

# 四维超声诊断胎儿手足畸形

卢洪涛 李清 郑学东 王建伟 郑斌 张艳

(枣庄市妇幼保健院 超声科, 山东 枣庄 277100)

**【摘要】 目的** 探讨四维超声(four-dimensional ultrasound, 4D)即实时三维超声在胎儿手足畸形诊断中的应用价值。**方法** 对 16 737 例胎儿顺序进行二维超声(two-dimensional ultrasound, 2D)和 4D 检查,重点观察胎儿手、足有无发育异常和其他合并畸形。将产前超声检查结果与引产后或产后结果相对照,比较 2D 与 4D 对胎儿手足畸形例数检出率、病变细节的检出率及病变部位图像质量。**结果** 经产后或引产后证实有 61 例 120 处胎儿手足畸形。2D 及 4D 对胎儿手足畸形的病例检出率分别为 77.05% (47/61)、93.44% (57/61),对胎儿手足畸形病变细节的检出率分别为 71.67% (86/120)、89.17% (107/120),*P* 值均<0.05,差异均有统计学意义。65.57% 病变部位的图像显示质量 4D 优于 2D。**结论** 4D 对胎儿手足畸形病例数、病变细节的检出率及病变部位图像质量明显优于 2D,具有重要的临床使用价值。

**【关键词】** 超声检查; 产前; 胎儿; 手足畸形

**【中图分类号】** R714.53 **【文献标识码】** A

**【Abstract】 Objective** To discuss the value of four-dimensional (real-time three-dimensional) ultrasound (four-dimensional ultrasound, 4D) in diagnosis of fetal hand-foot abnormalities. **Method** 16 737 fetuses were given 2D and 4D examinations mainly to detect the existence of fetal hand-foot anomalies and other associated malformations. Comparing the prenatal ultrasound results with post-natal evaluation or abortion findings, we contrasted the two methods in the detection rate of fetal hand-foot abnormalities and in the detection rate of lesion details and in the image quality of the lesion sites. **Results** There were 61 fetuses with 120 lesion details confirmed with hand-foot abnormalities by post-natal evaluation or abortion. The detection rate with 2D for fetal hand-foot anomalies was 77.05% (47/61) and with 4D 93.44% (57/61); the detection rates of the lesion details were 71.67% (86/120) and 89.17% (107/120) separately, both *P*<0.05, whose differences were statistically significant. 65.57% of the cases suggested the image quality of the lesion sites with 4D was better than that with 2D. **Conclusions** 4D is better than 2D in the detection rate of fetal hand-foot anomalies and in the detection rate of lesion details and in the image quality of lesion sites.

**【Key words】** ultrasound; prenatal; fetus; hand-foot abnormalities

胎儿手足畸形在胎儿畸形中较常见,其种类繁多,可以是解剖结构的异常,也可以是局部关节运动功能的改变。可以单独出现,也可仅是全身畸形综合征的局部表现,如染色体异常、神经肌肉疾病、神经管畸形、羊膜带综合征、骨系统发育不良性疾病及与肢体畸形有关的畸形综合征等<sup>[1]</sup>。随着产前超声筛查技术规范化、系统化地广泛开展,超声对胎

儿腕关节、踝关节以上的严重肢体畸形漏诊率较低,但对于手足畸形尤其指趾异常的漏诊率较高<sup>[2]</sup>,而手足畸形的漏诊是引发产科超声医疗纠纷案件的首要原因<sup>[3]</sup>,因此,如何提高胎儿手足畸形的产前超声检出率越来越受到产科超声医师的重视。本组研究利用 4D 检查胎儿手足畸形,通过与 2D 进行对比,探讨 4D 在诊断胎儿手足畸形中的应用价值。

## 1 基本资料

1.1 研究对象 2010年1月至2014年12月在枣庄市妇幼保健院超声科检查的16 737例孕妇,均为单胎(本组研究将多胎孕妇排除)。孕妇年龄18~43岁,平均(26.5±5.8)岁,孕18~28周,平均孕周24<sup>+3</sup>周。对所有孕妇就检查过程进行了告知,孕妇同意并签订了知情同意书。

