

11~13⁺⁶周胎儿肢体-体壁综合症的产前超声图像特征^{*}

胡莎^{1,2} 罗红^{1,2} 何敏^{1,2}

(1. 四川大学华西第二医院超声科, 四川 成都 610041; 2. 四川大学出生缺陷与相关妇女儿童疾病教育部重点实验室, 四川 成都 610041)

【摘要】 目的 研究胎儿肢体-体壁综合征(LBWC)的超声图像特征,探讨产前超声在妊娠早期胎儿 LBWC 诊断中的价值。方法 回顾性分析 2018 年 8 月—2023 年 8 月我院 38 例产前早期(11~13⁺⁶周)诊断的胎儿 LBWC 的超声资料及随访结果,分析其超声特征,提出超声对此类疾病的诊断思路。结果 38 例胎儿 LBWC,脊柱发育异常 38 例(100.00%),不同程度胸腹裂 38 例(100.00%),肢体发育异常 13 例(34.21%),颅脑畸形 6 例(15.79%),颈部透明层增厚 12 例(31.58%),脐带异常 38 例(100.00%),单脐动脉 3 例(7.89%),脐带囊肿 1 例(2.64%)。结论 妊娠早期产前超声能尽早发现 LBWC,早期诊断对临床干预和妊娠决策具有重要的临床意义。

【关键词】 肢体-体壁综合征;胎儿;早期妊娠;超声

【中图分类号】 R445.1 **【文献标志码】** A **DOI:**10.3969/j.issn.1672-3511.2025.04.022

Analysis of characteristic features in ultrasound diagnosis of fetal limb body wall complex during 11-13⁺⁶ weeks

HU Sha^{1,2}, LUO Hong^{1,2}, HE Min^{1,2}

(1. Department of Ultrasound, West China Second University Hospital, Sichuan University, Chengdu 610041, China;

2. Key Laboratory of Birth Defects and Related Women and Children Diseases of Ministry of Education, Sichuan University, Chengdu 610041, China)

【Abstract】 **Objective** To investigate the ultrasonographic features of fetal limb-body wall syndrome (LBWC) and explore the value of prenatal ultrasound in the diagnosis of fetal LBWC syndrome during early pregnancy. **Methods** The ultrasonographic data and follow-up results of 38 cases of fetal LBWC diagnosed by prenatal ultrasound during early pregnancy (11-13⁺⁶ wk) were retrospectively analyzed, and their ultrasonographic characteristics were analyzed. **Results** Among the 38 fetuses with limb wall abnormalities, there were spinal dysplasia(38/38, 100.00%), varying degrees of thoracoschisis and gastroschisis (38/38, 100.00%), limb dysplasia in 13 cases (13/38, 34.21%), craniocerebral malformations in 5 cases Ultrasound diagnosis of fetal LBWC (6/38, 15.79%), thickening of the transparent layer of the neck in 12 cases (12/38, 31.58%), and umbilical cord abnormalities in 38 cases (38/38, 100.00%), single umbilical artery in 3 cases (3/38, 7.89%), cyst of umbilical cord in 1 case (1/38, 2.64%). **Conclusion** Prenatal ultrasound in early pregnancy can detect LBWC as early as possible, and correct prenatal evaluation provides important guidance value for pregnancy decision-making and early intervention.

【Key words】 Limb body wall complex; Fetus; Early pregnancy; Ultrasonography

肢体体壁综合征(Limb-body wall syndrome, LBWC)是由于前腹壁关闭失败所引起的一种复杂畸形,常为致死性^[1],其主要特征是胎儿前腹壁严重缺

损、明显的脊柱侧弯或脊柱裂、肢体畸形、颅面畸形和脐带异常(脐带短或缺失),早期诊断对临床干预和妊娠决策具有重要的临床意义^[2-4]。随着胎儿超声医学的快速发展,早期妊娠(11~13⁺⁶周)标准化产前超声检查得到广泛推广和应用^[3],能在早期及时诊断 LBWC。本研究回顾性分析 38 例妊娠早期诊断为 LBWC 的超声资料及引产后结果,探讨妊娠早期 LBWC 产前诊断的超声特征。

