

• 论著 •

胎儿半椎体畸形的产前超声诊断及临床意义

覃罗好¹, 郭子玉¹, 梁玉玲², 高素芳¹

1. 广东省东莞市茶山医院超声科, 广东 东莞 523380;

2. 广东省东莞市石碣医院超声科, 广东 东莞 523290

【摘要】 目的: 探讨半椎体畸形胎儿产前超声声像图表现及其临床意义。方法: 对2011年5月—2016年5月于东莞市茶山医院和东莞市石碣医院产前超声诊断并经产后或引产后X线检查证实为半椎体畸形的14例胎儿的产前超声图像进行回顾性分析。结果: 在14例半椎体畸形中, 单发者6例(胸椎受累4例、腰椎受累2例)、多发者8例(胸椎受累5例、胸腰椎联合受累2例、腰椎受累1例); 共19个半椎体, 其中产前超声发现17个, 产后X线确诊为19个)。单纯性半椎体畸形5例, 合并其他系统畸形者9例。其中合并心脏畸形7例(包括2例完全性心内膜垫缺损并右室双出口、1例完全性大动脉转位、1例右室双出口、1例肺动脉闭锁伴室间隔缺损、2例法洛四联症); 合并泌尿系统畸形4例(包括多囊性发育不良肾3例、左侧肾缺如1例); 合并神经系统畸形2例(包括全前脑1例、小脑隐部缺失1例); 合并其他系统畸形12例(10例合并肋骨缺失、2例多指畸形)。结论: 胎儿半椎体具有特征性超声表现, 半椎体的产前超声筛查对优生优育具有重要的、临床意义。

【关键词】 超声检查; 产前; 半椎体; 胎儿

中图分类号: R445.1 文献标志码: A 文章编号: 1008-617X(2017)02-0145-04

Prenatal ultrasonic manifestation and clinical significance of fetal hemivertebra QIN Luohao¹, GUO Ziyu¹, LIANG Yuling², GAO Sufang¹ (1. Department of Ultrasonography, Chashan Hospital of Dongguan, Dongguan 523380, Guangdong Province, China; 2. Department of Ultrasonography, Shijie Hospital of Dongguan, Dongguan 523290, Guangdong Province, China)

Correspondence to: QIN Luohao E-mail: 32173621@qq.com

【Abstract】 **Objective:** To investigate the prenatal ultrasonographic characteristics and their clinical significance of the fetal hemivertebra. **Methods:** The prenatal ultrasonographic characteristics of 14 cases of fetal hemivertebrae, which were confirmed by X-ray in Chashan Hospital of Dongguan and Shijie Hospital of Dongguan between May 2011 and May 2016 were retrospectively analyzed. **Results:** Among the 14 cases of fetal hemivertebra, 6 cases had single vertebral deformity (4 cases in the thoracic spine, 4 cases in the lumbar spine), 8 cases had multiple vertebral deformity (5 cases in the thoracic spine, 2 cases both in the thoracic and lumbar spine, 1 case in the lumbar spine). There were a total of 19 hemivertebras, in which 17 were found by prenatal ultrasound but 19 were found by postpartum X-ray). Besides the vertebral defect, 9 fetuses had additional anomalies, of which 7 fetuses had cardiac malformations (2 cases of complete endocardial cushion defects and double outlet right ventricle, 1 case of complete transposition of the great arteries, 1 case of double outlet right ventricle, 1 case of pulmonary atresia and ventricular septal defect, 2 cases of tetralogy of Fallot), 4 fetuses had urinary tract abnormalities (3 cases of polycystic kidney disease, 1 case of left renal agenesis), 2 fetuses had central nervous system malformation (1 case of holoprosencephaly, 1 case of absence of the cerebellum), and 12 fetuses had other abnormalities (10 cases of missing ribs, 2 cases of polydactyly). **Conclusion:** Hemivertebra has characteristic ultrasonic performance and the prenatal ultrasound of hemivertebra has important clinical significance in eugenics.

【Key words】 Ultrasonography; Prenatal; Hemivertebra; Fetus

半椎体畸形属于椎体形成缺陷, 是指胚胎发育过程中形成椎体的左右两个骨化中心一侧发育不良或形成障碍而导致的椎体畸形, 是一种罕见的先天性脊柱畸形, 其发生率为

(0.5~1)/1 000例活产儿^[1], 男女发病率基本一致。由于受累椎体仅有部分结构正常发育并骨化, 导致脊柱形态异常如侧弯、前凸或后凸等, 是造成先天性脊柱畸形的重要原因之一^[2],

