

胎儿唇腭裂的 MRI 诊断价值

李旭, 胡克非

【摘要】 目的:探讨 MRI 在产前诊断胎儿唇腭裂畸形中的临床作用。**方法:**回顾性分析 2013 年 12 月—2015 年 9 月进行影像检查发现的 11 例胎儿唇裂或腭裂畸形的孕妇的影像学资料,孕周 23~31 周。MRI 检查序列包括快速稳态平衡梯度回波(B-FFE)序列、单次激发快速自旋回波(SSFSE)序列,行横轴面、矢状面及冠状面扫描,重点行横轴面、冠状面扫描观察胎儿唇腭部形态结构,矢状面观察继发腭是否有中断、缺失,将产前 MRI、超声结果与随访结果进行对照分析。**结果:**产前超声诊断单纯唇裂 4 例;唇裂但腭裂不确定 5 例,2 例唇裂合并腭裂。MRI 诊断单纯唇裂 1 例,唇裂合并上颌骨牙槽突弯曲 2 例、牙槽突裂 1 例,唇裂合并腭裂 7 例。引产结果与产前 MRI 诊断均一致。超声诊断的 4 例单纯唇裂中,经 MRI 诊断为唇裂合并腭裂 2 例、唇裂合并牙槽突裂 1 例,另 1 例与超声诊断一致。超声诊断的 5 例唇裂但腭裂不确定中, MRI 诊断为唇裂合并腭裂 4 例,另 1 例为唇裂合并上颌骨牙槽突弯曲。超声诊断的 2 例唇裂伴腭裂中,经 MRI 诊断为唇裂伴上颌骨牙槽突弯曲但无腭裂 1 例,另 1 例与超声诊断一致。**结论:**MRI 在诊断胎儿唇腭裂畸形中相对于超声可提供更多有用的诊断价值,可作为产前超声诊断的有效补充方法之一。

【关键词】 产前诊断; 胎儿; 磁共振成像; 唇腭裂

【中图分类号】 R445. 2; R714. 5 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1000-0313(2016)11-1084-05

DOI:10. 13609/j. cnki. 1000-0313. 2016. 11. 014

Value of MRI in the diagnosis of fetal cleft lip and palate LI Xu, HU Ke-fei, Department of Radiology, Anhui Provincial Children's Hospital, Hefei 230051, China

【Abstract】 Objective: To study the clinical application value of MRI in the diagnosis of fetal cleft lip and palate deformities. **Methods:** Imaging materials of 11 cases with fetal cleft lip and palate deformities diagnosed according to imaging examination between December 2103 and September 2015 were retrospectively analyzed. The gestational period was 23w to 31w. MRI sequences included balanced fast field echo (B-FFE), single-shot fast spin echo (SSFSE), transverse, sagittal and coronary plane scanning. Axial and coronal plane were mainly used to display the morphology and structure of fetal lip and palate and sagittal plane was used to display any disruption or absence of palate. The prenatal MRI and ultrasonographic diagnosis were compared with that of follow-up and analysis was performed. **Results:** The prenatal ultrasonographic diagnosis were simple cleft lip (4 cases), cleft lip with indefinite cleft palate (5 cases), cleft palate associated with cleft lip (one case). The MRI diagnosis were simple cleft lip (one case), cleft lip associated with curve maxilla alveolar process (2 cases), cleft alveolar process (one case), cleft lip in combination with cleft palate (7 cases). The resulted assessed after induced labor were in consistent with all of that in prenatal MRI diagnosis. Of the 4 cases had the ultrasonic diagnosis as simple cleft lip, the MRI diagnosis were cleft lip associated with cleft palate (2 cases), cleft lip associated with cleft alveolar process (one case), another was in consistent with the ultrasonic diagnosis. Of the 5 cases had the ultrasonic diagnosis as cleft lip associated with indefinite cleft palate, 4 cases diagnosed on MRI as cleft lip with cleft palate, and the other one had cleft lip in combination with curve alveolar process. Of the 2 patients with cleft lip with cleft palate diagnosed on ultrasonography, MRI diagnosis was cleft lip with curve maxilla alveolar process yet without cleft palate in one case, the other was in consistent with the ultrasonic diagnosis. **Conclusion:** MRI, compared with ultrasonography, provides more useful information in the diagnosis of fetal cleft lip and palate deformities, which could be used as one of the effective supplemental method of prenatal ultrasound diagnosis.