基金项目:2022 国家重点研发课题(2022YFC2703301)

通信作者:何敏, E-mail: hxcshemin@163.com

引用本文:胡莎,罗红,何敏. 11~13⁺⁶周胎儿肢体-体壁综合症的产前超声图像特征[J]. 西部医学, 2025, 37(4): 588-591. DOI:10.3969/j.issn.1672-3511.2025.04.022

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集 2018 年 8 月—2023 年 8 月于我院接受早期妊娠(11~13⁺6 周)胎儿颈部透明层(Nuchal translucency, NT)超声检查后,经引产检出并确诊的 LBWC 病例 38 例,均为单胎妊娠。孕妇年龄为 23~38 岁,平均年龄为 28 岁,平素月经规律,根据月经周期计算所有胎儿的胎龄。

1.2 仪器与方法 采用 GE voluson E8、Philips iu22、Aplio i800 彩色多普勒超声诊断仪,经腹部探头频率为 2.0~8.0 MHz,根据中国《产前超声筛查指南》的要求,告知孕妇早期妊娠产前超声筛查的适当胎龄、内容、目的、重要性和局限性并签署同意书。本研究将所有患者置仰卧位,检查胎儿数量、胎心、胎盘和羊水、胎儿主要生长参数和静脉频谱,于胎儿正中矢状面测量胎儿顶臀长及 NT 厚度,顶臀长取三次测量的平均值,NT 取三次测量的最大值,观察胎儿鼻骨。此外,需从胎儿头部开始,依次检查颅骨、侧脑室横切面、脐带腹壁入口横切面。如果发现胎儿腹壁或胸腹壁有缺陷,需仔细观察是否有异常回声肿块和肿块的大小、形状、结构回声,脊柱的生理弯曲率是否异常,四肢及脐带是否有异常等。

1.3 统计学分析 采用 SPSS 18.0 软件进行数据分析,对不同年龄组 LBWC 的检出率以(%)表示,采用 χ^2 检验进行比较,以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 孕妇一般情况 孕妇年龄为 23~38 岁,平均年龄为 28 岁,其中本次妊娠为体外授精-胚胎移植(In vitro fertilization-embryo transfer, IVF-ET)的孕妇 13 例,3 例孕妇有过自然流产史,2 例孕妇有过胎停史,3 例孕妇因胎儿发育异常有引产史,1 例孕妇确诊甲型流感。胎龄为 11~13⁺6 周,平均胎龄为 12⁺4 周。

2.2 胎儿 NT 测量 38 例 LBWC 胎儿均为单胎妊娠,NT 增厚(3.9 ± 0.9)mm 12 例,NT 正常(2.1 ± 0.4)mm 10 例,颈部淋巴水囊瘤(2.3 ± 1.1)cm 3 例,13 例无法测量。鼻骨清晰显示 26 例,静脉导管 a 波反向 4 例,a 波缺如 1 例,12 例未探及静脉导管频谱。

2.3 妊娠早期胎儿 LBWC 的产前超声图像特征 38 例 LBWC 胎儿的超声特征可总结如下:所有胎儿均有脊柱发育异常,不同程度胸腹裂及脐带异常 38 例,其中 13 例肢体发育异常,颅脑畸形 6 例,其中 2 例合并面部发育异常,1 例脐带囊肿;彩色多普勒显示 3 例胎儿为单脐动脉。见图 1、表 1。

