

MRI 在产前诊断胎儿唇腭裂畸形中的应用价值

曾益辉,董冲,李晖,张嫣,江魁明,李鸿恩

【摘要】 目的:探讨 MRI 在产前诊断胎儿唇腭裂中的应用价值。**方法:**搜集产前超声诊断可疑颌面部发育异常的胎儿 52 例,超声检查后 1 周内行胎儿 MRI 检查,分析胎儿唇部、上下牙槽突及腭部的超声、MRI 影像特征。以(引)产后随访结果为金标准,将 MRI、超声诊断结果与(引)产后随访结果进行对比分析。采用 ROC 曲线对比分析两种检查方法对唇腭裂的诊断效能。**结果:**52 例患者中 6 例引产随访证实,30 例出生后随访证实,16 例引产未尸解而无法证实。36 例随访证实病例中唇裂 12 例(33.33%),唇裂伴腭裂 22 例(61.11%),健康 2 例(5.56)。MRI 诊断准确 34 例(唇裂 12 例,唇腭裂 22 例),误诊 2 例;超声诊断准确 30 例(唇裂 10 例,唇腭裂 20 例),误诊 6 例。MRI 与超声对唇裂的诊断符合率均为 94.44%(34/36)。MRI 对腭裂的诊断符合率(100%,36/36)高于超声(88.89%,32/36),差异有统计学意义($\chi^2=4.235, P<0.05$)。MRI 对腭裂的诊断敏感度为 100%(22/22),特异度为 100%(14/14);超声对腭裂的诊断敏感度为 90.91%(20/22),特异度为 14.29%(2/14)。MRI、超声诊断唇腭裂的 ROC 曲线下面积(AUC)分别为 1.000、0.883。胎儿腭裂的 MRI 表现为胎儿腭部组织信号不连续、局部被长 T₂ 高信号中断,口腔与鼻腔直接相通。**结论:**在诊断胎儿唇裂畸形方面 MRI 和超声均具有较高价值,但在诊断腭裂畸形方面 MRI 较超声有明显优势。MRI 在产前筛查胎儿唇腭裂畸形方面具有较高的临床应用价值。

【关键词】 唇腭裂;唇裂;腭裂;胎儿;磁共振成像;超声检查

【中图分类号】 R722.1; R445.2; R445.1 **【文献标志码】** A

【文章编号】 1000-0313(2022)01-0099-05

DOI:10.13609/j.cnki.1000-0313.2022.01.018

开放科学(资源服务)标识码(OSID):



The application value of magnetic resonance imaging in the prenatal diagnosis of fetal cleft lip and palate deformity ZENG Yi-hui, DONG Chong, LI Hui, et al. Department of Radiology, Guangdong Maternal and Child Health Hospital, Guangdong 511400, China

【Abstract】 Objective: The purpose of this study was to explore the application value of magnetic resonance imaging (MRI) in the prenatal diagnosis of fetal cleft lip and palate. **Methods:** A retrospective analysis of 52 fetuses with suspected maxillofacial dysplasia by prenatal ultrasound was performed. All fetuses underwent MRI scan within 1 week thereafter. The ultrasonic and MRI features of fetal lip, upper and lower alveolar process and palate were analyzed. Taking the induced labour or postpartum follow-up results as the gold standard, the MRI and ultrasound diagnostic results were compared. ROC (software SPSS 23.0) curve was used to compare and analyze the diagnostic efficacy of the two examination methods. **Results:** In 52 patients, 6 cases were confirmed by induced labour follow-ups, 30 cases were confirmed by after delivery, 16 cases of induced labour were not confirmed without autopsy. In the 36 confirmed cases, 12 cases (33.33%) were diagnosed with cleft lip, 22 cases (61.11%) with cleft lip and palate, and 2 cases (5.56) were healthy. Among them, 34 cases were diagnosed accurately by MRI (12 cases of cleft lip, 22 cases of cleft lip and palate), 2 cases were misdiagnosed. 30 cases were diagnosed accurately by ultrasound (10 cases of cleft lip, 20 cases of cleft lip and palate), and 6 cases were misdiagnosed. The accuracy rate of MRI and ultrasound for diagnosing cleft lip was consistent with 94.44% (34/36), and the difference was not statistically significant. The accuracy rate of MRI in the diagnosis of cleft palate was 100% (36/36) which is higher than that of ultrasound of