1.2 仪器和方法 采用GE Voluson E8型彩色多普勒超声诊断仪,2D探头频率2.5~5.0 MHz,4D容积探头频率4.0~8.0 MHz。首先由一位主治医师对胎儿进行2D产前系统检查,采用连续顺序追踪法检查胎儿肢体<sup>[4]</sup>,重点观察胎儿手、足的姿势,手指、脚趾的排列及数目,手与前臂及足与小腿之间的位置关系,并记录检查结果。然后由另一位主治医师对胎儿肢体进行4D检查,依据胎儿的位置情况,可以进行分次的检查,以获得满意的4D图像为止。利用4D表面成像模式及骨骼成像模式分别观察胎儿手足及指趾的数目、形态结构、姿势运动及手足骨骼发育有无异常,并记录检查结果。最后将4D与2D图像进行质量对比,以是否清晰体现病变异常细节为标准,由第三位医师进行评判并记录。医师互相之间采取双盲法。

对所有纳入研究的胎儿均进行追踪随访,将产前超声检查结果与产后检查、引产后标本或辅助检查结果进行比较。

1.3 统计学处理 采用SPSS 16.0统计软件。率的比较采用 $\chi^2$ 检验,结果以 $P<0.05$ 差异有统计学意义。

## 2 结果

2.1 畸形类型 产前超声筛查16 737例中孕期胎儿,经产后或引产后证实有61例120处胎儿手足畸形,胎儿手足畸形发生率为0.36%(61/16 737)。其中手畸形19例33处,包括赘生指(图1)、手缺失(图2)、手指姿势异常(图3、4)及手腕姿势异常(图5);足畸形30例54处,包括足内翻(图6)、摇椅足(图7)及脚趾姿势异常(图8)、手足共同畸形12例33处,包括缺指(趾)、并指(趾)、多指/多趾(图9)及裂手、裂足(图10)。见表1。

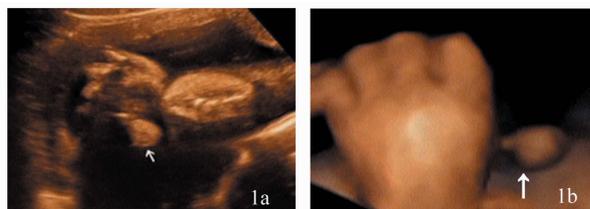


图1 同一孕25<sup>+3</sup>周左手赘生指胎儿,箭头:指样赘生物  
1a:2D图像示实性回声与左手拇指关系密切;1b:4D图像能更清晰地显示与拇指根侧相连的蒂。出生后病理为发育紊乱的指样组织

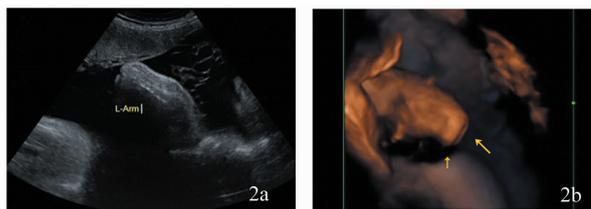


图2 同一孕28周左手缺失胎儿,箭头:左前臂末端盲端  
2a:2D示左前臂末端未见手显示;2b:4D示左手前臂末端呈盲端



图3 同一孕26<sup>+3</sup>周屈指胎儿  
3a:2D示双手指姿势僵硬固定;3b:4D示双手近端指间关节持续屈曲;3c:引产后标本与产前诊断相符

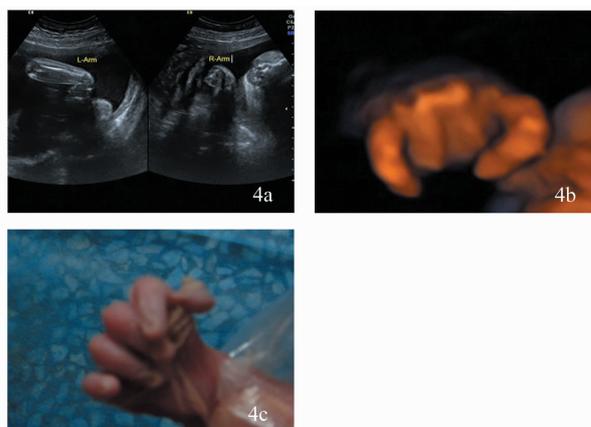


图4 同一孕24<sup>+6</sup>周右手重叠指并多发畸形胎儿,  
染色体核型结果:47XN+18  
4a:2D右手指排列异常但不能清晰显示手指的位置关系;4b:4D示食指压在中指上,小指压在中指上;4c:引产后所见与产期诊断相符



