

妊娠早期胎儿小下颌畸形的声像图表现

温影红,甄朝炯,曹韵清,魏晏平

佛山市第一人民医院超声诊疗中心,广东 佛山 528000

【摘要】 目的 探讨鼻后三角切面下颌间隙在筛查妊娠早期胎儿小下颌畸形的应用价值。方法 选取 2014 年 1 月至 2018 年 5 月佛山市第一人民医院检查发现的 10 例 11~13⁺6 孕周小下颌畸形胎儿,分析其声像图特点。结果 10 例 11~13⁺6 孕周胎儿诊断为小下颌畸形。10 例胎儿颜面部正中矢状切面均显示下颌骨短小、颏后缩。8 例鼻后三角切面上显示下颌间隙消失,被骨性强回声取代;2 例为严重小下颌,鼻后三角切面未能显示下颌骨,也未能显示下颌间隙。6 例胎儿合并其他部位结构畸形。所有病例均经引产后证实。结论 观察鼻后三角切面下颌间隙有助于妊娠早期诊断胎儿小下颌畸形。

【关键词】 小下颌;妊娠早期;下颌间隙;鼻后三角;超声检查

【中图分类号】 R714.53 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1003—6350(2019)19—2542—03

Sonographic appearance of fetal micrognathia in early pregnancy. WEN Ying-hong, ZHEN Chao-jiong, CAO Yun-qing, WEI Yan-ping. Diagnostic & Treatment Center, the First People's Hospital of Foshan, Foshan 528000, Guangdong, CHINA

【Abstract】 Objective To explore the application value of the mandibular gap on the retranasal triangle section in screening fetal micrognathia during the first trimester. **Methods** The data of 10 fetuses during 11~13⁺6 gestational weeks diagnosed as micrognathia at the First People's Hospital of Foshan from January 2014 to May 2018 were reviewed, and their sonographic features were analyzed. **Results** A total of 10 fetuses during 11~13⁺6 weeks were diagnosed as micrognathia. The mid-sagittal section of the face of 10 fetuses showed short mandible and chin retraction. Eight cases showed that the mandibular gap disappeared on the retranasal triangle section and was replaced by a strong echo of the bone. Two case showed severe micrognathia, and their retranasal triangle section failed to show the mandible and failed to show the mandibular gap. Six of the fetuses also combined structural abnormalities in other parts. All cases were confirmed after induction of labor. **Conclusion** Observing the mandibular gap on the retranasal triangle section helps to diagnose micrognathia of the fetus during the first trimester.

【Key words】 Micrognathia; First trimester; Mandibular gap; Retranasal triangle; Ultrasonography

小下颌畸形是一种颌面部常见的先天畸形,主要特征为下颌骨短小、颏及下唇后缩,与多种染色体异常有关,产后患儿易出现急性呼吸窘迫。产前早期检出小下颌畸形、评估胎儿的预后,有助于选择妊娠结局。目前产前超声诊断小下颌畸形多靠主观目测法判断,往往依赖检查者的经验,缺少简单易行的客观指标,误诊、漏诊率高,妊娠早期诊断小下颌畸形更是难点及挑战。本研究回顾性分析我院近年来诊断的妊娠早期小下颌畸形胎儿的声像图特点,探讨鼻后三角切面观察下颌间隙在妊娠早期诊断小下颌的价值,为产前诊断提供依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性分析 2014 年 1 月至 2018 年 5 月在佛山市第一人民医院行 11~13⁺6 周胎儿颈项透明层(nuchal translucency, NT)筛查的 16 613 例孕妇的临床资料,其中妊娠早期超声诊断小下颌畸形胎儿

共 10 例,孕 12⁺1~13⁺6 周,平均(13±0.5)周,均为单胎妊娠。孕妇年龄 22~36 岁,平均(30±5)岁。

1.2 仪器与方法 应用 GE VolusonE8、GE Voluson S6 彩色多普勒超声仪器,选择经腹凸阵探头,探头频率 3.0~5.0 MHz。对就诊孕妇于妊娠早期(11~13⁺6 周)行胎儿结构筛查,测量胎儿颈项透明层厚度,按要求多切面、多角度观察胎儿颅脑、颜面部、四肢、心脏、腹壁、四肢及附属物情况。颜面部正中矢状切面观察有无下颌骨短小及颏后缩,将探头旋转 90°,稍微侧动探头,显示鼻后三角切面,观察下颌间隙情况,筛查是否存在胎儿结构畸形并存图。随访妊娠早期超声诊断为小下颌畸形的胎儿,分析小下颌畸形胎儿的声像图特点。

