

· 临床研究 ·

产前超声发现胎儿透明隔腔异常与MRI检查结果的对比分析

王咏梅^{1*}, 吴云¹, 吴丽君¹, 常荣²¹南京医科大学附属妇产医院超声科, ²放射科, 江苏 南京 210004

[摘要] 目的:探讨产前超声发现胎儿透明隔腔异常的临床价值,并与磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)结果对比。方法:将南京医科大学附属妇产医院产前超声发现的52例胎儿透明隔腔异常与MRI结果对比,分析两者的诊断符合率并统计伴发畸形情况,同时追踪所有病例的产前诊断结果及妊娠结局,并随访新生儿神经系统发育情况。结果:52例超声提示透明隔腔异常的胎儿中,透明隔腔增宽7例(13.46%),透明隔腔窄小7例(13.46%),透明隔腔未显示35例(67.31%),透明隔腔形态异常3例(5.77%)。超声与MRI诊断结果符合的为39例(75.00%),不符的为13例(25.00%)。超声与MRI均提示透明隔腔异常的44例中,孤立性透明隔腔异常为23例(52.27%),含7例窄小,6例增宽,10例未显示。21例(47.73%)为透明隔腔异常有伴发畸形,含17例未显示,3例形态异常,1例增宽。其中19例为伴发中枢神经系统畸形,胼胝体缺如占12例,均为完全性胼胝体缺如。染色体情况分析,除1例(病例3号)经羊膜腔穿刺染色体微阵列分析结果为15号染色体异常,余51例未见异常。妊娠结局情况分析,13例引产,1例失访,余38例继续妊娠。新生儿随访至6个月,除1例出现神经系统发育迟缓,余37例均未见明显神经系统异常。结论:产前超声是筛查胎儿透明隔腔异常及伴发畸形的主要方法,MRI是重要的补充检查方式,尤其是观察胎儿大脑皮层的发育情况具有较大优势。产前鉴别孤立性透明隔腔异常或伴发畸形对胎儿的预后评估至关重要,孤立性透明隔腔异常的胎儿预后较好。

[关键词] 透明隔腔;产前超声;磁共振成像;胎儿**[中图分类号]** R445.1**[文献标志码]** A**[文章编号]** 1007-4368(2023)07-986-05**doi:** 10.7655/NYDXBNS20230712

透明隔腔位于脑中线的前部,是将左右侧脑室前角连接起来的液性腔隙,透明隔腔异常是胎儿中枢神经系统畸形的重要线索^[1]。美国超声医学会和国际妇产科超声协会指南要求:透明隔腔是胎儿系统超声检查必须观察的重要结构^[2],孕18~37周胎儿均可于颅脑横切面显示。本研究旨在通过对南京医科大学附属妇产医院产前超声提示的52例胎儿透明隔腔异常与磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)结果对比,分析两者的诊断符合率并统计伴发畸形情况,同时追踪所有病例的产前诊断结果及妊娠结局,随访新生儿神经系统发育情况,探讨产前超声发现胎儿透明隔腔异常的临床价值。

1 对象和方法

1.1 对象

收集2018年4月—2021年12月于南京医科大

学附属妇产医院产前超声提示胎儿透明隔腔异常的52例孕妇信息,年龄21~41岁,平均27.8岁,孕周为22~36周,平均26.4周,其中12例有不良孕产史。所有孕妇均于超声检查后4周内行胎儿的MRI检查。

1.2 方法

1.2.1 超声检查

采用Philips iU22、GE E8、三星WS80A等彩色多普勒超声诊断仪,探头频率3.0~5.0 MHz。经胎儿丘脑水平和侧脑室水平横切面观察透明隔腔,发现异常后行胎头矢状切面和冠状切面全面扫查,排除伴发的中枢神经系统异常。

