

MSCT 容积再现在并腿畸形尸检中的应用

马慧静, 徐来, 邵剑波, 杨小红

【摘要】 目的:探讨胎儿并腿畸形的骨骼异常及尸检胎儿 MSCT 容积再现对产前 B 超的提示作用。**方法:**对 8 例疑似并腿畸形胎儿行 MRI 检查, 引产后行 MSCT 检查。**结果:**8 例并腿畸形胎儿中, 7 例为单胎, 1 例为臀部联体双胎之一。8 例中, 1 例表现为单个下肢, 7 例为形式各异的下肢融合畸形。8 例均有髂骨异常、尾椎部分或全部缺失。7 例伴有各种各样的胸腰椎和肋骨畸形, 2 例并左上肢畸形融合。**结论:**MSCT 容积再现可以提供胎儿详细立体的影像学资料, 提高对并腿畸形骨骼异常的认识及产前诊断水平。

【关键词】 容积再现; 计算机断层技术; 并腿畸形; 尸检

【中图分类号】 R814.42; R445.2; R714.5 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2014)11-1267-04

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2014.11.007

Application of MSCT with volume rendering in sirenomelia autopsy MA Hui-jing, XU Lai, SHAO Jian-bo, et al. Department of CT & MRI, Wuhan Medical Care Center for Women and Children, Wuhan 430016, P. R. China

【Abstract】 Objective: To discuss the skeletal anomalies of sirenomelia of fetus and the value of post-natal MSCT with volume rendering technique for fetal prenatal ultrasound. **Methods:** 8 fetuses suspected of sirenomelia underwent MRI examination and these fetuses after induced labor underwent MSCT examination. **Results:** Of the 8 cases of sirenomelia, 7 cases were monocyosis, and one case was one of coxal conjoined twins, one of the twins had sirenomelia. Of the 8 cases, one case had single lower limb, 7 cases had various fusion of the lower limbs. There were iliac bone anomalies and complete or partial caudal vertebra defects in 7 cases. There were various deformities of thoracic and lumbar vertebrae and ribs deformities in 7 cases and fusion of the upper limbs in 2 cases. **Conclusion:** MSCT with volume rendering can provide significant and clear imaging information of the entire fetus, which can improve the understanding and prenatal diagnostic level of skeletal anomalies of sirenomelia.

【Key words】 Volume rendering; Tomography, X-ray computed; Sirenomelia; Autopsy

并腿畸形又称为美人鱼综合征, 其特征性表现是单一下肢或下肢融合畸形, 尾骨部分或全部缺失, 常伴发其他严重异常, 如双肾发育不良, 外生殖器缺失和肛门直肠闭锁等^[1-3]。因其非常罕见, 国内尚未见关于美人鱼综合征的骨骼畸形影像报道, 国外文献可见散在报道。笔者总结了近 3 年来本院确诊的美人鱼综合征病例, 对引产胎儿行 MSCT 扫描, 探讨美人鱼综合征的骨骼畸形特征, 提高产前对美人鱼综合征的认识。

材料与方法

搜集 2010 年 9 月—2012 年 2 月湖北省妇幼保健院 B 超室疑似诊断的 8 个并腿畸形胎儿(7 例单胎, 1 例联体双胎)的病例资料。孕妇年龄为 22~26 岁, 平均 24.3 岁, 孕周为 13 周 5 天~27 周 1 天, 平均孕周为 22 周。8 例孕妇均无糖尿病、酗酒史, 1 例有孕早期感冒史, 1 例孕前有服中草药(用于促排卵治疗)史。7 例彩超明确显示双肾缺如, 羊水少、极少或无羊水, 疑

并腿畸形, 1 例双胎提示臀部联体, 并腿畸形未明确提示, 8 例均行胎儿产前 MRI 检查, 提示并腿畸形, 引产后行 MSCT 扫描。

CT 扫描采用 Siemens somation definition AS 128 层螺旋 CT, 引产胎儿取仰卧位, 头先进, 扫描范围全身。扫描参数: 管电压 120 kV, 管电流 100 mA, 转速 0.3 s/r, 螺距为 0.4 mm, 层厚 10 mm。原始图像行 1.0 mm 薄层重, 重建方式: B30 medium smooth, 在 Siemens 图像后处理工作站, 采用 VR 技术观察美人鱼综合征胎儿骨骼发育情况。

