

神经管缺陷防控的孕期超声检查方法探索

唐 瑶, 王 芸

(贵阳医学院附院 产前诊断中心, 贵州省产前诊断中心, 贵州 贵阳 550004)

[摘 要] 目的: 通过对神经管缺陷产前超声方法的探索, 提高神经管缺陷产前诊断率。方法: 对 3 490 例进行超声检查孕妇的胎儿头颅及脊柱各超声切面的图像进行分析, 并记录引产病例相关尸检结果, 对分娩后新生儿进行追踪随访。结果: 3 490 例受检者中, 检出神经管缺陷畸形共 12 例, 开放性脊柱裂 6 例、露脑畸形 2 例、无脑儿 4 例, 无漏诊。结论: 对孕期胎儿进行规范的超声检查可有效防止神经管缺陷儿的出生。

[关键词] 超声检查; 产前; 神经管缺损; 产前诊断

[中图分类号] R714.53 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1000-2707(2013)02-0173-03

神经管缺陷是发生在受精后 16~30 d 神经管闭合受阻的一组中枢神经系统严重畸形, 主要包括无脑儿、开放性脊柱裂以及脑膨出, 是婴儿死亡及残疾的主要原因之一, 全球总发生率大约为 10/万^[1], 但发生率随人群及地域的不同有很大差异。我国是神经管缺陷的高发国, 1996 年全国围产期神经管缺陷发生率为 11.96/万, 2011 年全国围产期神经管缺陷发生率为 4.5/万^[1], 农村高于城市, 国家一级出生缺陷防控中叶酸的免费发放使得神经管缺陷的发生率降低, 但是目前我国每年因神经管缺陷儿造成的直接经济损失仍然超过 2 亿元。规范产前超声检查是国家出生缺陷二级防控的主要措施, 能够较早发现该类疾病, 可有效的降低围产期神经管缺陷的发生率^[2]。现将 2009-2012 年 3 490 例产前超声检查资料中神经管缺陷检查的相关资料分析如下。

1 资料与方法

1.1 临床资料 2009-2012 年门诊及住院超声检查病例 3 490 例, 孕 20 周-32 周, 年龄 20~44 岁, 记录超声诊断结果, 对发现的神经管畸形病例进行登记及追踪随访, 对引产病例记录相关尸检结果, 对分娩后新生儿进行追踪随访。

1.2 检查仪器及方法 飞利浦 IU22, 探头频率为 3~5 Hz。患者取平卧位, 经腹彩色多普勒超声常规扫查胎儿的头颅、颜面部、脊柱、心脏、肾脏、内脏及四肢。胎儿头部及脊柱的扫查重点是首先常规动态扫查头颅骨环, 显示双顶径切面, 倾斜探头显示小脑平面及颅后凹池, 然后旋转探头进行胎儿

脊柱矢状切面的扫查, 显示脊柱双光带平行征直至脊柱骶尾部, 显示脊柱骶尾部收拢及后翘, 皮肤完整。若颅骨强回声环消失或颅骨缺损, 颅后凹池消失, 脊柱双光带不连续, 排列不整齐均提示神经管缺陷相应疾病^[2-3]。