临床视畸形的特点与其所引起脊柱发育异常程度的不同而采用不同的手术方式，但手术操作难度较大，效果不甚理想。因此，确诊胎儿半椎体畸形具有重要临床意义。本研究回顾分析东莞市茶山医院与东莞市石碣医院产前超声检查发现并经引产后或产后X线确诊的14例半椎体畸形胎儿的超声声像图特征，探讨半椎体畸形的产前超声表现。

1 资料和方法

1.1 一般资料

收集2011年5月—2016年5月于东莞市茶山医院和东莞市石碣医院产前超声诊断的经引产或产后X线检查证实的14例半椎体畸形的超声资料。孕妇年龄18~27岁，平均24.3岁，孕周22~27周，平均24+周。

1.2 仪器和方法

采用GE VolusonS8、GE Voluson 730 Expert及西门子S2000超声诊断仪，二维凸阵探头频率为2~5 MHz，三维探头频率为4~8 MHz。对胎儿进行系统产前超声检查，常规扫查胎儿颅脑、颜面、脊柱、胸腹腔脏器、四肢、脐带、胎盘及羊水，测量并记录相关数值。在脊柱扫查中，主要扫查切面为矢状面、冠状面和横切面。矢状面主要观察脊柱形态、生理性弯曲、椎体与椎弓的排列；冠状面主要观察两排椎弓是否平行排列、有无侧弯以及各椎弓间宽度；横断面观察各脊椎3个骨化中心形成的闭合三角形是否完整，对怀疑半椎体畸形的胎儿，仔细观察脊柱自然弯曲度、受累节段、部位、数

目、形态、内部回声及脊髓情况，然后切换到3D/4D模式并对脊柱感兴趣部位进行三维数据采集，中心点放在病变椎体处，旋转X、Y、Z轴，通过对3个空间平面立体旋转和处理，多平面多角度观察。对引产后胎儿及足月分娩新生儿行X线检查，以产后影像学检查为最终诊断。

2 结果

本组14例胎儿半椎体畸形中，9例有脊柱侧弯表现，病变椎体呈楔形、三角形，小于正常椎体，与正常椎体不在同一线上。14例半椎体畸形中，单发者6例(胸椎受累4例、腰椎受累2例，共6个椎体畸形，产后X线检查证实)，多发者8例(胸椎受累5例、胸腰椎联合受累2例、腰椎受累1例，共19个半椎体畸形；其中产前超声发现17个，产后X线确诊19个，产前超声漏诊2个)(表1)。单发者产前超声定位与产后或引产后X线检查一致，多发半椎体畸形病例中，共2个椎体产前超声定位与引产后或产后X线检查不一致。单纯性半椎体畸形5例。合并其他系统畸形者9例，其中合并心脏畸形7例(包括2例完全性心内膜垫缺损并右室双出口、1例完全性大动脉转位、1例右室双出口、1例肺动脉闭锁伴室间隔缺损、2例法洛三联症)；合并泌尿系统畸形4例(包括多囊性发育不良肾3例、左侧肾缺如1例)；合并神经系统畸形2例(包括全前脑1例、小脑隐部缺失1例)；合并其他系统畸形12例(10例肋骨缺失、2例多指畸形)。部分胎儿同时存在多个系统畸形(表2)。

表 1 14例胎儿半椎体畸形产前超声与产后X线对比(n)

类型	例数	发现椎体畸形的数目(个)	
		产前超声检查	产后X线检查
单发	6	6	6
多发	8	17	19

表 2 14例胎儿半椎体畸形情况(n)

类型	例数	合并其他系统畸形情况				单纯半椎体畸形
		心脏畸形	泌尿系统畸形	神经系统畸形	其他系统畸形	
单发	6	3	1	0	5	3
多发	8	4	3	2	7	2
合计	14	7	4	2	12	5

3 讨 论

胎儿半椎体畸形是较为少见的一类脊柱发育异常,多在产后经X线检查确诊。根据椎骨缺损的部位不同,半椎体可分为侧向半椎体和背侧半椎体。根据半椎体上下椎间盘的发育情况,可分为完全分节型、部分分节型和无分节型^[3],以完全分节型半椎体最常见,其上下椎间盘正常,部分分节型只有一侧椎间盘,无分节型半椎体与上下正常椎体直接相连。半椎体可单发,亦可多发。多发半椎体常合并其他椎体畸形如蝴蝶椎、融合椎及脊柱裂等,早期即可引起严重脊柱侧弯及胸腹腔畸形,手术难度大,预后较差。单发半椎体畸形因影响其他器官功能较少,手术治疗效果好,且并发症少;但由于大多发现较晚,多已引起较严重的脊柱侧弯或后凸畸形才发现,从而延误了治疗时机。因此,提高半椎体畸形的产前超声检出率对优生优育及产后早期治疗有重要意义。

