

## 产前超声常规筛查胎儿耳廓畸形的可行性研究

李玉兰 李伟 李春容 田小燕 杨霞

(宜昌市夷陵区妇幼保健院超声科 宜昌 443100)

**摘要:**目的:探讨孕20周-30周超声常规筛查胎儿耳廓可行性及对耳廓畸形的诊断价值。方法:回顾性分析筛查9699例胎儿中14例胎儿耳廓畸形的超声图像特征,并随访临床结果。结果:9699例胎儿中,耳廓异常共计14例,其中无耳畸形1例,小耳畸形4例,副耳3例,耳前皮赘6例,5例合并耳道闭锁。产前超声筛出的9例耳廓畸形引产或分娩后得到证实,无耳畸形1例,小耳畸形3例,副耳2例,耳前皮赘3例,其中引产4例均合并耳道闭锁。结论:产前超声筛查可以99.9%显示胎儿外耳廓,能筛查出胎儿耳廓严重畸形,产前超声筛查胎儿耳廓畸形有可行性。

**关键词:**产前超声;常规筛查;胎儿耳廓;畸形

随着产前超声医学技术的发展和诊断技术的不断提高,产前超声筛查已经从胎儿结构畸形逐渐筛查到胎儿微小结构异常。但胎儿外耳廓畸形尚未引起足够的重视,漏诊率极高,在所有漏诊的微小畸形病例中,外耳廓畸形所占比例居于前4位,其发生率约为18.8%,在出生后缺陷中高达首位<sup>[1]</sup>。作为微小畸形的一种,虽不危及生命,但严重外耳廓畸形常常合并耳道闭锁,给家庭及社会带来沉重的负担,孕期如果能明确诊断则有利于孕妇做出优生优育的选择。本文运用回顾性分析本院自2014年1月-2021年9月9699例产前超声筛查资料,外耳廓显示率可达99.99%,分析产前耳廓超声异常影像及产后证实的病例,旨在探讨产前超声常规筛查耳廓畸形的可行性和应用价值。

#### 资料与方法

##### 1. 研究对象

选择2014年1月至2022年4月9699例在本院行产前超声筛查的胎儿,孕妇年龄16~49岁,平均(28.7±4.2)岁;筛查孕周时间为20-24周、28-30周。

##### 2. 仪器与方法

采用GE-E10或GE-E8或GE-730pro或Philips iU Elite彩超仪,腹部凸阵探头及容积探头,频率3.5—5.0MHz,在胎儿结构筛查过程中,常规检查颅脑结构时对每一个胎儿双侧外耳廓进行多切面扫查,留存规范性耳廓的长轴(不测量大小)切面,纳入到质控检查中去。重点观察其形态、大小、位置,平均耗时11±5秒左右,疑异常或者低位耳时启动三维模式。

##### 3. 胎儿外耳超声扫查切面

超声扫查胎儿外耳廓分三个切面进行,(1)枕前位时外耳廓矢状面:第一步显示颈椎正中矢状切面向胎儿面部方向倾斜、向外侧摆动探头30-40度即可得到胎儿外耳廓矢状切面,可显示外耳廓呈清晰明亮的“C”型或“S”型回声,绝大部分呈“C”型。(2)耳廓横切:显示明亮的“C”型或“S”型外耳廓旋转90度轻轻摆动探头直到显示完整外耳廓,可以显示耳甲艇和耳甲腔;(3)胎儿头面部斜冠状切:显示下颌骨与颅骨之间的低回声即颞颌关节,颞颌关节与眼外侧颅骨缝处于同一水平,耳廓的上缘在颞颌关节上1/3处,怀疑低位耳时可以启动三维模式扫查更为直观。

若因胎方位因素使胎儿耳廓显示不清时,可轻轻推动胎体或改变孕妇体位以促使胎儿改变位置,若图像仍不满意,可嘱孕妇起床饮食、喝水活动半小时后再继续检查,直至双侧耳廓均清楚显示为止。

##### 4. 验证与随访

2014年6月至2022年4月共对9699例胎儿行产前超声筛查,当超声筛查中发现胎儿耳廓异常则留下影像资料,对在本院出生或引产的胎儿追踪随访,验证超声诊断耳廓符合性,同时对耳廓异常影像资料进行回顾性分析统计。