2 结果

3 490 例孕妇超声检查共发现神经管缺陷畸形儿 12 例, 其中开放性脊柱裂 6 例, 露脑畸形 2 例, 无脑儿 4 例, 均引产证实。

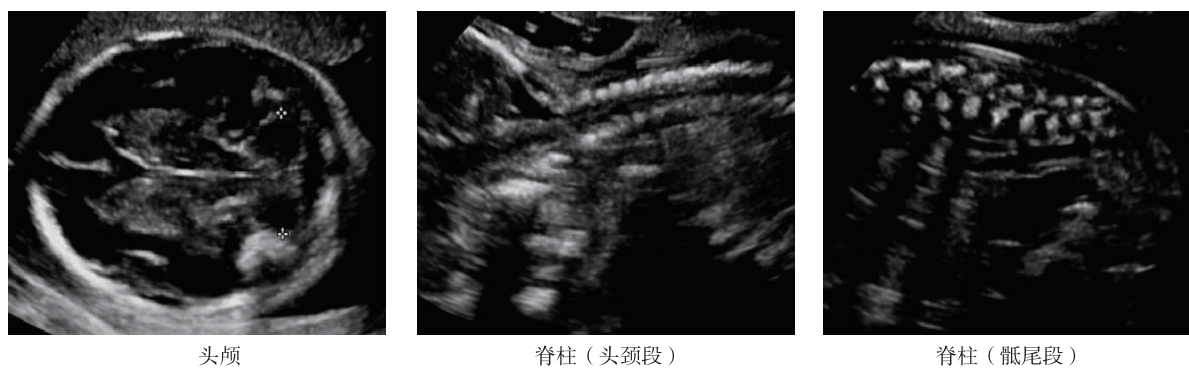
2.1 胎儿正常头颅及脊柱声像图 颅骨光环呈椭圆形, 完整, 经丘脑横切面可清楚显示透明隔腔, 其后方中线的两侧可见左右两个椭圆形低回声丘脑, 两丘脑之间为裂隙样无回声的第三脑室, 内有强回声的脉络丛, 而位于外侧的大脑半球呈低回声, 平移探头即可清晰的显示侧脑室后脚及其内的脉络丛, 以透明隔腔为中心, 声束平面向颅后凹池方向旋转即可清晰显示小脑及小脑蚓部, 颅后凹池^[3]。脊柱矢状切面呈两行排列整齐的串珠状平行强回声带, 前排强回声带为椎体骨化中心, 后排强回声带为椎弓骨化中心, 从枕骨延续至骶尾部并略向后翘, 逐渐汇聚; 在腰段膨大, 两强回声带间距略宽。两强回声带之间为椎管, 其内有低回声的脊髓、马尾等, 背部皮肤及皮下组织回声线连续, 胎儿孕周较小时可显示出脊柱的全长^[3], 见图 1; 脊柱横切面正常显示: 声束从背部进入显示脊柱横切面图像最清楚, 脊柱表现为三个强回声骨化中心呈“品”字排列, 位于后部两侧强回声骨化中心为椎弓, 呈“八”字形排列, 前方正中强回声骨化中心为椎体,

两侧椎弓与椎体围成椎管,椎管内可见脊髓回声^[3];脊柱冠状切面正常显示:此图为骶尾部脊柱近腹侧的冠状切面,可见三条平行强回声带,位于中央者为椎体骨化中心,两侧者为椎弓骨化中心,两侧椎弓骨化中心在骶尾部逐渐靠拢^[3]。

2.2 开放性脊柱裂声像图 见图2。胎儿脊柱裂头颅切面显示:前额隆起,双侧额骨塌陷形似柠檬,故称“柠檬征”,双侧侧脑室明显扩张,脉络丛悬挂。小脑下陷到枕骨大孔内,导致小脑变小、弯曲呈“香蕉状”,颅后窝池消失^[3]。胎儿脊柱裂脊柱矢状及冠状切面显示:脊柱皮肤及软组织回声连续性中断,矢状切面显示脊柱明显后凸,横切面显示

脊椎三角形骨化中心失去正常形态,位于后方的两个骨化中心向后开放,呈“V”或是“U”形改变,脊柱冠状切面可显示后方的两个椎弓骨化中心距离增大^[3]。

2.3 无脑儿声像图 见图3。无颅骨强回声环,仅显示颅底部强回声的骨化结构,大脑组织缺失,眼眶以上颅盖骨及大脑缺失,仅在颅底部骨化结构;脊柱皮肤及软组织回声连续性中断,矢状切面显示脊柱明显后凸,横切面显示脊椎三角形骨化中心失去正常形态,位于后方的两个骨化中心向后开放,呈“V”或是“U”形改变,脊柱冠状切面可显示后方的两个椎弓骨化中心距离增大^[3]。



头颅

脊柱(头颈段)

脊柱(骶尾段)

图1 胎儿正常头颅及脊柱超声检查声像图

Fig.1 Sonogram of normal head and spine of foetus



矢状面

冠状面

开放性脊柱裂头部

图2 胎儿开放性脊柱裂超声检查声像图

Fig.2 Sonogram of spinal bifida aperta of foetus

3 讨论

神经管缺陷是胎儿期严重的致死性畸形,由于神经系统胚胎发育的缺陷,胎儿无法正常出生并存活,掌握神经系统的胚胎发育情况对产前超声诊断胎儿神经系统畸形很有帮助。在妊娠的第6周,神经沟在背侧折叠并逐渐融合形成神经管,其融合点先从神经板的中部开始,然后向头、尾两端的方向

