

## Prenatal ultrasound screening in early diagnosis of body stalk anomaly

LI Hua-feng<sup>1</sup>, WANG Hui-fang<sup>2\*</sup>, LIN Qi<sup>1</sup>, JIAO Yang<sup>1</sup>, XIONG Yi<sup>1</sup>,  
ZHANG Hui<sup>1</sup>, TAN Xi-ping<sup>1</sup>, LI Jian<sup>1</sup>

(1. Department of Ultrasound, the Second Clinical Medical College of Jinan University, Shenzhen People's Hospital, Shenzhen 518020, China; 2. Department of Ultrasound, the First Affiliated Hospital of Shenzhen University, the Second People's Hospital of Shenzhen, Shenzhen 518035, China)

**[Abstract]** **Objective** To explore the value of prenatal ultrasound in early diagnosis of fetuses with body stalk anomaly (BSA). **Methods** A retrospective study was performed in 13 fetuses with BSA, including the first diagnostic time, ultrasound images and follow-up results. The ultrasonic features of BSA were analyzed. **Results** Thirteen fetuses with BSA were diagnosed by prenatal ultrasound in the first ultrasound screening and confirmed with induced labor. Ten (10/13, 76.92%) of these fetuses were diagnosed before 16 weeks of gestation. The accuracy of prenatal ultrasonic diagnosis was 100%. All the fetuses were characterized by the presence of abdominal wall defect and umbilical cord abnormality. Twelve of the 13 fetuses were found with demonstrated scoliosis, 9 presented with limb deformities and 3 with craniofacial defects. **Conclusion** It is reliable and valuable to diagnose BSA with prenatal ultrasound in early stage. **[Key words]** Ultrasonography, prenatal; Fetus; Body stalk anomaly; Diagnostic imaging

## 产前超声早期诊断胎儿体蒂异常

李华峰<sup>1</sup>, 王慧芳<sup>2\*</sup>, 林琪<sup>1</sup>, 焦阳<sup>1</sup>, 熊奕<sup>1</sup>, 张辉<sup>1</sup>, 谭喜平<sup>1</sup>, 李剑<sup>1</sup>

(1. 暨南大学第二临床医学院 深圳市人民医院超声科, 广东 深圳 518020; 2. 深圳大学第一附属医院 深圳市第二人民医院超声科, 广东 深圳 518035)

**[摘要]** **目的** 探讨产前超声早期诊断胎儿体蒂异常的价值。**方法** 回顾性分析我院产前超声诊断的 13 胎胎儿体蒂异常的首诊时间、超声声像图及随访结果, 分析胎儿体蒂异常的超声声像图特点。**结果** 产前超声诊断的 13 胎胎儿体蒂异常均于首次超声检查时发现, 其中 76.92% (10/13) 于孕 16 周前诊断, 并均经引产证实, 产前超声诊断准确率为 100%。13 胎胎儿体蒂异常均存在腹壁缺损及脐带异常, 12 胎合并脊柱侧凸, 9 胎合并肢体畸形, 3 胎合并颅面畸形。**结论** 产前超声检查是早期诊断胎儿体蒂异常的可靠方法, 具有重要的临床价值。

**[关键词]** 超声检查, 产前; 胎儿; 体蒂异常; 诊断显像

**[中图分类号]** R445.1; R714.53 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2012)04-0743-04

体蒂异常 (body stalk anomaly, BSA) 是复杂的畸形组合, 主要表现为严重腹壁缺损及内脏外翻、明显脊柱侧凸、肢体畸形及无脐带或脐带过短等, 又称肢体-

体壁综合征 (limb body wall complex, LBWC)。本研究旨在探讨胎儿 BSA 的超声声像图特征及其临床应用价值。

### 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 2007 年 4 月—2011 年 4 月我院对 49 967 胎早、中孕期 (11~28 孕周) 胎儿进行产前超声筛查, 共诊断胎儿 BSA 13 胎; 孕妇年龄 18~36 岁, 中位年龄 26 岁, 诊断孕周 11~25 周。

