

# 产前超声在前脑无裂畸形诊断中的临床价值分析\*

林 毅, 雷 芳(桂林医学院附属医院, 广西桂林 541001)

**【摘要】 目的** 探讨分析产前超声在前脑无裂畸形诊断中的临床价值。**方法** 选取 2010 年 1 月至 2013 年 1 月接受产前胎儿系统超声检查的 15 000 例孕妇资料进行回顾性分析。**结果** 15 000 例接受产前胎儿系统超声检查的孕妇中共有 11 例胎儿被检出存在前脑无裂畸形的现象。其中 5 例为无叶全前脑畸形, 3 例胎儿的超声图片显示为半叶前脑无裂畸形, 3 例胎儿的超声图片信息显示为叶状前脑无裂畸形。合并畸形的情况为 3 例胎儿为唇腭裂畸形, 1 例胎儿为无鼻畸形, 1 例胎儿为眼距畸形, 2 例胎儿为 dandy-walker 综合征。此外还有 2 例胎儿为羊水多, 1 例为多囊肾。11 例胎儿经过尸检后证实为前脑无裂畸形。**结论** 产前超声检查在前脑无裂畸形诊断中的准确率较高, 临床价值较高, 值得推广。

**【关键词】** 前脑无裂畸形; 产前超声; 临床价值

DOI: 10.3969/j.issn.1672-9455.2014.10.007 文献标志码: A 文章编号: 1672-9455(2014)10-1316-02

**Diagnostic value of prenatal ultrasound to fetal holoprosencephaly\*** LIN Yi, LEI Fang (Affiliated Hospital of Guilin Medical University, Guilin, Guangxi 541001, China)

**【Abstract】 Objective** To explore the diagnostic value of prenatal ultrasound to fetal holoprosencephaly. **Methods** A total of 15 000 cases, receiving ultrasonography examination during Jan. 2010 to Jan. 2013 in this hospital were chosen to be analyzed. **Results** Among all 15 000 cases, 11 cases were found as holoprosencephaly, of which 5 cases were non-forebrain-cleaved deformity, 3 cases were semi-forebrain-cleaved deformity, and 3 cases were forebrain-cleaved deformity. 3 cases were combined with cleft lips, 1 case was combined with no nose, 1 case was combined with eyes distance deformity, and 2 cases were combined with dandy-walker syndrome. 2 cases were polyhydramnios, and 1 case was polycystic kidney. All of the 11 cases were confirmed by corpses. **Conclusion** The accuracy of prenatal ultrasonography could be high, and be with important diagnostic value for prenatal diagnosis, which might be worth to be promoted.

**【Key words】** holoprosencephaly; prenatal ultrasound detection; clinical value

前脑无裂畸形也称为全前脑畸形, 主要指在胚胎发育期前脑中线分裂异常, 前脑完全或部分未分裂进而引发一系列系统异常, 主要包括脑部结构异常和面部畸形。研究报道前脑无裂畸形和染色体异常密切相关, 如 13~15 号染色体、16~18 号染色体异常等。前脑无裂畸形根据胚胎脑部结构的异常可分为 3 类: 无叶型, 指大脑半球完全融合, 丘脑融合为一体; 半叶型, 指大脑半球和侧脑室仅在后侧分开, 前方仍然相连, 丘脑融合或不完全融合; 叶状型, 指大脑半球间隙形成正常, 但部分结构存在融合现象。无叶型和半叶型畸形胎儿病死率较高, 出生后存活期极短, 叶状畸形胎儿一般可以存活, 但往往伴有脑发育不全、智力低下等症状。对 15 000 例在本院接受产前胎儿系统超声检查的产妇资料进行回顾性分析, 现报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 选取 2010 年 1 月至 2013 年 1 月在本院接受产前胎儿系统超声检查的 15 000 例孕妇资料进行回顾性分析。孕妇年龄 22~37 岁, 平均 26.7 岁; 孕周 15~33 周, 平均 25.6 周。所有孕妇都未接触过有毒、有害的物质和放射线。