2 结果

2.1 随访情况 妊娠早期超声共诊断 10 例小下颌畸形胎儿(表 1),3 例胎儿中孕期复查超声证实小下

颌畸形。4 例胎儿颈项透明层增厚,6 例胎儿合并其他部位结构畸形,其中 1 例胎儿合并双侧侧脑室增宽、鼻骨未见显示;1 例胎儿合并脑膨出、脐膨出、海豹肢;1 例胎儿合并脑膨出;1 例胎儿前额低平、鼻骨未见显示;1 例胎儿妊娠早期检出一侧鼻骨未见显示、另一侧鼻骨呈点状,18 周复查显示胎儿鼻骨可见,但检出室间隔缺损,永存

左上腔静脉;1 例胎儿妊娠早期检出双侧脉络丛囊肿、鼻骨未见,17 周复查显示胎儿鼻骨未见、室间隔缺损、右手多指畸形。1 例胎儿 23 周复查羊水指数 246 mm。10 例胎儿均经引产证实存在小下颌畸形。5 例胎儿行染色体检查,1 例染色体正常,4 例染色体异常,均为三倍体畸形,其中 3 例为 18-三体,1 例为 13-三体。

表 1 10 例妊娠早期胎儿小下颌的情况

病例	孕妇年龄 (岁)	NT (mm)	鼻后三角切面下颌间隙超声表现	合并畸形	复查	染色体
1	34	2.2	下颌间隙消失	无		未检
2	33	1.1	下颌间隙消失	双侧侧脑室增宽、鼻骨未见		未检
3	23	1.4	下颌间隙消失	无	23 周,羊水多	未检
4	31	2.4	下颌间隙消失	脑膨出、脐膨出、海豹肢		未检
5	33	1.3	未能显示下颌骨	无		未检
6	22	3.5	下颌间隙消失	一侧鼻骨未见,一侧鼻骨呈点状	18 周,室间隔缺损,永存左上腔静脉	正常
7	36	5.8	下颌间隙消失	脑膜膨出		18-三体
8	34	2.2	下颌间隙消失	前额低平、鼻骨未见		18-三体
9	25	6.0	未能显示下颌骨	无		18-三体
10	29	3.0	下颌间隙消失	双侧脉络丛囊肿、鼻骨未见	17 周,鼻骨未见、室间隔缺损、右手多指畸形	13-三体

2.2 妊娠早期小下颌声像图特点 10 例胎儿颜面部正中矢状切面均显示下颌骨短小、后缩(图 1~图 3),失去正常的弧度。8 例胎儿鼻后三角切面显示下颌间隙消失,被骨性强回声取代(图 2);2 例胎儿下颌后缩严重,鼻后三角切面未能显示下颌骨,也未能显示下颌间隙(图 3)。