作者单位:511400 广州,广东省妇幼保健院放射科

作者简介:曾益辉(1988-),女,湖南益阳人,主管技师,主要从事乳腺磁共振诊断及技术工作。

通讯作者:李鸿恩, E-mail:137842241@qq.com

88.89% (32/36), and the difference was statistically significant ($\chi^2=4.235, P<0.05$). The sensitivity and specificity of MRI in the diagnosis of cleft palate were 100% (22/22) and 100% (14/14); The sensitivity and specificity of ultrasonography in the diagnosis of cleft palate were 90.91% (20/22) and 14.29% (2/14). The area under the ROC curve (AUC) of magnetic resonance and ultrasound diagnosis of cleft lip and palate were 1.000 and 0.883, respectively. The MRI findings of fetal cleft palate images showed that the signal of fetal palate tissue was discontinuous, partially interrupted by long T₂W high signal, and the oral cavity was directly connected with the nasal cavity. **Conclusion:** MRI and ultrasound have the same application value in diagnosing fetal cleft lip malformations, but MRI has obvious advantages over ultrasound in the diagnosis of cleft palate malformations. MRI has a higher clinical application value in prenatal screening of fetal cleft palate malformations.

【Key words】 Cleft lip and palate; Cleft lip; Cleft palate; Fetus; Magnetic resonance imaging; Ultrasonography

颜面部畸形主要是胚胎时期面部间充质融合失败导致的^[1],唇腭裂是最常见的胎儿颜面部畸形,其发生率有明显种族、地区、人群差异,我国发病率约为0.18%^[2].唇裂是在上唇或下唇处裂开.腭裂分为两种:一种称原发腭裂或牙槽突裂,是一侧或双侧原发腭与继发腭之间未融合;另一种称单纯硬腭裂或软腭裂,是一侧或双侧继发腭与鼻中隔未融合或者两侧继发腭之间未融合.50%~85%为唇裂合并腭裂^[3-4],胎儿唇腭裂首选检查方法是超声^[5-6],但超声检查容易受羊水、胎儿体位及母体肥胖等因素影响,容易造成漏、误诊^[7-8].MRI因其能多方位、多参数成像、软组织分辨率高等优势,越来越多地应用于胎儿复杂畸形疾病的诊断中,已成为超声诊断胎儿畸形的另一种重要补充检查方法^[9].相关研究显示MRI在观察继发腭的缺失或中断方面具有重要意义^[10-11].本研究通过回顾性分析52例胎儿唇腭裂畸形患儿的MRI及超声表现,旨在提高胎儿腭裂畸形的诊断符合率,为临床提供重要诊断依据.

材料与方法

- 1.病例资料
- 回顾性分析2013年1月—2020年1月超声可疑胎儿唇腭裂在我院行MRI检查的52例孕妇的病例资料,MRI检查均在超声检查后1周内完成,孕妇年龄23~44岁,平均(27.25±4.31)岁,分娩(终止妊娠)时孕20~37周,平均孕周(28.19±3.14)周.孕妇均已签署知情同意书,本研究已通过医院伦理委员会审批通过.
- 2.检查方法
- MRI检查采用GE 1.5T超导型磁共振扫描仪,机型为MR355,8通道体部相控阵线圈.孕妇取仰卧位或侧卧位,足先进,两手置于胸前不交叉.采用胎儿常规快速扫描序列单次激发快速自旋回波(single-shot

fast spin-echo,SSFSE)、快速成像稳态采集(fast imaging employing steady-state acquisition,FIESTA)、快速反转恢复运动抑制(fast inversion recovery motion insensitive,FIRM)对胎儿颌面部进行横轴面、冠状面、矢状面扫描,以冠状面、横轴面扫描为主,矢状面为辅,重点观察胎儿唇腭部及邻近解剖结构情况,扫描参数详见表1.