图 5 同一孕 23<sup>+2</sup>周双手腕姿势异常胎儿

5a:2D 示双手腕姿势异常;5b:4D 显示双侧腕关节过度掌曲固定



图 6 同一孕 23<sup>+4</sup>周天胎儿, 双侧足内翻

6a:2D 示足底与小腿在同一平面显示;6b:4D 能更直观显示双侧足内翻畸形



图 7 同一孕 24<sup>+2</sup>周摇椅足胎儿

7a: 双侧足心膨隆, 足跟圆钝上翘呈摇椅状;7b: 摇椅足更清晰直观;7c: 引产后标本与产前诊断相符



图 8 同一孕 26 周多发畸形胎儿

8a:4D 示小趾上翘并叠压在第 4 趾之上(2D 图像无异常发现);8b, 引产后所见与 4D 相符

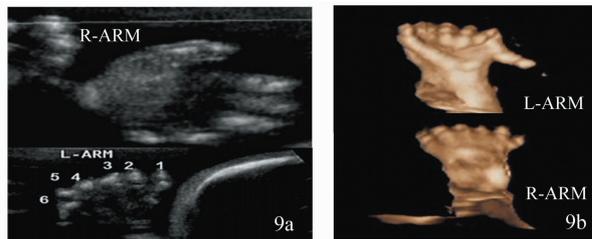


图 9 同一孕 22<sup>+1</sup>周多指合并胫腓体缺失胎儿, 染色体结果 47XN+13  
9a:2D 示多指畸形;9b: 清晰显示双手多指及排列位置关系(该胎儿还合并多趾不在图示);9c: 引产后图像



图 10 同一孕 28 周胎儿

10a:2D 超声显示双手掌裂开, 手指数目异常;10b:4D 超声更直观显示胎儿手部的裂口和手指并指及缺指(该胎儿合并裂足及唇裂不再图示);10c: 引产后图片

表 1 胎儿手足畸形病例数及病变细节数

畸形类型	畸形例数 (细节处)(例)	2D 检出例数 (细节处)(例)	4D 检出例数 (细节处)(例)
赘生指	2(2)	2(2)	2(2)
手缺失	3(3)	3(3)	3(3)
手指姿势异常	5(10)	3(5)	4(8)
手腕姿势异常	9(18)	8(16)	9(18)
足内翻	24(42)	22(39)	24(42)
摇椅足	3(6)	3(6)	3(6)
脚趾姿势异常	3(6)	1(2)	3(4)
缺指(趾)、并指(趾)	7(12)	1(2)	4(7)
多指、多趾	3(10)	2(5)	3(8)
裂手、裂足	2(11)	2(6)	2(9)
合计	61(120)	47(86)	57(107)

2.2 2D、4D 检查结果与引产后或产后结果的比较 2D 检出手足畸形 47 例,病变细节 86 处,4D 检出手足畸形 57 例,病变细节 107 处。2D 及 4D 对胎

儿手足畸形的病例检出率分别为 77.05%、93.44%,对胎儿手足畸形病变细节的检出率分别为 71.67%、89.17%, $P$  值均 $<0.05$ ,差异均有统计学意义。见表 2。

表 2 2D 及 4D 对胎儿手足畸形病例及病变细节检出率的比较

手足畸形	2D	4D	$\chi^2$	$P$
病例检出率[% (检出病例/确诊病例)]	77.05(47/61)	93.44(57/61)	6.772	0.010
细节检出率[% (检出细节/确诊细节)]	71.67(86/120)	89.17(107/120)	12.162	0.001

2D 漏诊手足畸形 14 例 29 处:手指姿势异常 2 例 5 处,手腕姿势异常 1 例 2 处,足内翻 2 例 3 处,脚趾姿势异常 2 例 4 处,缺指(趾)、并指(趾)6 例 10 处,多指(趾)1 例 5 处。2D 诊断出畸形部位但未能诊断出的病变细节 5 处:裂手、裂足畸形中的缺指(趾)、并指(趾)共 5 处。

4D 漏诊手足畸形 4 例 7 处:手指姿势异常 1 例 2 处,缺指(趾)、并指(趾)3 例 5 处。4D 诊断出畸形部位但未能诊断出的病变细节 6 处:脚趾姿势异常中的 2 处,多指及多趾畸形中的多趾 2 处,裂手、裂足畸形中的并趾 2 处。

