

# 胎儿脐带囊肿的产前超声诊断及其染色体核型分析

郭婧 荆俊鹏 卓玮园 李小妹 曾尚娟 黄海锋 韦玉琛 付春云

(广西壮族自治区妇幼保健院检验科,南宁市 530003,电子邮箱:guojingxxt@qq.com)

**【摘要】** 目的 探讨胎儿脐带囊肿的产前超声表现及遗传学核型分析情况。方法 对22例脐带囊肿胎儿的产前超声表现、遗传学核型分析结果进行分析。结果 22例脐带囊肿胎儿中,单纯脐带囊肿5例,合并其他部位畸形17例;遗传学核型分析检出染色体异常7例,其中18三体5例,21三体1例,3号染色体短臂缺失1例。7例核型分析阳性胎儿均引产,15例核型分析阴性胎儿,顺产4例,引产3例,失访8例。结论 产前超声检测和染色体核型分析可发现胎儿脐带囊肿及其可能伴随的染色体异常,对降低异常胎儿的出生率具有重要意义。

**【关键词】** 脐带囊肿;胎儿畸形;染色体;妊娠结局

**【中图分类号】** R 714.5 **【文献标识码】** B **【文章编号】** 0253-4304(2018)13-1493-03

**DOI:**10.11675/j.issn.0253-4304.2018.13.28

脐带囊肿是发生于脐带上的囊性包块,属产科罕见疾病。近年来,随着产前超声的普及和超声技术的发展,对脐带囊肿的诊断逐渐增多。孕早期脐带囊肿大多数是一过性的,暂无需特殊处理,而孕中晚期脐带囊肿,属高危妊娠,应行系统的胎儿超声检查,明确有无合并胎儿畸形,并需排除染色体异常。本研究对22例脐带囊肿胎儿的超声影像资料、遗传学染色体检测结果及妊娠结局进行分析,现报告如下。

## 1 资料与方法

1.1 临床资料 回顾性分析2014年1月至2017年6月在广西壮族自治区妇幼保健院行产前超声检查诊断为胎儿脐带囊肿的22例孕妇临床资料,其中单纯脐带囊肿5例,脐带囊肿合并胎儿其他异常17例;孕妇年龄23~37(28.6±3.7)岁。22例孕妇均进行染色体检查,检查时间为孕22~32(26.4±3.5)周。

### 1.2 方法

1.2.1 产前超声检查:采用奥地利GE Voluson E8型和荷兰Philips IU22彩色多普勒超声诊断仪,GE Voluson E8二维凸阵探头,频率为3.5~5.0 MHz或1~5 MHz,Philips IU22三维容积探头频率为2~6 MHz。孕妇取仰卧位,必要时取侧卧位。二维超声观察指标包括:侧脑室、丘脑、小脑切面,颜面部冠状切面,鼻骨矢状正中切面,眶间距切面,脊柱纵切面,四腔心、左右心室流出道观、三血管观,腹围切面,双肾横切面及纵切面,膀胱旁脐动脉切面,双上肢肱骨、尺桡骨、双下肢股骨、胫腓骨纵切面,羊水、脐带及胎盘情况。根据参考文献[1]标准诊断脐带囊肿及其他胎儿异常。

1.2.2 染色体核型分析:孕妇签署知情同意书后,在超声引导下经腹行羊水(孕16~22周)或脐血(孕≥22周)穿刺。将脐血接种于5 ml淋巴细胞培养液(广州迪拜生物医药有限公司),37℃培养72 h后进行常规染色体制备、G显带分析。无菌条件下接种羊水,37℃细胞培养6~7 d,按常规方法收获细胞、制片及核型分析。每例分5个核型,计数20个中期分裂相,嵌合体至少计数50个核型。使用MetaSystems染色体自动扫描分析系统(德国Zeiss公司),根据人类遗传学国际命名体制(International System for Human Cytogenetic Nomenclature 2009,ISCN2009)对染色体核型进行命名。