MRI 扫描采用 GE 1.5T HD 超导型 MR 扫描仪, 8 通道相控阵线圈。孕妇取仰卧位或左侧卧位, 足先进, 平静呼吸, 先行孕妇腹部三平面定位, 再行胎儿腹部矢状面、冠状面、横轴面成像, 扫描序列采用快速稳态进动采集(fast imaging employing steady state acquisition, FIESTA)和单次激发快速自旋回波(single shot fast spin echo, SSFSE)序列, 所有序列扫描时间不超过 1 min。FIESTA 扫描参数: 激发角度 45°, TR 3.7 ms, TE 1.3 ms, 矩阵 224×224, 激励次数 1.00; SSFSE 扫描参数: TR 2000 ms, TE 79~87 ms, 矩阵 288×256, 激励次数 0.53; T₁WI 扫描参数: TR 140 ms,

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(马慧静、徐来、邵剑波), 影像科(杨小红)

作者简介: 马慧静(1976—), 女, 湖北襄阳人, 副主任医师, 主要从事儿童和胎儿影像诊断工作。

通讯作者: 徐来, E-mail: 11674611@qq.com

TE minimum, 矩阵 256×256 , 激励次数 1.00。视野 $420 \text{ mm} \times 420 \text{ mm}$, 层厚 $4 \sim 6 \text{ mm}$ 。

本组检查通过华中科技大学同济医学院附属武汉市妇女儿童保健中心医学伦理委员会审核批准, 引产胎儿检查均经过孕妇本人及家属同意并签署知情同意书。

结 果

8 例并腿畸形中, 7 例为单胎, 1 例为联体双胞胎, 双胎之一表现为并腿畸形, CT 三维骨重建清晰显示骨盆及下肢骨骼畸形(图 1~3, 表 1), 同时 7 例伴椎体及肋骨发育畸形(图 4a), 3 例伴上肢畸形(图 4b, c)。

表 1 8 例并腿畸形骨盆及下肢骨骼表现

病例	孕周	髌骨数目	髌骨形态	股骨	胫骨	腓骨	尾椎数
1	13 ⁺⁵	2	扁平	1	1	无	2
2	18 ⁺³	1	扁平	1	2	无	1
3	19 ⁺⁶	2	扁平	部分融合	2	1	1
4	23 ⁺⁵	2	扁平	部分融合	2	1	缺失
5	26 ⁺²	2	扁平	部分融合	2	无	4
6	26 ⁺³	2	扁平	1	融合	无	1
7	26 ⁺³	2	扁平	1	融合	无	2
8	27 ⁺¹	2	扁平	2	2	1	缺失

讨 论

美人鱼综合征是一种罕见且致命的先天性发育异常, 最先是由 Rocheus 在 1542 年和 Palfyn 在 1553 年描述, 1989 年 Nyberg 等报道其发病率为 $1:60000$, 1992 年 Murphy 等报道男胎多发, 男女比例为 $2.7:1$, 其中单卵双胞胎中多见^[1]。大多数胎儿由于双肾发育不良导致宫内死亡, 但也有该畸形胎儿幸存的文献报道^[4]。该病致畸原因至今不明, 研究表明孕妇患糖尿病与美人鱼有很强的相关性^[5]。但本组 8 个病例均无糖尿病史。但有一例联体双胞胎, 其中一个是美人鱼畸形, 同文献报道单卵双胞胎中好发相符。目前有两个机制来解释其发病机理: 一个是“盗血理论”: 卵黄动脉来源于腹主动脉, 认为其持续存在, 胎儿血液直接通过卵黄动脉、脐动脉盗血到胎盘, 使供应胚胎尾部血的灌注不足, 导致尾部发育畸形, 然而盗血理论不能解释其他伴发的神经、心脏等缺陷的产生, 这种理论认为美人鱼和尾骨退化综合症是两个不同的病种。另一个理论认为是孕 3 周时中胚叶发育异常所致, 这种理论支持美人鱼是尾骨退化综合症中最严重的一型^[6-7]。



图 1 孕 13 周, 第 VI 型美人鱼综合征, 单一股骨及单一胫骨。a) VR 图像正面观示单一股骨(长箭)及单一胫骨(短箭); b) VR 图像侧面观单一股骨(长箭)及单一胫骨(短箭)。