**[作者简介]** 李华峰 (1979—), 男, 广东南海人, 本科, 主治医师。研究方向: 妇产超声诊断。E-mail: lhf97999@126.com

**[通讯作者]** 王慧芳, 深圳大学第一附属医院 深圳市第二人民医院超声科, 518035。E-mail: kuangwhf2006@126.com

**[收稿日期]** 2011-10-01 **[修回日期]** 2011-11-09

## 1.2 仪器与方法

1.2.1 仪器 采用 GE E8、GE V730 EXP 及 Philips iU22 彩色多普勒超声诊断仪,经腹探头频率为 3.5~8.0 MHz,选择仪器预设胎儿检查程序。

1.2.2 方法 孕妇取仰卧位。按照早、中孕期胎儿超声筛查规范要求进行检查。早孕期重点观察胎儿前腹壁正中矢状切面,同时进行连续横切面、多角度扫查,并结合 CDFI 观察脐带根部血流,必要时行经阴道超声检查<sup>[1]</sup>;中孕期重点观察胎儿前腹壁经脐孔水平横切面和经膀胱水平斜切面(图 1),连续横切面、多角度扫查,结合 CDFI 观察脐带根部血流和膀胱两侧的左、右脐动脉。当超声发现腹部有异常膨出或包块、疑腹壁畸形时,重点观察包块内部结构、包块表面有无膜状结构包裹、包块与脐带入口的关系等,并观察有无其他部位畸形,如脊柱、肢体、面部等;结合三维超声观察包块的整体轮廓及其他部位畸形。引产后通过直接观察胎儿或病理检查进一步证实。

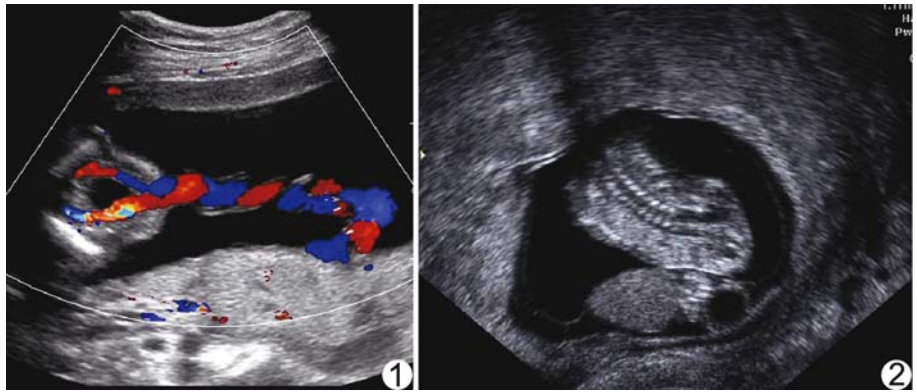


图 1 中孕期经膀胱水平斜切面观察胎儿前腹壁 胚外体腔内

图 2 经阴道超声检查,可见翻出的肝脏在

2 结果

2.1 产前超声共诊断 13 胎 BSA,76.92%(10/13)于孕 16 周前诊断,均经引产证实,诊断准确率为 100%。

2.2 13 胎 BSA 胎儿超声表现见表 1。其中 12 胎为单胎,1 胎为双绒毛膜囊双羊膜囊双胎,检查发现双胎之一宫内死亡,存活胎儿为 BSA,估计孕龄为 12<sup>+</sup>5 周,经引产证实。

## 2 结果

2.1 产前超声共诊断 13 胎 BSA,76.92%(10/13)于孕 16 周前诊断,均经引产证实,诊断准确率为 100%。

2.2 13 胎 BSA 胎儿超声表现见表 1。其中 12 胎为单胎,1 胎为双绒毛膜囊双羊膜囊双胎,检查发现双胎之一宫内死亡,存活胎儿为 BSA,估计孕龄为 12<sup>+</sup>5 周,经引产证实。

## 3 讨论

BSA 是一种严重的腹壁缺损,为致死性畸形,临床上极为罕见,发生率约 1/42 000~1/14 000,在 10~14 孕周可达 1/7500<sup>[2-6]</sup>。本组胎儿 BSA 发病率为 2.6/10 000(13/49 967),13 胎 BSA 胎儿均于首次超声检查时发现。

BSA 的确切病因尚未明确,存在各种不同学说。目前普遍认为是胚胎广泛血供受损导致胚胎组织发育不全,影响腹壁及胚外体腔的闭合<sup>[7-9]</sup>;1981 年,Miller 等提出 BSA 与早期羊膜破裂有关,即在胚外体腔消失之前羊膜破裂,造成胚胎及羊膜囊包卷中止,因此有学者<sup>[10]</sup>认为 BSA 是另一种形式的羊膜束带综合征,如果羊膜破裂发生在尾端,胚胎下半身可从破口伸入胚外体腔,导致胚胎活动受限,造成脐带极短,腹壁缺损、