#### 结果

##### 1. 超声外耳廓的显示情况:

9699例双侧外耳廓显示率为99.9%。3例(0.03%)只能显示一侧外耳廓,分别是宫内发育迟缓症1例并羊水少,双肾发育不良1例,双胎1例。

##### 2. 超声诊断标准

(1)小耳畸形:表现为耳廓发育不全、形态明显异常,分3级,1级主要为耳廓小<sup>[2]</sup>,2级和3级合并主要为耳廓形态明显异常、残缺,伴有外耳道狭窄或闭锁;(2)低位耳:表现为耳廓位置明显下移,上缘平或者低于颞颌关节;(3)无耳畸形:表现为在该显示胎儿耳廓的地方无法探及耳廓,伴外耳道闭锁;(4)副耳:外耳廓耳屏前方见数目不一、大小不等的竹笋样,突起基底部宽窄不一,内有软骨结构;(5)耳前皮赘:外耳廓耳屏下方面颊部角外区域的竹笋样突起,可多发,大小不等,无软骨结构。

##### 3. 产后随访情况

9699例胎儿中,外耳廓异常共计14例,其中无耳畸形1例,小耳畸形4例,附耳3例,耳前皮赘6例。9例外耳道正常,5例合并耳道闭锁,其中4例小耳均合并一侧的耳道闭锁,1例无耳畸形合并耳道闭锁。2例合并其他结构异常,1例小耳畸形并低位耳合并双侧外耳道闭锁合并轻微的小下颌畸形伴羊水过多,1例无耳畸形合并左侧耳道闭锁合并脊柱侧弯,有2例耳道闭锁合并羊水过多。

##### 4. 产前超声筛查情况和临床验证结果

产前超声筛出9例耳廓畸形,在本院经引产或分娩后得到证实,分别是小耳畸形3例,无耳畸形1例,副耳2例,耳前皮赘3例。漏诊5例,漏诊率35.7%,小耳畸形1例,漏诊率20%,副耳1例,漏诊率33.3%,耳前皮赘3例,漏诊率50%,无耳畸形0例,

#### 讨论

耳廓畸形的病因不明,部分病例与遗传因素有关,也可能与妊娠早期病毒性感染、药物、辐射、环境污染和精神刺激等有关,在发育过程中发生障碍,导致耳廓的大小、形态和位置等方面发生变异以致出现畸形<sup>[3]</sup>。耳廓畸形的发生与胚胎发育过程中第1鳃沟及周围的第1、2鳃弓的异常发育有关<sup>[4]</sup>。耳廓的发育始于胚胎第6周,第1鳃沟发育形成外耳道,周围的第1、2鳃弓发生6个围绕外耳道口的耳丘,并融合形成耳廓雏形;胚胎第13~14周,位于颈上段的耳廓随着下颌骨的生长逐渐上升至两眼内眦水平以上,且位置固定;胚胎第20周,耳廓的解剖学特征与成人相似<sup>[5]</sup>。

耳廓根据大小、形态、位置等异常,可分为无耳、小耳、副耳、低位耳、耳前皮赘等。而副耳可发生在耳发育过程中移动路线的任何位置,故有学者认为耳前皮赘也是副耳<sup>[6]</sup>。出生后根据基底部及其内软骨成分来诊断,宫内副耳和耳前皮赘不易区分。副耳、大耳、招风耳、猿耳这类畸形,属轻微的耳廓畸形,可手术矫正,预后较好,对患儿正常生存无影响。但严重的耳廓畸形虽不致死,对听觉及语言学习可造成不

同程度影响,给患儿及家庭带来巨大伤害,还易并发其它严重的结构异常及染色体异常,预后极差<sup>[7]</sup>。超声虽不能检出胎儿耳道闭锁,但耳道闭锁常常合并严重外耳廓畸形。本文主要讨论产前超声常规筛查胎儿外耳廓,来评判能否筛查出胎儿耳廓严重畸形至耳道闭锁。胎儿严重耳廓畸形包括无耳畸形、小耳畸形、低位耳等<sup>[8]</sup>。