图 2 孕 23⁺⁵ 周联体双胞胎。a) 胎儿期 MRI 图像, 双胎中一胎双下肢, 一胎单一下肢(箭); b) 双胎 MSCT 扫描 VR 图像示双胎中 1 例

股骨部分融合(箭), 单一腓骨, 为第 IV 型美人鱼综合征; c) 引产后联体双胞胎大体标本。

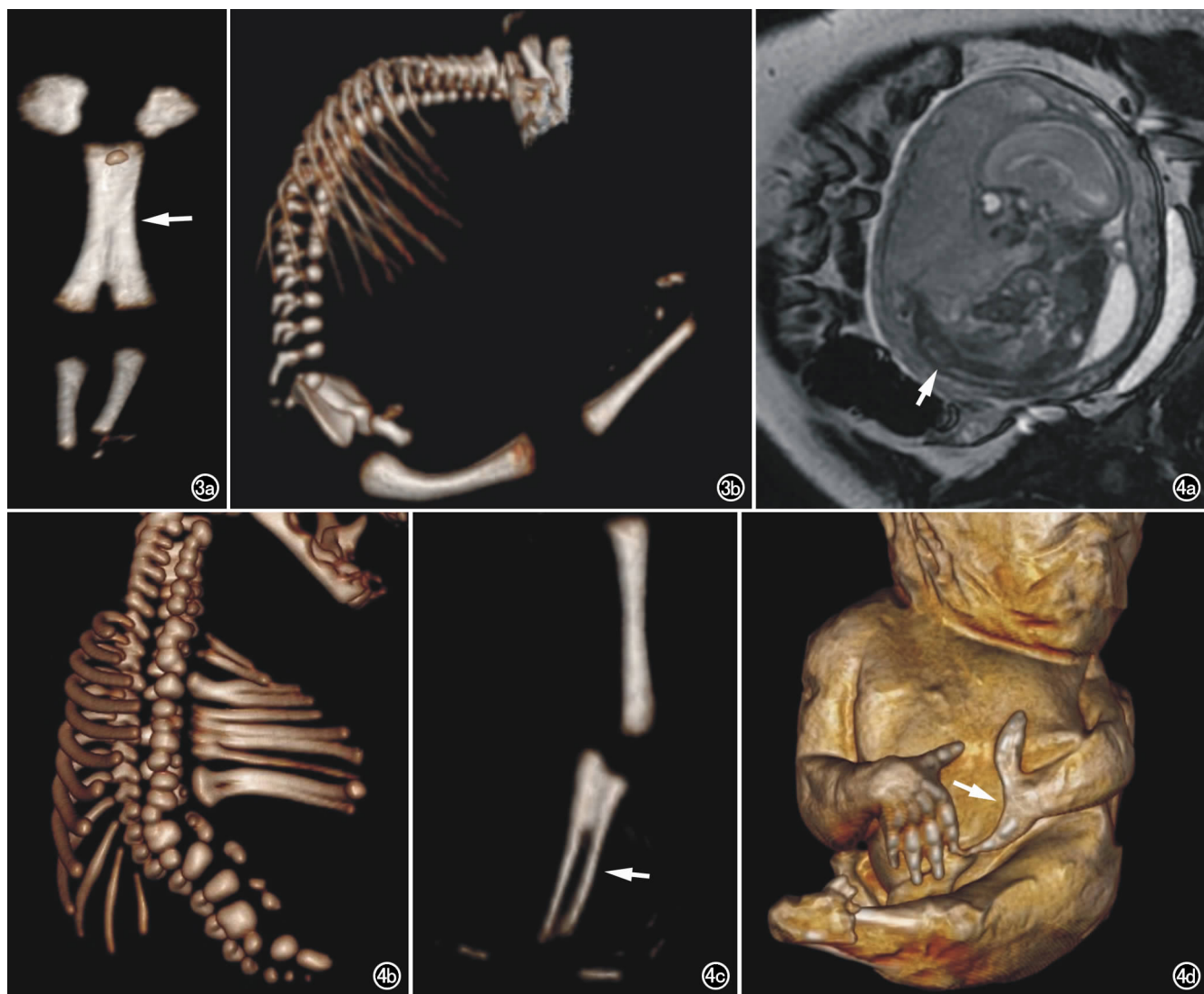


图 3 孕 26⁺²周。a) VR 图像正面观,股骨部分融合(箭),无腓骨; b) VR 图像侧面观,髂骨扁平,与股骨同平面,股骨前方畸形,一个融合坐骨,坐骨前方两点为锥形耻骨。图 4 孕 26⁺³周。a) 产前胎儿 MRI 扫描示羊水少,单一下肢短(箭),位于躯体中线,脊膜膨出; b) VR 图像直观显示左侧多个肋骨融合分叉畸形,半椎、蝴蝶椎、融合椎、腰椎闭合不全等; c) 左上肢 VR 图像骨重建示左尺桡骨部分融合(箭),左手指骨分离; d) 胎儿标本表面容积再现示左上肢融合,左手掌呈鱼尾样畸形(箭)。

美人鱼综合征下肢异常包括简单的软组织融合到存在一个唯一的、锥形的肢体,最早由 1861 年~1865 年 Foerster^[6]按照足的数目分 3 型: I 型无足, II 型为单足, III 型为双足。本组 I 型 2 例, II 型 4 例, III 型 2 例。更合适的分型是 1987 年由 Stocker 等提出按照骨的融合分为 7 种类型^[8]: I 型, 双侧股骨和胫腓骨存在; II 型, 单一腓骨; III 型, 腓骨缺失; IV 型, 股骨部分融合, 腓骨融合; V 型, 股骨部分融合, 腓骨缺失; VI 型, 单一股骨, 单一胫骨; VII 型, 单一的股骨, 胫骨缺失。本组 8 例美人鱼下肢畸形表现各异, 2 例 IV 型, 2 例 V 型, 3 例 VI 型, 1 例 VII 型。

