

胎儿体蒂异常的 MRI 表现及病理对照

马慧静, 邵剑波, 涂燕君, 姚红莉, 陈欣林

【摘要】 目的:探讨胎儿体蒂异常的 MRI 表现及诊断价值。**方法:**对 5 例超声诊断体蒂异常的胎儿于 3 天内行 MRI 检查, 3 例在我院引产后回顾分析其 MRI 表现并行病理对照, 2 例在外院引产。**结果:**5 例胎儿 MRI 均显示有复杂畸形, 5 例均有较大的胸腹壁或腹壁缺损、内脏器官疝入羊膜腔、脊柱异常及脊柱侧后弯、脐带无或过短伴单脐动脉。5 例分别并发其它畸形肢体异常如肢体缺如, 马蹄足、中枢神经系统异常包括脑室大、露脑畸形和脊髓脊膜膨出、泄殖腔畸形以及持续存在的胚外体腔。**结论:**体蒂异常是一种致命的严重胎儿畸形, MRI 检查可以发现其特征性表现, 结合 B 超可作出准确诊断。

【关键词】 胎儿; 体蒂异常; 磁共振成像; 病理学

【中图分类号】 R445. 2; R714. 5 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2011)11-1221-03

MRI appearance of body stalk anomaly; correlation with pathology MA Hui-jing, SHAO Jian-bo, TU Yan-jun, et al. Department of CT & MRI, Wuhan Children's Hospital, Wuhan 430016, P. R. China

【Abstract】 Objective: To investigate the MRI findings and the value in the diagnosis of the fetal body stalk anomaly. **Methods:** Five fetuses with body stalk anomaly diagnosed by ultrasound all underwent MRI examination within three days. In retrospective analysis, the MRI findings of three fetuses with body stalk anomaly after artificial abortion in our hospital were reviewed and correlated with the pathological findings, the other two cases underwent induced abortion in other hospital. **Results:** Five fetuses had complicated malformation; common deformities: large, eccentric thoraco-abdominal or abdominal wall defect; abdominal wall defect with eventration of the visceral organs into the amniotic sac, spinal anomalies of kyphoscoliosis, completely absent umbilical cord or very short umbilical cord, most associated with single umbilical artery. Five cases were associated with other malformations such as limb deformities; absence of the right limbs, equinovarus, Central nervous system abnormalities; Ventricle enlargement, Meningomyelocele; Cloacal malformation; persistence of the extra-embryonic coelomic cavity. **Conclusion:** Body stalk anomaly is a fatal severe fetal abnormalities, MRI examination can detect their characteristic features. Combined with Ultrasonography, accurate diagnosis can be made.

【Key words】 Fetus; Body stalk anomaly; Magnetic resonance imaging; Pathology

胎儿体蒂异常(body stalk anomaly)是一种严重的复杂畸形, 发生机制目前尚不完全清楚, 其产前超声具有特征性表现, 但国内尚无关于体蒂异常的产前 MRI 表现的报道, 本文回顾性分析 5 例胎儿体蒂异常的 MRI 表现, 结合超声及病理表现, 旨在提高对胎儿体蒂异常的 MRI 诊断水平。

材料与方法

2009 年 7 月~2010 年 10 月 5 例患者在武汉市妇女儿童医疗保健中心和湖北省妇幼保健院行产前 B 超检查并诊断为 5 例胎儿体蒂异常, 在超声检查后 3 天内行 MRI 检查, 其中 3 例有引产后大体标本, 结合病理和影像学资料进行回顾性分析。孕妇年龄为 21~29 岁, 平均 24.8 岁; 超声孕周为 17.1~20.2 周, 平均 18.9 周; 临床孕周为 18.4~25.4 周, 平均 21.8 周。均为单胎妊娠。