图 3 妊娠早期胎儿严重小下颌畸形超声表现

注:A,正中矢状切面显示下颌明显短小、后缩;B,鼻后三角切面不能显示下颌骨。



图 1 妊娠早期正常胎儿下颌超声表现

注:A,12⁺周,正中矢状切面显示上、下唇及颏行成的“S”形曲线;B,两侧的下颌骨体部间可见一低回声间隙,此为下颌间隙(箭头所示)。



图 2 妊娠早期胎儿小下颌畸形超声表现

注:A,12⁺周,正中矢状切面显示下颌短小、后缩,NT3.5,鼻骨呈点状;B,鼻后三角切面显示下颌间隙消失,一侧鼻骨未见显示,箭头示另一侧鼻骨呈点状。

3 讨论

小下颌畸形病因不明,可能与第一腮弓形成下颌骨的过程中受某些因素影响下颌骨发育所致^[1]。小下颌畸形胎儿常伴发其他部位异常,有研究表明 93% 小下颌畸形的患儿合并其他部位畸形^[2],产前检出小下颌畸形胎儿,应仔细观察其他部位情况,73% 小下颌畸形胎儿合并不同程度的腭裂,合并腭裂的小下颌畸形患儿易出现舌下垂,称 Pierre-Robin 序列征,发病率达 1 : 8 500。Pierre-Robin 序列征胎儿因舌下垂阻塞气道导致吞咽羊水困难,出现羊水进行性增多;产后患儿出现呼吸困难、喂养困难,其中呼吸困难是导致新生儿死亡的主要原因。本研究妊娠早期仅 6 例(60%)合并其他部位畸形,低于文献报道,估计与胎儿孕周小,某些畸形暂无法检出有关,2 例中孕期复查,发现心脏与肢体畸形。本组病例未检出合并腭裂的胎儿,与孕周小、胎儿腭骨难以观察有关。下颌畸形常与多种染色体异常有关,相关的遗传综合征包括

Pierre-Robin 序列征(小下颌、舌下垂、腭裂)、Treacher Collin 综合征(颌、面发育不良)、Seckel 综合征(鸟头状侏儒症)等^[1]。有文献报道小下颌畸形 60%~70% 合并染色体畸形^[1], 常为三倍体, 最常见为 18-三体^[4-5], 53% 的 18-三体胎儿合并小下颌畸形^[6]。本研究 5 例胎儿行染色体检查, 4 例染色体异常, 其中 3 例为 18-三体。小下颌畸形新生儿易出现呼吸窘迫、喂养困难和生长发育受限, 呼吸窘迫是小下颌患儿的主要死因, 病死率高, 有文献报道 54% 的患儿存在呼吸困难, 33% 的患儿存在喂养困难, 38% 的患儿存在生长发育迟缓^[2]。

因小下颌畸形常合并多部位畸形及染色体异常, 严重病例预后差, 故早期诊断、早期评估胎儿的预后, 有助于选择妊娠结局, 减少对孕妇的心理、生理造成的影响。目前, 妊娠中期(18~24 孕周)仍是筛查小下颌畸形的最佳时期, 多靠主观目测法判断下颌是否短小、后缩, 常依赖检查者的经验, 漏误诊率高^[7]; 有文献报道产前测量胎儿下颌骨长度, 有助于诊断小下颌畸形^[8], 但此切面采集困难, 且对胎位、孕周要求高。有学者提出各种指标评估下颌的发育, 如下颌纵径(FML)、下颌指数(JI)、下颌面部角度(IFA)^[9], 但操作复杂, 临床推广难、应用少。有学者提出应用三维超声检测下颌骨发育情况, 提高小下颌的诊断准确率, 但对检查仪器、胎儿体位要求高, 临床难以普及^[10]。孕 11 周时, 颜面部发育已基本完成, 随着妊娠早期 NT 结构筛查的普及检查仪器分辨率的提高, 妊娠早期筛查下颌畸形是可行的。PALADINI 等^[11]认为孕 11~13⁺ 周行 NT 结构筛查时应尽量观察胎儿下颌的情况, 常靠颜面部正中矢状面观察下颌情况, 亦缺乏简便、易行的客观指标。

2010 年 SEPULVEDA 等^[12]提出鼻后三角是妊娠 11~13⁺ 周快速筛查腭裂的可靠声像学标志, 鼻后三角由双侧上颌骨额突、原发腭及鼻骨组成, 位于胎儿鼻后方, 此切面可以观察胎儿原发腭、鼻骨发育情况, 是妊娠早期诊断原发腭裂、鼻骨发育不良的可靠切面。鼻后三角切面显示正常胎儿双侧的下颌骨体部间可见一低回声间隙, 此为下颌间隙, 其宽度与胎儿头臀长呈正相关^[13]。妊娠早期鼻后三角切面容易获得, 此切面也是 NT 筛查常规平面, 对检查者经验、操作手法要求较低。王传阳等^[14]指出妊娠早期正常胎儿鼻后三角切面下颌间隙的宽度随孕周增长而变宽。妊娠早期下颌间隙是评估下颌发育情况的一个有价值的指标, 2012 年 SEPULVEDA 等^[13]诊断 9 例妊娠早期小下颌畸形胎儿, 7 例胎儿鼻后三角切面显示下颌间隙消失、下颌间隙被骨性强回声取代; 2 例胎儿为严重小下颌, 鼻后三角切面下颌骨未见显示。本研究 10 例胎儿