2.3 2D、4D 图像质量比较 见表 3。

表 3 61 例 2D 与 4D 图像质量比较

2D 比 4D 好例数/ 总例数(%)	4D 比 2D 好例数/ 总例数(%)	$\chi^2$	$P$
7/61(11.48)	40/61(65.57)	5.957	$<0.05$

注:2D 与 4D 图像质量相似例数/总例数(%)为 14/61(22.95)

2.4 合并其他部位畸形及染色体异常 本组 61 例胎儿手足畸形中,有 60.66%(37/61)的胎儿合并其他部位畸形。32 例孕妇接受了染色体检查,检出染色体异常胎儿 9 例,占 28.13%(9/32),其中 18-三体胎儿 7 例,13-三体胎儿 2 例。

### 3 讨论

3.1 产前超声检查胎儿手足畸形的意义 胎儿单纯性手足畸形较少见,往往同时伴发其他系统结构畸形<sup>[5]</sup>,本组合并其他部位畸形的胎儿占 60.66%。有些手足异常如屈曲指、重叠指,胎儿足内翻、摇椅足等与一些染色体异常高风险有关,如 18-三体或 13-三体综合征<sup>[6]</sup>,本组 32 例孕妇接受了羊水穿刺或脐静脉穿刺染色体检查,检出染色体异常胎儿

9 例,其中 18-三体 7 例,13-三体 2 例。因此,超声发现胎儿手足畸形时需要仔细扫查胎儿其他部位有无合并畸形,以便综合评价胎儿预后。即使胎儿单纯性手足畸形不影响其在宫腔内的存活,但因为出生后绝大多数不能得到满意的矫治,严重影响患儿的生活质量,给患儿及其家庭带来极大的精神痛苦和经济负担,另外,手足畸形常为明显的外观缺陷,极易为患儿家属不理解而引发医疗纠纷,因此,尽管胎儿手足畸形尚未纳入产前超声常规检查项目,但是,提高胎儿手足畸形的产前超声诊断准确率,对提高出生人口质量和儿童健康水平、降低产前超声检查风险具有重要意义。

3.2 产前超声检查时机 国内外对胎儿肢体畸形筛查最佳时机说法不一。严英榴等<sup>[7]</sup>建议肢体超声检查的最佳孕周为 13~14 周,认为超声检查的孕周越早越容易检出胎儿肢体畸形。李胜利<sup>[8]</sup>建议孕妇在 18~24 周要进行一次系统胎儿超声检查,其中包括胎儿四肢系统检查。李婧宇等<sup>[9]</sup>认为 18~28 周胎儿适合进行肢体检查。美国超声研究所将 18~20 孕周胎儿的肢体检查列为产前超声筛查常规<sup>[10]</sup>。本组将研究对象选择在 18~28 孕周之间,均能较好地显示胎儿手足形态结构,因为此时期胎儿大小及羊水量适中,胎儿活动度较大,较容易观察胎儿手足有无异常。我们对 18~28 周 61 例胎儿的手足 4D 图像质量分析发现,65.57%的胎儿 4D 图像在清晰度、体现与周围组织空间关系及病变部位细节等方面均明显优于 2D 图像,这个时期容易获得较满意的 4D 图像。孕周过小时,腹壁较厚的孕妇图像质量显示不佳,不利于手足细微异常的观察和诊断。孕周过大时,容易受羊水量和胎儿被动姿势的影响,胎儿手足不易清晰完整地显示,均易发生漏诊或

误诊。

3.3 胎儿手足畸形漏诊原因分析 手足畸形特别是指、趾细微异常的检出较困难,我们利用4D成像在18~28孕周时期对胎儿手足畸形病例及病变细节的检出率分别为93.44%、89.17%,明显优于2D(77.05%、71.67%)。但是4D(包括2D)漏诊病例中指(趾)数目异常或姿势异常最为常见,分析其原因为:①胎儿手指一般呈握拳状,给评价指(趾)的数目、形态结构及姿势带来困难;②胎儿手足易受周围组织的压迫或遮挡,如胎体本身或脐带胎盘等组织;③胎儿肢体尤其手足运动较频繁,也影响对指(趾)的观察;④孕妇自身条件如腹壁较厚、前壁胎盘、羊水对比条件差等原因,亦使胎儿指(趾)清晰图像的获得明显受到限制。此外诊断胎儿手足异常时对于一些被动性姿势异常应防止假阳性,如臀位俯卧的胎儿双下肢屈曲时足部很容易受压呈一时性内翻状表现,胎儿手容易在周围组织的阻挡下伸展运动受限而表现为过度向掌侧屈曲。因此对胎儿手足的观察要注意周围组织的影响,进行多体位、多时段扫查,不仅要求我们要提高对胎儿各种手足异常的诊断意识,同时根据孕妇自身成像条件情况就何时进行胎儿肢体异常筛查的问题要对孕妇要做好宣传工作,规范产前检查,尽可能地避免漏诊及误诊。