使用 GE Signal Excite 1.5T HD MRI 机, 8 通道

相控阵体线圈, 孕妇仰卧位或舒服体位, 足先进, 先行孕妇腹部 3 平面定位扫描, 再由此图像行胎儿颅脑和胸腹部 3 平面定位扫描, 采用 SSFSE 序列, 扫描参数: TE 85 ms, TR 2000 ms, 矩阵 288×256 , 激励次数 0.5, 视野 $42\text{cm} \times 42\text{cm}$, 层厚 4~6 mm; 快速平衡稳态采集序列, 扫描参数: TE 1.7 ms, TR 4.3 ms, 矩阵 288×256 , 激励次数 1, 视野 $42\text{cm} \times 42\text{cm}$, 层厚 4~6 mm。

结果

5 例体蒂异常胎儿均处于孕中期, 其 MRI 表现见表 1。主要异常包括较大的胸腹壁缺损, 心脏及部分腹腔脏器疝出, 脊柱侧弯, 肢体异常, 脐带无或短, 颈部透明带增厚等(图 1~3)。

5 例胎儿均选择终止妊娠, 其中前 3 例引产后行病理检查, 另外 2 例外院引产无病理结果。3 例手术病理结果如下。病例 1, 女, 胎儿左侧腹壁缺如, 腹腔脏器(胃、肝脏、肠管)疝出, 周围包裹羊膜, 脐带短, 脐血管 2 根, 右侧脐动脉缺如, 左脐动脉紧贴绒毛膜走行, 小脑扁桃体下疝。病例 2, 男, 胎儿肝肾胃肠管暴露于体外, 脐带短, 未见尾椎, 脑脊膜膨出, 双足内翻,

作者单位: 430016 武汉, 武汉市妇女儿童医疗保健中心 CT/MRI 影像科

作者简介: 马慧静(1976-), 女, 湖北襄阳人, 主治医师, 主要从事小儿 CT 和 MRI 诊断工作。

通讯作者: 邵剑波, E-mail: shaojb2002@sina.com

膀胱与高位闭锁肠管相连。病例 3,男,胎儿肝脏肠管疝出体外,与胎盘粘连,无脐带,右侧肢体缺如,左手拇指缺如,第 2、3、4 并指,唇裂。3 例胎儿行手术治疗,术前 MRI 及 B 超均诊断正确,但对于合并畸形,MRI 无法显示脐动脉并漏诊例 3 左手异常,B 超则漏诊例 1 小脑扁桃体下疝及例 2 脑脊膜膨出,MRI 与 B 超均漏诊例 2 高位闭锁肠管。

讨 论

体蒂异常是一种罕见的胎儿发育异常,其发生率在胎儿期为 0.002%~0.007%^[1]。目前对体蒂异常的病因尚有争议,通常有 3 种推测:①Streeter^[1]于 1930 年提出的胚胎卷褶异常,是目前最被认可的理

论。他认为,孕第 4 周时三胚层的胚盘通过头褶、尾褶及两侧侧褶的融合形成圆柱体的胚胎,胚盘卷褶融合过程发生障碍会导致胎儿腹壁或胸腹壁缺损,脏器疝出至胚外体腔,正常脐带不能形成或很短,导致体蒂异常的各种畸形^[1];②早期妊娠羊膜破裂理论,目前这种理论受到许多置疑^[2];③Van Allen 等^[2]提出妊娠早期(4~6 周)胎儿血供异常导致胎儿腹壁融合失败、胚外体腔的持续存在及其它各种畸形,例如妊娠早期外伤、孕妇滥用可卡等引起胎盘血供减少,影响胎儿血供而发生体蒂异常^[4]。