3.1 半椎体的病因及胚胎学基础

胚胎发育期间,椎体由左右对称的两个软骨化中心组成,如果其中一个软骨化中心发育不全,则形成半椎体。引起胎儿半椎体畸形的原因迄今尚未明确,有假说指其由脊柱节间动脉分布异常引起^[3],也有学者认为是脊柱形成期受外界环境因素影响所致^[4]。脊柱的椎骨发生于中胚层,在胚胎第5周中胚层沿神经管形成原始体节,体节开始发生,至第7周体节发育完成,每个体节均包含一对生骨节,左右生骨节在中线部分融合后开启软骨化进程,继而形成椎体及两侧椎弓共3个骨化中心。如果此过程的任一阶段受到干扰,致使左右对称的软骨化中心之一发育不全,从而形成半椎体^[5]。

3.2 半椎体的超声表现

胎儿半椎体畸形以胸椎多见,且多伴肋骨缺失;腰椎次之。半椎体畸形有特征性超声表现^[6]:①在脊柱矢状面显示椎弓排列整齐,病变椎体回声模糊,呈楔形或三角形强回声插入正常椎体间,部分可观察到脊柱成角畸形。前半椎体缺失可见脊柱弯向前方,凸向后方;后半椎体缺失可见脊柱弯向后方,凸向前方(图1)。②冠状面显示病变椎体呈楔形,与正

常椎体不在同一线上,可合并脊柱侧弯(图2)。前半椎体缺失可见脊柱弯向左侧,凸向右侧;后半椎体缺失可见脊柱弯向右侧,凸向左侧。移位的椎体前骨化中心在侧弯的顶峰处,若半椎体位于胸段,可合并肋骨缺损。③横切面显示病变椎体较小,呈三角形、楔形或不规则形的骨性强回声。半椎体与其上下端正常椎体间可有明显分界,也可相互融合。④半椎体的定位:二维超声依据其发生的部位不同而采用不同方法。发生于颈椎者,从第一颈椎由上往下顺数进行定位;发生于胸椎者,可依据第12肋骨帮助定位;发生于腰椎者,可依据髂骨翼上缘平对第一骶椎来协助定位。三维超声对病变部位的定位比二维超声更具优势,比较直观、准确。在本组病例中,多发者有2个椎体产前超声定位错误,可能与漏诊了2处半椎体导致计数错误有关。

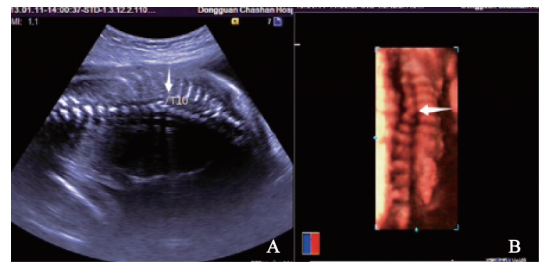


图1 椎体形态异常脊柱侧弯图像表现

A: 脊柱冠状切面显示T10椎体体积较小,呈三角形,脊柱胸段侧弯;B: 三维重建显示椎体形态异常脊柱侧弯

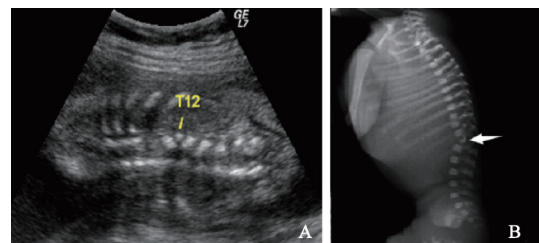


图2 T12半椎体畸形图像表现

A: 产前超声冠状切面显示T12椎体体积较小,呈楔形;B: 引产后X线证实T12半椎体畸形

由于同属中胚层来源,心脏、泌尿系统和生殖系统常常受累^[7],所以在超声医师扫查到胎儿脊柱半椎体同时,对心脏、泌尿系统及生殖系统等应该特别着重扫查,以免漏诊。半椎体也可合并脊柱、肋骨及肢体等多种畸形,形成多种遗传综合征,包括Jarcho-Levin综合征、

Potter序列征和开放性脊柱裂等^[8]。本组14例中,合并心脏畸形7例,包括2例完全性心内膜垫缺损并右室双出口、1例完全性大动脉转位、1例右室双出口、1例肺动脉闭锁伴室间隔缺损、2例法洛三联症;合并泌尿系统畸形4例,其中多囊性发育不良肾3例、左侧肾缺如1例;合并神经系统畸形2例,其中全前脑1例、小脑隐部缺失1例;合并其他系统畸形12例,包括合并肋骨缺失10例、多指畸形2例。以上病例部分同时存在多个系统畸形。

