

# 系统性产前超声检查在前脑无裂畸形诊断中的价值

唐焱<sup>1</sup>,周宏<sup>2</sup>,周佳<sup>1</sup>,刘红雨<sup>1</sup>,谢晶<sup>3</sup>

(南华大学附属第一医院 1. 超声科;2. 放射科;3. 妇产科,湖南 衡阳 421001)

**摘要:** **目的** 评价产前超声在筛查胎儿前脑无裂畸形中的诊断价值。 **方法** 经过系统产前超声检查发现前脑无裂畸形并对其进行引产的胎儿 17 例,回顾性分析其临床和影像资料,并进行总结。 **结果** 发现前脑无裂畸形 17 例,其中无叶全前脑 15 例,半叶全前脑 2 例。其中 15 例经过引产证实,并且发现合并大量其他畸形。

**结论** 产前系统超声检查对于前脑无裂畸形的诊断有较高的价值。

**关键词:** 前脑无裂畸形; 产前诊断; 超声检查

**中图分类号:** R445.1 **文献标识码:** A

## Diagnosis Value of Systematic Prenatal Ultrasonography in Fetal Holoprosencephaly

TANG Yan, ZHOU Hong, ZHOU Jia, et al

(The Department of Ultrasound Diagnosis, the First Affiliated Hospital, University of South China, Hengyang, Hunan 421001, China)

**Abstract:** **Objective** To assess the diagnosis value of holoprosencephaly at prenatal diagnosis. **Methods** The data of 17 cases of holoprosencephaly who underwent prenatal ultrasonographic examination were diagnosed, and were retrospectively analyzed. The results were compared with the corpses carefully. **Results** There were 17 cases of holoprosencephaly, among them 15 cases were entire holoprosencephaly and 1 was non-forebrain-cleaved deformity. There were 15 cases confirmed by corpses, and combined with a large number of other deformities. **Conclusion** There was important diagnostic value of ultrasonography for fetal malformation in holoprosencephaly at prenatal diagnosis.

**Key words:** holoprosencephaly; prenatal diagnosis; ultrasound

前脑无裂畸形(holoprosencephaly, HPE)又称全前脑畸形,是一种由于神经管嘴侧末端的大部分和颜面前颌骨的发育不全或发育停滞而导致的一系列脑畸形和面部畸形,其发生率约 1/3 500 ~ 1/8 000, 80% 病例可以经过超声检查检出<sup>[1]</sup>。HPE 分为 3 种亚型:无叶全前脑、半叶全前脑和叶状全前脑。HPE 胎儿预后较差,无叶和半叶全前脑常为致死性的,叶状全前脑虽可存活,但常伴有严重的脑发育迟缓,故通过系统性产前超声检查提高对 HPE 的检出率具有重要的临床意义。本文对近 4 年间在本院筛查发现的 HPE 病例经行回顾性分析,分析总结系统性产前超声检查在 HPE 诊断中的价值。

## 1 资料与方法

### 1.1 一般资料

本院 2007 年 8 月 ~ 2012 年 3 月进行产前超声检查的孕妇 17 036 例,发现前脑无裂畸形 17 例,孕期 17 ~ 40 周,孕妇年龄 17 ~ 39 岁。所有病例均经引产后尸体解剖证实。

### 1.2 超声检查

使用 GE Voluson730 实时三维彩色多普勒超声诊断仪,探头频率为 3.5 ~ 6.0 MHz。检查时孕妇取仰卧位,暴露腹部,首先对胎儿头颅部进行连续扫查,观察丘脑水平切面、侧脑室水平切面以及小脑横切面等 3 个重要切面,必要时结合冠状切面及矢状切面扫查。然后常规、多角度对胎儿颜面部进行矢状切面、横切面及冠状切面扫查,并对头颅及颜面部

异常者进行三维超声扫描,立体、直观显示病变部位。最后观察胎儿其他部位,如心脏、肾脏、四肢等是否存在畸形、异常。

## 2 结 果

产前超声诊断共检出前脑无裂畸形 17 例,其中无叶全前脑 15 例(图 1、图 2),半叶全前脑 2 例。

17 例前脑无裂畸形中,脑部畸形 17 例,面部畸

形 16 例,心脏复杂畸形 2 例,主动脉畸形 2 例,脐动脉畸形 1 例,肾脏畸形 4 例,四肢畸形 3 例,Dandy-Walker 1 例,脐疝 2 例,局部皮肤肿胀 2 例。脑、面部畸形见表 1。