2.4 染色体结果分析 本次研究中,共有 10 例患儿接受引产后基因检测,其中采用胎儿组织行染色体微阵列分析的 8 例,均提示未见明显异常,采用胎儿家

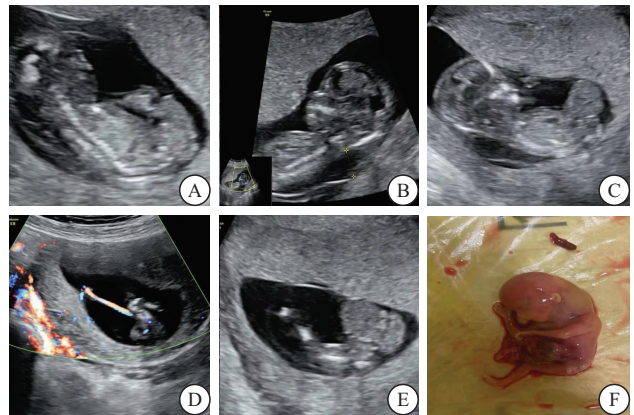


图 1 LBWC 的产前及引产后超声图像

Figure 1 Ultrasound and autopsy images of LBWC

注:A. 脊柱弯曲成角;B. NT 值增厚;C. 腹裂;D. 脐带短;E. 左下肢缺失;F. 胎儿产后证实肝、胃、肠管膨出,左下肢缺失。

表 1 胎儿肢体-体壁综合症的产前超声图像分析

Table 1 Analysis of characteristic features in ultrasound diagnosis of LBWC

| 超声异常 | 百分比(%) |
|--------------|-----------|
| 体壁缺陷 | |
| 腹裂 | 31(81.57) |
| 胸腹裂 | 7(18.43) |
| 脊柱 | |
| 弯曲成角 | 13(34.21) |
| 侧弯 | 8(21.05) |
| 椎体排列紊乱 | 5(13.16) |
| 骶尾部显示不清 | 4(10.52) |
| 扭转 | 5(13.16) |
| 前凸 | 2(5.27) |
| 脊柱裂 | 1(2.64) |
| 肢体 | |
| 肢体缺失 | 7(18.43) |
| 足内翻 | 2(5.27) |
| 双下肢屈曲 | 2(5.27) |
| 足内翻伴多趾 | 2(5.27) |
| 颅脑 | |
| 脑膨出 | 2(5.27) |
| 脑膜脑膨出 | 1(2.64) |
| 左侧脑室增宽 | 1(2.64) |
| 香蕉状小脑和后颅窝池消失 | 1(2.64) |
| 脐带 | |
| 短 | 33(86.84) |
| 缺如 | 5(13.16) |
| 其他 | |
| 单脐动脉 | 3(7.89) |
| 脐带囊肿 | 1(2.64) |

系全外显子测序分析 2 例,结果均未查见与受检者疾病表型相关的致病性或可能致病性变异。在已知夫妻双方染色体分析结果中有 1 例女性叶酸代谢基因 *MTHFR* 检测提示:*MTHFR* 基因 677C/T(qPCR)