1. 体蒂异常的 MRI 表现

体蒂异常以严重的体壁缺损、肢体异常、脊柱排列异常及脐带过短或缺如为主要特征,MRI 主要表现

表 1 5 例体蒂异常胎儿临床资料及产前 MRI 异常表现

病例	临床孕周(周)	超声孕周(周)	体壁缺损	疝出物	脊柱异常	肢体异常	头面部异常	神经管异常	其它异常
1	19.3	17.3	腹壁缺损	肝胃肠管	脊柱侧弯	—	—	Chiari 畸形	—
2	18.4	17.1	腹壁缺损	肝胃肠管肾	脊柱后凸	双足内翻	—	脑膜膨出	—
3	23.4	20.2	腹壁缺损	肝肠管	脊柱侧弯	右侧肢体缺如	头颅形态改变,唇裂	—	—
4	25.4	20.2	腹壁缺损	肝肠管	脊柱后凸,椎体融合	马蹄内翻足	—	腰骶脊髓脊膜膨出	双肾积水 膀胱外翻
5	22.3	18.0	胸腹壁缺损	心肝胃肠管	脊柱侧弯	—	—	露脑	胚外体腔存在

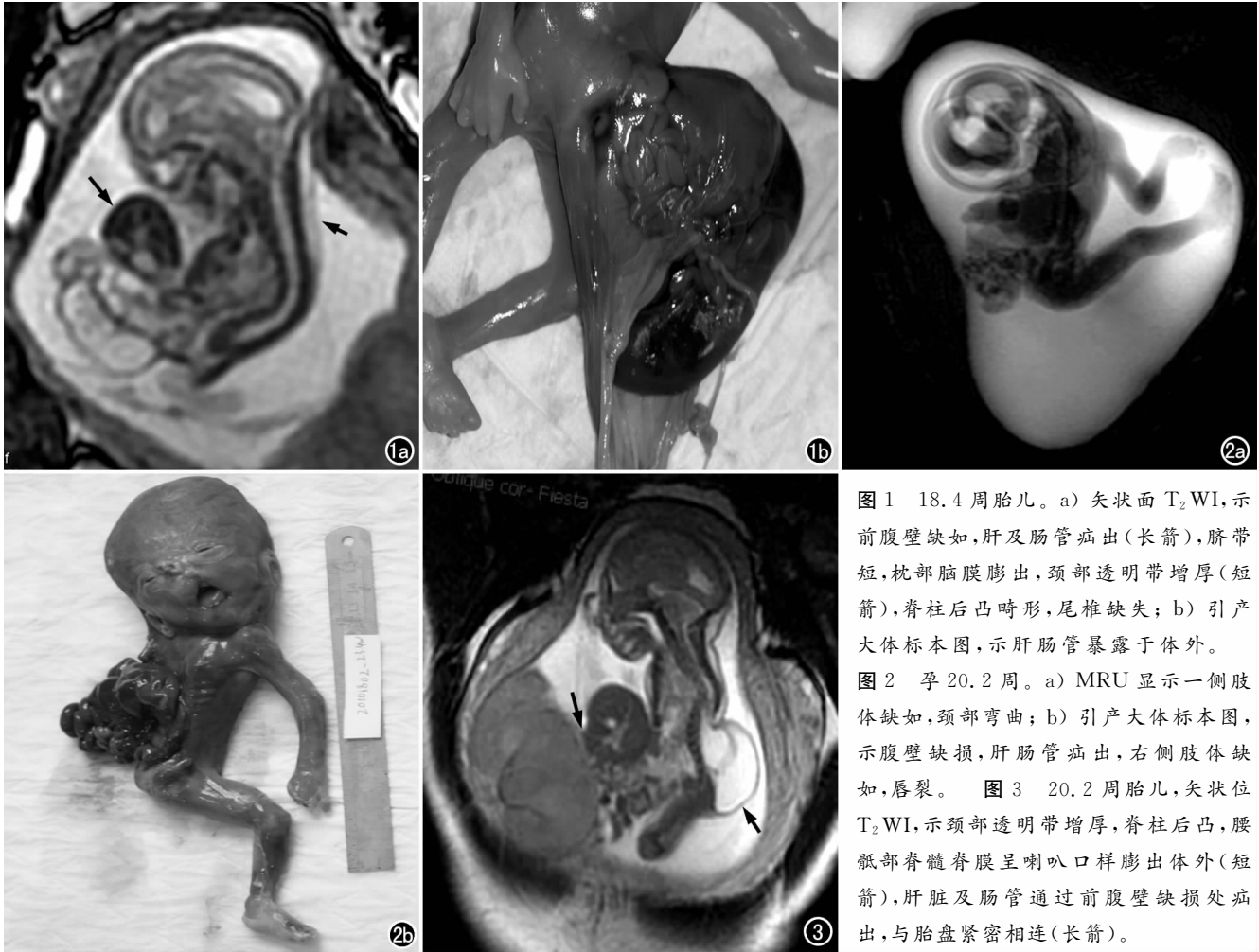


图 1 18.4 周胎儿。a) 矢状面 T₂WI, 示前腹壁缺如,肝及肠管疝出(长箭),脐带短,枕部脑膜膨出,颈部透明带增厚(短箭),脊柱后凸畸形,尾椎缺失;b) 引产大体标本图,示肝肠管暴露于体外。

图 2 孕 20.2 周。a) MRU 显示一侧肢体缺如,颈部弯曲;b) 引产大体标本图,示腹壁缺损,肝肠管疝出,右侧肢体缺如,唇裂。

图 3 20.2 周胎儿,矢状位 T₂WI,示颈部透明带增厚,脊柱后凸,腰骶部脊髓脊膜呈喇叭口样膨出体外(短箭),肝脏及肠管通过前腹壁缺损处疝出,与胎盘紧密相连(长箭)。

如下。