超声检查发现了各类畸形共 89 项,病理发现 93 项,4 项超声检查中并未发现的病例主要集中在丘脑融合、大脑镰、胼胝体缺如及口裂小方面,对其进行 kappa 一致性检验结果见表 2,上述三种畸形经过 kappa 检验一致性较高,而其他畸形发现情况完全吻合。

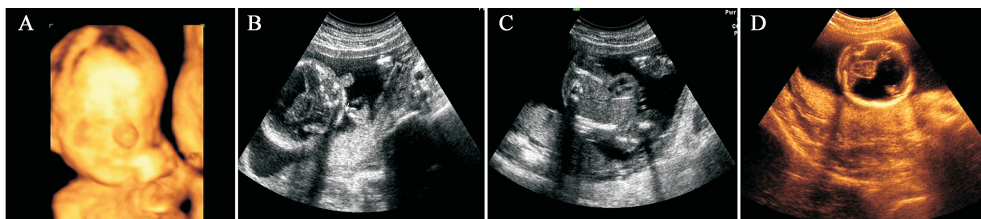


图 1 无叶全前脑畸形病例 1 A:四维成像;B:喙鼻畸形;C:胸壁缺损并心脏部分外翻;D:丘脑融合

Fig.1 The case 1 of alobar holoprosencephaly A:four-dimensional ultrasound imaging,B:beaked nose deformity,C:chest wall defect and cardia,D:eversiond thalamusanastoniosed

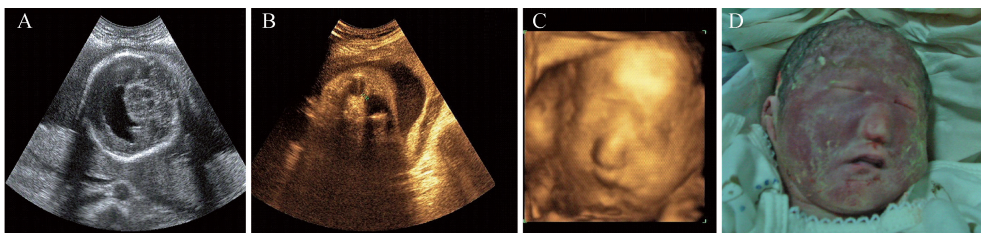


图 2 无叶全前脑畸形病例 2 A:丘脑融合;B:眼距过窄;C:四维成像;D:引产后照片

Fig.2 The case 2 of alobar holoprosencephaly A:eversiond thalamusanastoniosed,B:ocular hypertelorism,C:four-dimensional ultrasound imaging,D:the picture after induction

表 1 HEP 胎儿脑、面部畸形超声检出情况(项)

Table 1 The malformations of brain and face detected by ultrasound and pathology (n)

脑、面部畸形分类	产前超声	病理
单原始脑室	17	17
丘脑融合	15	16
大脑镰、胼胝体缺如	3	5
口裂小	5	6
喙鼻	4	4
单鼻孔	13	13
独眼	3	3
双眼眶大小不对称	4	4
眼球部分融合	2	2
眼距过窄	11	11
腭正中裂	3	3
唇裂	9	9
合计	89	93

表 2 HEP 胎儿脑、面部畸形 kappa 一致性检验结果

Table 2 The kappa test about malformations of brain and face

脑、面部畸形	灵敏度	特异度	符合率	阳性预测值	阴性预测值	kappa 指数
丘脑融合	1	0.857	0.882	0.600	1	0.679
大脑镰、胼胝体缺如	1	0.500	0.941	0.938	1	0.638
口裂小	1	0.917	0.941	0.833	1	0.867

## 3 讨 论

前脑无裂畸形是一种罕见的严重中枢神经系统畸形,是由于在胚胎期前脑未完全分开成左、右两叶而导致的脑部结构及颜面部的多发畸形。该病因目前尚不明确,有研究显示该病很有可能与遗传基因、环境因素、机械因素有关<sup>[2-3]</sup>。有研究证明致癌因

子、病毒、一些药物、疾病可以增加患病危险<sup>[4]</sup>。在本组 17 例全前脑病例中,有 3 例进行染色体检查,其中两例为 13-三体,一例为 18-三体。17 例病例中,经过询问职业史、毒物接触史,有 3 例曾经接触过射线、特殊污染工作。2 例在孕早期使用过感冒药或其他不明成分药剂。本研究中其发病率为 9.9/10 000(17/17 036),比国外某些学者研究的发病率高<sup>[4]</sup>,本研究认为是受检孕妇有涉及到致病因素所致,这一点与某些学者的研究结果相似<sup>[5]</sup>。

