

## 临床研究

DOI: 10.13406/j.cnki.cyx.002650

超声、磁共振成像及染色体检查在胸腹部异常胎儿  
筛查中的应用价值周成礼<sup>1</sup>, 刘 阳<sup>2</sup>, 段桂开<sup>3</sup>, 房袁媛<sup>4</sup>, 易 艳<sup>5</sup>, 朱 进<sup>6</sup>(深圳市妇幼保健院 1. 超声科; 2. 放射科; 3. 检验科, 深圳 518028; 4. 深圳市南山区蛇口人民医院妇产科, 深圳 518067;  
深圳市人民医院 5. 超声科; 6. 放射科, 深圳 518020)

**【摘要】目的:**评价超声(ultrasound, US)联合磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)诊断胎儿胸腹部异常的价值。提出并探讨以染色体检查结果为基础的结构畸形评分(structural malformation score, SMS)的临床意义。**方法:**通过对 2016 年 3 月至 2019 年 9 月经 US 和 MRI 检查且符合纳入标准的 77 例胎儿进行回顾性研究, 探讨 US 和 MRI 联合应用指征, 计算 US、MRI 及 US 联合 MRI 检查的敏感性、特异性、阳性预测值、阴性预测值。采用受试者操作特征(receiver operating characteristics, ROC)曲线分析 US、MRI 联合诊断胎儿胸腹部异常的价值。通过计算染色体阳性病例百分率对胎儿胸腹部结构畸形进行风险等级评估。**结果:**①鉴别诊断和 US 应用的局限性是增加 MRI 联合检查的主要原因。②77 例受检孕妇随访证实正常胎儿(阴性)27 例(35.1%)、异常胎儿(阳性)50 例(64.9%)。US 检出阴性 25 例(32.5%)、阳性 52 例(67.5%); MRI 检出阴性 28 例(36.4%)、阳性 49 例(63.6%)。US 联合 MRI 诊断的敏感性、特异性、阳性预测值、阴性预测值分别为 96.0%、92.6%、96.0%、92.6%, 明显高于单一 US 或单一 MRI 检查。US 诊断的 ROC 曲线下面积(area under the ROC curve, AUC)为 0.792, MRI 诊断的 AUC 为 0.819, US 联合 MRI 诊断的 AUC 为 0.943。联合方案与单一 US 和单一 MRI 两两比较, 差异有统计学意义( $Z=2.23, P=0.026; Z=1.97, P=0.049$ )。③根据染色体阳性病例百分率将 SMS 分为 5 个评分等级, 即  $0 \leq 1$  分  $< 25\%$ ,  $25\% \leq 2$  分  $< 50\%$ ,  $50\% \leq 3$  分  $< 75\%$ ,  $75\% \leq 4$  分  $< 100\%$ , 100% 评为 5 分。当 4 分  $\leq$  SMS  $< 10$  分时, 建议临床进行染色体或基因检测, 当 SMS  $\geq 10$  分时, 建议临床必要时终止妊娠。**结论:**US、MRI 联合诊断胎儿胸腹部异常的效能最优。准确的诊断和精确的评分对临床决策具有重要指导作用。

**【关键词】**超声; 磁共振成像; 胎儿; 胸腹部异常; 染色体检查**【中图分类号】**R445.1; R445.2; R714.5**【文献标志码】**A**【收稿日期】**2020-03-13Application of ultrasound, magnetic resonance imaging and chromosome  
examination in the screening of fetus with chest and abdomen abnormalitiesZhou Chengli<sup>1</sup>, Liu Yang<sup>2</sup>, Duan Guikai<sup>3</sup>, Fang Yuanyuan<sup>4</sup>, Yi Yan<sup>5</sup>, Zhu Jin<sup>6</sup>

(1. Department of Ultrasound; 2. Department of Radiology; 3. Department of Clinical Laboratory, Shenzhen Maternal and Child Health Hospital; 4. Department of Obstetrics and Gynecology, Shekou People's Hospital, Nanshan District of Shenzhen; 5. Department of Ultrasound; 6. Department of Radiology, Shenzhen People's Hospital)

**【Abstract】Objective:** To evaluate the value of ultrasound (US) combined with magnetic resonance imaging (MRI) in diagnosing fetal chest and abdomen abnormalities. To propose and discuss the clinical significance of structural malformation score (SMS) based on chromosome examination results. **Methods:** A retrospective study was conducted on 77 fetuses who were examined by US and MRI from March 2016 to September 2019 and met the inclusion criteria. The indications of US combined with MRI were discussed, and the sensitivity, specificity, positive predictive value and negative predictive value of ultrasound, MRI and ultrasound combined with MRI were calculated. The receiver operating characteristics (ROC) curve was used to analyze the value of ultrasound and MRI physicians in the diagnosis of fetal chest and abdomen abnormalities. According to the chromosome results, the SMS for the chest and abdomen of the fetus was determined by the percentage of chromosomal positive cases. **Results:** ①The limitation of ultrasound application was the main reason for increasing MRI examination. ②Follow-up of 77 pregnant women showed normal (negative) fetuses in 27 cases (35.1%)