【Key words】 Prenatal diagnosis; Fetus; Magnetic resonance imaging; Cleft lip and cleft palate

唇腭裂畸形是胎儿期相对常见的面部畸形,新生儿发生率约为 1/700~1/1000^[1]。唇腭裂可以单独发生,也可以合并多种染色体畸形或者遗传综合征,据报

道约 11% 的唇裂患儿合并多达 170 种遗传综合征^[2]。唇腭裂多在孕 18~22 周由常规超声筛查发现,唇裂的发现率高于腭裂的发现率,最近有报道产前二维超声对唇腭裂的检测敏感度达到 88%,此外,新的 3D 和 4D 超声重建技术的应用,可以表面重建,将胎儿面部皮肤及软组织很好的显示,对于面部骨骼的显示可通

作者单位: 230051 合肥,安徽省儿童医院影像中心

作者简介:李旭(1983-),男,安徽合肥人,硕士,主治医师,主要从事儿童及胎儿疾病的影像诊断工作。

通讯作者:胡克非, E-mail: hkf506@163. com

过骨骼透明模式技术将其清晰的显示^[3-5]。

胎儿 MRI 已被证实作为继超声诊断胎儿畸形的另一种补充检查方法,很少受羊水、胎儿体位及母体肥胖等因素的影响,此外,胎儿 MRI 在观察胎儿细微解剖结构时不受骨骼遮挡因素的影响^[6],这对观察胎儿唇腭裂畸形应有很大帮助,查阅文献,目前国内较少文献报道通过 MRI 诊断唇腭裂畸形,本研究探讨胎儿 MRI 在相对于超声在诊断胎儿唇腭裂及其相关畸形中的辅助作用,为围产期咨询和管理提供更多的指导意见。

材料与方法

1. 临床资料

2013 年 12 月—2015 年 9 月在本院进行检查的约 600 例孕妇,超声发现胎儿唇腭部异常 3d 内行 MRI 检查,共发现 11 例胎儿唇裂或腭裂畸形。孕妇年龄 24~34 岁,平均(26±3)岁;孕周 23~31 周,平均(27±1)周。本研究中所有检查孕妇和家属均知情同意并签署知情同意书。

11 例胎儿家属均要求将胎儿引产,引产证实单纯唇裂 1 例,唇裂伴上颌窦牙槽突弯曲 2 例,牙槽突裂 1 例,唇裂合并腭裂 7 例。

2. 检查方法

采用荷兰 Philips Achieva Nova Dual 1.5T MR 仪,4 通道腹部体表线圈。孕妇无需注射镇静剂及对比剂,采取仰卧位或侧卧位,无需屏气扫描,常规先行单次激发快速自旋回波(single-shot fast spin echo, SSFSE)序列三平面定位扫描,然后行快速平衡稳态梯度回波(balanced fast field echo, B-FFE)序列矢状面、冠状面及横轴面,着重行横轴面和冠状面扫描;横轴面扫描范围上至眼球上缘、下至颌下水平,需观察双侧眼球、鼻背、鼻中隔、上颌骨的结构形态,冠状面主要用于观察胎儿上唇软组织与鼻孔是否有想通,上腭连续性有无中断。常规胎儿心脏横轴面扫描观察有无明显心脏大血管畸形。扫描参数为 SSFSE 序列(TR 12000.0 ms, TE 120.0 ms, 层厚 5.0~7.0 mm, 间隔—1.0~0 mm, 翻转角 80°)和 B-FFE 序列(TR、TE 取系统设置的最小值,层厚 5.0~7.0 mm, 间隔—5.0~—3.0 mm, 翻转角 90°),扫描视野 280 mm×280 mm~350 mm×350 mm,矩阵 216×218。

3. 图像分析

放射科医师在对孕妇进行 MRI 扫描前已取得超声报告结果,然后再分析 MRI 图像。所有的胎儿 MRI 图像由两名放射科医师进行评估,并最终达成一致意见。首先分析胎儿唇部软组织是否连续,若不连续再观察上颌牙槽骨是否连续,有无经上唇的裂隙穿