透明隔腔于丘脑水平测量,图像要求清晰显示脑中线、两侧对称的丘脑及第三脑室。自一侧透明隔的内侧测量至另一侧透明隔内侧,选取最宽处,垂直脑中线。正常透明隔腔宽度为2~10 mm,呈长方形无回声。透明隔腔异常的诊断标准^[3]:透明隔腔未显示,透明隔腔窄小(宽度<2 mm),透明隔腔增宽(宽度>10 mm),透明隔腔形态异常。

1.2.2 MRI检查

采用Philips Achieve 1.5 T MR仪,孕妇取仰卧

[基金项目] 南京市卫生科技发展项目(YKK21165)

*通信作者(Corresponding author), E-mail: 13912923229@163.com

位,以胎儿头部为中心,进行轴位、矢状位以及冠状位的扫描。

1.2.3 产前诊断

经羊膜腔穿刺行染色体核型分析、染色体微阵列分析(chromosome microarray analysis, CMA),拒绝介入性产前诊断的孕妇均行无创基因检测。

1.2.4 随访

将所有病例超声与MRI结果对比,分析两者的符合率,并统计伴发畸形情况。追踪产前诊断结果,并通过查阅病例资料及电话随访,了解妊娠结局及新生儿出生后6个月内的神经系统发育情况。

2 结果

2.1 超声与MRI检查结果对比

52例超声提示透明隔腔异常的胎儿中,透明隔腔增宽7例(13.46%),透明隔腔窄小7例(13.46%),透明隔腔未显示35例(67.31%),透明隔腔形态异常3例(5.77%)(图1)。超声与MRI诊断结果符合的为39例(75.00%),不符的为13例(25.00%)。不符的13例中,8例为超声提示透明隔腔未显示,MRI提示透明隔腔可见(图2),余5例为超声与MRI均提示透明隔腔未显示,但MRI对超声诊断有补充。5例有补充的分别为1例透明隔腔形态异常,超声提示透明隔未显示,侧脑室前角融合,MRI补充诊断透明隔部分发育不全(病例16),1例透明隔未显示伴侧脑室增宽,MRI补充诊断胼胝体缺失(病例15),余3例均为透明隔腔未显示,胼胝体缺失,MRI补充诊断脑的沟回异常(病例7、18、20)。

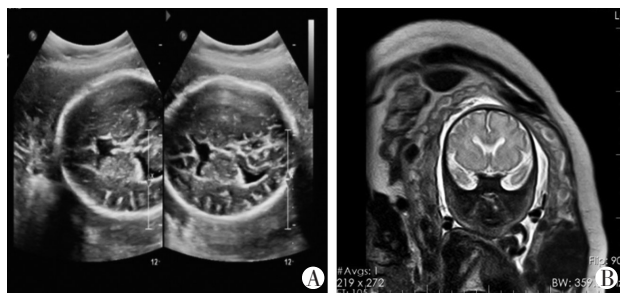


图1 A:超声图像中,透明隔未显示,侧脑室前角融合;B: MRI图像中,透明隔未显示,侧脑室前角融合,胼胝体可见。

图1 透明隔腔形态异常

2.2 伴发畸形情况

超声与MRI均提示透明隔腔异常的44例中,孤立性透明隔腔异常为23例(52.27%),含7例窄小,6例增宽,10例未显示。21例(47.73%)为透明隔腔异常有伴发畸形,含17例未显示,3例形态异

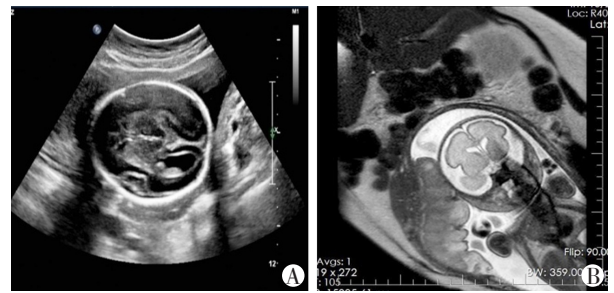


图2 A:超声图像中,透明隔腔未显示;B: MRI图像中可见细小透明隔腔,胼胝体可见。

图2 超声与MRI结果不符

常,1例增宽(表1)。其中19例为伴发中枢神经系统畸形,胼胝体缺如占12例,均为完全性胼胝体缺如(图3)。部分病例合并多发的中枢神经系统畸形,如多脑回、巨脑回畸形,小脑发育不良等。伴发其他系统畸形涉及异位肾、肺囊腺瘤、先天性心脏病、鼻骨发育不良、腹部囊性包块等畸形。