除了下肢骨骼异常, 美人鱼综合征的骨盆异常是一种特殊的表现, 表现为扁平骨盆。正常骨盆由左、右髌骨和骶、尾骨以及其间的骨连接构成, 骨盆的关节包括耻骨联合、骶髂关节及骶尾关节, 从而形成漏斗形或

桶形状, 美人鱼综合征由于骨盆构成骨中不同骨块的缺如或形态异常, 各个关节形成障碍, 导致骨盆构成骨在一个平面上, 形成扁平骨盆。

髌骨: 正常胎儿妊娠 13 周后髌骨骨化^[9], 本组 8 例胎儿孕周均超过 13 周。髌骨数目: 1 例孕 18 周 3 天的胎儿, 表现为单一髌骨, 位于脊柱下方, 无法显示完整骨盆, 7 例髌骨数目正常, 为两个髌骨; 髌骨形态: 6 例双侧髌骨大小对称, 1 例右侧髌骨小, 7 例两髌骨之间距离近, 扁平, 与股骨在同一个平面, 呈“Y”形排列, 不同于正常胎儿髌骨成像。

坐骨: 正常妊娠 16 周起坐骨开始骨化^[9]。本组 1 例为 13 周, 未到坐骨骨化胎龄, 不予评价, 7 例胎龄 > 16 周的胎儿中, 5 例坐骨缺失, 2 例表现为畸形融合的单一坐骨, 呈“锥形”。

耻骨: 正常妊娠 22 周起耻骨开始骨化^[9], 本组 8

例中 3 例胎龄 <22 周, 不予评价。另 4 例中 3 例可见两个椎形耻骨, 2 例表现为单一耻骨, 呈“元宝形”。

同时, 本组中 7 例美人鱼综合征还并有全身多部位骨骼畸形, 以肋骨及脊柱结构紊乱多见, 如肋骨数目异常, 肋骨融合分叉, 尾椎部分或全部缺失, 半椎、蝴蝶椎、融合椎、脊柱裂等, 2 例伴上肢骨骼异常, 如尺桡骨融合或缺失, 指骨数目异常及融合畸形等。