3.3 半椎体畸形的鉴别诊断

半椎体畸形具有特征性的超声表现,但仍需注意与以下脊柱畸形鉴别诊断。① 蝴蝶椎:蝴蝶椎是一种罕见的椎体畸形,是椎体中央有脊索或脊索周围隔存在,沿矢状面分布而形成,也可引起脊柱后凸。其超声表现为:矢状切面病变椎体多呈前窄后宽的楔形,多发者可见脊柱后凸,与半椎体表现类似,在冠状切面及横切面可将两者鉴别,冠状面蝴蝶椎可见病变椎体呈两个尖端相对的楔形或三角形,邻近椎体可增大,向病变椎体中央变细部凸出;横切面显示椎体中部矢状裂缝,椎体分离成左右两部分,呈楔形,两个骨块大小多相等,有时也可见其中一个发育不良,椎间隙可有改变。② 椎体冠状裂:是残存的脊索累及椎体腹背侧椎体骨化中心正常融合所致,常见于腰椎,男胎多见,常认为是一种正常变异,多于出生后4岁前消失。其超声表现为:矢状面可见病变椎体回声不连续,分离成前后两部分,多呈椭圆形,多发者可见脊柱后凸畸形;横切面可见椎体分离成前后两部分,中部可见冠状裂缝。③ 开放性脊柱裂:横切面显示背侧的椎弓骨化中心向两侧分开,呈“U”形,常伴颅内结构的改变及脊髓或脊膜膨出,而半椎体畸形脊柱横切面显示脊髓周围椎骨环的完整。

3.4 半椎体的预后

脊柱的主要生物力学功能是保护脊髓,并将载荷从头和躯干传向骨盆,提供三维空间的功能活动。半椎体畸形属椎体形成不良,脊柱的力学功能亦发生改变。目前,对先天性半椎体畸形的预后和处理各家意见分歧。有文献^[9]认为,半椎体将随小儿的生长发育而逐渐长大,

并导致脊柱畸形呈缓慢进行性发展。尤其位于下胸椎及腰椎的非对称性半椎体或完全分节半椎体,由于其上下生长板具备生长潜能,脊柱双侧生长不平衡,脊柱侧后凸呈进行性加重;随着局部侧后凸的加重,在近端和远端可产生代偿弯,如果延误治疗,代偿弯将进展成结构弯,增加手术难度和危险性,且脊柱成角畸形可引起脊髓受压,引起神经并发症,因而主张早期行脊椎融合术以阻止畸形的不断发展。因此,对半椎体畸形胎儿进行综合评价、整体评估是优生优育及产后早期治疗的关键。

综上所述,胎儿半椎体畸形具有较典型的超声表现,产前超声检查对胎儿半椎体畸形的诊断准确率较高,是产前首选影像学检查诊断的方法,对半椎体畸形的诊断以及对胎儿合并畸形的整体评估具有重要临床意义,可为优生优育及遗传咨询提供有价值的参考。

参考文献

- [1] 辛忠秋,蔡爱露,李婷,等.应用三维超声诊断胎儿半椎体畸形[J].中国超声医学杂志,2009,25(12):1189-1191.
- [2] 郭惊,邱勇.腰骶部半椎体畸形的临床评估与手术治疗进展[J].中国脊柱脊髓杂志,2012,22(7):656-658.
- [3] 李其一,仇建国,邱贵兴,等.腰段半椎体畸形及其远端椎体的影像学特点[J].中国脊柱脊髓杂志,2015,25(11):997-1000.
- [4] 魏秋菊,蔡爱露,王晓光,等.产前三维超声诊断及评价胎儿半椎体[J].中国医学影像技术,2014,30(7):1076-1079.
- [5] KAPLAN K M, SPIVAK J M, BANDO J A. Embryology of the spine and associated congenital abnormalities[J]. Spine J, 2005, 5(5): 564-576.
- [6] 王珊珊,王明莉,穆仲平.超声诊断胎儿半椎体畸形1例[J].安徽医学,2012,33(7):939.
- [7] 何敏,张波,杨太珠.胎儿半椎体畸形的产前超声筛查[J].中华妇幼临床医学杂志(电子版),2013,9(6):647-649.
- [8] AX J R, WATSON W J, MILLER R C, et al. Prenatal sonographic diagnosis of hemivertebra: associations and outcomes[J]. J Ultrasound Med, 2008, 27(7): 1023-1027.
- [9] 任德胜,王保利,熊斌,等.早期后路半椎体切除治疗小儿非对称性半椎体畸形[J].中国脊柱脊髓杂志,2013,13(5):304-306.

(收稿日期:2016-08-22 修回日期:2016-11-18)