2.3 产前诊断结果

18例孕妇选择介入性产前诊断,34例选择无创基因检测。其中病例3为透明隔腔未显示伴室间隔缺损,经羊膜腔穿刺CMA结果显示15号染色体q11.2区段存在855 kb拷贝数缺失,为致病性异常,余51例均显示无明显异常。

2.4 妊娠结局及新生儿神经系统发育情况

13例孕妇选择引产,1例失访,余38例选择继续妊娠。继续妊娠孕妇,除病例1因孕期脐带扭转,胎盘早剥而提前剖腹产,余37例均妊娠至足月。新生儿随访至6个月,除病例15出现神经系统发育迟缓,余37例均未见明显神经系统异常。

3 讨论

透明隔腔是产前评价胎儿中枢神经系统发育是否正常的重要指标,其大小、形态异常都有可能是诊断中枢神经系统疾病的线索,如胼胝体发育异常、前脑无裂畸形、视-隔发育不良、脑裂畸形等。

超声为产前筛查胎儿透明隔腔异常的首选影像诊断方式,近年来,MRI也越来越多地应用于胎儿中枢神经系统畸形的诊断^[4-6]。本研究52例超声发现胎儿透明隔腔异常的孕妇,均于超声检查后4周内行MRI检查,经比对发现超声与MRI的诊断符合率为75.00%,与孙丽娟等^[7]报道的符合率接近。国内外多位学者研究认为胎儿颅脑MRI在脑皮质发育等方面比超声更有优势,可作为产前超声诊断的重要补充手段^[8-11]。本研究超声与MRI不符的13例

表1 21例透明隔腔异常合并畸形的产前超声和胎儿颅脑MRI对比及妊娠结局

序号	类型	超声	MRI	妊娠结局
1	未显示	侧脑室增宽,胎儿小	侧脑室增宽	早产
2	未显示	异位肾,室间隔缺损	胼胝体可见	足月出生
3	未显示	室间隔缺损	胼胝体可见	足月出生
4	形态异常	透明隔未显示,侧脑室前角融合,肺囊腺瘤	透明隔未显示,侧脑室前角融合	失访
5	未显示	侧脑室增宽,鼻骨发育不良,腹部囊性包块,小脑发育异常	侧脑室增宽,小脑发育异常	引产
6	未显示	侧脑室增宽,胼胝体缺失	侧脑室增宽,胼胝体缺失	引产
7	未显示	侧脑室增宽,胼胝体缺失	侧脑室增宽,胼胝体缺失,多小脑回畸形	引产
8	未显示	侧脑室增宽,胼胝体缺失	侧脑室增宽,胼胝体缺失	引产
9	未显示	侧脑室增宽,室间隔缺损,胎儿小	侧脑室增宽	足月出生
10	增宽	侧脑室增宽	侧脑室增宽	足月出生
11	未显示	侧脑室增宽,胼胝体缺失,法洛氏四联征,右位主动脉弓	侧脑室增宽,胼胝体缺失	引产
12	未显示	脑积水,胼胝体缺失	脑积水,胼胝体缺失	引产
13	未显示	侧脑室增宽,胼胝体缺失	侧脑室增宽,胼胝体缺失	引产
14	未显示	脑积水,胼胝体缺失	脑积水,胼胝体缺失	引产
15	未显示	侧脑室增宽	侧脑室增宽,胼胝体缺失	足月生产
16	形态异常	透明隔未显示,侧脑室前角融合	透明隔未显示,侧脑室前角融合,透明隔部分发育不全	足月生产
17	形态异常	透明隔未显示,侧脑室前角融合,胎儿小	透明隔未显示,侧脑室前角融合	引产
18	未显示	侧脑室增宽,胼胝体缺失	侧脑室增宽,胼胝体缺失,左侧巨脑回,右侧多脑回	引产
19	未显示	胼胝体缺失	胼胝体缺失	引产
20	未显示	侧脑室增宽,胼胝体缺失	侧脑室增宽,胼胝体缺失,右侧巨脑伴多小脑回	引产
21	未显示	脑积水,胼胝体缺失	脑积水,胼胝体缺失	引产