透上颌骨,同时观察整个颅脑、肺部及心脏等脏器是否存在畸形或异常,分析与唇腭裂病变的相关性。

结 果

1. MRI 表现及诊断

在 MRI 图像上 11 例唇裂病变均准确显示, MRI 诊断单纯唇裂 1 例,唇裂合并上颌骨牙槽突弯曲 2 例、牙槽突裂 1 例,唇裂合并腭裂 7 例。单纯唇裂在 MRI 上表现为唇部软组织连续性中断,上颌骨牙槽骨连续,未见裂隙样 SSFSE 高信号影(图 1a),冠状面可见唇部裂隙与一侧鼻孔相通(图 1b)。唇裂合并上颌骨牙槽突弯曲 2 例、牙槽突裂 1 例;上颌骨牙槽突弯曲 MRI 横轴面图像表现为上唇软组织不连续,上颌牙槽骨扭曲改变(图 2a),无正常的上颌骨弧形结构;唇裂合并牙槽突裂 MRI 横轴面表现为唇部裂隙样的高信号向内延伸,至上颌骨牙槽骨,伴牙槽骨的分离(图 3a)。唇裂合并腭裂 7 例,横轴面表现为上唇部软组织不连续,同时伴有上颌骨牙槽突裂、腭裂,由于裂隙多较宽,羊水填充显著,在 SSFSE 序列上呈裂隙样高信号(图 4a),冠状面的单侧腭裂表现为一侧的继发腭缺失,对侧完好(图 4b),唇腭裂矢状面上显示继发腭缺失或中断改变(图 4c);双侧唇腭裂在鼻孔偏下、偏前方可见近乎游离的团状上唇信号(图 5a),引产后证实(图 5b),唇腭裂多伴有上颌骨牙槽突的缺失、分离(图 6)。

本组还发现 1 例合并透明隔间腔消失,左手三指畸形 1 例(图 2b),右侧异构 1 例(图 3b)。

2. 生后随访结果与产前 MRI、超声诊断比较

11 例引产后与 MRI 产前诊断均一致,产前 MRI 诊断唇腭裂畸形符合率 100%。产前超声诊断单纯唇裂 4 例,唇裂但腭裂不确定 5 例,2 例唇裂合并腭裂。超声诊断的 4 例单纯唇裂中,经 MRI 诊断为唇裂合并腭裂 2 例、唇裂合并牙槽突裂 1 例,另 1 例与超声诊断一致;超声诊断的 5 例唇裂但腭裂不确定中,经 MRI 诊断为唇裂合并腭裂 4 例,唇裂合并上颌骨牙槽突弯曲 1 例;超声诊断的 2 例唇裂伴腭裂中,经 MRI 诊断为唇裂伴上颌骨牙槽突弯曲但无腭裂 1 例,另 1 例与超声诊断相符。本组合并右侧异构 1 例,左手三指畸形 1 例,引产后均证实,透明隔间腔未见 1 例但未行颅脑尸检。具体产前超声、MRI 表现与引产后结果对照见表 1。