腹壁或胸腹壁缺损合并脏器疝出:胚盘两侧卷褶障碍导致胸腹壁或腹壁较大缺损,腹部 MRI 可以清楚显示胸腹壁缺口及脏器疝出,5 例胎儿均有肝脏疝出,4 例疝出脏器与胎盘关系紧密(图 3),但不能凭此诊断疝出脏器与胎盘粘连。

脊柱排列异常:多认为系体蒂异常的并发症,胎儿下部肢体从破口进入胚外体腔,造成脐带短,从而牵扯胎儿腹部贴近胎盘,导致腹部向前凸并活动受限,使躯体侧弯或后凸畸形, MRI 表现为脊柱及椎管内长 T_2 信号脑脊液影明显弯曲(图 1a、2a)。

神经管缺陷:早期严重畸形,胚盘头侧卷褶融合障碍导致,形成露脑, Chiari 畸形,脑脊膜、骶脊髓脊膜膨出等畸形。MRI 显示中枢神经系统较 B 超有优势,可以清楚显示颅内及脊髓发育异常,与病理结果基本一致。

肢体异常:利用 MRI 水成像技术,通过羊水衬托来显示胎儿全貌,可以显示四肢是否存在及有无姿势异常,但对于并指显示欠佳。可显示胎儿一侧肢体缺如(图 2a)。

脐带异常或单脐动脉:脐带过短或无脐带是体蒂异常的最特征性征象。MRI 显示脐带及单脐动脉没有 B 超敏感,脐带 <30 cm 为脐带过短,4 例 B 超显示脐带过短, MRI 图像胎盘层面可见脐血管发出,但对其长度测量有难度。另外胎儿胎龄小,腹部脏器膨出导致腹腔脏器结构紊乱,膀胱显示困难,单脐动脉更难显示,这也是 MRI 诊断体蒂异常不足之处。

颈部透明带增厚:表现为项部皮下长 T_2 信号影。MRI 按照 B 超测量方法,取项部正中矢状面测量。正常胎儿颈部透明带厚度在 $2.2\sim3.0$ mm,大于 3.0 mm 为异常,本文中 3 例胎儿颈部透明带增厚($6.0\sim7.7$ mm)。但引起颈部透明带增厚的原因有很多^[5],这一表现其不具有特征性(图 1a、3)。