## 2 结果

2.1 产前超声检测脐带 脐带囊肿超声表现为圆形或不规则形囊性包块,边界清楚,囊内无回声,透声好,活动度与脐带一致。22例脐带囊肿胎儿中,单纯脐带囊肿5例,脐带囊肿合并其他部位畸形17例,其中心脏异常7例,骨骼及肢体异常8例,胎儿腹壁缺损2例。见表1。

2.2 核型分析 22例脐带囊肿胎儿检出染色体异常7例,阳性率为31.8%(7/22),均为脐带囊肿合并其他畸形胎儿,其中检出18三体5例,21三体1例,3号染色体短臂缺失1例。5例单纯脐带囊肿胎儿的染色体核型检测结果均为阴性。见表1。

2.3 妊娠结局 22例脐带囊肿胎儿中,顺产4例,引产10例,失访8例。4例顺产胎儿中有2例为单纯脐带囊肿,1例合并左肺囊腺瘤,1例合并羊水过多,产后新生儿外观均无异常。10例引产胎儿中,7例检出有染色体异常,3例超声均表现有明显胎儿畸形。见表1。

作者简介:郭婧(1988~),女,本科,检验技师,研究方向:常规化学检验。

通信作者:付春云(1985~),男,硕士,主管技师,研究方向:遗传学,电子邮箱:fuchunyun2008@sina.com。

表 1 22 例脐带囊肿胎儿的超声征象、核型分析及妊娠结局

编号	超声异常表现	孕周	核型	妊娠结局
1	脐带囊肿	25	46,XY	不详
2	脐带囊肿	27	46,XX	不详
3	脐带囊肿	27	46,XX	不详
4	脐带囊肿	28	46,XY	顺产
5	脐带囊肿	27	46,XY	顺产
6	脐带囊肿,左侧膈疝	25	46,XY	不详
7	脐带囊肿,胎儿左肺囊腺瘤	25	46,XX	顺产
8	脐带囊肿,宫内发育迟缓	27	46,XX	不详
9	脐带囊肿破裂,左小腿羊膜束带综合征,右足部分趾骨缺损,右手部分指骨缺失	24	46,XY	不详
10	脐带囊肿,轮状胎盘	32	46,XY	不详
11	脐带囊肿,胎儿右手六指		46,XX	不详
12	脐带囊肿,肺动脉闭锁,室间隔缺损,右肾缺如或发育不良待除外,脊柱骶尾部囊性包块,单脐动脉	24	46,XX	引产
13	脐带囊肿,胎儿腹壁缺损 2.1 cm,脐膨出,脊柱严重侧弯	26	46,XY	引产
14	脐带囊肿,羊水过多	28	46,XX	顺产
15	脐带囊肿,胎儿腹壁连续性中断 2.4 cm,脐膨出	28	46,XX	引产
16	脐带囊肿,脐膨出,室间隔缺损	27	46,XY,del (3)(p25.2)	引产
17	脐带囊肿,左心室两个强光斑,羊水偏多	26	47,XX,+21	引产
18	脐带囊肿,室间隔缺损,脐膨出,单脐动脉	25	47,XY,+18	引产
19	脐带囊肿,脐膨出,双手姿势异常,摇椅足可能,右侧脉络丛囊肿,室间隔缺损	23	47,XY,+18	引产
20	脐带囊肿,心内膜垫缺损,重叠指,单脐动脉	24	47,XY,+18	引产
21	脐带囊肿,全前脑待除外,室间隔缺损,左侧脉络丛囊肿,右手叠指,单脐动脉	26	47,XX,+18	引产
22	脐带囊肿,唇腭裂,草莓头,小下颌,透明隔腔增宽,右侧脉络膜囊肿,双侧外耳缺如,胆囊增大,胃泡偏小,双手重叠指,法洛氏四联症,羊水过多	22	47,XY,+18	引产