作者介绍: 周成礼, Email: zhouchengli1818@163.com,

研究方向: 心血管超声诊断及胎儿产前超声诊断。

通信作者: 房袁媛, Email: 83748238@qq.com。

优先出版: <https://kns.cnki.net/kcms/detail/50.1046.R.20201013.1206.002.html>  
(2020-10-14)

and abnormal (positive) fetuses in 50 cases (64.9%), 25 cases (32.5%) were negative and 52 cases (67.5%) were positive for US, and 28 cases (36.4%) were negative and 49 cases (63.6%) were positive for MRI. The sensitivity, specificity, positive predictive value, and negative predictive value of US combined

with MRI were 96.0%, 92.6%, 96.0% and 92.6%, respectively, which were significantly higher than those of US alone and MRI alone. The area under the ROC curve (AUC) for US diagnosis was 0.792, the AUC for MRI diagnosis was 0.819, and AUC for US combined MRI diagnosis was 0.943. Compared with single US and single MRI, the difference was statistically significant ( $Z=2.23, P=0.026; Z=1.97, P=0.049$ ). ③ According to the calculation of the positive percentage of chromosome, SMS was divided into 5 grades, namely  $0 \leq 1 \text{ score} < 25\%$ ,  $25\% \leq 2 \text{ scores} < 50\%$ ,  $50\% \leq 3 \text{ scores} < 75\%$ ,  $75\% \leq 4 \text{ scores} < 100\%$ , and  $100\% = 5 \text{ scores}$ . When  $4 \text{ scores} \leq \text{SMS} < 10 \text{ scores}$ , clinical chromosome or gene testing was recommended, and when  $\text{SMS} \geq 10 \text{ scores}$ , termination of pregnancy was recommended if clinically necessary. **Conclusion:** Joint diagnosis of ultrasound and MRI has the highest comprehensive diagnosing efficiency, and precise diagnosis and accurate assessment scoring play an important role in guiding clinical decision-making.

**[Key words]** ultrasound; magnetic resonance imaging; fetus; chest and abdomen abnormality; chromosome examination

超声 (ultrasound, US) 是胎儿结构异常首选检查方法, 随着超声设备的不断发展和检查技术的不断提高, 大部分异常都能得到及时诊断<sup>[1]</sup>。然而, 超声存在视野小、探测深度浅, 容易受羊水量少、孕妇肥胖、骨骼遮挡及对医生操作经验依赖性非常高等局限, 给诊断带来诸多困难<sup>[2]</sup>。磁共振成像 (magnetic resonance imaging, MRI) 技术越来越多地应用于胎儿检查, 其具有分辨率高、软组织对比度好、视野大且图像受操作者影响小等优点, 为胎儿筛查提供了新方法<sup>[3]</sup>。目前, 临床上关于 US、MRI 单独用于胸腹部异常胎儿诊断和研究的文献较多, 但未见相关受试者操作特征 (receiver operating characteristics, ROC) 曲线图分析 US 联合 MRI 的应用指征和临床价值的报道。本文以 77 例符合纳入标准的胎儿为研究对象, 回顾性研究 US 联合 MRI 诊断胸腹部异常胎儿的临床价值及结构畸形评分 (structural malformation score, SMS) 的临床意义, 现将研究结果报道如下。

## 1 资料与方法

### 1.1 临床资料

选取 2016 年 3 月至 2019 年 9 月于深圳市妇幼保健院、深圳市南山区蛇口人民医院及深圳市人民医院经产前 US 和 MRI 检查且符合纳入标准的 77 例胎儿作为研究对象。孕妇年龄 22~48 岁, 平均  $(33.7 \pm 4.1)$  岁; 孕周 20~39 周, 平均  $(31.2 \pm 3.4)$  周。纳入标准: ①研究对象均进行了胎儿胸腹部的 US 和 MRI 检查。②临床资料完整, 所有病例均经产后尸检及出生后随访证实。③胸部异常病例的选取不包括心脏结构异常者。④包含全部染色体阳性和阴性病例。⑤检查方法和仪器设备基本相同。