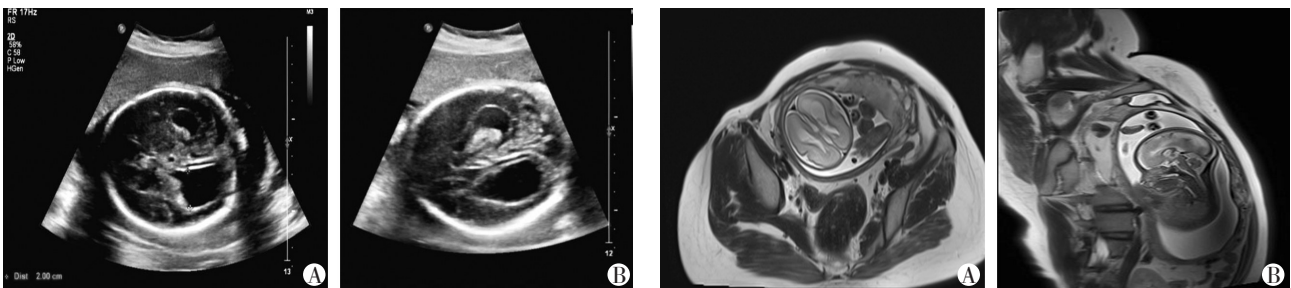


图3 完全性胼胝体缺如
A、B: 超声图像中,透明隔腔未显示,脑积水,双侧侧脑室增宽呈泪滴样改变;C、D: MRI 图像中,透明隔腔未显示,脑积水,双侧侧脑室增宽呈泪滴样改变,胼胝体未显示。

图3 完全性胼胝体缺如

中,有5例MRI对超声诊断有补充,其中3例(病例7、18、20)均为超声与MRI提示透明隔腔未显示,胼胝体缺失,MRI补充诊断了脑的沟回异常。病例16,超声与MRI均显示透明隔腔形态异常,透明隔未显示,侧脑室前角相通,MRI补充诊断了透明隔部分发育不全。对于这种类型的透明隔腔异常,需要

鉴别叶状全前脑、透明隔发育不良以及视隔发育不良3种疾病。因叶状全前脑多数伴有不同程度胼胝体发育异常,可行颅脑矢状面扫查胼胝体加以鉴别,此外还要观察大脑半球是否完全分开^[12]。而透明隔发育不良和视隔发育不良产前鉴别困难,尤其是视隔发育不良,往往需结合产后神经检查才能确

诊。有学者随访后发现部分产前诊断为孤立性透明隔缺如的胎儿,产后诊断为视隔发育不良^[13-14]。还有1例(病例15)为透明隔腔未显示伴侧脑室增宽,MRI补充诊断胼胝体缺失。此例为胎儿双侧侧脑室仅宽1.0 cm,超声医生仅描述了现象而未考虑到胼胝体发育异常。超声与MRI不符的另外8例均为超声提示透明隔腔未显示,MRI提示可见,说明在显示细小透明隔腔方面,MRI更有优势。本研究有1例胎儿,23周筛查未见透明隔腔,26周复查超声透明隔腔可见,MRI也证实了透明隔腔存在。这提醒在今后的工作中,一旦超声怀疑透明隔腔缺失,需放大图像,多切面观察,如果仍未显示,可建议2~3周后复查超声。