3.4 4D的优势和局限性 本组研究显示对胎儿手足畸形的检出率4D明显优于2D。2D是目前超声检查的基本和常用方法,2D对于腕关节或踝关节以上的平滑结构异常时较容易发现,但是人体手足是复杂的曲面不规则结构,对一些关节或手的位置结构异常完全依赖于操作者的经验和空间想象力,不容易将这种感觉信息进行准确地描述或传达,较容易对这些异常现象漏诊或误诊,如对于2D很难描述的手足异常如重叠指、屈曲指、排列不整齐的足趾或异常屈曲的关节等。然而4D图像就能很容易解决这个问题,一次成像能从多个角度观察胎儿手足的表面结构、姿势、运动、数目及空间位置排列关系,根据图像能对这些畸形做出直观、形象、准确的诊断。

虽然4D诊断胎儿手足畸形有明显优势,但也存在其他局限性:胎儿手足周围必须有充足的羊水,且周围不能有其他组织遮挡。此外4D图像采集的

信息量特别大,需经过电脑的大量计算才能重建合成4D图像,因此成像速度较慢,要求胎儿相对不活动。4D超声对操作者的手法、经验要求较高,获取满意的4D图像也必须以良好的2D图像为基础等<sup>[11]</sup>。上述多种因素都会影响4D图像质量。Ocal DF研究<sup>[12]</sup>4D成像在胎儿表面畸形的显示,如肢体畸形、面部、脐膨出、腹壁裂等疾病明显优于2D,但对人体缺乏液体对比的内在结构畸形的检出明显不如2D。因此,虽然4D在诊断胎儿手足畸形方面有明显优势,但是4D不能完全取代2D超声检查,两者要相互补充,对于诊断胎儿不同部位时要根据具体情况扬长避短灵活运用。

总之,4D在中孕期(18~28周)有合适的羊水对比时可获得较满意的图像,为诊断胎儿手足畸形能获得更多更丰富的信息,能明显提高胎儿手足畸形特别是异常细节检出率,具有重要的临床使用价值。

#### 参 考 文 献

- [1] Paladini D, Greco E, Sglavo G, et al. Congenital anomalies of upper extremities: prenatal ultrasound diagnosis, significance, and outcome[J]. Am J Obstet Gynecol, 2010, 202(6): 1-10.
- [2] 漆玖玲, 龚爱平, 周毓青, 等. 产前超声诊断及漏诊胎儿肢体畸形分析[J]. 现代生物医学进展, 2014, 14(06): 1155-1158.
- [3] 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[J/CD]. 中华医学超声杂志(电子版), 2011, 8(4): 683-688.
- [4] 李胜利. 胎儿肢体畸形诊断思维方法及超声诊断[J/CD]. 中华医学超声杂志(电子版), 2005, 2(6): 324-326.
- [5] Dicke JM, Piper SL, Goldfarb CA. The utility of ultrasound for the detection of fetal limb abnormalities—a 20-year single-center experience[J]. Prenat Diagn, 2015, 35(4): 348-353.
- [6] Kroes I, Janssens S, Defoort P. Ultrasound features in trisomy 13(Patau syndrome) and trisomy 18(Edwards syndrome) in a consecutive series of 47 cases[J]. Facts Views Vis Obgyn, 2014, 6(4): 245-249.
- [7] 严英榴, 杨秀雄, 沈理, 等. 产前超声诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2003: 399-422.
- [8] 李胜利. 胎儿规范化的产前超声检查[J]. 中国医疗器械信息, 2007, 13(3): 11-16.