### 1.2 方法

#### 1.2.1 US 检查 采用 UGEO WS80A 彩色多普勒超声诊断

仪, 探头频率为 5.0 MHz。对胎儿胸腔多切面重点扫查, 同时观察彩色多普勒血流成像以分析胎儿血流供应情况。

1.2.2 MRI 检查 以 Achieva 3.0T 磁共振成像系统进行扫描。仰卧位, 足部位置先进, 采用相控阵体感线圈, 腹部用 8 通道阵列线圈采集信号。先行梯度扫描, 然后采用快速单束自旋回波序列 SSFSE T2 进行扫描。如果发现中性物质或需显示肠道, 则使用 T1 序列进行扫描, 扫描覆盖整个子宫, 并在横断面、冠状和矢状面扫描胎儿的每个器官。

### 1.3 观察指标

选取经验丰富的 US 医师、MRI 医师、病理诊断医师各 2 名, 分别对 US 结果、MRI 结果、染色体检查结果进行比对, 并对 US、MRI 诊断结果进行 ROC 曲线图分析。对单一 US 诊断、单一 MRI 诊断及二者联合方案诊断胎儿胸腹部异常的病例进行分类和计数。根据染色体阳性病例百分率进行结构畸形分类、计分。

### 1.4 统计学处理

应用 SPSS 23.0 软件包进行统计学分析, 计算染色体阳性病例百分率。以引产后病理及出生后随访为金标准, 采用卡方检验比较 3 种方案诊断胸腹部异常胎儿的敏感度、特异度、阳性预测值、阴性预测值; 绘制 ROC 曲线, 根据 AUC 和对应的标准误行 Z 检验。检验水准  $\alpha=0.05$ 。

## 2 结果

### 2.1 申请 MRI 检查的原因

77 例胎儿中, 申请 MRI 检查的原因分别是: 羊水少 (19 例, 24.7%)、鉴别诊断 (16 例, 20.8%)、肥胖 (15 例, 19.5%)、胎儿体位不当 (11 例, 14.3%)、排除肺发育不良 (6 例, 7.8%)、肿块性质来源不明 (5 例, 6.5%) 及应孕妇或其家属的要求 (5 例, 6.5%)。

### 2.2 随访、影像学诊断结果及 SMS

77 例受检孕妇经随访证实胎儿正常 (阴性) 27 例 (35.1%)、胸腹部异常 (阳性) 50 例 (64.9%)。77 例受检者中, 46 例经由羊膜腔穿刺抽取羊水行染色体检查, 检出染色体异常 22 例。李胜利教授<sup>[4]</sup>认为, 如果超声检出结构异常数为 4 个或以上

时,发生染色体异常的危险性达 62%,吴怡<sup>[4]</sup>、Nicolaidis KH<sup>[5]</sup>等的研究中也得出了相似的结论。据此,本研究提出对结构畸形进行评分的观点,依据单病种染色体阳性病例百分率将 SMS 划分为 5 个等级分,即  $0 \leq 1$  分  $< 25\%$ ,  $25\% \leq 2$  分  $< 50\%$ ,  $50\% \leq 3$  分  $< 75\%$ ,  $75\% \leq 4$  分  $< 100\%$ ,  $100\%$  评为 5 分。具体影像学诊断结果、随访结果、单病种染色体结果、阳性百分率及 SMS 见表 1。

应用上述 SMS 原理,对 46 例经染色体检查的病例进行

研究。分析胎儿胸腹部结构异常数、染色体异常发生率、SMS 三者之间的关系(表 2)。当  $SMS \geq 4$  分时,染色体异常风险为 60%或以上,当  $SMS \geq 8$  分时,染色体异常风险为 100%。单侧肾缺如、肾发育不良及肺发育不良的 SMS 均为 5 分,如果畸形出现在双侧,则为致死性,故  $SMS \geq 10$  分时,胎儿出生后存活率极低。本研究分析认为,当  $4 \text{ 分} \leq SMS < 10$  分时,建议临床进行染色体或基因检测;当  $SMS \geq 10$  分时,建议临床必要时中止妊娠。