引产胎儿 MSCT 对产前诊断的作用: 由于双肾缺如, 羊水过少, 产前超声很难完整显示胎儿的肢体和骨骼。当有双肾缺如, 同时发现有异常的卵黄动脉持续存在, 下肢骨骼距离及形态异常, 有经验的超声医生会怀疑并腿畸形, 而大部分病例因双肾缺如引产后才发现为并腿畸形或其它骨骼系统的畸形。特别是孕中晚期的美人鱼综合征, 受羊水量极少、孕妇骨盆和胎儿的位置所限, 导致产前超声无法最终确诊。其中产前美人鱼综合征 B 超表现主要与双肾缺如和尾椎退化综合征鉴别, 后两者与美人鱼综合征有部分畸形相同, 而且由于美人鱼综合征发病率极低, 大部分 B 超医生的认识有限, 所以鉴别起来比较困难, 但是双肾缺如和尾椎退化综合征骨盆形态正常, 而本组 8 例美人鱼骨盆均为扁平骨盆, 可以将美人鱼与后两者完全区分开来, 同时反馈给产前超声医生, 从而多一个明确的鉴别诊断信息。另外, 美人鱼可以并发全身骨骼的各种不同畸形, 而在产前的 B 超或 MRI 检查中难以完整显示, 引产后行胎儿 MSCT 检查则可以精准显示其全身骨骼情况。

总之, 美人鱼综合征是一个严重致命的先天畸形, 引产后胎儿 MSCT 后处理技术可以清晰显示其全身骨骼构成情况, 提高产科医生和超声医生对于美人鱼综合征骨骼畸形的认识, 从而对产前诊断美人鱼综合征提供更多有价值的信息。

参考文献:

- [1] Valenzano M, Paoletti R, Rossi A, et al. Sirenomelia pathological features, antenatal ultrasonographic clues, and a review of current embryogenic theories[J]. Hum Reprod Update, 1999, 5(1): 82-86.
- [2] Rozina Sikandar, Shama Munim. Sirenomelia, the Mermaid syndrome: case report and a brief review of literature[J]. J Pak Med Assoc, 2009, 59(10): 721-723.
- [3] Browne M, Fitchew P, Adley B, et al. Sirenomelia with an angiomatous lumbosacral myelocystocele in a full-term infant[J]. J Perinatol, 2004, 24(5): 329-331.
- [4] Clarke LA, Stringer DA, Fraser GC, et al. Long term survival of an infant with sirenomelia[J]. Am J Med Genet, 1993, 45(3): 292-296.
- [5] Stroustrup Smith A, Grable I, Levine D. Caudal regression syndrome in the fetus of a diabetic mother[J]. Radiology, 2004, 230(1): 229-233.
- [6] Orioli IM, Amar E, Arteaga-Vazquez J, et al. Sirenomelia; an epidemiologic study in a large dataset from the international clearing-house of birth defects surveillance and research, and literature review[J]. Am J Med Genet C Semin Med Genet, 2011, 157(4): 358-373.
- [7] Thottungal AD, Charles AK, Dickinson JE, et al. Caudal dysgenesis and sirenomelia-single centre experience suggests common pathogenic basis[J]. Am J Med Genet A, 2010, 152(10): 2578-2587.
- [8] Stocker JT, Heifetz SA. Sirenomelia a morphological study of 33 cases and review of the literature[J]. Perspect Pediatr Pathol, 1987, 10(1): 7-50.
- [9] 黄林环, 黄轩, 方群, 等. 应用 X 线诊断胎儿骨骼发育异常的探讨[J]. 临床放射学杂志, 2010, 29(4): 539-543.
- [10] Felmlee JP, Gray JE, Leetzow ML, et al. Estimated fetal radiation dose from multislice CT studies[J]. AJR, 1990, 154(1): 185-190.
- [11] Ono T, Katsura D, Tsuji S, et al. Prenatal diagnosis of sirenomelia in the late second trimester with three-dimensional helical computed tomography[J]. Tohoku J Exp Med, 2011, 225(2): 85-87.

(收稿日期: 2014-06-09 修回日期: 2014-08-12)

下期要目

鼻咽癌放射治疗后颞叶 ^1H -MRS 分析

1.5T ^1H -MRS 在正常胰腺中的应用

遗忘型轻度认知障碍脑白质纤维束扩散张量成像研究

MRI 在儿童语言发育迟缓中的应用

面神经管迷路段先天变异的 HRCT 表现

HRCT 常见恶性征象对孤立性肺结节的定性诊断

64 排螺旋 CT 多期双流混合注射跟踪法在肺动脉成像中应用研究

BI-RADS 分类在全数字化乳腺摄影乳腺良恶性病变诊断中的应用

非对比剂增强 MR 血管成像技术在门静脉成像中的应用

基于原发性肝癌血流再分布的胰腺灌注变化的 CT 研究