脊柱畸形等。也有学者<sup>[11]</sup>认为 BSA 的发生与胚胎包卷异常有关,由于胚盘未能进行正常的头尾和双侧向腹侧包卷及外胚层向内胚层包卷,导致胎儿前腹壁缺陷畸形伴胚外体腔消失障碍及羊膜腔形成异常。该综合征染色体往往正常,但母体血清 AFP 可升高<sup>[2,4,7,9]</sup>。

超声是早期产前诊断 BSA 最方便、安全及有效的检查手段,早在 11~14 孕周的胎儿筛查即可确诊,据报道<sup>[12]</sup>经阴道超声最早的诊断孕周为 9<sup>+</sup>5 周。本组胎儿最早的诊断孕周为 11<sup>+</sup>4 周,且 76.92%的胎儿于孕 16 周前诊断。胎儿 BSA 常见的超声声像图表现:①巨大的腹壁或胸、腹壁缺损伴腹腔脏器或胸、腹腔脏器的疝出,肝脏、肠管等在腹腔之外形成包块,由于常伴羊水少,包块与子宫壁紧贴;②脐带极短或无脐带,CDFI 往往显示单脐动脉血流信号;③脊柱出现异常弯曲,如侧凸、前凸,其中脊柱侧凸是该综合征的特征性改变;④妊娠 14 周前可见胎儿的上半部分位于羊膜腔内,而翻出的内脏和下半部分往往位于胚外体腔内(图 2)。BSA 多合并其他部位畸形:①肢体畸形,包括肢体缺失或指(趾)缺失、足内翻、骨关节弯曲、并指(趾)、桡骨或尺骨发育不良等;②颅面畸形,主要有脑膨出、露脑畸形、唇裂等;③内脏畸形,如膈肌缺如、肠道闭锁、肾脏畸形、心脏畸形等。本组 13 胎 BSA 胎儿均存在腹壁缺损伴内脏外翻和脐带极短或无脐带,其中 12 胎有脊柱侧凸,9 胎合并肢体畸形,3 胎合并颅面畸形。

关于 BSA 的分类仍然存在争议,1993 年,Russo 等根据表型特征将其粗略分为两类:存在颅面畸形的 BSA 为 1 型;无颅面畸形的 BSA 为 2 型。本组胎儿 3 胎属于 1 型,10 胎属于 2 型。2007 年 Sahinoglu 等<sup>[8]</sup>提出了新的分类方法,将 BSA 分为三型:I 型:胎儿存

表 1 13 胎 BSA 胎儿产前超声表现

胎儿编号	孕妇年龄(岁)	首诊孕周	胎儿超声特征
1	22	12	颅骨缺损及脑膜膨出,腹壁裂并内脏外翻(肠管、肝脏及胃泡),脊柱侧凸,左侧上肢畸形,脐带过短及单脐动脉
2	26	11 <sup>+4</sup>	腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸,下肢畸形,脐带过短及单脐动脉,胎儿颈部透明层厚度为 2.5 mm
3	27	25	腹壁裂并内脏外翻(肠管、肝脏、胃泡、一侧肾脏),脊柱侧凸,一侧足内翻,脐带过短、单脐动脉及脐带帆状附着
4	29	14 <sup>+3</sup>	胸、腹壁裂并内脏外翻(肠管、肝脏、胃泡及心脏),脐带过短及单脐动脉
5	22	15	腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸及前凸,一侧足内翻,脐带过短,单脐动脉
6	27	12	腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),外翻内脏凸入体外腔,脊柱侧凸,脐带过短
7	29	14 <sup>+5</sup>	无脑儿,腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸、前凸及后凸,一侧足内翻,另一侧下肢远端长骨缺失,脐带过短及单脐动脉
8	30	12 <sup>+5</sup>	双胎:一胎存活,腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸,双足内翻,脐带过短及单脐动脉;另一胎胎死宫内
9	22	16	腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸,双足内翻,右手内翻,脐带过短及单脐动脉
10	26	13 <sup>+1</sup>	左侧唇裂及面裂,腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸,右侧上肢缺失,脐带过短,胎儿颈部透明层厚度为 2.6 mm
11	36	14 <sup>+5</sup>	胸、腹壁裂伴内脏外翻(肠管、肝脏、胃泡及心脏),脊柱侧凸,无脐带
12	25	12	腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸,脐带过短,胎儿颈部透明层厚度为 4.6 mm
13	18	17 <sup>+5</sup>	腹壁裂并内脏外翻(肠管及肝脏),脊柱侧凸,左下肢姿势异常,脐带过短