表 1 胎儿胸腹部异常的 US、MRI、随访、单病种染色体、阳性百分率及 SMS 结果

| US 诊断                | 例数 | MRI 诊断    | 例数 | 随访结果(n=77)           | 染色体<br>(+/-) | 阳性百分率/% | SMS<br>/分 |
|----------------------|----|-----------|----|----------------------|--------------|---------|-----------|
| 肺囊腺瘤                 | 4  | 肺囊腺瘤      | 4  | 3 例肺囊腺瘤, 1 例肺囊腺瘤并隔离肺 | 1(+)/3(-)    | 25      | 2         |
| 隔离肺                  | 2  | 隔离肺       | 2  | 2 例隔离肺               | 1(-)         | 0       | 1         |
| 先天性膈疝                | 2  | 先天性膈疝     | 2  | 2 例先天性膈疝             | 1(+)/1(-)    | 50      | 3         |
| 肺发育不良                | 1  | 正常        | 1  | 1 例正常                | -            | -       | -         |
| -                    | -  | 一侧肺发育不良   | 2  | 2 例肺发育不良             | 2(+)         | 100     | 5         |
| 双侧胸腔积液               | 2  | 正常        | 2  | 1 例正常, 1 例胸腔积液       | 2(+)         | 100     | 5         |
| 脐膨出                  | 3  | 脐膨出       | 4  | 3 例脐膨出               | 2(+)/1(-)    | 66.6    | 3         |
| 腹裂                   | 2  | -         | -  | 1 例腹裂                | 1(-)         | 0       | 1         |
| -                    | -  | 脐膨出并腹裂    | 1  | 1 例脐膨出并腹裂            | 1(+)         | 100     | 5         |
| 双泡征, 十二指肠梗阻          | 2  | 十二指肠闭锁    | 2  | 引产, 2 例十二指肠闭锁        | 2(+)         | 100     | 5         |
| 胃泡未显示, 食道闭锁          | 2  | 食道闭锁      | 2  | 引产, 2 例食道闭锁          | 1(+)/1(-)    | 50      | 3         |
| 腹部囊肿                 | 1  | 胆总管囊肿     | 1  | 出生后证实                | 1(-)         | 0       | 1         |
| 肠管扩张, 肠梗阻            | 1  | 结肠末端梗阻    | 1  | 肠梗阻, 尸检证实            | 1(-)         | 0       | 1         |
| 胎儿肝肿瘤                | 1  | 肝肿瘤       | 1  | 引产, 肝肿瘤              | 1(-)         | 0       | 1         |
| 合并胎儿腹水               | 2  | 合并胎儿腹水    | 2  | 2 例胎儿腹水              | 1(+)/1(-)    | 50      | 2         |
| Ⅲ型胎粪性腹膜炎             | 1  | 正常        | 1  | 1 例胎粪性腹膜炎(Ⅲ型)        | 1(-)         | 0       | 1         |
| 正常(肾盂扩张 7~10 mm)     | 5  | 正常        | 5  | 5 例正常                | -            | -       | -         |
| 轻度肾积水(肾盂扩张 10~15 mm) | 7  | 轻度肾积水     | 5  | 4 例正常, 1 例膀胱输尿管反流    | 1(+)/4(-)    | 25      | 2         |
|                      |    | 正常        | 2  | 1 例重复肾, 1 例出生后正常     | -            | -       | -         |
| 肾积水(肾盂扩张 >15 mm)     | 4  | 肾积水       | 3  | 3 例肾积水               | 1(-)         | -       | -         |
|                      |    | 输尿管梗阻     | 1  | 1 例输尿管梗阻             | 1(-)         | 0       | 1         |
| 异位肾                  | 3  | 异位肾       | 3  | 3 例异位肾               | 1(+)/1(-)    | 50      | 3         |
| 一侧肾缺如                | 2  | 一侧肾缺如     | 2  | 2 例肾缺如               | 2(+)         | 100     | 5         |
| 多囊肾                  | 4  | 多囊肾       | 4  | 出生后均证实               | 3(+)/1(-)    | 75      | 4         |
| 一侧肾发育不良              | 2  | 一侧肾发育不良   | 2  | 2 例均引产证实             | 2(+)         | 100     | 5         |
| 肾脏肿瘤                 | 1  | 肾上腺肿瘤 1 例 | 1  | 1 例肾上腺肿瘤             | 1(-)         | 0       | 1         |
| 卵巢囊肿                 | 5  | 卵巢囊肿      | 5  | 4 例卵巢囊肿, 2 例出生后正常    | 1(-)         | 0       | 1         |
| 脐尿管囊肿                | 2  | 脐尿管囊肿     | 2  | 2 例娩出后手术             | 1(-)         | 0       | 1         |
| 羊水少, 胸腹正常            | 14 | 胸腹正常      | 14 | 14 例胸腹正常             | -            | -       | -         |

表 2 胎儿胸腹部结构异常数、染色体异常发生率、SMS 的相互关系

| 胎儿结构<br>异常数 | 染色体检查结果(n=46) |      |      |      |       |     |    | 胎儿发生染色体<br>异常百分率/% | SMS<br>/分 |
|-------------|---------------|------|------|------|-------|-----|----|--------------------|-----------|
|             | 21三体          | 18三体 | 13三体 | 45XO | 47XXX | 微缺失 | 正常 |                    |           |
| 2           | 1             | 1    | -    | -    | 1     | 2   | 12 | 29.4               | 2         |
| 3           | 1             | 1    | 1    | -    | -     | 2   | 7  | 45.5               | 3         |
| 4           | 2             | 1    | 1    | 1    | 1     | -   | 4  | 60.0               | 4         |
| 5           | -             | 1    | 1    | 1    | 1     | -   | 1  | 80.0               | 6         |
| $\geq 6$    | -             | -    | 1    | 1    | -     | -   | 0  | 100.0              | $\geq 8$  |

