

超声诊断胎儿软骨发育不全的临床价值

潘晓玲

作者单位: 527400 广东, 新兴县中医院 B 超室

作者简介: 潘晓玲(1980-), 女, 大学本科, 医学学士, 主治医师, 研究方向: 超声诊断。E-mail: lgm7808@163.com

[摘要] **目的** 探讨超声诊断胎儿软骨发育不全的声像图特征和临床价值。**方法** 对 19 987 名孕妇进行产前超声检查, 发现胎儿软骨发育不全 4 例。**结果** 胎儿软骨发育不全的主要声像图表现为双顶径、头颅增大, 胸廓狭窄, 腹部膨隆, 腹围增大, 四肢粗短而弯曲, 钙化差, 回声减弱, 但躯干骨接近正常。**结论** 胎儿软骨发育不全的超声诊断具有准确率高、操作简便等优点, 可作为孕产妇常规体检、普查的重要方法, 对优生的筛选有非常重要的临床价值。

[关键词] 超声检查; 胎儿; 软骨发育不全

[中图分类号] R 445.1 **[文献标识码]** B **[文章编号]** 1674-3806(2012)12-1155-02

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2012.12.20

The diagnosis of fetus' achondroplasia with ultrasound PAN Xiao-ling. The B-Ultrasonic Room, Xinxing Traditional Chinese Medicine Hospital, Guangdong 527400, China

[Abstract] **Objective** To discuss the feature of the ultrasonic image of fetus' achondroplasia and the clinical value of ultrasonography in the diagnosis of this disease. **Methods** Four cases of fetus' achondroplasia were found in 19 987 pregnant women receiving prenatal examination and their ultrasonic image were observed. **Results** The main features of the ultrasonic image of fetus' achondroplasia included biparietal diameter, enlarged head, thoracostenosis, abdominal distention, increase in abdomen circumference, dumpy and tortuous limbs, poor calcification, echo decreased, almost normal trunk bone and so on. **Conclusion** Ultrasonography in diagnosing fetus' achondroplasia has the advantage of high efficiency, simple operation and so on. It has become the essential approaches of a routine medical examination in pregnant and delivery women, and possesses important clinical value in aristogenesis screening.

[Key words] Ultrasonography; Fetus; Achondroplasia

胎儿软骨发育不全又称胎儿型软骨营养障碍、软骨营养障碍性侏儒等, 是由于软骨内骨化缺陷的先天性发育异常, 主要影响长骨, 临床表现为四肢粗短但躯干近乎正常的侏儒-短肢型侏儒畸形疾病。发病率为 1/15 000 ~ 1/26 000^[1], 没有种族和男女性别差异。该病可在产前常规检查中检出, 但由于人们对优生优育的意识不强, 特别是农村贫困地区, 产前较少进行超声检查, 因此较难发现胎儿软骨发育不全的病例。我院自 2009-03 ~ 2012-04 对 19 987 名孕妇进行产前超声检查, 发现胎儿软骨发育不全 4 例。现总结报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集 2009-03 ~ 2012-04 到我科进行产前超声检查的孕妇共 19 987 名, 年龄 18 ~ 48

岁, 平均 27.5 岁; 孕 13 ~ 39 周, 平均 25.3 周。检出胎儿软骨发育不全 4 例, 均为门诊及住院孕妇, 年龄 24 ~ 36 岁, 平均 28.6 岁; 孕 20 ~ 32 周, 平均 25 周; 初产妇 2 例, 经产妇 2 例, 无近亲结婚及畸胎生产史。4 例均为单胎妊娠, 引产时间分别为 2009-10、2009-12、2010-03、2011-12, 引产后全部经尸解和 X 线拍片检查证实为软骨发育不全。