**1.2 检测方法** 使用美国 GE 公司生产的 Voluson E8 实时

三维彩色多普勒超声诊断仪, 设置探头的频率为 3.5~6.0 MHz。进行检测时协助孕妇保持仰卧位并暴露腹部, 先对胎儿的头颅进行连续扫描, 仔细观察胎儿的丘脑水平切面、侧脑室水平切面和小脑横切面的信息。同时进行冠状切面和矢状切面的扫描。接着使用常规和多角度的方式对胎儿面部进行矢状切面、冠状切面、横切面的扫描, 对出现头颅和面部异常现象的胎儿进行三维超声的扫描检查, 使用直观、立体的方式显示发生病变的部位。最后观察胎儿的心脏、肾脏、四肢等重要部位是否存在异常和畸形。

## 2 结果

15 000 例接受产前胎儿系统超声检查的孕妇中共有 11 例胎儿被检出存在前脑无裂畸形的现象。其中 5 例(0.033%)为无叶全前脑畸形, 具体的颅脑超声图片表现为脑中线的结构消失, 并且单一侧的脑室、两侧的丘脑出现融合的现象; 整个小脑模糊不清的 3 例(0.020%)胎儿的超声图片显示为半叶前脑无裂畸形, 图片中胎儿的颅脑中线隐约可见, 胎儿的大脑半球、侧脑室在后侧分开, 表现为单一的侧脑室, 胎儿的丘脑部分出现融合现象, 透明隔腔几乎消失, 胎儿的小脑半球出现“香蕉脑”

\* 基金项目: 广西壮族自治区卫生厅自筹经费科研课题(Z2012406)。

作者简介: 林毅, 男, 研究生, 主治医师, 主要从事产前超声诊断工作。

的特点;3 例(0.020%)胎儿的超声图片信息显示为叶状前脑无裂畸形,脑内的透明隔腔消失。经过检测,11 例前脑无裂畸形的胎儿有 3 例胎儿为合并唇腭裂畸形,1 例胎儿为合并无鼻畸形,1 例胎儿为合并眼距畸形,2 例胎儿为合并 dandy-walker 综合征。此外还有 2 例胎儿为羊水多,1 例为多囊肾。11 例畸形胎儿中男 3 例,女 8 例。经过尸检后证实为前脑无裂畸形。

### 3 讨论

前脑无裂畸形也称为全前脑综合征,是一种由于胎儿的前脑未完全分化为左右两叶而导致神经畸形和面部的多发性畸形。前脑无裂畸形当前被纳入有关中枢神经系统畸形疾病的研究范畴当中,主要致病因素为大脑皮质发育不良。近年来的临床资料显示,前脑无裂畸形的发病率在 1/10 000 左右,可以说是比较罕见的且病死率极高的胎儿先天性发育异常<sup>[1]</sup>。有报道称,近年来的胎儿前脑无裂畸形的发病率呈上升趋势<sup>[2]</sup>。本院本次调查研究 15 000 例胎儿,共检出前脑无裂畸形胎儿 11 例,检出率为 0.073%,高于基线水平。

前脑无裂畸形主要由于早期的胚胎发育过程中前脑的发育产生障碍而导致。正常发育胎儿的脊索前间质伸入到前脑和口腔的顶端,进而诱导前脑分裂发育为大脑半球和间脑<sup>[3]</sup>。脊索前间质还参与了面部中部一些结构的发育过程。因此如果胚胎在发育 3 周左右受到不良外界因素的干扰而阻碍了脊索前间质正常的伸入过程,会最终导致胎儿的脑部、面部发育受到严重影响<sup>[4]</sup>。

胎儿产生前脑无裂畸形的主要原因和遗传因素、环境因素密切相关<sup>[5]</sup>。其中基因突变是诱发该疾病的重要原因,研究发现和一些染色体的短臂缺失相关<sup>[6]</sup>。孕妇在妊娠期间接触致癌物质如化学试剂、药品或遭受病毒感染都可能增加患病风险,糖尿病的孕妇也可能增加患病的风险。根据本次检测发现,11 例胎儿前脑无裂畸形的孕妇均没有接触过有毒物质或遭受辐射的经历,其患病很可能和近年来的环境污染相关<sup>[7]</sup>。