CC 野生型, 1 例男性染色体筛查提示, 20 个细胞中计数观察到一个 14 号染色体倒位核型。

3 讨论

LBWC 是一种罕见的先天性疾病, 也称为体蒂异常, 以严重体壁缺损、脊柱发育异常、肢体异常及脐带过短或缺如为主要特征的复杂畸形组合, 流行病学调查显示发病率为 $1/14\ 000 \sim 1/31\ 000$ ^[5-7], 陈佩文等^[8]研究显示胎儿 LBWC 的发生率为 0.030%, 本研究发生率为 0.041%, 略高于上述研究, 其原因可能是纳入标准不同, 本研究只纳入了单胎孕妇。LBWC 确切的病因尚不清楚, 有研究表明妊娠早期(妊娠 4~6 周)血管破裂导致发育中的胚胎正常血液供应中断, 导致缺血、缺氧、出血性坏死和胚盘发育异常, 进而影响腹壁和胚胎外腔的闭合, 导致胎儿体壁缺损及胚外体腔持续存在^[2]。也有学者认为在早期羊膜破裂是导致 LBWC 的主要原因, 机械压力或羊膜带引起的早期羊膜破裂, 如破裂发生在胚胎尾端, 胚胎下半部分可从破口处进入胚外体腔, 使胎动受限, 从而造成脊柱畸形、腹壁缺损、脐带极短等严重畸形^[3]; 但 Paul 等^[9]对这一机制提出了质疑, 其报道了 1 例妊娠 10 周末发生羊膜腔破裂的完整 LBWC 病例。Bhat 等^[10]认为 LBWC 发病机制更倾向于胚胎发育的前 4 周胚胎异常折叠引起, 异常折叠的程度决定 LBWC 的表型。Sahinoglu 等^[11]认为, 由于 LBWC 畸形的复杂性, 上述致病机制均有可能, 从而导致 LBWC 出现不同的亚型。LBWC 多为散发, 无明确的遗传异质性, 且 LBWC 胎儿染色体大都正常, 但可有母体血清 AFP 升高^[3], 这与本研究的结果一致, 在本研究接受染色体检查的 10 例胎儿均未显示异常。LBWC 复发的风险很低, 且与父母的年龄或胎儿性别无显著相关^[12], 本研究显示 ≥ 35 岁与 < 35 岁孕妇之间 LBWC 的检出率无显著差异, 未发现高龄会增加 LBWC 风险。随着 IVF-ET 技术的发展, 越来越多的不孕人群选择接受胚胎移植术受孕, 现阶段尚无明确证据证明胚胎移植术会增加 LBWC 的风险^[13]。在本研究受试的 38 例孕妇中, 有 13 例孕妇是通过 IVF-ET 妊娠, 虽说在本研究中 IVF-ET 妊娠的对象较多, 但总体来说研究样本仍较少, 需进一步扩大样本量明确 IVF-ET 与 LBWC 之间是否存在相关性。

目前, 产前超声检查是筛查严重胎儿结构畸形最安全、最可靠的成像技术, 随着早孕(11~13⁺6 周)产前超声检查的广泛普及, 可发现许多严重的胎儿结构畸形, 妊娠早期胚外腔较大, 能清楚地显示胸/腹裂的程度以及向羊膜腔突出的胸腹腔脏器, 早期诊断 LBWC 比较容易^[14-16]。本研究有 13 例胎儿可以观察到下半

身或外翻的内脏位于胚外体腔内。国内文献报道 LBWC 最早的诊断孕周为 8 周^[13], 但由于孕周较小, 引产后的胎儿标本小, 组织容易破碎或自溶, 可能会导致无法获得明确的病理诊断支持^[8], 而本研究最早于妊娠 11⁺1 周诊断, 所有观察对象均得到病理支持。胎儿核磁共振能清晰显示胎儿的形态, 亦可作为胎儿 LBWC 的诊断方法之一, 但由于其使用成本高而未能成为常规检查手段^[14]。

胎儿 LBWC 超声表现^[17-24]: ①胸腹壁缺损合并内脏外翻是胎儿 LBWC 最具特征性也是最常见和最严重的畸形, 腹壁缺损多位于胎儿腹壁脐带插入口处, 缺损部位伴有异常的回声, 胎儿肝脏、胃泡、肠管、膀胱、心脏、肺脏等可突入胚外体腔。在本研究中, 最大的腹壁缺损出现在 12⁺1 周。②脊柱异常: 由于胎儿脐带异常(过短或缺失), 加之部分胎体固定胎动受限, 胎儿可自背侧向腹侧牵引, 从而导致脊柱不同程度的弯曲, 也可合并脊柱裂等。本研究中所有 38 例胎儿均有脊柱发育异常, 由于脊柱发育异常常导致胎儿处于屈曲或过度伸展状态, 难以获得产前超声筛查指南中测量顶臀长所需的正中矢状面, 因此无法准确通过超声确定胎儿的胎龄。在本研究中, 我们纳入的孕妇平素月经规律, 所有病例均按末次月经计算孕龄。③脐带异常: 超声表现为脐带过短或缺如, 可合并单脐动脉, 由于脐带过短或缺如, 常可见外翻的内脏固定于胎盘子面, 胎儿活动受限制。④其他异常: 包括肢体发育异常、颅脑颜面异常、NT 测值异常等, 在本研究中, 肢体发育异常表现为肢体发育不全或融合及足内翻。本研究 38 例病例中, 共有 5 例颅脑发育异常, 其中 2 例合并面部发育异常。有研究根据有无并发症、面部畸形, 将 LBWC 分为胎盘-颅面型和胎盘-腹壁型^[5]; 然而, Sahinoglu 等^[11]提出了一种新的表型分类, 将其分为三种类型, I 型是指颅面缺陷; II 型是指位于脐部以上的胃裂及大胸腹壁缺陷; III 型是指位于脐部以下的缺陷, 胸壁完好无损, 按这种分型, 本研究包括 I 型 2 例, II 型 6 例, III 型 30 例。研究报道约 70% LBWC 胎儿在孕 11~14 周时超声可检出 NT 值增厚^[12], 但本组资料仅有 31.6% 的病例存在 NT 增厚, 7.9% 的病例存在颈部淋巴水囊瘤, 10 例胎儿 NT 值属正常范围, 比例偏低, 考虑是 13 例胎儿因脊柱弯曲或颅脑发育异常而无法测量 NT 值导致。