进行,位于头侧的前神经孔在受精后第24天首先封闭,2~3d后位于尾侧的后神经孔封闭。因此,在第6周末之前胚胎因某种原因受到损害,可形成无脑畸形及脊柱裂。第7周胚胎分化发育出脑中线结构及脑室结构,因此第7周末之前胚胎发育受损害,可出现中线结构及脑室结构的异常^[2-3]。

孕期超声检查作为一种无损的检查手段被广泛的应用于孕期胎儿检查中,鉴于超声波的特性,在早孕期就可探测到胎儿头颅及脊柱的大体结构,



头及脊柱



头部

图3 无脑儿超声检查声像图

Fig. 3 Sonogram of anencephalus

如颅骨光环、颅后凹池以及脊柱双光带平行特征等等,中孕期可探测颅内的脑室及中线结构,可探测到部分脑沟脑回样结构,脊柱可清晰的显示双光带中每个椎骨点状回声,高分辨率超声可探测到其内的脊髓圆锥,直接或间接地反映胎儿神经管发育的缺陷^[4-5]。

神经系统的疾病除神经管缺陷以外尚有脑积水,脑室扩张,胼胝体发育不良,前脑无裂畸形,应予以相应鉴别。无脑儿畸形疾病的特点是颅骨未发育,脑组织缺失。因此,胎儿的颅骨及颅内结构缺失,可在超声波上清晰显示。胎儿超声检查对无脑畸形的诊断有望成为出生缺陷二级防控的有效的主要措施^[6-7]。露脑畸形疾病的特点是颅骨未发育,脑组织大部分缺失,残留的脑组织呈瘤样改变。因此,胎儿的无完整颅骨光环及颅内结构紊乱呈瘤样,也可在超声图像上清晰显示^[8]。

开放性脊柱裂是后神经孔闭合失败所致,两侧的椎弓未能够融合在一起,脊膜和脊髓通过未完全闭合的脊柱疝出或暴露在羊水中,与脊髓相通的颅后凹池因此消失,超声检查在头颅小脑横切面上可观察到小脑因颅后凹池消失而呈香蕉状,同时脊柱因此失去了正常的平行双光带特征。

通过胎儿头颅和脊柱标准切面的获取,可以规范有效地对胎儿神经管缺陷进行诊断。由于超声诊断的基础是胎儿形态学的改变,形态学改变的大小直接影响畸形的检出率,这使得超声诊断胎儿神经系统的畸形存在一定的局限性。无脑畸形和露脑畸形是神经管畸形常见类型,所以易由超声检出。对胎儿进行畸形筛查不仅要选择合适的时间,还要注意反复多次的检查与追踪,在检查时要注意两点。首先,要熟悉胎儿神经系统胚胎发育各阶段的解剖特征,掌握不同阶段的超声表现。其次规范

化产前超声检查,需按一定顺序,多切面、多角度、仔细、全面的进行,特别要注意可能漏掉的细节^[9-10]。

规范的进行胎儿头及脊柱的检查,可大大提高胎儿神经管缺陷的诊断率。因此,有效规范的检查方法是实施出生缺陷防控中神经管缺陷二级预防的重要措施。

4 参考文献

- [1] 卫生部妇幼保健与社区卫生司[M]. 中国出生缺陷地图集(1996-2006). 北京:中国地图出版社,2012:9.
- [2] 朱军,李胜利. 中国出生缺陷图谱[M]. 北京:人民卫生出版社,2008:1-12.
- [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,2004:6.
- [4] 王艳萍,梁娟,朱军,等. 2 158 例神经管缺陷儿的产前 B 型超声波诊断分析[J]. 华西医学报,2000(2): 222-220.
- [5] Drugan A, Weissman A, Evans MI. Screening for neural tube defects[J]. Clin Perinatol, 2001(28):279-287.
- [6] 常君华. 胎儿神经管缺陷的超声诊断价值[J]. 医学理论与实践, 2005(2):141-143.
- [7] 李国庆,田俊峰. 神经管缺陷危险因素的探讨[J]. 中华预防医学杂志, 1996(3):17-19.
- [8] 李常惠,尚涛次. 309 例神经管缺陷围产儿相关因素研究[J]. 中国妇幼保健,2004(12):69-71.
- [9] 黄晶,陈东方. 1996 年-2004 年山西省神经管缺陷流行病学分析[J]. 中国妇幼保健,2007(19):2648-2649.
- [10] 李常惠,田宏. 神经管缺陷发生率及一二级干预措施对其影响[J]. 中国妇幼保健,2012(16):2414-2416.

(2012-12-17 收稿,2013-03-12 修回)

编辑:文箫颖