前脑无裂畸形的患病类型中一般可以分为无裂叶型、半叶型和叶型 3 种。无叶型,指大脑半球完全融合,单一原始脑室,丘脑融合为一体;半叶型,指大脑半球和侧脑室仅在后侧分开,前方仍然相连,仍然为单一侧脑室,丘脑融合或不完全融合;叶状型,指大脑半球间隙形成正常,但部分结构存在融合现象。无叶型的畸形最严重,胎儿的大脑半球完全融合而没有正常地分开,其超声图像表现为单一的侧脑室、丘脑融合、脑中线的回声消失、透明隔腔和第三脑室消失、脑组织较薄、胼胝体消失等现象。半叶型的畸形是介于无叶型和叶型之间的,这种畸形的胎儿大脑半球和侧脑室在后部有分离但在前部仍然相连,颞叶、枕叶集中在更多的大脑组织。其超声图像主要表现为前部的单一脑室腔有明显增大的趋势,其后部可以分离为两个脑室,其丘脑呈现部分融合的现象。叶型畸形的畸形程度较为轻微,胎儿的颅内结构的异常和面部结构的异常不是十分的明显,因而在胎儿期较难诊断<sup>[8]</sup>。

进行产前超声检测的目的在于排除可能的胎儿畸形,一般可以划分为 3 类:常规产前超声检查,主要确定胎儿是否存活、胚胎数目和胎动情况;系统胎儿超声检查,在常规超声检查基础上检测胎儿脊柱、四腔心切面、肝、胃、肾、膀胱等重要脏器以确定是否为畸形胎儿。通过系统胎儿超声检查可以提高胎儿

畸形的检出率,降低严重缺陷胎儿的出生率;针对性超声检查,在前两种检测的基础上针对某种特殊要求进行详细检查,如胎儿超声心动图检查、胎儿四肢检查、胎儿颜面部检查等。在孕妇的妊娠期间应该至少进行 3 次超声检查,第 1 次检查一般在 11~16 周,此时检查可以测量胎儿的胎龄,也可以排除无脑儿等畸形情况<sup>[9]</sup>。第 2 次检查一般在 18~24 周,此时胎儿的羊水最多,胎儿的活动度较大,因此可以了解较多胎儿的结构信息,进而排除更多可能的畸形情况。第 3 次检查一般在 32~36 周,此时主要可以测量胎儿的各种径线,来预测胎儿的大小是否正常等<sup>[10]</sup>。

本研究中 15 000 例孕妇中共有 11 例胎儿被检出存在前脑无裂畸形的现象,发生率约为 0.073%,前脑无裂畸形属于罕见疾病,发生率约为 0.010%,本院的发生率略高,可能是因为本市产前诊断中心畸形病例在本院比较集中的原因。11 例胎儿经过尸检后证实为前脑无裂畸形,说明进行产前超声检查的准确率较高,临床价值较高,且此种诊断方法的优势显著;体现在能够对前脑无裂畸形疾病下的特征性颅脑超声表现加以反应,同时还可提示有关本病伴发中线性颜面部畸形的特点,值得临床工作中加以应用与推广。

### 参考文献

- [1] 唐焱,周宏,周佳,等.系统性产前超声检查在前脑无裂畸形诊断中的价值[J].中南医学科学杂志,2012,40(6):578-580.
- [2] 蔡新军,刘丽佳,张聪颖,等.产前超声诊断 6 例胎儿前脑无裂畸形[J].中外医疗,2009,28(4):141-142.
- [3] 张波,廖林.产前超声诊断胎儿前脑无裂畸形的临床价值[J].华西医学,2009,10(10):2685-2686.
- [4] 赵欣,周显礼,陈明,等.产前超声对胎儿前脑无裂畸形的诊断价值[J].哈尔滨医科大学学报,2010,44(2):174-176.
- [5] 赵新美,吴春燕,陆欣贤,等.胎儿前脑无裂畸形的产前超声诊断 6 例分析[J].实用妇产科杂志,2011,27(1):75-76.
- [6] 苟廷坤,赵婧,汤蓓,等.产前超声对胎儿前脑无裂畸形的诊断价值[J].中国计划生育和妇产科,2011,2(8):47-49.
- [7] 邓学东,李红,梁青,等.超声鉴别诊断技术在胎儿中枢神经系统畸形诊断中的应用[J/CD].中华医学超声杂志:电子版,2011,8(4):711-718.
- [8] 孔军,江艳丽.胎儿前脑无裂畸形的产前超声诊断[J].医学信息:下旬刊,2011,24(9):6281-6282.
- [9] 凌晨,邓学东,陆伟,等.胎儿前脑无裂畸形产前诊断分析[J/CD].中华医学超声杂志:电子版,2012,9(7):597-601.
- [10] 张少丹,员小春,张春燕.产前系统超声检查对胎儿前脑无裂畸形的诊断价值[J].齐齐哈尔医学院学报,2012,33(16):2187-2188.