胎儿 LBWC 应与其他前腹壁缺损如羊膜带综合症、脐膨出、腹裂、膀胱外翻和 Cantrell 五联症等相鉴别^[7, 14]。主要观察是否可见条索状的羊膜带回声及羊膜带缠绕所致收缩环, 腹壁缺损位置及大小, 有无合并其他异常等, LBWC 与 Cantrell 五联症在超声表现

中有许多相似之处,后者的超声表现为脐膨出、心脏异位、下胸骨缺损、膈肌缺损和心包缺损,但并不涉及脊柱和肢体发育异常,这是与 LBWC 区分的关键因素^[25]。本文与 Ye^[3]的研究相比所有胎儿均有脐带异常,这与 Bhat^[10]提出的胎儿 LBWC 的发生机制一致,与其他前腹壁缺损疾病相比,脐带短/无这一异常的表现属于 LBWC 比较特有的表现,胎儿在出现胸腹壁缺损、脊柱发育异常,如合并脐带异常可进一步佐证判断。

4 结论

LBWC 是一种致命的疾病,早期检测对其至关重要,检查时需与其他前腹壁缺损相关疾病进行鉴别,当产前超声发现胎儿胸腹壁缺损合并内脏外翻,同时伴有脊柱畸形、脐带过短或缺如时,应高度怀疑 LBWC。因此,早期妊娠超声可以有效诊断 LBWC,准确的产前评估对妊娠决策具有重要价值。