前脑无裂畸形分为三个分为 3 型:无叶型、半叶型及叶状型<sup>[6-7]</sup>。无叶型是最严重的类型,是指大脑半球未分开,完全融合,超声图像表现为:脑中线消失,单一侧脑室,丘脑融合。半叶型程度较轻,是指大脑半球及侧脑室部分分裂,超声图像表现为:脑中线隐约可见,侧脑室在后角及下角分成左、右两个,前方仍为单一侧脑室,丘脑部分融合。叶状型是程度最轻的类型,由于只存在一定程度的结构融合,大脑结构大致正常。在本组研究病例中发现,前脑无裂畸形常合并不同程度的颜面部畸形,程度越重的类型合并的颜面部畸形越严重。如无叶型前脑无裂畸形常合并颜面部畸形有:喙鼻、眼距过近、中央型唇裂等。而程度轻的叶型前脑无裂畸形其面部结构一般正常,再加上大脑结构大致正常,因此很难在产前诊断。胼胝体缺失或透明膈腔消失时应想到本病的可能。本研究在 17 036 例产前超声检查中也未检查出叶型前脑无裂畸形,不排除漏诊和误诊的可能。

本研究在检查过程中体会到,利用前脑无裂畸形的颅内结构异常与颜面部畸形相关性特点,对于诊断及鉴别诊断大有帮助。诊断无叶型前脑无裂畸形一定要同严重的脑积水鉴别,在本组确诊的无叶型前脑无裂畸形病例中,有 3 例在下级医院被误诊为脑积水,严重的脑积水的声像表现为:脑中线漂浮,侧脑室极度扩张,丘脑因第三脑室的扩张而分开,并且通常无特殊的颜面部畸形<sup>[8]</sup>。而无叶型前脑无裂畸形为脑中线消失,单一侧脑室,丘脑融合,大部分伴有颜面部畸形。因此,在临床检查中,如发现颅内结构畸形无法确诊时,应结合颜面部的检查。

前脑无裂畸形是一种罕见的颜面部、脑发育畸形,以往在临床工作中对此病缺少认识,误诊率及漏

诊率都较高,近年来随着超声技术水平的普遍提高及现代化高科技超声仪器的应用,特别是三维超声的应用,使胎儿颅脑畸形及颜面部畸形能更立体、直观、清晰的显示,大大提高了临床的诊断率。在神经系统检查中基于胚胎学的特点,高分辨超声能清晰显示神经系统异常<sup>[9]</sup>。

总之,本研究充分说明,超声是目前产前诊断胎儿畸形最有效而安全的方法,产前超声检查对胎儿前脑无裂畸形具有重要的诊断价值,在临床工作中,检查医师只要对胎儿采取系统性、连续性的多切面的扫查方法,并结合掌握该病的特征性颅内结构异常表现及颜面部畸形的特点,一般都能做出正确的诊断。

#### 参考文献:

- [1] Bullen PJ, Rankin JM, Robson SC. Investigation of the epidemiology and prenatal diagnosis of holoprosencephaly in the North of England[J]. *Am J Obstet Gynecol*, 2001, 184(6):1256-1262.
- [2] Hsieh TY, Yu CH, Kuo P, et al. Prenatal diagnosis of alobar holoprosencephaly with cystic hygroma[J]. *Taiwan J Obstet Gynecol*, 2006, 45(2):146-149.
- [3] 王和平. B 型超声诊断胎儿畸形 62 例分析[J]. *南华大学学报(医学版)*, 2000, 28(6):622-623.
- [4] Orioli IM, Castilla. Clinical epidemiologic study of holoprosencephaly in South America[J]. *J Med Gene (Part A)*, 2007, 134(24):3088-3099.
- [5] Croen LA, Shaw GM, Lammer EJ. Risk factors for cytogenetically normal holoprosencephaly in California: a population-based case-control study[J]. *Am J Med Genet*, 2000, 90(4):320.
- [6] Lai TH, Chang CH, Yu CH, et al. Prenatal diagnosis of alobar holoprosencephaly by two-dimensional and three-dimensional ultrasound[J]. *Prenatal Diagnosis*, 2000, 20(5):400-403.
- [6] 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. 157-159.
- [7] 李胜利, 欧阳淑媛, 陈琮琰, 等. 全前脑面部畸形的产前超声诊断[J]. *中华超声影像学杂志*, 2004, 13(11):841-843.
- [8] 严英榴, 杨秀雄. 产前超声诊断学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2003. 198-205.
- [9] Pooh RK. Neurosonoembryology by three-dimensional ultrasound[J]. *Semin Fetal Neonatal Med*, 2012, 17(5):261-268.