儿尿道下裂首选的检查方法,三维超声检查较二维超声检查更加直观,二者结合对于明确诊断,帮助孕妇做出正确决定有很大价值。

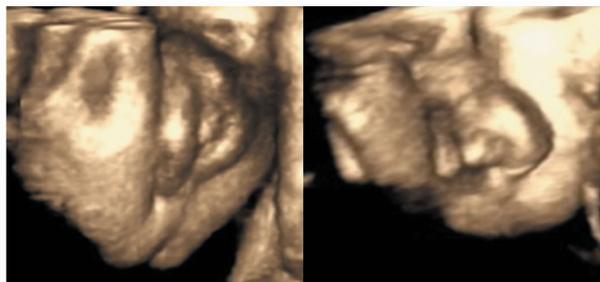


图2 胎儿尿道下裂三维超声声像图,阴茎位于分离的阴囊中间

### 参 考 文 献

- [1] Bamberg C, Brauer M, Degenhardt P, et al. Prenatal two-and-three-dimensional imaging in two cases of severe penoscrotal hypospadias[J]. Clin Ultrasound, 2011, 39(9): 539-543.
- [2] 王忠,任晓敏.尿道下裂的研究现状[J].中国男科学杂志, 2005, 19(5): 1-4.
- [3] 冯文霄.国内外出生缺陷的流行分布情况[J].中国妇幼保健, 2012, 27(10): 1586-1589.
- [4] 黎新艳,田晓先,李雪芹,等.超声对胎儿尿道下裂的诊断价值[J].临床超声医学杂志. 2013, 15(8): 586-587.
- [5] 李桦,马耿.小儿尿道下裂、性发育异常临床常见病因探讨[J].中国优生与遗传杂志, 2008, 16(6): 143-144.
- [6] 李正.先天畸形学[M].北京:人民卫生出版社, 2000: 739-756.
- [7] 马利民,姜华,周娟,等.3种尿道下裂尿道成形术251例分析[J].中华男科学杂志, 2009, 15(12): 1068-1071.
- [8] Smulian JC, Scorza WE, Guzman ER, et al. Prenatal sonographic diagnosis of mid shaft hypospadias[J]. Prenat Diagn, 1996, 16: 276-280.
- [9] 黄朝辉,郝加虎,陶芳标.环境内分泌干扰物与尿道下裂关系研究进展[J].中国公共卫生, 2009, 25(3): 371-373.
- [10] 何光智,吴一彬,方耿周,等.实时三维彩色多普勒超声诊断胎儿尿道下裂一例[J/CD].中华医学超声杂志:电子版, 2012, 9(3): 275-276.
- [11] Meizner I, Mashiach R, Shalev J, et al. The Petal sign: a sonographic clue for in utero diagnosis of severe hypospadias[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2002, 19(3): 250-253.
- [12] 毕静茹,王银,李胜利,等.阴茎阴囊转位产前超声诊断并文献回顾[J/CD].中华医学超声杂志:电子版, 2011, 8(1): 78-83.
- [13] Fang KH, Wu JL, Chen M, et al. Prenatal sonographic features of hypospadias: two-and three-dimensional findings[J]. Taiwan J Obstet Gynecol, 2006, 45(1): 53-55.

(收稿日期:2015-02-09)

编辑:宋文颖

(上接第31页)

- [9] 李婧宇,王斌,蔡爱露,等.产前超声诊断胎儿肢体畸形[J].中国医学影像技术, 2011, 27(5): 1039-1042.
- [10] Reddy UM, Abuhamad AZ, Levine D, et al. Executive summary of a joint Eunice Kennedy Shriver National Institute of Child Health and Human Development, Society for Maternal-Fetal Medicine, American Institute of Ultrasound in Medicine, American College of Obstetricians and Gynecologists, American College of Radiology, Society for Pediatric Radiology, and Society of Radiologists in Ultrasound fetal imaging workshop[J]. Obstet Gynecol, 2014, 123: 1070-1082.
- [11] 李霞,黄威,蔡宇超,等.三维超声在胎儿产前检查中的应用分析[J/CD].中国产前诊断杂志(电子版). 2011, 3(4): 14-17.
- [12] Ocal DF, Nas T, Güler I. The place of four-dimensional ultrasound in evaluating fetal anomalies[J]. Ir J Med Sci, 2014 Aug 21. [Epub ahead of print].

(收稿日期:2015-05-04)

编辑:刘邓浩