无耳畸形表现在该显示胎儿耳廓的地方无法探及外耳廓,伴外耳道闭锁。超声反复多次扫查均没有显示耳廓可以诊断外耳廓缺失,本文1例复核4次均未显示耳廓,引产后证实左耳缺失,同时伴有2个胸椎半椎体。

小耳畸形表现为耳廓发育不全、形态不规则,常伴外耳道闭锁及中耳畸形;在超声图像上,则表现为正常耳形态消失,代之为团状、点状或形态明显畸形的软组织回声。先天性小耳畸形国外发病率为十万分之8~17,国内发病率约万分之5<sup>[9]</sup>。小耳一般可分为3级:第1级:耳廓小于正常,但各部尚可辨认;外耳道存在或部分闭锁,鼓膜存在,听力正常,本级病变主要在外耳。第2级:耳廓呈条索状突起,相当于耳轮,外耳道闭锁,鼓膜未发育,锤骨发育不全或未发育。第3级:耳廓残缺,仅有不规则的突起,外耳道闭锁,鼓膜未发育,听骨链畸形或未发育,内耳功能障碍,此级病变除发生于外耳、中耳外,主要为内耳功能障碍<sup>[10]</sup>。第2级和第3级均有外耳廓的异常,而且合并耳道闭锁,超声主要是将第2级和第3级的小耳畸形筛查出来才有临床意义。正常的外耳廓均可显示耳甲艇和耳甲腔为无回声区,由于耳廓形态不规则,操作者测量耳廓的大小来诊断小耳,准确率很难把握,本研究认为如果耳甲艇和耳甲腔不能显示,应该仔细检查排除有无小耳的可能,查阅国内外文献均无这方面的报道。本文统计小耳畸形发病率约万分之4.1,比国内万分之5略偏低,主要因为我们是基层医院统计又局限在本院,另一方面第1级小耳没有功能异常,产科可能没有上报,但耳道闭锁的发病率约万分之5.15。

低位耳表现为耳廓位置明显下移,上缘与肩部距离明显缩短,上界低于两眼内眦水平连线。通过观察耳廓上缘与胎头侧面颅骨颞顶缝的水平进行判断<sup>[11]</sup>。本研究发现头面部斜冠状切显示颞颌关节呈一条低回声带,耳廓的上缘在颞颌关节上1/3处,如果耳廓上缘低于颞颌关节就要考虑低位耳,这样方法更直观一些,查阅国内外文献均无这方面的报道,颞颌关节有望成为评估低位耳的指标可能,有待进一步研究。

2013年4月本院出生了1例右耳耳廓缺失合并右耳耳道闭锁的新生儿,引起了笔者高度重视,并认为孕期观察胎儿耳廓具有重要意义。并在此后产前筛查过程中总结耳廓声像图特征:正常耳廓上缘与眼外侧颅骨缝处于同一水平,左右两侧对称,大小基本相等,呈“C”型或“S”型的强回声界限<sup>[12]</sup>,大多呈“C”型。自2014年1月开始将耳廓纳入到20~24周系统筛查,28~30周的小筛查必检项目中,对存图要求更为规范。在产筛的过程中,99.9%的胎儿可以在短时间内显示耳廓。经过不断学习和经验积累,历经8年,本组资料14例耳廓畸形胎儿中,9例经产前超声筛查,5例合并耳道闭锁,2例只有单纯的羊水过多,也有作者有相应的报道<sup>[13]</sup>,1例合并轻微的小下颌畸形并羊水过多,1例无耳畸形羊水正常但合并2个胸椎的半椎体,因超声发现共引产4例均合并耳道闭锁。上述病例在产前行无创DNA检查,均未发现异常,但遗憾的是由于经济等原因均未做羊水穿刺进行染色体核型检查。

耳廓畸形产前检出率的提高需要选择合适的超声筛查时间,目前认为产前超声筛查胎儿畸形的最佳时期是中孕阶段<sup>[14]</sup>,耳廓的显示可能受胎盘、羊水、胎方位、孕妇腹壁厚度等因素的影响,更受超声医师的操作规范和经验的影响。通过本研究筛查外耳廓严重畸形最佳孕周是20~30周。筛查过早不能确定诊断反而增加了孕妇经济和心里的负担,筛查太晚不利于孕妇决策。20~30周具有羊水量较多,胎动更活跃,胎