### 2.3 3 种方式诊断结果与出生后随访或引产后尸检结果的比较

以随访结果为金标准,US 诊断的敏感度、特异度、阳性预测值、阴性预测值分别为 88.0%(44/50)、70.4%(19/27)、84.6%(44/52)、76.0%(19/25)(表 3);MRI 诊断的敏感度、特异度、阳性预测值、阴性预测值分别为 86.0%(43/50)、77.8%(21/27)、87.8%(43/49)、75.0%(21/28)(表 4);联合方案诊断的敏感度、特异度、阳性预测值、阴性预测值分别为 96.0%(48/50)、92.6%(25/27)、96.0%(48/50)、92.6%(25/27)(表 5)。

表 3 US 检查结果与出生后随访或引产后尸检人数结果对照

| 结果 | 阳性(或误诊) | 阴性(或漏诊) | 合计 |
|----|---------|---------|----|
| 阳性 | 44      | 6       | 50 |
| 阴性 | 8       | 19      | 27 |
| 合计 | 52      | 25      | 77 |

表 4 MRI 检查结果与出生后随访或引产后尸检人数结果对照

| 结果 | 阳性(或误诊) | 阴性(或漏诊) | 合计 |
|----|---------|---------|----|
| 阳性 | 43      | 7       | 50 |
| 阴性 | 6       | 21      | 27 |
| 合计 | 49      | 28      | 77 |

表 5 US 联合 MRI 检查结果与出生后随访或引产后尸检人数结果对照

| 结果 | 阳性(或误诊) | 阴性(或漏诊) | 合计 |
|----|---------|---------|----|
| 阳性 | 48      | 2       | 50 |
| 阴性 | 2       | 25      | 27 |
| 合计 | 50      | 27      | 77 |

### 2.4 ROC 曲线分析

以随访结果为金标准,US 的 ROC 曲线下面积为 0.792(图 1),MRI 的 ROC 曲线下面积为 0.819(图 2),联合诊断方案的 ROC 曲线下面积为 0.943(图 3)。联合诊断方案与单一 US 和单一 MRI 诊断比较,差异均有统计学意义(US vs. 联合诊断方案,  $Z=2.23$ ,  $P=0.026$ ; MRI vs. 联合诊断方案,  $Z=1.97$ ,  $P=0.049$ )。这一结果提示 US 联合 MRI 诊断的效能最高。