### 3 讨论

胎儿脐带外包羊膜,内有黏液性结缔组织、脐血管和退化的卵黄囊、尿囊遗迹,在发育过程中任何一个环节发生异常均会导致脐带病变。脐带囊肿可发生于脐带形成后的任何时期,是脐带的囊性包块病变,根据组织来源不同分为真性囊肿和假性囊肿两类。真性囊肿是胚胎原始结构的残留,如脐肠系膜管或尿囊管囊肿;假性囊肿是由包绕脐带的华通胶局部水肿或蜕变形成的囊腔内黏液,较真性囊肿更常见<sup>[2]</sup>。假性脐带囊肿在孕早期(7~13周)可能是一种正常现象,是由于脐带螺旋化和生理性中肠疝干扰脐带液体交换而产生,可随脐带螺旋化过程的结束和生理性中肠疝退回腹腔内而消失<sup>[3]</sup>,对这类孕妇应定期超声检查,观察囊肿变化和是否出现胎儿其他异常;对于孕中晚期的假性脐带囊肿,可能是由脐血管压力升高、华通胶液体积聚而形成,也可能是由于编码细胞外基质的某些成分在基因水平的改变,导致脐带华通胶液体积聚而形成<sup>[4]</sup>,因此脐带囊肿常合并染色体异常及脐膨出<sup>[5]</sup>。对于脐带囊肿未合并其他胎儿畸形、遗传学检测未见异常而考虑继续妊娠的孕妇,有可能由于囊肿压迫而导致胎儿血供减少或中

断,甚至死胎等严重后果<sup>[6]</sup>,因此妊娠期间应密切注意胎动、心率及脐血流频率,必要时终止妊娠。

脐带囊肿可合并胎儿多发畸形,合并心血管及神经系统畸形较为多见<sup>[7-9]</sup>。本文 22 例胎儿中,单纯脐带囊肿 5 例,脐带囊肿合并其他胎儿畸形 17 例,合并骨骼及肢体异常 8 例(36.4%)、心脏异常 7 例(31.8%)和腹壁缺损 2 例(9.0%),与其他学者研究结果略有差异<sup>[8-9]</sup>。5 例单纯脐带囊肿胎儿的染色体核型分析结果均为阴性;17 例脐带囊肿合并其他部分畸形胎儿中,有 7 例(41.2%)检出核型异常,提示单纯脐带囊肿胎儿的预后较好,与既往文献报道相符<sup>[7]</sup>。

染色体数目或结构异常可引起胎儿解剖结构的改变。20%以上的脐带囊肿合并染色体异常,以 18 三体异常最为常见<sup>[10]</sup>。本文 7 例染色体核型分析阳性胎儿中 18 三体异常 5 例(71.4%),21 三体异常 1 例(14.3%),3 号染色体短臂缺失 1 例(14.3%)。18 三体综合征又称爱德华综合征,因多伴神经系统损害,预后极差。18 三体引起的畸形包括中胚层发育异常(如心脏、骨骼及泌尿生殖系统),也可合并内、外胚层发育异常<sup>[11]</sup>。21 三体综合征又称 Down's 综合征、先天愚型等,是能导致严重智力低下和生长发育迟缓的染色体病,常伴多发畸形。

部分18三体及21三体胎儿的产前超声无异常表现,或是产前超声异常表现相对分散<sup>[12-13]</sup>,这提示我们即使在超声筛查时仅有单个超声软指标或轻度畸形,也需警惕胎儿染色体异常,综合具体情况考虑行胎儿染色体核型分析。

胎儿脐带囊肿提示可能存在胎儿染色体异常,应引起足够的重视。产前超声可直观检查脐带囊肿的位置、大小及合并的胎儿其他异常,并可随访胎儿发育情况,具有简便、无创、可重复的优势。胎儿染色体核型分析虽为有创检查,但能从基因层面发现胎儿异常,是诊断染色体病的金标准,是诊断多种胎儿异常不可替代的手段。因此对于脐带囊肿的孕妇应行系统的超声检查及遗传学检测以排除胎儿可能伴发其他结构畸形和染色体异常,这对降低异常胎儿出生率,对提高出生人口素质具有重要意义。

## 参 考 文 献

[1] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 北京:人民军医出版社,2004:551-552.