讨 论

唇腭裂是最常见的先天性面部畸形,大约 80% 的婴儿唇裂合并腭裂^[7],唇裂和腭裂的发生过程是不一样的,唇裂发生在胚胎发育的第 4~7 周,而腭部发育

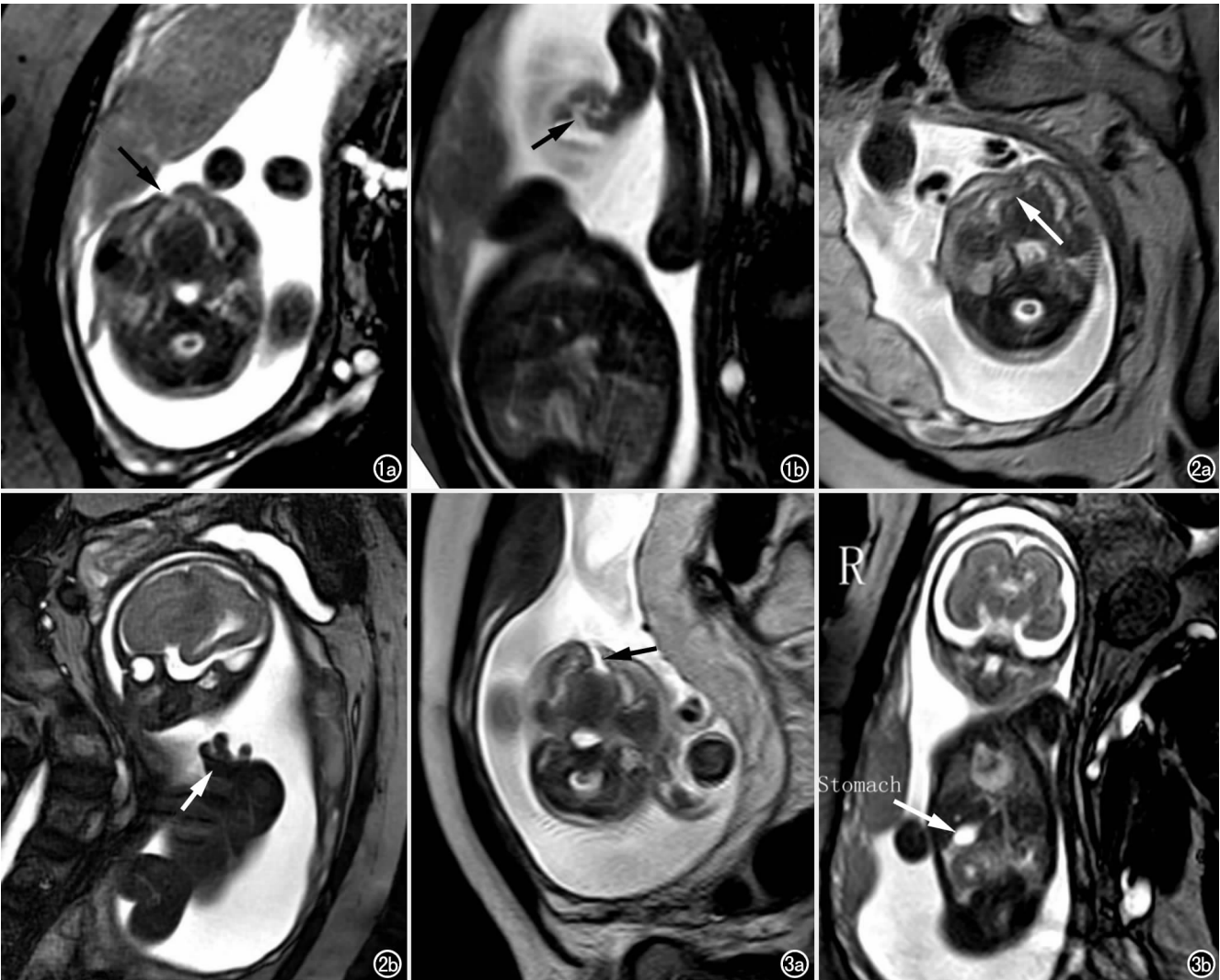


图 1 唇裂。a) SSFSE 序列横轴面示胎儿上唇部偏右侧不连续(箭),上颌骨牙槽突光整、连续; b) B-FFE 序列冠状面示上唇部软组织裂隙(箭)。 图 2 唇裂伴牙槽突裂、弯曲。a) SSFSE 序列横轴面示上唇部正中偏右侧裂隙样软组织不连续(箭),上颌骨侧牙槽突部分缺损、弯曲; b) SSFSE 序列示胎儿左手三指畸形(箭)。 图 3 唇裂伴牙槽突裂,右侧异构。a) SSFSE 序列横轴面示上唇部偏左侧软组织不连续(箭),向内上颌骨牙槽突呈斜形中断,腭部未见裂隙; b) B-FFE 冠状面序列示胎儿心尖指向左侧(箭),心脏显小,胃泡位于胎儿腹腔右侧。

表 1 胎儿唇腭裂的产前超声、MRI 诊断与引产结果对照

病例	年龄 (岁)	孕周 (周)	超声诊断	MRI 诊断	随访(引产)
1	27	24	唇裂伴腭裂	双边唇腭裂	双边唇腭裂
2	28	27	唇腭伴腭裂,左手发育不良	唇裂伴上颌骨牙槽突弯曲,左手三指畸形	唇裂伴上颌骨牙槽突弯曲,左手三指畸形
3	26	27	唇裂	唇腭裂	唇腭裂
4	25	28	唇裂,颅内结构显示不佳	透明隔间腔未见,右侧唇腭裂	唇腭裂
5	29	23	唇裂,右侧异构	唇裂伴牙槽突裂,右侧异构	唇裂伴牙槽突裂,右侧异构
6	24	24 ⁺³	唇裂	唇裂	唇裂
7	34	23 ⁺⁶	唇裂,腭裂待排	唇腭裂	唇腭裂
8	26	24 ⁺⁶	唇裂,腭裂待排	唇腭裂	唇腭裂
9	24	31	唇裂,腭裂待排	唇裂,上颌骨牙槽突弯曲	唇裂,上颌骨牙槽突弯曲
10	28	26	唇裂,腭裂待排	唇腭裂	唇腭裂
11	33	29 ⁺³	唇裂,腭裂待排	唇腭裂,右侧上颌牙槽突部分缺失	唇腭裂,与鼻腔相通,右侧牙槽骨未发育