在颅面缺损,无腹壁或胸、腹壁缺损,少数情况下可见畸形的颅内组织与胎盘相连,脐带往往正常;Ⅱ型:胎儿存在大的脐上腹壁缺损或胸、腹壁缺损伴内脏外翻,外翻的脏器由羊膜片包封并通过羊膜与缺损腹壁的皮肤边缘相连,无脐带或脐带过短,通常无泄殖腔畸形;Ⅲ型:胎儿存在脐下腹壁缺损,无胸壁缺损,缺损部皮肤与胎盘广泛相贴,腹腔脏器突进体外腔,泄殖腔畸形或部分脏器缺失。这三型均可有肢体畸形及脊柱侧凸表现。

BSA 不仅发生于单胎妊娠,也可发生于多胎妊娠中。2002 年 Daskalakis 等<sup>[13]</sup>报道两胎双胎之一 BSA,诊断孕周为 14 周,其中 1 胎为单绒毛膜囊双羊膜囊双胎,另 1 胎为单绒毛膜囊单羊膜囊双胎,均在超声监测下继续妊娠,分别妊娠至 33 周和 35 周时采取剖宫产术,其中正常胎儿存活,而有 BSA 的胎儿出生后 30 min 内死亡。2003 年 Smrcek 等<sup>[4]</sup>报道三胎之一为 BSA,诊断孕周为 11<sup>+2</sup>周,为三绒毛膜囊三羊膜囊三胎,临床采用选择性减胎术,灭活 BSA 胎儿,存活的 2 胎在超声监测下继续妊娠,妊娠至 39<sup>+4</sup>周行剖宫产术,分娩了 2 个正常新生儿。本组有一双绒毛膜囊双羊膜囊双胎,其中一胎 BSA,另一胎儿宫内死亡,诊断孕周为 12<sup>+5</sup>周,于孕 13 周时行引产术,经病理检查证实一胎为 BSA,另一胎未见明显畸形。

胎儿 BSA 预后差,是致死性畸形,应早期确诊,以便及时采取临床处理措施。如为单胎,应尽快终止妊娠;为双胎妊娠且另一胎儿正常时,可采取保守治疗,即在超声监测下继续妊娠。该综合征无复发风险<sup>[5,11]</sup>。

BSA 需与其他存在腹壁缺损的疾病相鉴别:①羊膜束带综合征:也可合并巨大腹壁缺损伴内脏外翻,易与 BSA 相混淆,但胎儿具有颅裂、面裂、截肢或截指(趾)等羊膜束带综合征特有畸形,且脐带往往正常;②巨大腹裂:一般不会与 BSA 混淆,但腹裂较大且伴肝脏突出时,需仔细鉴别,腹裂胎儿脐带腹壁入口位置正常,脐带切面和长度亦显示正常,且腹裂一般不合并其他部位的畸形;③巨型脐膨出:此型脐膨出缺损宽,肠管、肝脏、脾脏、胃等腹腔内脏均可膨出,但包块表面有腹膜和(或)羊膜覆盖,一旦表面覆盖膜破裂,肝脏肠管等暴露在外时与 BSA 极为相似,此时可观察到暴露在外部的内脏不与胎盘相贴,且脐带显示正常;④泄殖腔外翻:以下腹壁(脐下)缺损为主,缺损范围相对较小,且盆腔内无膀胱显示。以上这几种畸形虽也存在腹壁缺损及内脏外翻,但脐带往往正常,而且部分畸形可合并染色体异常,还可结合三维超声重建观察部位的立体图像,使图像更清晰直观、空间关系更明确,进一步提高诊断准确率。