表1 SSFSE,FIESTA,FIRM序列扫描参数

扫描参数	SSFSE 序列	FIESTA 序列	FIRM 序列
重复时间 TR(ms)	4000	3.9	8.1
回波时间 TE(ms)	82.9	1.7	4.7
采集次数(次)	1	2	2
层厚(mm)	4	4	4
层间距(mm)	1	1	1
带宽(Hz/pixel)	20.83	100	31.25
矩阵	288×256	160×256	320×224
视野(cm)	48×48	48×48	48×48
扫描层数(层)	20	20	20
采集时间(s)	77	43	113

- 3.图像分析及 SAR 值记录
- 由2位影像诊断经验丰富的副主任医师对MRI图像进行分析及书写报告.MRI图像显示胎儿唇部软组织缺损可诊断为唇裂.在矢状面或冠状面图像上可见继发腭缺失或中断,结合轴面图像有牙槽突分裂并向内腭部延伸可诊断为腭裂^[12].记录扫描时机器上自动显示的特异吸收率(specific absorption rate,SAR)值
- 4.统计学分析
- 采用SPSS 23.0软件进行统计学分析.采用卡方检验比较超声与MRI对唇腭裂的诊断符合率;采用受试者工作特征(receiver operating characteristic,ROC)曲线及曲线下面积(area under curve,AUC)对MRI与超声对腭裂的诊断效能进行分析.以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义.

结 果

1. 胎儿唇腭裂的 MRI 表现

MRI 在显示胎儿唇腭部方面有独特优势,正常唇腭部的 MRI 表现见图 1。唇腭裂在 SSFSE 及 FIESTA 序列上能准确显示裂口位置及宽度,便于测量。单纯唇裂:Ⅰ度唇裂裂隙局限于唇红部;Ⅱ度唇裂裂隙到达上唇皮肤,未达鼻底;Ⅲ度唇裂从唇红部到鼻底完全裂开,两侧鼻孔不对称,在 MRI 图像上表现为胎儿一侧或双侧上唇皮肤连续性中断,中断处被羊水填充,在 SSFSE 及 FIESTA 序列上呈高信号,与周围软组织低信号呈鲜明对比,上颌骨牙槽突连续性良好,未见中断;在冠状面图像上表现为唇裂处呈现“T”字样或不规则样 T_2 高信号区(图 2)。腭裂 MRI 表现为胎儿腭部组织信号不连续,局部被 T_2 高信号中断,矢状面图像可见口腔与鼻腔直接相通,表现为“双轨状” T_2 高信号羊水带消失,呈 1 条较宽的高信号带,双侧完全性唇腭裂鼻下方表现为明显外突软组织影(图 3、4)。

2. MRI 与超声的诊断符合率比较

52 例胎儿行 MRI 颌面部检查,其中 36 例经(引)产后随访结果证实,16 例引产未尸解而无法证实。36 例经(引)产后随访证实的胎儿中唇裂 12 例,唇裂伴腭裂 22 例,出生后小孩健康 2 例。MRI 诊断准确 34 例(唇裂 12 例,唇裂伴腭裂 22 例),误诊 2 例;超声诊断准确 30 例(唇裂 10 例,唇裂伴腭裂 20 例),误诊 6 例。MRI 与超声对唇裂的诊断符合率均为 94.44%(34/36)。MRI 对腭裂的诊断符合率(100%, 36/36)高于超声检查(88.89%, 32/36),差异具有统计学意义($\chi^2 = 4.235, P < 0.05$)。

3. MRI 与超声对腭裂的诊断效能分析

36 例经(引)产后随访证实病例中, MRI 诊断唇腭裂的符合率为 100%(36/36), 敏感度为 100%(22/22), 特异度为 100%(14/14); 超声检查的诊断符合率为 88.89%(32/36), 敏感度为 90.91%(20/22), 特异度为 14.29%(2/14), 误诊 2 例(唇裂误诊为唇裂伴腭裂), 漏诊 2 例(唇裂伴腭裂漏诊为唇裂)。MRI 诊断腭裂的特异度明显高于超声检查, 差异有统计学意义($\chi^2 = 21.000, P < 0.001$), 两种检查方法对腭裂的诊断敏感度差异无统计学意义($\chi^2 = 2.095, P > 0.05$)。

4. MRI 及超声对唇腭裂诊断效能的 ROC 曲线分析

ROC 曲线分析结果显示, MRI 对唇腭裂的诊断效能(AUC 为 1.000)明显高于超声

(AUC 为 0.883, 图 5)。

5. SAR 值

52 例受检孕妇 SSFSE、FIESTA、FIRM 序列的 SAR 值分别为 $(0.45 \pm 0.08) \text{ W/kg}$ 、 $(1.12 \pm 0.05) \text{ W/kg}$ 、 $(0.02 \pm 0.35) \text{ W/kg}$, 均在安全值范围内。