胚外体腔持续存在:正常胎儿于 14 周时胚外体腔消失,本组 1 例孕 18 周胎儿, B 超及 MRI 均显示胚外体腔持续存在。

2. 体蒂异常的 MRI 鉴别诊断

B 超诊断胎儿体蒂异常需与脐膨出、腹裂及羊膜带综合征等胎儿异常相鉴别^[6]。对于 MRI,由于脐带显示没有 B 超敏感,所以 MRI 诊断胎儿体蒂异常主要应与腹裂、脐膨出这两者鉴别。腹裂常发生于脐的右侧,腹腔脏器疝出体外;脐膨出是腹腔脏器疝入脐带基底部,此两种疾病胎儿较少合并脊柱肢体畸形,且 MRI 能显示正常的脐带,所以此时 MRI 能否显示正常脐带及有否脊柱肢体异常是鉴别体蒂异常与腹裂、脐膨出的要点。此外,肢体体壁复合体、泄殖腔外翻、

尿直肠隔畸形序列等胎儿异常与体蒂异常之间多有重叠,有时很难鉴别。一些学者认为这些综合征可能具有相同的病因及发病机制,而累及范围及表现程度有所不同^[7,8]。

3. 体蒂异常的 MRI 表现与 B 超比较

MRI 由于其多平面成像及组织分辨力高等优势,对于胎儿的解剖结构显示要比 B 超清楚,可以更多地提供胎儿多器官复杂畸形的详细资料, MRI 唯一不足之处在于对血管及其走行的显示, B 超可以通过频谱清楚显示血管及其连续性,且具有区分动静脉的能力。

总之,体蒂异常是一个严重的复杂胎儿畸形,一旦发现,建议终止妊娠,但其染色体组型大多正常^[9],对于孕妇来说,再次妊娠的风险并不增加。本病特征性表现为前腹壁缺损、脊柱侧弯、肢体畸形、颜面颅脑畸形和脐带过短等。对于 MRI,可以更多地显示胎儿各方面畸形^[10],结合 B 超可以对胎儿异常进行全面诊断,并对孕妇下次妊娠作出正确指导。

参考文献:

- [1] Streeter G. Focal deficiencies in fetal tissues and their relation to intrauterine amputations[J]. Contrib Embryol Carnegie Inst, 1930, 22(1):1-44.
- [2] Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, et al. Body stalk anomaly at 10~14 weeks of gestation[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1997, 10(6):416-418.
- [3] Paul C, Zosmer N, Jurkovic D, et al. A case of body stalk anomaly at 10 weeks of gestation[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2001, 17(2):157-159.
- [4] Van Allen M, Curry C, Gallagher L. Limb body wall complex. I. Pathogenesis[J]. Am J Med Genet, 1987, 28(5):529-548.
- [5] Martinez JM, Fortuny A, Comas C, et al. Body stalk anomaly associated with maternal cocaine abuse[J]. Prenat Diagn, 1994, 14(8):669-672.
- [6] Viscarello R, Ferguson D, Nores J, et al. Limb-body wall complex associated with cocaine abuse; further evidence of cocaine's teratogenicity[J]. Obstet Gynecol, 1992, 80(9):523-526.
- [7] 魏瑗, 杨孜, 刘朝辉, 等. 胎儿颈部透明带厚度检测在产前筛查中的作用[J]. 中国优生与遗传杂志, 2006, 14(7):53-54.
- [8] 何光智, 王义, 陈继业, 等. 超声诊断胎儿体蒂异常 1 例[J]. 中华超声影像学杂志, 2005, 14(5):380.
- [9] Callen PW, Alexander RD, Angtuao TL, et al. Ultrasonography in obstetrics and gynecology[M]. New York: WB Saunders Company, 2007. 631-634.
- [10] 袁岩, 孟华, 姜玉新, 等. 产前超声对胎儿体蒂异常的诊断价值[J]. 中华超声影像学杂志, 2009, 18(10):854-857.
- [11] Daskalakis G, Pilalis A, Papadopoulos D, et al. Body stalk anomaly diagnosed in the 2nd trimester[J]. Fetal Diag Ther, 2003, 18(10):342-344.
- [12] Daltro P, Bradley L, Beth M, et al. Prenatal MRI of congenital abdominal and chest wall defects[J]. Roentgenol, 2005, 184(3):1010-1016.

(收稿日期:2011-05-08 修回日期:2011-09-21)