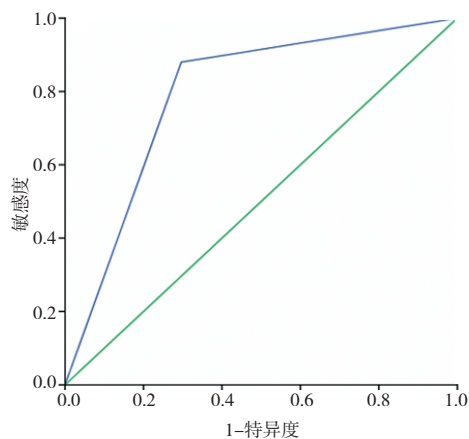


图 1 US 诊断胎儿胸腹部异常的 ROC 曲线

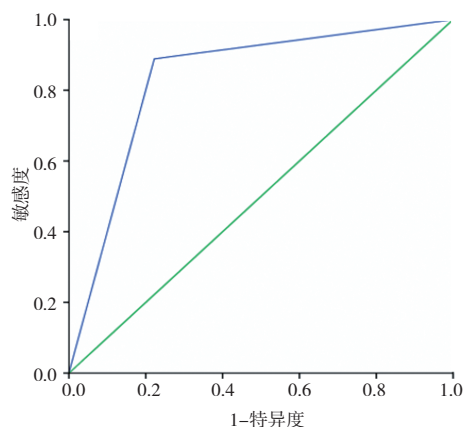


图 2 MRI 诊断胎儿胸腹部异常的 ROC 曲线

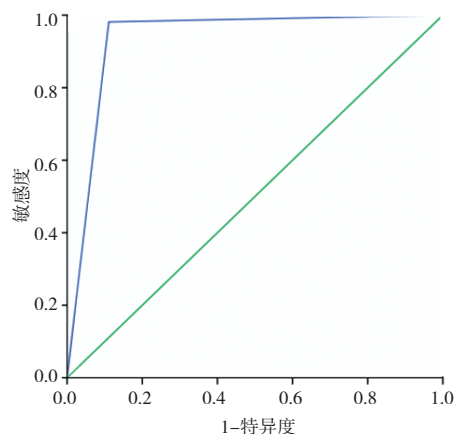


图 3 US+MRI 诊断胎儿胸腹部异常的 ROC 曲线

## 3 讨论

胎儿结构异常在产科检查中较为常见,正确的诊断对临床决策具有重要意义。US 检查是胎儿结构异常筛查的重要手段,但受胎儿与母体、机器分辨率、操作者技术等因素影响,往往会出现各种各样的漏诊或误诊<sup>[6]</sup>。随着 MRI 技术的大力发展,其在胎儿检查中取得了较大的进展<sup>[7]</sup>。但是,并未见文献对 US、MRI 联合应用的条件和优势进行深入研究<sup>[8-9]</sup>。本研究选取符合纳入标准的 77 例胸腹部异常胎儿作为研究对象,结合以染色体检查为基础的 SMS,深入探讨联合诊断与 SMS 的临床意义。

本研究选取的病例不包括胎儿心脏结构异常。有研究表明,US 在胎儿心脏结构异常筛查方面明显优于 MRI<sup>[10]</sup>,故就单纯心脏结构异常而申请 MRI 会诊的并不多见。因 MRI 检查费用昂贵,US 与 MRI 联合应用存在一定的应用限制。本研究中,羊水过少、肥胖、胎儿体位不当、排除肺发育不良、肿块性质来源不明等因素在临床 MRI 申请单中占比较高,

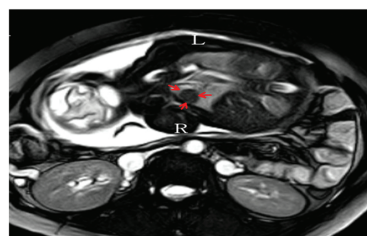
为 72.7%(56/77)。不难看出,US 应用的局限性是增加胎儿 MRI 检查的主要原因。

不论是 US 联合 MRI 还是 MRI,对胎儿结构异常的研究都是在产前 US 筛查的基础上再行 MRI 检查。本研究发现,US 联合 MRI 应用的指征主要有以下几个方面:①双侧肾缺如、肾发育不良、肺发育不良等致死性畸形引产前;②胸腹部肿瘤性质来源不明或需进行临床处置前;③严重闭锁或梗阻可能导致胎儿胃、肠、肾、肺等脏器发育障碍及功能异常;④胸腹部畸形存在染色体异常高风险需要经羊膜腔穿刺行染色体检查。为了作出更科学的临床决策,建议进一步 MRI 联合检查非常必要。

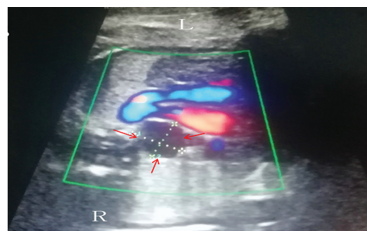
77 例病例中,羊水过少 19 例,其中胎儿肾缺如及肾发育不良各 2 例、肺发育不良 1 例。14 例胸腹部正常胎儿均伴有诸如宫内发育迟缓或神经系统、骨骼系统或心血管系统等方面的异常。当极度羊水过少时,需考虑 Potter 综合征、肺发育不良等一系列致死性畸形<sup>[11]</sup>。羊水量极度减少不利于胎儿的生长发育,给 US 检查带来困难。MRI 检查不受羊水限制,能够清晰显示胎儿泌尿系及肺部结构的信号变化<sup>[12-13]</sup>。

有研究认为,胎儿肺部发育情况与羊水量密切相关<sup>[14]</sup>。本研究中,要求排除肺发育不良 6 例,其中 3 例正常;US 诊断肺发育不良 1 例,MRI 检查后认为正常,出生后随访正常;MRI 诊断肺发育不良 2 例,因严重羊水过少,US 检查缺乏有效声窗对比而漏诊,但 MRI 检查能够观察到胎儿双肺信号异常及体积改变<sup>[15]</sup>,进而对肺部发育情况作出了准确评估。建议在今后的工作中加大胎儿肺成熟度的联合检查和评估,为临床决策提供准确依据<sup>[16]</sup>。

本研究中,肿块性质或来源不明 6 例,其中肺囊腺瘤 2 例,隔离肺、先天性膈疝、肾上腺肿瘤、肝肿瘤各 1 例。US 及 MRI 均能对肺囊腺瘤病变(图4)作出正确判断,其中 1 例确诊为肺囊腺瘤合并隔离肺,而 US 和 MRI 均漏诊,可能是因为此病例隔离肺血供来源于锁骨下动脉,因供血动脉较小,US 检查未能发现而漏诊,而 MRI 漏诊的原因可能与血管较小且其长轴不平行扫描轴线有关<sup>[17]</sup>。US 提示肾脏肿瘤 1 例,MRI 诊断为肾上腺肿瘤(图 5),引产后确诊为肾上腺肿瘤。当羊水过少时 US 对肾肿瘤及肾上腺肿瘤鉴别存在困难,而 MRI 通过 T1、T2 像能够区别肿瘤来源及性质<sup>[18]</sup>。