讨 论

胚胎第 7 周上颌突从牙槽嵴向中线生长, 形成左右两个腭突; 第 9 周时两侧腭突在中线相连, 在上方与鼻中隔相连, 形成硬腭; 第 12 周双侧腭板在中线处相连形成软腭。腭裂是指一侧或两侧的腭突未能与上方鼻中隔融合或部分融合^[13]。原发腭裂是切牙孔前方的裂, 继发腭裂是切牙孔后方的裂(包含硬腭裂和软腭裂)。因胎儿骨性牙槽骨容易影响腭圆顶形结构声像遮挡, 超声诊断腭裂较为困难, 常需其他检查方法辅助诊断。本文主要分析 MRI 在胎儿腭裂畸形诊断中的优势及临床应用价值。

1. 超声诊断胎儿唇腭裂的优势及不足

胎儿鼻唇部结构外在并隆起, 超声常规切面容易获得标准唇部图像, 在诊断唇裂方面有独到优势, 本研究中超声对唇裂的诊断符合率高达 94.44%(34/36),

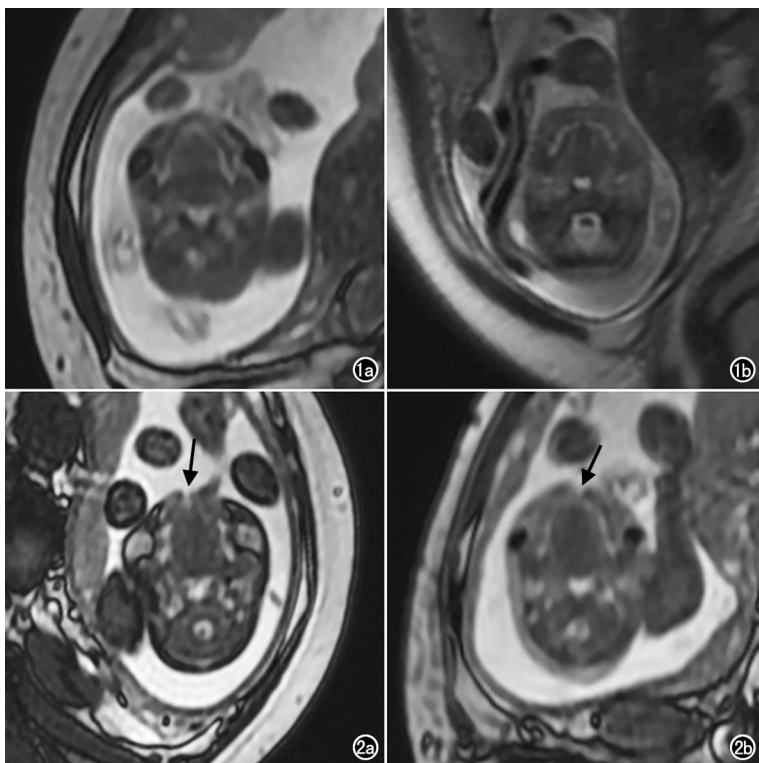


图 1 唇腭部正常胎儿, 孕 24 周。a) FIESTA 序列水平轴面图像示唇腭部组织正常; b) SSFSE 序列水平轴面图像示唇腭部组织正常。图 2 唇裂胎儿。a) 孕 30 周 FIESTA 水平轴面图像示上唇皮肤局部中断(箭); b) 孕 28 周 FIESTA 水平轴面图像示上唇皮肤局部中断, 可见裂隙影(箭)。

