成人同种 ABH 血型抗原强度比较 A、B、H 抗原虽然从 37 日胎龄的胎儿开始发育,但在孕期其抗原强度并无增强^[3],因此新生儿的 A、B、H 抗原较成人弱,但二者之间到底有多大差别,个别文献报道,新生儿红细胞表面 A、B、H 抗原的数目只有成人的 25%~50%^[4]。本研究显示,无论是 A、B 还是 H 抗原,在新生儿红细胞表面的表达强度确实都明显低于成人,但高于相关文献报道。分析原因,作者是通过抗原、抗体之间的凝集反应来间接获得抗原强度,并非直接检测红细胞表面的抗原数目、抗原分子的大小以及空间构象等,而血型抗原、抗体之间的反应,在抗体因素相同的情况下,除了与抗原的数目有关,还与抗原的空间构象、相对分子质量甚至基因多态性等诸多因素有关^[5-7],另外,地域、人种、气候环境、检测用试剂、操作人员的技术水平、对结果判断标准的理解和把握等也会造成试验数据的差异^[8-9]。

3.2 新生儿之间以及成人之间不同 ABH 血型抗原强度比较 无论是新生儿还是成人,A 型红细胞上 A 抗原的表达强度都强于 B 型红细胞上 B 抗原的强度。一般认为,在一定条件下抗原强度与分子大小及数量呈正相关。A、B 抗原均是在 H 物质基础上糖基化形成的,A 抗原是在 H 物质的基础上连接 N-乙酰-D-半乳糖,而 B 抗原则只连接 D-半乳糖,很明显,A 抗原的相对分子质量大于 B 抗原的相对分子质量^[5]。另外,据相关文献报道,一个 A 型红细胞上的 A 抗原位点通常多达 81 万至 17 万个,而一个 B 型红细胞上存在的 B 抗原位点通常只有 60 万~83 万个^[4]。上述抗原相对分子质量和数量上的差异对抗原强度的影响,与本实验的结果是一致的。这样的结果提示临床上因 ABO 血型不合导致的溶血,可能 A 型血较其他血型急重,这还有待于临床资料的支持。作者的临床观察发现 A 型血的新生儿发生 ABO 血型不合致新生儿溶血病的概率大于其他血型,这与本实验数据所支持的结果是一致的。本实验 H 抗原检测用单抗与抗-A、抗-B 单抗效价不一样,因此所

得数据之间没有可比性。

3.3 性别对 ABO 血型抗原强度的影响 成年男性无论是红细胞数量还是血红蛋白浓度参考值均高于成年女性,国内邓永福等^[10]报道过血浆中抗-A、抗-B 效价与性别的关系,他们的研究显示,女性抗-A 和抗-B 效价比男性高,分析原因可能与妇女妊娠后产生免疫性血型抗体相关^[10]。本研究显示,性别对红细胞表面 A、B、H 血型抗原强度没有影响。上述结果提示,在血浆用于临床时,若供者是女性,ABO 血型不合导致的溶血程度可能较男性供者强,而红细胞供应则不会有这样的差异。

参考文献:

[1] 张勇萍,杨世明,苏小花,等. 新生儿溶血病 ABO 血型免疫性抗体检测分析[J]. 细胞与分子免疫学杂志,2010,26(11):1154-1155.

[2] 李勇,马学严. 实用血液免疫学——血型理论和实验技术[M]. 北京:科学出版社,2006:588-589.

[3] 吴涛,张长虹,周俊,等. 1 012 名新生儿 ABO 及 Rh 血型鉴定结果分析[J]. 中国输血杂志,2010,23(7):500-501.

[4] 高峰. 临床输血与检验[M]. 北京:人民卫生出版社,2008:68.

[5] Storry JR,Olsson ML. The ABO blood group system revisited: a review and update [J]. Immunohematology, 2009,25(2):48-59.

[6] Yamamoto F. Molecular genetics of ABO[J]. Vox Sang, 2000,78(1):91-103.

[7] Chester MA,Olsson ML. The ABO blood group gene;6. a locus of considerable genetic diversity[J]. Transfus Med Rev,2001,15(2):177-200.

[8] 龙友国,莫开勇,江家志. 3 434 名医学生 ABO 血型分布调查[J]. 现代预防医学,2011,38(9):1670-1671.

[9] 马红丽,贡中桥,吕运来,等. 洛阳地区无偿献血者主要血型系统抗原分布调查[J]. 中国输血杂志,2010,23(7):522-523.

[10] 邓永福,祝晓琴,张晓露,等. 献血者抗-A、抗-B 抗体效价调查[J]. 临床输血与检验,2009,11(2):141-143.

(收稿日期:2013-07-18 修回日期:2013-08-20)

(上接第 3903 页)

[4] 胡晓霞. 超声检查在围生期胎儿畸形筛查中的临床应用[J]. 吉林医学,2010,31(33):6104-6105.

[5] 李胜利. 胎儿肢体畸形产前超声诊断及预后[J]. 中国实用妇科与产科杂志,2007,23(5):399-400.

[6] 李胜利,欧阳淑媛,陈珠瑛,等. 连续顺序追踪超声法检测胎儿肢体畸形[J]. 中华妇产科杂志,2003,38(5):267-269.

[7] 颜幸燕. 二维超声联合三维超声诊断胎儿肢体畸形[J]. 中国妇幼保健,2011,26(23):3638-3640.

[8] 李百玲. 产前超声对胎儿肢体局部畸形的诊断价值[J].

中国妇幼保健,2011,26(2):129-130.

[9] 宋凤菊,孙小平,张燕. 规范产前超声检查诊断胎儿肢体畸形的价值[J]. 中国医学影像学杂志,2011,19(2):104-106.

[10] 温晟姝,邵琼华,金正平. 胎儿肢体畸形的产前超声诊断[J]. 当代医学,2011,17(1):11-13.

[11] 丘雅波. 超声检查在诊断胎儿畸形中的应用[J]. 中国妇幼保健,2007,22(35):4761.

(收稿日期:2013-07-20 修回日期:2013-08-21)