【参考文献】

- [1] ADELEKE O, GILL F, KRISHNAN R. Rare presentation of limb-body wall complex in a neonate: case report and review of literature[J]. *AJP Rep*, 2022, 12(1): e108-e112.
- [2] BOITOR-BORZA D, STAIU A, CONSTANTIN R, *et al.* First trimester sonographic diagnosis of limb-body wall defect associating both cephalic and thoraco-abdominal defects—a case report and literature update[J]. *Med Ultrason*, 2022, 24(2): 245-247.
- [3] YE C H, LI S, LING L. Analysis of characteristic features in ultrasound diagnosis of fetal limb body wall complex during 11-13⁺6 weeks[J]. *World J Clin Cases*, 2023, 11(19): 4544-4552.
- [4] 戴晴. 胎儿肢体-体壁综合症的产前超声诊断[J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2018, 15(5): 340-342.
- [5] GULCZYŃSKI J, ŚWIAŃKOWSKA-FREUND M, PALUCHOWSKI P, *et al.* Limb body wall complex - the history of the entity and presentation of our series of cases[J]. *Pol J Pathol*, 2019, 70(1): 33-41.
- [6] NAGASE H, OHYAMA M, YAMAMOTO M, *et al.* Prenatal ultrasonographic findings and fetal/neonatal outcomes of body stalk anomaly[J]. *Congenit Anom*, 2021, 61(4): 118-126.
- [7] 梁蓉, 李宁, 何冠南, 等. 产前超声诊断妊娠 11~13⁺6 周胎儿体蒂异常的应用价值[J]. *临床超声医学杂志*, 2021, 23(4): 309-312.
- [8] 陈佩文, 陈欣林, 杨小红, 等. 早孕期诊断胎儿体蒂异常超声与病理对照研究[J]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2016, 13(11): 835-839.
- [9] PAUL C, ZOSMER N, JURKOVIC D, *et al.* A case of body stalk anomaly at 10 weeks of gestation[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2001, 17(2): 157-159.
- [10] BHAT A, ILYAS M, DEV G. Prenatal sonographic diagnosis of limb-body wall complex: case series of a rare congenital anomaly[J]. *Radiol Case Rep*, 2016, 11(2): 116-120.
- [11] SAHINOGLU Z, ULUDOGAN M, ARIK H, *et al.* Prenatal ultrasonographical features of limb body wall complex: a review of etiopathogenesis and a new classification[J]. *Fetal Pediatr Pathol*, 2007, 26(3): 135-151.
- [12] 詹春仙, 何魁晖, 吴秋梅, 等. 胎儿体蒂异常的超声表现特征[J]. *中国超声医学杂志*, 2023, 39(3): 354-357.
- [13] 孙英姿, 吴丽萍, 金华, 等. 产前超声诊断胎儿肢体-体壁综合症的的价值[J]. *医学影像学杂志*, 2017, 27(6): 1147-1149.
- [14] 张小林, 王睿丽, 朱兆领, 等. 孕 11~13⁺6 周行超声检查对胎儿前腹壁畸形的诊断价值[J]. *中华实用诊断与治疗杂志*, 2019, 33(3): 268-271.
- [15] PAPPALARDO E, GULINO F A, ETTORE C, *et al.* Body Stalk Anomaly Complicated by Ectopia Cordis: First-Trimester Diagnosis of Two Cases Using 2- and 3-Dimensional Sonography[J]. *J Clin Med*, 2023, 12(5): 1896.
- [16] SHARMA S, AGGARWAL P. First trimester diagnosis of body stalk anomaly confirmed postnatally[J]. *J Obstet Gynaecol India*, 2021, 71(6): 643-645.
- [17] 王蕾, 丁艳, 王静. 彩色多普勒超声在不同孕周产前胎儿肢体畸形诊断中的应用价值[J]. *医学影像学杂志*, 2020, 30(11): 2060-2064.
- [18] 李宁, 阚艳敏, 王艺桦, 等. 产前超声诊断胎儿肢体-体壁综合征 1 例[J]. *临床超声医学杂志*, 2021, 23(10): 726.
- [19] 戴松, 李雪蕾, 穆仲平. 二维及三维超声联合诊断早孕期体蒂异常 1 例[J]. *中国临床医学影像杂志*, 2020, 31(7): 531-532.
- [20] BELLO O, AKINMOLADUN J. Prenatal sonographic diagnosis of limb body wall complex: a rare lethal fetal anomaly[J]. *Sahel Med J*, 2019, 22(4): 226.
- [21] BERGMAN J E H, BARIŠIĆ I, ADDOR M C, *et al.* Amniotic band syndrome and limb body wall complex in Europe 1980-2019[J]. *Am J Med Genet A*, 2023, 191(4): 995-1006.
- [22] CORTÉS-ENRÍQUEZ O D, TAPIA-FONSECA C V, TORRES-FUENTES M A, *et al.* Limb-body wall complex: literature review and case report[J]. *Birth Defects Res*, 2024, 116(3): e2322.
- [23] HADDOUT S, IKOUCH K, JALAL M, *et al.* A rare case of limb body wall complex [J]. *Radiol Case Rep*, 2022, 17(10): 4013-4017.
- [24] NARAYAN R, MEENA A, SARKAR R, *et al.* A Rare Case Report of Limb Body Wall Complex[J]. *Cureus*, 2024, 16(4): e59026.
- [25] 任莉, 李丽芳, 何晓琴. 彩色多普勒超声对孕早期胎儿前腹壁畸形的诊断应用研究[J]. *中国超声医学杂志*, 2022, 38(11): 1311-1314.

(收稿日期:2024-05-23;修回日期:2024-07-06;编辑:黎仕娟)