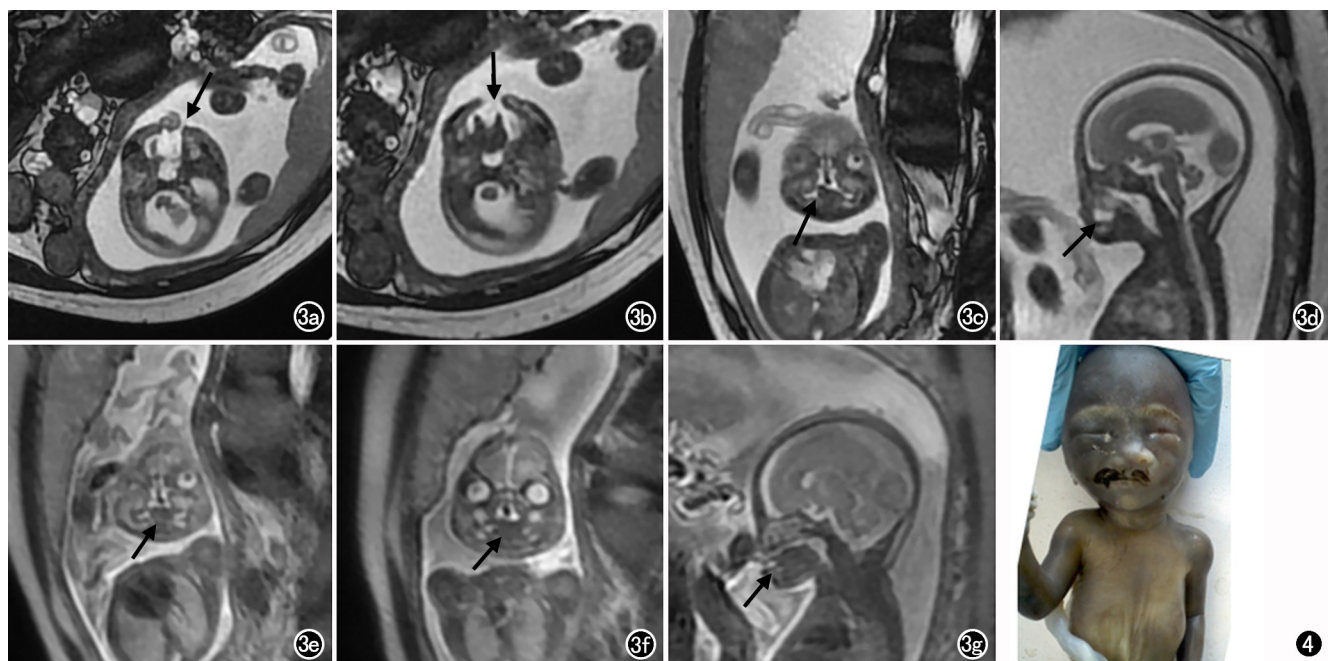


图 3 唇腭裂胎儿, 孕 28 周。a~b)FIESTA 序列不同层面水平轴面图像示上唇软组织完全离断, 牙槽骨不连续、扭曲(箭);c)冠状面图像示上唇部缺损高信号与鼻腔相通(箭);d)矢状面图像示上唇缺损, 口鼻腔相通, 呈一条高信号羊水带(箭);e)冠状面图像另一层面;f)冠状面图像另一层面;g)矢状面图像另一层面。

图 4 孕 20 周唇腭裂胎儿, 本院引产并尸解, 病理示左唇缺损, 至鼻腔下缘, 口腔腭骨见缺损, 至左侧软腭, 病理诊断为左侧 II 度唇裂、III 度腭裂。

与相关文献报道一致^[10];MRI 对唇裂的诊断符合率与超声一致, 仅 2 例健康胎儿 MRI 及超声均误诊为上唇裂, 分析其原因为胎儿上唇人中较深或上唇受挤压唇中部向前凸出易误认为上唇裂。超声在诊断腭裂畸形方面一直是难点^[14], 本研究中超声对腭裂的诊断符合率为 88.89% (32/36), 低于 MRI (100%, 36/36)。主要因为腭的解剖结构为前后方向走形, 腭前方与左右侧均有上颌骨牙槽突包围, 超声不能穿透骨性牙槽突,

在牙槽突表面呈全反射, 硬腭刚好在其后方的声影区内, 在常规体位切面难以显示硬腭征象。相关研究显示超声在特殊切面颈颌下三角、下颌或下唇后上方扫查及通过梨状孔向后下扫查时, 发现腭回声连续性中断, 可诊断为硬腭畸形。软腭与周围组织声像相似, 无明确定位标志, 常规切面亦难以显示软腭裂情况, Wilhelm 等学者采用咽水平特殊横切面显示软腭, 显示腭垂呈“平行征”。但这些特殊切面对胎儿体位、羊水量、操作医师技术要求高, 在产前检查方面不能常规使用。欧洲胎儿研究中心早在 1999 年报道超声在单纯腭裂的检出率为 1.4%^[15], 2017 年相关文献报道超声对单纯腭裂的检出率同样仅为 0%~1.4%^[16], 超声在诊断单纯腭裂方面较难, 容易造成腭裂漏诊, 需结合其他检查方法辅助诊断。本研究中超声将 2 例单纯唇裂胎儿误诊为唇裂伴腭裂, 2 例唇裂伴腭裂胎儿漏诊为唇裂, 分析其原因在于母体肥胖、牙槽骨声影的影响及经验不足不能很好显示腭部标准切面时, 容易漏诊及误诊腭裂。