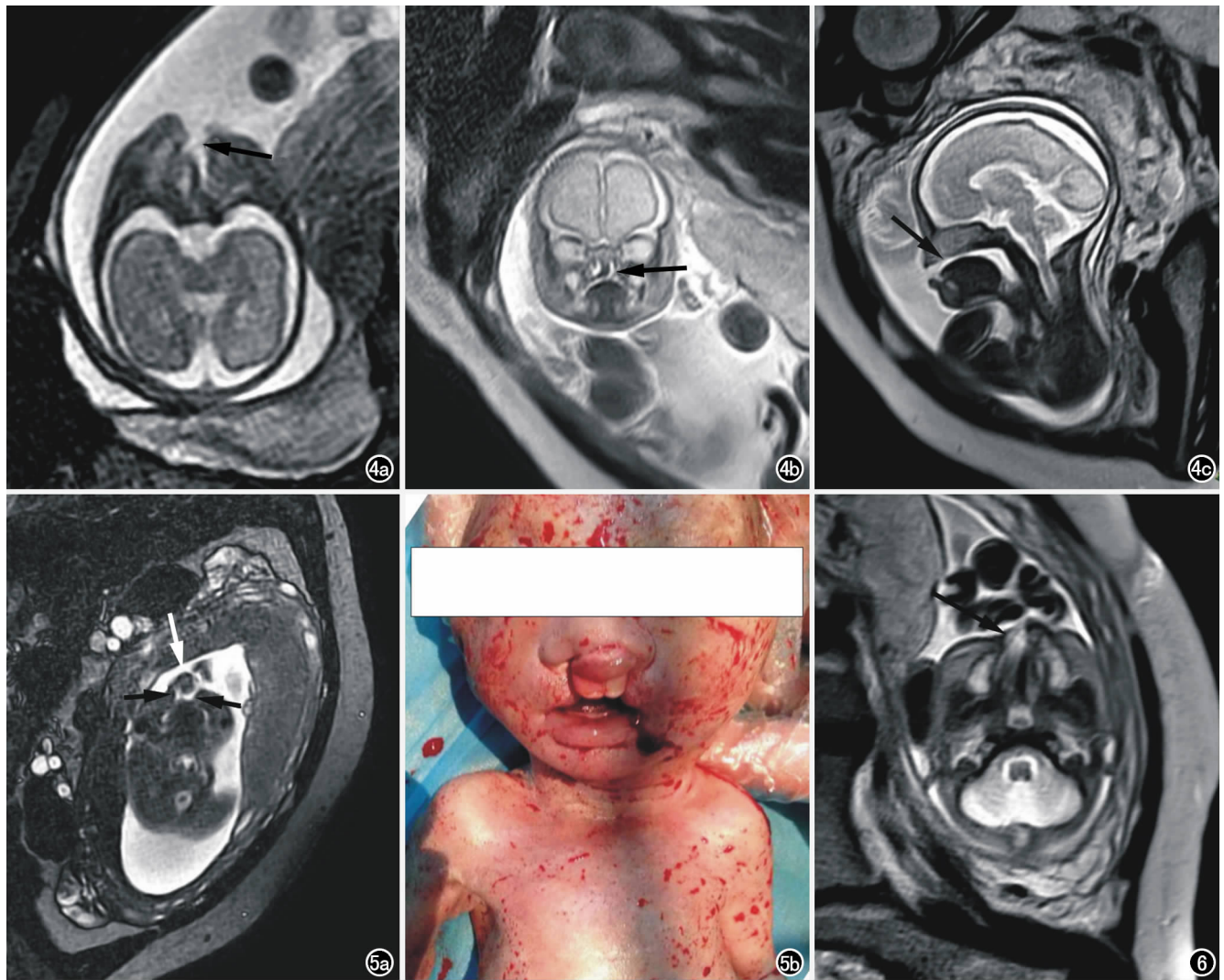


图 4 唇裂伴牙槽突裂、完全腭裂。a) SSFSE 序列, 胎儿唇部正中稍偏左侧软组织不连续(箭), 向内穿过上颌骨牙槽突, 牙槽突分离, 腭部可见裂隙; b) SSFSE 序列冠状面示左侧腭部中断(箭), 鼻中隔轻度右移; c) SSFSE 序列矢状面示正常的继发腭左侧弓形条状低信号未见(箭)。图 5 双边唇腭裂。a) B-FFE 序列横轴面示双边完全唇裂(黑箭), 上唇部人中近乎游离(白箭), 上颌骨牙槽突缺损; b) 引产后证实双边唇腭裂。图 6 唇裂伴牙槽突裂、腭裂。SSFSE 序列横轴面示胎儿上唇部偏右侧缺损(箭), 上颌骨右侧牙槽突部分缺失, 腭部可见裂隙。

起源于原发腭和继发腭, 原发腭只形成硬腭的一小部分, 继发腭形成硬腭和软腭, 继发腭发育来自内侧横行生长的上颌骨牙槽突, 同时形成剩余的上颌骨牙槽棘, 向前方上颌骨及中线处未融合或融合不佳则形成腭裂, 多发生在胚胎发育的第 8~12 周^[8-10]。唇腭裂不仅严重影响面部美观, 还因口、鼻腔相通, 直接影响发育, 经常致使上呼吸道感染, 并发中耳炎。小孩因吮奶困难导致明显营养不良, 给儿童和家长的心理上造成严重的创伤。

唇裂和腭裂的准确诊断依赖分裂的类型及超声操作者的技术水平, 当胎儿体位不佳(枕前位或骶前位)、手臂或脐带的遮挡以及胎儿唇部紧贴胎盘时, 对唇腭裂的准确诊断就会受到限制^[11], 腭裂的诊断尤为困难, 而且与超声医生对此病的认知程度、操作技术熟练