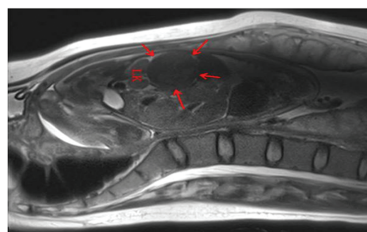


A. MRI 图像,T2WI 低信号



B. US 图像,囊性无回声区

图 4 胎儿右侧肺内囊腺瘤(大囊型,红色箭头所示)



A. MRI 图像



B. US 图像

图 5 胎儿左侧肾上腺肿瘤(红色箭头所示)

胎儿体位不当对腹壁异常、泌尿生殖系、消化道等的 US 检查均带来困难。本研究中,US 和 MRI 2 种检查腹壁异常 5 例,随访证实脐膨出 2 例、脐膨出伴腹裂 1 例、单纯腹裂 2 例。单一 US 检查漏诊 1 例腹裂,可能是因体位不当,裂口位于脐膨出的左侧未发现而漏诊;而单一 MRI 检查误诊 1 例脐膨出,可能是因脐带插入口偏向膨出物一侧而误诊。US 检查在单侧肾发育不良、单侧多囊肾诊断中准确率高,但在异位肾鉴别诊断中受胎儿体位不当、羊水量少等因素干扰往往会出现误诊或漏诊,MRI 检查可有效弥补上述不足。

肥胖对 US 检查影响广泛。由于声衰减较明显,胎儿很多组织结构显示不清晰,特别是细微结构方面难以辨别,因而漏诊或误诊时有发生。本研究中,

由于声衰减明显,2 例食道闭锁 US 仅提示胎儿胃泡未显示,而 MRI 在食道内微量羊水的衬托下发现食道闭锁段;十二指肠闭锁和肠梗阻的诊断中,US 也仅提示“双泡征”和肠管扩张,而 MRI 根据胎粪在 T1 呈高信号、T2 呈低信号,以及回肠低信号、空肠高信号等特点,能分辨肠管扩张下段梗阻或闭锁的位置,并能分辨空回肠结构<sup>[9]</sup>。尽管声衰减明显,但 US 还是发现 1 例Ⅲ型胎粪性腹膜炎,腹腔内积水不明显,腹壁、肠管壁及肠系膜广泛小钙化,而 MRI 对细小钙化不敏感,仅显示 T2 偏低信号而漏诊。US 与 MRI 对消化系病例均能作出异常判断,但在具体细节或性质判断方面,联合方案有明显的优势,并可作为疾病类型、闭锁或梗阻的分类提供线索。在泌尿生殖系方面,虽然 US 与 MRI 都能显示肾盂扩张、盆腔囊肿等异常改变,但阴性预测值都不高,可能是受母体激素影响所致,胎儿出生后卵巢囊肿消失,扩张的肾盂也恢复正常<sup>[20]</sup>。

有研究表明,染色体异常的风险度随着胎儿结构异常数量的增加而增加,多系统结构异常的风险明显高于单一系统结构异常的风险<sup>[21]</sup>。本研究显示,当 SMS $\geq 4$  分,染色体异常风险高达 60% 及以上;当 SMS $\geq 8$  分时,染色体异常风险为 100%。在 4~8 分区间内,SMS 每增加 1 分,染色体异常风险增加 10%。研究结果显示,当 4 分 $\leq$ SMS $< 10$  分时,建议临床进行染色体或基因检测;当 SMS $\geq 10$  分时,则建议临床终止妊娠。本研究提出的胎儿 SMS 观点,可以更简便、快捷地为临床决策提供直观的参考数据。因本研究观察数据有限,且并不是所有畸形均进行了染色体检查,有部分染色体阳性者结构畸形不一定严重,而部分结构畸形严重者其染色体检测为阴性,故评分会存在一定的偏倚。后续工作中需拓展检查范围、加大数据量。

综上所述,在胎儿染色体异常高风险、组织器官发育及功能障碍、致死性畸形引产前、肿瘤性质及来源不明、超声应用受限等情况下,需行 US 联合 MRI 检查进一步明确诊断。联合方案诊断胎儿胸腹部异常的敏感度为 96.0%、特异度为 92.6%、阳性预测值为 96.0%、阴性预测值为 92.6%,均明显高于单一 US 和单一 MRI 检查,这与吕海霞等<sup>[22]</sup>的研究结果一致。本研究分别绘制了 US、MRI 及二者联合 3 种诊断方法的 ROC 曲线,发现 US 联合 MRI 检查在胸腹部异常胎儿诊断中效能最优。准确的诊断和精确的评分,对临床决策具有重要指导意义。