2. MRI 诊断胎儿腭裂的优势及临床应用价值

MRI 检查可采用多序列、多参数、多方位成像, 软组织分辨率高、对比度高等优势使其常运用在产前胎儿复杂疾病诊断中^[17], MRI 不受牙槽骨骨性结构影响, 可多方位显示腭裂位置、缺损情况、宽度、有无与鼻孔相通等, 在诊断胎儿继发腭(软腭)方面有明显优

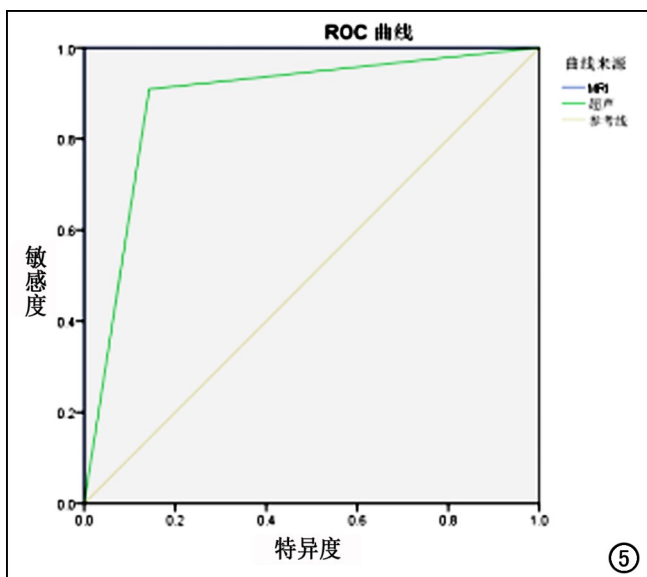


图 5 MRI 及超声检查诊断唇腭裂的 ROC 曲线。

势^[18],本组 36 例已证实胎儿中,MRI 对腭裂的诊断符合率为 100%(36/36),敏感度为 100%(22/22),特异度为 100%(14/14),高于超声的诊断效能。MRI 诊断符合率高的原因在于胎儿唇腭裂裂隙常因充满羊水在 MRI 图像上可以清晰显示,羊水填充口腔及鼻腔能将腭部解剖结构清晰显示,口腔与鼻腔相通可诊断腭裂畸形。另外,鼻中隔偏曲、上颌骨牙槽突裂隙向腭部蔓延等征象都有利于腭裂畸形的诊断。本组所有患者均在超声检查后 1 周内行 MRI 检查,各种检查资料均有利于 MRI 诊断,可能也是本组 MRI 诊断符合率较高的原因之一。本研究 ROC 曲线分析结果显示,MRI 诊断唇腭裂的曲线下面积(1.000)高于超声(0.883),提示在诊断胎儿腭裂方面 MRI 优于超声,与相关研究结论一致^[19]。MRI 检查有助于产前早期筛查腭裂情况,为后续处理提供准确参考。

3. MRI 胎儿检查的安全性

相关文献报道胎儿 MRI 检查中 SAR 值须在 3.0 以下^[20]。本研究 SSFSE、FIESTA、FIRM 序列 52 例孕妇的 SAR 值均在安全值范围内,检查后未发现不良影响,因此 MRI 检查是相对安全的。

4. 本研究不足之处

本研究中胎儿 MRI 鼻唇部扫描采用常规的胎儿扫描序列 SSFSE、FIESTA、FIRM,未采用相关文献报道的新序列 3D-FIESTA(使用容积重建方式进行鼻唇部 3D 重建)^[21]。3D-FIESTA 常采用薄层负间距扫描,其优势是能进行多平面重组(multi-planar reconstruction,MPR)、容积重组(volume rendering,VR)等技术对胎儿唇腭部进行三维后处理,将胎儿颜面部三维图像更直观展示在临床医师及患者家属眼前,而二维 MRI 由于颌面部结构复杂及曲面特性常难以获得完整的颌面部整体图像;其劣势在于扫描时间较二维 MRI 序列长,分辨率低,容易受胎动运动伪影影响。