本研究超声与MRI均提示透明隔腔异常的44例胎儿,孤立性透明隔腔异常占23例,含7例窄小,6例增宽,10例未显示。翟晶等^[15-16]认为单纯透明隔腔小或增宽没有明确的临床意义,胎儿出生后随访神经系统发育无明显异常。本研究也证实了这点,本组资料23例孤立性透明隔腔异常胎儿经无创基因检测或羊膜腔穿刺显示染色体均未见异常,除1例透明隔腔增大胎儿,孕期合并了侧脑室增宽,新生儿期有颅内Ⅱ级出血,余22例孕期检查均未见明显其他结构异常,23例新生儿随访至6个月,神经系统发育也未见异常。

本研究有21例透明隔腔异常胎儿伴发畸形,含17例未显示,3例形态异常,1例增宽,其中13例孕妇选择引产。有3例选择无创基因检测,余18例孕妇选择经羊膜腔穿刺,CMA结果显示仅1例(病例3,透明隔腔未显示伴室间隔缺损)染色体有异常,为15号染色体q11.2区段存在855 kb拷贝数缺失,虽然为致病性异常,但孕妇及家属要求继续妊娠,新生儿随访至6个月,暂未出现神经系统发育异常。伴发畸形中有19例为伴发中枢神经系统畸形,其中胼胝体缺如最多见,占12例。因此发现透明隔腔异常,应仔细扫查胼胝体、大脑镰等结构,以排除伴发中枢神经系统畸形,尤其是胼胝体发育异常。本研究12例胼胝体发育异常胎儿均为完全性胼胝体缺如,其超声特征为胎头横切面显示透明隔腔缺如,侧脑室增宽呈“泪滴样”,第三脑室增宽且上抬;胎头冠状切面显示侧脑室前角呈“公牛角”征;胎头正中矢状切面显示胼周动脉走行杂乱或部分缺失^[17]。完全性胼胝体缺如胎儿出生后多数伴有语言、动作、智力等方面的障碍,本研究中的病例15产后随访至6个月出现了神经系统发育迟缓的

症状。还有3例透明隔腔形态异常的胎儿,1例失访,1例引产,1例诊断为透明隔部分发育不全后足月出生,新生儿随访至6个月,暂未见明显神经系统发育迟缓。因此类型病例数较少,孤立性的透明隔发育不全患儿长期预后仍有待进一步研究。本组资料未出现透明隔腔异常合并严重中枢神经系统畸形,如无叶、半叶全前脑,严重的脑裂畸形等,因此类疾病产前超声已明确诊断,多数孕妇选择引产,也不再行MRI检查。

综上所述,产前超声是筛查胎儿透明隔腔异常及伴发畸形的主要方法,MRI是重要的补充检查方式,尤其是观察胎儿大脑皮层的发育情况具有较大优势。产前鉴别孤立性透明隔腔异常或伴发畸形对胎儿的预后评估至关重要,孤立性透明隔腔异常的胎儿预后较好。

[参考文献]

- [1] 李胜利,文华轩,廖伊梅.透明隔与透明隔腔[J].中华医学超声杂志(电子版),2019,16(7):481-488
- [2] MALINGER G, PALADINI D, HARATZ K K, et al. IS-UOG practice guidelines(updated):Sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 1: Performance of screening examination and indications for targeted neuro sonography[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2020,56(3):476-484
- [3] 中华医学会超声医学分会妇产超声学组,邓学东,吴青青,等.胎儿透明隔腔超声检查专家共识[J].中华超声影像学杂志,2021,30(1):1-4
- [4] 陈俊雅,邵小柳,朱颖,等.超声检查与磁共振成像对胎儿中枢神经系统异常的诊断价值[J].中国超声医学杂志,2020,36(2):160-165
- [5] 马晓亮,张国福.磁共振成像在胎儿中枢神经系统中的应用进展[J].临床放射学杂志,2018,37(6):1056-1060
- [6] OH K Y, GIBSON T J, PINTER J D, et al. Clinical outcomes following prenatal diagnosis of asymmetric ventriculomegaly, interhemispheric cyst, and callosal dysgenesis (AVID)[J]. Prenat Diagn, 2019,39(1):26-32
- [7] 孙丽娟,高小平,韩吉晶,等.产前超声提示透明隔腔异常与MRI对比分析[J].中国超声医学杂志,2021,37(4):441-445
- [8] POOH R K, MACHIDA M, NAKAMURA T, et al. Increased Sylvian fissure angle as early sonographic sign of malformation of cortical development[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2019,54(2):199-206
- [9] 陆芳菲,张鑫,李茗,等.胎儿大脑皮质发育畸形的