程度、胎儿大小、胎儿、有无唇裂等诸多因素有关^[12]。继发腭的显示对于诊断腭裂非常有帮助, 超声通过 MSV 模式在冠状面显示继发腭位于口腔的中部, 呈一定弧度的稍强光带回声, 横轴面呈半椭圆形稍强回声, 均为连续回声, 若不连续可提示腭裂的存在^[13], 有文献报道超声观察继发腭很困难, 继发腭融合线仅在 26% 的胎儿超声检查矢状面上可见^[6,14]。MRI 在观察继发腭要明显优于超声, MRI 的矢状面和冠状面观察继发腭的连续性和存在对诊断腭裂非常有帮助^[10], 本组腭裂的胎儿在两切面上均可见到继发腭的缺失或中断改变, 结合横轴面胎儿有上唇及牙槽突分裂并向内腭部延伸即可明确诊断为腭裂。

羊水在 MRI 检查序列上表现为高信号可作为裂隙的有利显示方法, 唇裂裂隙由于充满羊水在 MRI 上

可以被清楚的显示出来,裂隙将分离的上唇与鼻腔相连形成隧道,同时少量的羊水填充口腔和鼻腔将腭部的形态很好显示出现,当口腔与鼻腔相通是说明有腭裂的存在,其他额外的征象可能也可以提示有腭裂的存在,如鼻中隔的扭曲、上颌骨牙槽突裂隙并向腭部延伸等,同时上颌骨的局部前凸是双侧唇腭裂的有利征象。

本组孕妇平均孕周约 27 周,胎儿相对较大,在子宫内相对固定,胎动不显著,有利于胎儿 MRI 图像质量的保证,但是产前超声对于唇腭裂诊断的最佳时间是在孕 20~22 周,由于随着孕周的增加,超声对硬腭的结构显示会逐步减弱,因此超声评估腭裂最佳时间在孕 24 周前。相对于超声, MRI 具有软组织分辨力高,视野大,不受母体肥胖、儿童骨骼的遮挡等影响,因此当存在以上因素不利于超声观察胎儿唇部结构时,有必要行 MRI 进一步检查。