方位相对不固定的优势,可更好显示胎儿耳廓,对小耳畸形、低位耳及无耳畸形的诊断准确率高。本院1例小耳畸形合并耳道闭锁误诊最主要的原因是产筛医生经验不足。现由专职医生进行产前筛查,对严重耳廓畸形均能准确诊断,但副耳、耳前皮赘的产前诊断符合率低,漏诊比例较高。原因是副耳和耳前皮赘影响不大,没有仔细去扫查。常规快速筛查主要是一个矢状面,发现有异常再进行横切面及其他补充切面。孕28周如果发现单纯的羊水过多一定要仔细筛查耳廓有无异常,有2个外耳廓严重畸形合并耳道闭锁均在本阶段发现。

先天性耳廓畸形的产前筛查检出率很低、漏诊率高,主要是超声检查对外耳的筛查不在2012年卫生部的《产前超声检查指南》要求范围内<sup>[15]</sup>,但产前超声检查过程中99.9%以上的胎儿耳廓能显示清楚,回顾分析发现5例耳道闭锁均合并外耳严重的异常,超声对耳廓严重的畸形——无耳畸形的诊断准确率最高,能够有效筛出80%的耳廓严重畸形。而超声检查是一种无创、廉价、便捷、可重复、有效的检查方法,适用于孕期的各阶段,特别是具有高危因素的孕妇,本研究认为将胎儿耳廓畸形纳入产前超声常规筛查是可行的。

#### 结论

产前超声可以99.9%显示胎儿耳廓,能筛查出严重的胎儿外耳廓畸形。把产前胎儿耳廓畸形的检查作为超声常规筛查具有可行性,从而可减少严重耳廓畸形儿的出生,有利于优生优育。

#### 参考文献:

- [1]吴琼,张冬梅,周琪,等.产前超声诊断胎儿外耳畸形的价值探讨[J].临床超声医学杂志,2009,11(10):703-704.
- [2]田勇泉.耳鼻咽喉头颈外科学[M].人民卫生出版社,2017:282.
- [3]陈梦华,王慧芳.胎儿耳廓畸形产前超声诊断的研究进展[J].中国产前诊断杂志(电子版),2014,6(2):30-33.
- [4]周巧兰,王凤兰,董建敏,等.胎儿外耳的产前超声观察[J].中国临床医学影像杂志,2017,2(28):127-129.
- [5]翟所强.耳病学[M].北京:北京科学技术出版社,2003:1-2.
- [6]范志明,杜鹃,刘慧敏,等.一个中国汉族先天性附耳表型致病基因的定位研究[J].北京口腔医学,2010,18(5):249-252.
- [7]杜琼芳,王小红,产前超声检查诊断胎儿耳廓畸形及预后的评估[J].西南医科大学学报,2017,40(5):501-504.
- [8]李胜利.胎儿畸形产前超声诊断学[M].科学出版社,2017:771.
- [9]王利娜.43例先天性小耳畸形全耳再造术护理分析[J].实用临床医药杂志,2016,20(6):174-175.
- [10]黄选兆,汪吉宝.实用耳鼻咽喉科学[M].人民卫生出版社,1998:66-68.
- [11]孙聪欣,张素娥,梁丽华,等.实时三维超声显像对胎儿耳位的观察[J].河北医药,2010,32(12):1582.
- [12]廖林,魏俊,罗友,等.超声检查对胎儿小颌畸形的诊断评价[J].中国超声医学杂志,2016,32(3):278-280.
- [13]陈绍琦,李雪影,胎儿耳廓畸形的产前超声诊断研究[J].中华医学超声(电子版),2017,5(14):373-378.
- [14]孟华,江玉新.21.3体胎儿中孕期检出[J].中国医学影像技术,2002,18(10):1053-1055.
- [15]杜琼芳,王小红,产前超声检查诊断胎儿耳廓畸形及预后的评估[J].西南医科大学学报,2017,40(5):501-504.

作者简介:李玉兰(1971-),女,湖北宜昌人,副主任医师,大学本科,从事超声诊断专业。

通讯作者:李伟