(下转第1035页)

- mittent upper intestinal obstruction. 4A case report [J]. *Gastrointest Liver Dis*, 2014, 23(1):91-94
- [6] LADERIAN B, MUNDI P, FOJO T, et al. Emerging therapeutic implications of STK11 mutation: case series [J]. *Oncol*, 2020, 25(9):733-737
- [7] DANIELL J, PLAZZER JP, PERERA A, et al. An exploration of genotype-phenotype link between Peutz-Jeghers syndrome and STK11: a review [J]. *Fam Cancer*, 2018, 17(3):421-427
- [8] HUANG Z H, MIAO S J, WANG L, et al. Clinical characteristics and STK11 gene mutations in Chinese children with Peutz-Jeghers syndrome [J]. *BMC Gastroenterol*, 2015, 15:166
- [9] MOMCILOVIC M, SHACKELFORD D B. Targeting LKB1 in cancer-exposing and exploiting vulnerabilities [J]. *Br J Cancer*, 2015, 113(4):574-584
- [10] PARACHONIAK C A, RANKIN A, GAFFNEY B, et al. Exceptional durable response to everolimus in a patient with biphenotypic breast cancer harboring an STK11 variant [J]. *Mol Case Stud*, 2017, 3(5):a000778
- [11] INGE L J, FRIEL J M, RICHER A L, et al. LKB1 inactivation sensitizes non-small cell lung cancer to pharmacological aggravation of ER stress [J]. *Cancer Lett*, 2014, 352(2):187-195
- [收稿日期] 2022-10-29
(责任编辑:蒋莉)

(上接第989页)

- 影像-病理对照分析[J]. *临床放射学杂志*, 2021, 40(9):1670-1674
- [10] GUYE M, BARTOLOMEI F, RANJEVA J P, et al. Malformations of cortical development: The role of 7-Tesla magnetic resonance imaging in diagnosis [J]. *Rev Neurol*, 2019, 175(3):157-162
- [11] 尹春红, 庄玉玉, 宋修峰. 产前超声及MRI诊断胎儿脑回畸形的对照分析[J]. *临床放射学杂志*, 2021, 40(3):578-581
- [12] MARTINA L, ASMA K, MARCO L, et al. Fetal midline anomalies: Diagnosis and counselling Part2: Septal anomalies [J]. *Eur J Paediatr Neurol*, 2018, 22(6):963-971
- [13] VAWTER-LEE M M, WASSERMAN H, THOMAS C W, et al. Outcome of isolated absent septum pellucidum diagnosed by fetal magnetic resonance imaging (MRI) scan [J]. *J Child Neurol*, 2018, 33(11):693-699
- [14] PILLIOD R A, PETERSSON D R, GIBSON T, et al. Diagnostic accuracy and clinical outcomes associated with prenatal diagnosis of fetal absent cavum septi pellucidum [J]. *Prenat Diagn*, 2018, 38(6):395-401
- [15] 翟晶, 韩璐, 梁中华, 等. 产前超声发现胎儿透明隔腔异常的临床意义 [J]. *中国介入影像与治疗学*, 2022, 19(2):90-94
- [16] 田甜, 杨太珠, 罗红. 产前超声提示透明隔腔增宽胎儿结局分析 [J]. *中国介入影像与治疗学*, 2019, 16(10):608-611
- [17] 孟新月, 孙微, 杨泽宇. 胎儿透明隔腔缺如产前超声检查的特征及诊断价值 [J]. *中国医科大学学报*, 2020, 49(11):1016-1020
- [收稿日期] 2022-10-08
(责任编辑:蒋莉)