在正中矢状切面测量 NT 时, 发现下颌骨短小、后缩, 鼻后三角切面下颌间隙情况与报道相符。正中矢状切面不仅能检测 NT 厚度, 还应观察胎儿下颌骨发育情况, 发现小下颌畸形的线索。鼻后三角切面观察下颌间隙, 应尽量使下颌间隙与入射声束垂直, 避免因回声失落影响下颌间隙的观察, 从而出现漏诊或误诊。

本组病例均经矢状切面加鼻后三角切面进行诊断, 为早期诊断小下颌提供了客观、简便有效的方法。妊娠早期矢状切面怀疑小下颌, 鼻后三角切面下颌间隙消失或下颌骨不显示有助诊断小下颌畸形胎儿, 避免主观性误差。本组病例数量有限, 需进一步扩大病例量探讨下颌间隙在诊断妊娠早期小下颌畸形的价值。

参考文献

- [1] TWINING P, MCHUGO JM, PILLING DW 著. 李胜利. 译. 胎儿产前诊断教程[M]. 2 版. 北京: 人民卫生出版社, 2011: 351.
- [2] VETTRAINO IM, LEE W, BRONSTEEN RA, et al. Clinical outcome of fetuses with sonographic diagnosis of isolated micrognathia [J]. *Obstet Gynecol*, 2003, 102(4): 801-805.
- [3] TWINING P, MCHUGOJM, PILLING DW. Text book of fetal Abnormalities [M]. 2nd, Elsevier Science Health Science div, 2009: 245-249.
- [4] BRONSHTEIN M, BLAZER S, ZALEL Y, et al. Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with pierrero bin sequence in early and mid pregnancy [J]. *Am J Obstet Gynecol*, 2005, 193(4): 1561-1564.
- [5] RAHMANI R, DIXON M, CHITAYAT D, et al. Otocephaly: prenatal sonographic diagnosis [J]. *J Ultrasound Med*, 1998, 17(9): 595-598.
- [6] BEOMELY B, ENACERRAF BR. Fetal micrognathia: associated anomalies and outcome [J]. *J Ultrasound Med*, 1994, 13(6): 529-533.
- [7] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京: 人民军医出版社, 2007: 455.
- [8] 姜立新, 吕国荣, 张丰明, 等. 超声检测胎儿下颌骨发育及其临床意义[J]. *中华超声影像学杂志*, 2002, 11(10): 613-615.
- [9] 钟静, 尹家宝, 吕瑾玉, 等. 三维彩超诊断胎儿小下颌畸形[J]. *武汉大学学报(医学版)*, 2014, 35(1): 131-134.
- [10] 杨姝, 蔡爱露, 辛忠秋, 等. 三维超声诊断胎儿小下颌畸形的价值[J]. *中国医学影像技术*, 2011, 27(11): 312-314.
- [11] PALADINI D. Fetal micrognathia: almost always anomalous finding [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2010, 35: 377-384.
- [12] SEPULVEDA W, WONG AE, MARTINEZ-TEN P, et al. Retronasal triangle: a sonographic landmark for the screening of cleft palate in the first trimester [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2010, 35(1): 7-13.
- [13] SEPULVEDA W, WONG AE, VINALS F, et al. Absent mandibular gap in the retronasal triangle view: a clue to the diagnosis of micrognathia in the first trimester [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2012, 39(2): 152-156.
- [14] 王传阳, 姜凡, 顾莉莉, 等. 超声观测妊娠 11~13⁺ 周与妊娠 22~24 周胎儿下颌间隙发育状况及其意义[J]. *安徽医药*, 2017, 21(4): 654-657.

(收稿日期: 2019-04-27)