## 参 考 文 献

- [1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 2 版. 北京:科学出版社, 2017: 896-899.
- [2] Ziech ML, Hummel TZ, Smets AM, et al. Accuracy of abdominal ultrasound and MRI for detection of Crohn disease and ulcerative colitis in children[J]. *Pediatr Radiol*, 2014, 44(11): 1370-1378.
- [3] 董素贞, 朱 铭. 胎儿和新生儿 MRI 检查适应证与禁忌证[J]. *中国医学计算机成像杂志*, 2014, 20(5): 435-437.
- [4] 吴 怡, 王彦林, 韩 旭, 等. 胎儿畸形与染色体异常的关系[J]. *中国实用妇科与产科杂志*, 2013, 29(10): 808-812.
- [5] Nicolaides KH. Turning the pyramid of prenatal care[J]. *Fetal Diagn Ther*, 2011, 29(3): 183-196.
- [6] 原志强, 福 林. 胎儿系统二维超声联合实时三维超声检查在孕中期单胎妊娠诊断胎儿手足畸形中的临床价值[J]. *内蒙古医科大学学报*, 2017, 39(2): 159-161.
- [7] 郭雯惠, 付 旷. MRI 在胎儿中枢神经系统应用进展[J]. *实用放射学杂志*, 2017, 33(2): 298-301.
- [8] 罗德清, 陈欣林, 朱 霞, 等. 产前超声和 MRI 在诊断胎儿畸形中的应用[J]. *中国医学影像技术*, 2016, 32(4): 586-590.
- [9] Manganaro L, Antonelli A, Bernardo S, et al. Highlights on MRI of the fetal body[J]. *Radiol Med*, 2018, 123(4): 271-285.
- [10] 周成礼, 衣晓明, 袁季兰, 等. 超声与 MRI 在胎儿心脏畸形筛查中的应用研究[J]. *临床超声医学杂志*, 2017, 19(8): 565-569.
- [11] 李宁宁, 季丽娜, 晁 爽, 等. 新生儿先天性肾脏和泌尿道畸形的超声筛查及随访[J]. *北京大学学报(医学版)*, 2019, 51(6): 1062-1066.
- [12] 刘 锋, 关 键, 刘树学, 等. 胎儿肺隔离症的 MRI 诊断[J]. *放射学实践*, 2014, 16(5): 560-563.
- [13] 王丽敏, 陈敏霞, 张江宇, 等. 产前超声与 MRI 诊断胎儿先天性肺囊腺瘤样畸形分型的准确性比较[J]. *实用医学杂志*, 2018, 34(5): 806-809.
- [14] 王晓莹, 蔡 雁. 水通道蛋白 1 蛋白和 mRNA 在羊水量异常的妊娠妇女胎盘及胎膜中的表达[J]. *中国妇幼保健*, 2014, 29(29): 4807-4811.
- [15] 周舒畅, 李志伟, 夏黎明, 等. 动态增强 MRI 在肺部结块病变中的诊断价值[J]. *放射学实践*, 2017, 32(4): 401-405.
- [16] 廖邦兴, 孔祥花, 张 南, 等. 终止妊娠的临床决策[J]. *海南医学*, 2012, 23(13): 116-120.
- [17] 李建华, 朱 霞, 陈欣林. 超声和 MRI 联合应用诊断胎儿胸部异常[J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2010, 7(2): 232-237.
- [18] 江肖松, 关 键, 林 玲, 等. 假囊肿型胎粪性腹膜炎的产前 MRI 和产后 CT 影像表现[J]. *中国医学影像技术*, 2016, 32(1): 104-108.
- [19] 陈忠泉, 胡莉莉, 周志厚. MRI 多序列检查在溃疡性结肠炎评估中的价值[J]. *医学影像学杂志*, 2016, 26(9): 1656-1658.
- [20] Matos APP, De Barros Duarte L, Castro PT, et al. Evaluation of the fetal abdomen by magnetic resonance imaging. Part 1: malformations of the abdominal cavity[J]. *Radiol Bras*, 2018, 51(2): 112-118.
- [21] 王咏梅, 曹 荔, 吴 云, 等. 胎儿超声结构畸形与染色体微阵列分析的相关性[J]. *中国医学影像学杂志*, 2017, 25(12): 919-922.
- [22] 吕海霞, 王艳艳, 刘晓光, 等. MRI 与三维超声在产前胎儿畸形筛查中的应用[J]. *中国 CT 和 MRI 杂志*, 2019, 17(3): 120-122.

(责任编辑:唐秋姗)