本组所有唇裂在产前均被超声发现,但诊断单纯唇裂中有 2 例合并腭裂、1 例合并上颌骨牙槽突裂被漏诊,此外 5 例诊断唇裂、腭裂待排最终诊断为唇腭裂或唇裂合并牙槽突异常,造成这种情况的原因是胎儿体位骨骼阻挡致超声声影的减弱、母体肥胖以及操作者手法等的影响。在孕中晚期, MRI 在胎儿检查中被认为是非常安全的,具有很高的解剖分辨力并且可以任意方向显示细微结构,胎儿 MRI 比超声能更好地显示病变的部位与周围结构的关系,提高诊断的符合率^[15],检查过程也不需要通过将孕妇镇静完成,尽管胎动有时可能会影响 MRI 对图像显示的准确性,但通过最近几年 MRI 快速扫描序列的发展,胎动已经几乎不影响对胎儿结构的观察。

本组 MRI 对于唇裂合并腭裂均准确诊断,但本组 MRI 准确诊断的前提是已经提前知道超声的诊断报告,这可能也是 MRI 诊断符合率高的原因之一,此外,可能相当一部分唇腭裂的胎儿产前超声将其漏诊,因此无法明确判断 MRI 在该项目检查的确切准确性,对于不完全唇裂、线样的腭裂, MRI 缺乏这方面经验,准确诊断可能也会面临很大困难。

总之,产前超声检查依旧是作为胎儿畸形筛查的首选方法,当超声在诊断腭裂受到不利因素或不能明

确的情况下, MRI 可作为一种额外的补充手段,发现更有用的信息,为产前咨询提供帮助。

参考文献:

- [1] Gillham JC, Anand S, Bullen PJ. Antenatal detection of cleft lip with or without cleft palate; incidence of associated chromosomal and structural anomalies[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2009, 34(4):410-415.
- [2] Manganaro L, Tomei A, Fierro F, et al. Fetal MRI as a complement to US in the evaluation of cleft lip and palate[J]. *Radiol Med*, 2011, 116(7):1134-1148.
- [3] Burnell L, Verchere C, Pugash D, et al. Additional postnatal diagnosis following antenatal diagnosis of isolated cleft lip +/- palate[J]. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed*, 2014, 99(4):286-290.
- [4] Maarse W, Pistorius LR, van Eeten WK, et al. Prenatal ultrasound screening for orofacial clefts [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2011, 38(4):434-439.
- [5] Ramos GA, Ylagan MV, Romine LE, et al. Diagnostic evaluation of the fetal face using 3-dimensional ultrasound[J]. *Ultrasound Q*, 2008, 24(4):215-223.
- [6] Stroustrup Smith A, Estroff JA, et al. Prenatal diagnosis of cleft lip and cleft palate using MRI[J]. *AJR*, 2004, 183(1):229-235.
- [7] Nyberg DA, Sickler GK, Hegge FN, et al. Fetal cleft lip with and without cleft palate; US classification and correlation with outcome[J]. *Radiology*, 1995, 195(3):677-684.
- [8] Iwata J, Parada C, Chai Y. The mechanism of TGF- β signaling during palate development[J]. *Oral Dis*, 2011, 17(8):733-744.
- [9] Wang G, Shan R, Zhao L, et al. Fetal cleft lip with and without cleft palate; comparison between MR imaging and US for prenatal diagnosis[J]. *Eur J Radiol*, 2011, 79(3):437-442.
- [10] Moreira NC, Ribeiro V, Teixeira J, et al. Visualization of the fetal lip and palate; is brain-targeted MRI reliable[J]. *Cleft Palate Craniofac J*, 2003, 50(5):513-519.
- [11] 王子干, 黄婷, 张楠, 等. 胎儿唇裂与唇腭裂产前超声诊断分析[J]. *中华医学超声杂志*, 2013, 4(10):269-280.
- [12] 王光彬, 陈立光, 朱向玉, 等. 胎儿唇腭裂的 MRI 表现[J]. *中华放射学杂志*, 2010, 44(2):152-155.
- [13] 李延, 陈欣林, 谢明星. 三维多层面超声显示胎儿继发腭的新技术探讨[J]. *中华医学超声杂志*, 2008, 5(4):605-612.
- [14] Babcock CJ, McGahan JP, Chong BW, et al. Evaluation of fetal midface anatomy related to facial clefts: use of US[J]. *Radiology*, 1996, 201(1):113-118.
- [15] 曾斯慧, 刘鸿圣, 钟微, 等. 胎儿颌面颈部先天性囊性肿块的 MRI 诊断[J]. *放射学实践*, 2014, 29(21):1259-1262.

(收稿日期:2016-01-15)