综上所述,产前超声应对胎儿腹壁进行仔细连续的纵、横切及多切面、多角度扫查,同时结合三维及彩色多普勒超声观察脐带根部及脐带的走行;一旦发现严重腹壁缺损、明显脊柱侧凸、肢体畸形及无脐带或脐带过短时,应考虑 BSA。产前超声检查对胎儿 BSA 的早期诊断及适时临床处理具有重要价值。

### [参考文献]

- [1] 王慧芳,余志红,罗奕伦,等.经阴道超声对 11~14 孕周胎儿结构异常的诊断价值.中国医学影像技术,2004,20(10):1585-1587.
- [2] Ginsberg NE, Cadkin A, Strom C. Prenatal diagnosis of body stalk anomaly in the first trimester of pregnancy. Ultrasound Obstet Gynecol, 1997,10(6):419-421.
- [3] Paul C, Zosmer N, Jurkovic D, et al. A case of body stalk anomaly at 10 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol, 2001, 17(2):157-159.
- [4] Smrcek JM, Germer U, Krokowski M, et al. Prenatal ultrasound diagnosis and management of body stalk anomaly: Analysis of nine singleton and two multiple pregnancies. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003,21(4):322-328.
- [5] Hrgovic Z, Andonotopo W, Klobucar A, et al. Prenatal ultrasound assessment and fetal heart monitoring: Analysis of dizygotic twins discordant for body stalk anomaly in the third trimester of pregnancy. Ultraschall Med, 2007,28(3):321-324.
- [6] Spiller E, Salvador L, Bogana G, et al. Body stalk anomaly: Management of two dichorionic-diamniotic pregnancies. J Matern Fetal Neonatal Med, 2008,21(10):758-759.
- [7] Daskalakis G, Sebire NJ, Jurkovic D, et al. Body stalk anomaly at 10-14 weeks of gestation. Ultrasound Obstet Gynecol, 1997, 10(6):416-418.
- [8] Sahinoglu Z, Uludogan M, Arik H, et al. Prenatal ultrasonographic features of limb body wall complex: A review of etiopathogenesis and a new classification. Fetal Pediatr Pathol, 2007, 26(3):135-151.
- [9] Mathai AM, Menezes RG, Kumar S, et al. A fetal autopsy case of body stalk anomaly. Leg Med (Tokyo), 2009,11(5):241-244.
- [10] Adonakis G, Spinos N, Tourikis J, et al. A case of body stalk anomaly at 12 weeks of gestation. Clin Exp Obstet Gynecol, 2008,35(3):218-220.
- [11] Daskalakis G, Pilalis A, Papadopoulos D, et al. Body stalk anomaly diagnosed in the 2nd trimester. Fetal Diagn Ther, 2003,18(5):342-344.
- [12] Becker R, Runkel S, Entezami M. Prenatal diagnosis of body stalk anomaly at 9 weeks of gestation. Case report. Fetal Diagn Ther, 2000,15(5):301-303.
- [13] Daskalakis GJ, Nicolaidis KH. Monozygotic twins discordant for body stalk anomaly. Ultrasound Obstet Gynecol, 2002, 20(1):79-81.

## 《医学参考报 超声医学频道》征稿启事

《医学参考报 超声医学频道》是由国家新闻出版总署批准、卫生部主管的《医学参考报》下设的超声医学专业报刊。《医学参考报 超声医学频道》将秉承《医学参考报》“全面快速报道全球医学信息资讯、搭建与全球医学信息同步交流平台”的宗旨,为我国超声医学科技工作者提供科研、教学、临床信息参考服务。本报于 2011 年 9 月正式创刊,经过三期试刊后将于 2012 年正式发行。第一届编委会主编为北京大学肿瘤医院超声科首席专家陈敏华教授。

《医学参考报 超声医学频道》为月刊,每期 8 开 8 版,设有专家专栏、基础研究、临床研究、热点透视、研究快讯以及国内外会诊等栏目,文章以专题论文(2500 字左右)、国际最新进展报道(1000 字左右)、简要报道(300~500 字)等形式撰写。要求投稿文章应遵循《医学参考报》严谨、及时、准确传播医学信息的办刊风格,并应增强文章内容的新闻化特征。

热诚欢迎广大超声医学工作者踊跃投稿,共同搭建我们自己的学术交流平台。

地址 北京市海淀区阜成路 52 号北京大学肿瘤医院 邮编 100142

电话 010-88196158

电子邮箱 usmedref@sina.com