[2] 段 婧,王晨波,段丽娟. 产前超声诊断3例脐带囊肿[J]. 中国医学影像学杂志,2014,22(2):97-101.

[3] 沈小玲,陆志红,廖建梅,等. 产前超声诊断脐带囊肿的临床价值[J]. 辽宁医学院学报,2015,36(6):60-61,后插7.

[4] Ghezzi F, Raio L, Di Naro E, et al. Single and multiple umbilical cord cysts in early gestation: two different entities[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003, 21(3): 215-219.

[5] 刘满荣, 骆 峰, 施连东, 等. 产前超声检查诊断胎儿脐带囊肿及合并畸形的价值[J]. 微创医学, 2013, 8(3): 309-310, 313.

[6] 沈胜元, 刘秀萍. 多发性脐带囊肿致死胎的超声表现1例[J]. 中国超声诊断杂志, 2004, 5(6): 479.

[7] 韩 波, 王庆征, 胡新颖. 彩色多普勒产前诊断胎儿脐带囊肿的影像学分析(附一例报告与文献复习)[J]. 中国继续医学教育, 2014, 24(3): 65-66.

[8] 刘晓芳, 杨 昕, 张 蕊. 胎儿脐带囊肿的产前超声诊断及临床结局[J]. 贵州医科大学学报, 2016, 41(6): 735-737.

[9] 段明娟, 陈欣林, 黄君红. 产前超声诊断脐带囊肿[J]. 中国介入影像与治疗学, 2011(4): 288-290.

[10] Zangen R, Boldes R, Yaffe H, et al. Umbilical cord cysts in the second and third trimesters: significance and prenatal approach[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2010, 36(3): 296-301.

[11] Chuchracki M, Janiak J, Ziłkowska K, et al. Edwards syndrome--most frequent indications for genetic amniocentesis. Analysis of the last 5 years[J]. Przegl Lek, 2012, 69(10): 1007-1010.

[12] Karadzov-Orlic N, Egic A, Milovanovic Z, et al. Improved diagnostic accuracy by using secondary ultrasound markers in the first-trimester screening for trisomies 21, 18 and 13 and Turner syndrome[J]. Prenat Diagn, 2012, 32(7): 638-643.

[13] Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LC, et al. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2013, 41(3): 247-261.

(收稿日期:2018-02-05 修回日期:2018-05-02)

## ● 关于论文写作中的作者署名

《中华人民共和国著作权法》公布以来,已得到社会各界的广泛重视,作为医学科技期刊必须不折不扣地执行这部法律。但本刊在编辑、校对过程中,经常遇到作者要求更换姓名或调换排序的情况。编辑部认为作者署名是非常严肃的事情,为此将本刊对作者署名的有关要求重申如下。

1. 署名的意义:(1)标明论文的责任人,文责自负。(2)医学论文是医学科技成果的总结和记录,是作者辛勤劳动的成果和创造智慧的结晶,也是作者对医学事业作出的贡献,并以此获得社会的尊重和承认的客观指标,是应得的荣誉,也是论文版权归作者的一个声明。(3)作者署名便于编辑、读者与作者联系,沟通信息,互相探讨,共同提高。作者姓名在文题下按序排列,排序应在投稿时确定,在编排过程中不应再做更改。

2. 作者应具备下列条件:(1)参与选题和设计,或参与资料的分析 and 解释者。(2)起草或修改论文中关键性理论或其他主要内容者。(3)能对编辑部的修改意见进行核对和修改,在学术界进行答辩,并最终同意该文发表者。以上3条均需具备。仅参与获得资金或收集资料者不能列为作者,仅对科研小组进行一般管理者也不宜列为作者。其他对该研究有贡献者应列入致谢部分。在每篇文章的作者中需要确定1位能对该文全面负责的通信作者。通信作者应在投稿时确定,如在来稿中未特殊标明,则视第一作者为通信作者。第一作者与通信作者不是同一人时,在论文首页脚注通信作者姓名、单位及邮政编码。通信作者只列1位,由投稿者决定。