1.2 仪器 日本 ALOKA-a-10 全数字化彩色多普勒超声诊断仪, 二维、三维经腹容积探头, 探头频率为 2.0 ~ 5 MHz。

1.3 方法 检查前空腹, 取仰卧位或侧卧位, 探头经腹部横切、纵切或斜切方向按产科常规检查项目扫查。全面检查胎儿各器官及躯体四肢, 测量胎头双顶径、肱骨长径、股骨长径、头围及腹围, 并分别与

正常值进行对照。

2 结果

2.1 胎儿软骨发育不全的主要声像图特征 双顶径、头颅增大,胸廓狭窄,腹部膨隆,腹围增大,四肢粗短而弯曲,钙化差,回声减弱,骨端膨大,部分长骨骨化差,回声弱,长度不易测出,但躯干骨接近正常等特点(见图1)。其中1例合并双侧肾脏积液,1例合并轻度脑积水,2例胎儿水肿。



胎儿右侧股骨粗短、弯曲,胫骨粗短,腓骨骨化差,回声强度减弱。FL(股骨),TL(胫骨)

图1 胎儿软骨发育不全超声检查所见

2.2 胎儿的双顶径、肱骨长径和股骨长径测量结果 本组3例为男性胎儿,1例为女性胎儿,引产后均见典型的侏儒状,经尸解和X线拍片检查证实为软骨发育不全(见图2)。胎儿的双顶径、肱骨长径和股骨长径测量结果见表1。



图2 胎儿引产后X线片所见(双下肢粗短,发育畸形)

表1 软骨发育不全胎儿的双顶径、肱骨长径和股骨长径测量结果(mm)

病例号	孕周	双顶径	肱骨长径	股骨长径
1	20	50	22	24
2	27	82	26	30
3	21	59	18	23
4	32	92	32	36

3 讨论

3.1 软骨发育不全是一种全身对称性软骨发育障碍^[2],是常染色体显性遗传性侏儒,目前已知造成软骨发育不全的原因乃人体的第三号纤维母细胞成长因子受体发生突变而来。目前,该病尚无针对性治疗方法,国内外有关治疗方面的文献报道也极少,使用生长素无法增加身高。现有的治疗方法均是针对身高之外的问题,或预防并发症。

3.2 超声诊断是利用超声波的物理特性,以某种方式扫查人体来诊断疾病的一种方法。由于超声检查是一种无放射性辐射的影像学检查方法,不会对人体构成伤害,可以任选切面断层,包括纵断、横断、斜断和冠状断面,显像方式灵活,为其他影像技术所不及。因此,超声诊断胎儿软骨发育不全具有准确性高、方法简便易行、无创伤性、重复性好等优点,是初步筛查软骨发育不全的理想方法,是产前诊断胎儿畸形的重要手段^[3]。

3.3 胎儿软骨发育不全应与成骨发育不全鉴别^[4]。两种畸形的胎儿肢体均短小。成骨发育不全是以全身多发性骨折为特征的骨畸形。胎儿软骨发育不全虽肢体短粗弯曲,但一般无骨折,与成骨发育不全易出现骨折明显不同。

3.4 我国大部分农村地区,由于卫生医疗条件落后,人们对优生优育的意识不强,特别是农村贫困地区,孕产妇较少进行产前常规超声检查,较难发现胎儿软骨发育不全病例,一旦发现严重的胎儿软骨发育不全,均应及时终止妊娠。广泛开展产前超声检查,对提高人口素质、优生优育有极其重要的意义。

参考文献

- 1 沈明. 软骨发育不全研究进展[J]. 国外医学儿科学分册, 1998;35(2):64-67.
- 2 吴钟瑜. 实用妇产科超声诊断学[M]. 天津:天津科技翻译出版社,1995:238-239.
- 3 常洪波,曹红梅,刘颖. 胎儿软骨发育不全的超声诊断[J]. 中华超声影像学杂志,1999,8(6):339.
- 4 殷素婷. 超声诊断胎儿软骨发育不全的临床价值[J]. 临床超声医学杂志,2005,7(6):417.

[收稿日期 2012-06-04][本文编辑 杨光和 韦所苏]