综上所述,在诊断胎儿唇裂畸形方面 MRI 和超声均具有较高的应用价值,但在诊断腭裂畸形方面 MRI 较超声有明显优势。因此在产前胎儿腭裂存疑时,MRI 可作为重要的补充手段,应用快速扫描序列(SS-FSE 黑血和 FIESTA 亮血序列)在不同切面综合显示是否合并腭裂畸形,可辅助超声检查明确诊断,提高腭裂畸形的检出率,为产前临床提供更准确的信息及技术支持。

参考文献:

[1] 何光智,张辉,杨建恩,等.三维超声自由解剖成像新技术在胎儿腭显示中的应用[J].中华医学超声杂志(电子版),2013,10(10):

818-826.

- [2] 李胜利.胎儿畸形产前超声诊断学[M].北京:人民军医出版社,2008:445.
- [3] Bianchi DW. Fetology: diagnosis and management of the fetal patient[M]. Division: McGraw-Hill Medical Pub, 2010.
- [4] Merritt L. Part 1. Understanding the embryology and genetics of cleft lip and palate[J]. Adv Neonatal Care, 2005, 5(2): 64-71.
- [5] 中华医学会超声医学分会妇产超声学组. 胎儿唇腭裂产前超声检查专家共识[J]. 中华超声影像学杂志, 2021, 30(1): 11-14.
- [6] 陈庆城, 林聰平, 黄晓民, 等. 超声检查在产前诊断胎儿唇腭裂的临床价值分析[J]. 医学影像学杂志, 2020, 30(7): 1324-1327.
- [7] 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(电子版), 2013, 10(4): 269-280.
- [8] 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, 58(2): 152-155.
- [9] Wang GB, Shan RQ, Ma YX, et al. Fetal central nervous system anomalies: comparison of magnetic resonance imaging and ultrasonography for diagnosis[J]. Chin Med J (Engl), 2006, 119(15): 1272-1277.
- [10] 徐亮, 邹煜, 楼芬兰, 等. MRI 对胎儿唇腭裂的诊断价值[J]. 中华围产医学杂志, 2017, 20(12): 863-866.
- [11] 田迷迷, 肖连祥, 渐楠, 等. 超声和 MRI 对胎儿唇腭裂的诊断价值[J]. 山东大学学报(医学版), 2018, 56(12): 62-67.
- [12] Arangio P, Manganaro L, Pacifici A, et al. Importance of fetal MRI in evaluation of craniofacial deformities[J]. J Craniofac Surg, 2013, 24(3): 773-776.
- [13] 何倩云, 杨苑香, 陈敏, 等. 产前诊断唇腭裂 308 例回顾性研究[J]. 实用妇产科杂志, 2017, 33(9): 688-691.
- [14] 席梅, 刘卫星, 曾莉, 等. 二维及三维超声在胎儿唇腭裂产前诊断中的应用[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2013, 10(4): 281-285.
- [15] Grandjean H, Larroque D, Levi S. The performance of routine ultrasonographic screening of pregnancies in the Eurofetus Study[J]. Am J Obstet Gynecol, 1999, 181(2): 446-454.
- [16] Smarius B, Loozen C, Manten W, et al. Accurate diagnosis of prenatal cleft lip/palate by understanding the embryology[J]. World J Methodol, 2017, 7(3): 93-100.
- [17] 汪春红, 李小宝, 睦贺, 等. 三维 MRI 结合仿真内窥镜技术在胎儿面部成像中的应用价值[J]. 放射学实践, 2018, 33(12): 1330-1334.
- [18] 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.
- [19] 孙子燕, 李茜, 庞颖, 等. 胎儿唇腭裂畸形的二维及三维 MRI 诊断[J]. 临床口腔医学杂志, 2017, 33(10): 603-606.
- [20] Hand JW, Li Y, Thomas EL, et al. Prediction of specific absorption rate in mother and fetus associated with MRI examinations during pregnancy[J]. Magn Reson Med, 2006, 55(4): 883-893.
- [21] 寇红伟. 观察 MRI 结合三维容积重建技术在胎儿唇腭裂诊断中的应用价值[J]. 医学理论与实践, 2019, 32(24): 4053-4054.

(收稿日期: 2020-12-01 修回日期: 2021-04-03)