

早孕期连续顺序追踪法超声筛查胎儿骨骼肢体畸形的诊断价值

董结兰¹, 檀永攀¹, 周培¹, 王露芳¹, 邵世娇¹,
王幸幸¹, 刘华艳¹, 尹洪宁^{2*}

(1.河北省石家庄市第四医院超声科,河北石家庄 050011;2.河北医科大学第二医院心脏超声科,河北石家庄 050000)

[摘要] 目的 探讨早孕期连续顺序追踪法超声筛查胎儿骨骼肢体畸形的诊断价值。方法 回顾性分析2023年1月1日—12月31日河北省石家庄市第四医院收治的早孕期胎儿20 865例的超声资料,采用连续顺序追踪法检查胎儿肢体,依据国际妇产科超声学会(International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, ISUOG)指南测量胎儿颈项透明层(nuchal translucency, NT),以头臀长对应第95百分位为增厚阈值,所有胎儿均随访至妊娠结束。结果 胎儿骨骼肢体畸形:检出22例(0.105%),其中单胎21例,双胎1例;体外受精—胚胎移植(in vitro fertilization-embryo transfer, IVF-ET)3例,自然受孕19例。上肢/手异常12例(54.545%),下肢/足异常9例(40.909%),四肢发育异常1例(4.546%);合并症情况:单纯肢体畸形6例(27.273%),合并其他系统异常16例(72.727%,以循环系统、中枢神经系统、泌尿系统为主);体蒂异常3例,羊膜束带综合征1例。20例因严重畸形引产,2例复查胎死宫内。结论 连续顺序追踪法超声筛查可在早孕期有效诊断胎儿严重骨骼肢体畸形(如肢体缺如、姿势固定及形态显著异常)。

[关键词] 肢体畸形;超声筛查;连续顺序追踪法 doi:10.3969/j.issn.1007-3205.2025.10.010

[中图分类号] R682.1 **[文献标志码]** A **[文章编号]** 1007-3205(2025)10-1183-07

Diagnostic value of sequential segmental approach in ultrasound screening for fetal skeletal limb deformities in early pregnancy in the first trimester

DONG Jie-lan¹, TAN Yong-pan¹, ZHOU Pei¹, WANG Lu-fang¹, SHAO Shi-jiao¹,
WANG Xing-xing¹, LIU Hua-yan¹, YIN Hong-ning^{2*}

(1. Department of Ultrasound, the Fourth Hospital of Shijiazhuang City, Hebei Province, Shijiazhuang 050011, China; 2. Department of Echocardiography, the Second Hospital of Hebei Medical University, Shijiazhuang 050000, China)

[Abstract] **Objective** To explore the diagnostic value of sequential segmental approach in ultrasound screening for fetal skeletal limb deformities in the first trimester. **Methods** A retrospective analysis was conducted on ultrasound data from 20 865 first-trimester fetuses examined at the Fourth Hospital of Shijiazhuang City, Hebei Province, between January 1 and December 31, 2023. Fetal limbs were examined via sequential segmental approach. Fetal nuchal translucency (NT) was measured in accordance with the guidelines of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology (ISUOG), with the 95th percentile for crown-rump length as the threshold for increased NT. All fetuses were followed up until the end of pregnancy. **Results** A total of 22 cases of fetal skeletal limb deformities were detected (prevalence:

[收稿日期]2025-08-08

[基金项目]河北省医学科学研究课题计划(20251116)

[作者简介]董结兰(1990—),女,河北石家庄人,河北省石家庄

市第四医院主治医师,医学学士,从事妇产科超声诊断研究。

* 通信作者。E-mail:27700184@hebm.u.edu.cn

0.105%)。Among these, 21 were singletons and 1 was from a twin pregnancy; 3 cases were conceived via in vitro fertilization and embryo transfer (IVF-ET), and 19 were conceived naturally. Deformities included upper limb/hand anomalies in 12 cases (54.545%), lower limb/foot anomalies in 9 cases (40.909%), and limb development abnormalities in 1 case (4.546%). Regarding comorbidities, isolated limb deformities were found in 6 cases (27.273%), while 16 cases (72.727%) were associated with other system abnormalities, primarily involving the circulatory, central nervous, and urinary systems. Specific conditions included 3 cases of body stalk anomaly and 1 case of amniotic band syndrome. Pregnancy termination was performed due to severe malformations in 20 cases, and 2 cases resulted in intrauterine fetal demise upon follow-up. **Conclusion** Sequential segmental approach in ultrasound screening can effectively diagnose severe fetal skeletal limb malformations, such as limb absence, fixed posture, and significant morphological abnormalities, in the first trimester.

[Key words] limb deformity; ultrasonography; sequential segmental approach

胎儿骨骼肢体畸形是指在胚胎发育过程中,受多种因素影响导致骨骼系统和(或)肢体在形态、大小、数量等方面出现结构性异常的一类疾病。其致病机制复杂,涉及多因素交互作用,临床发生率约为1.31%^[1]。目前已知的主要致畸因素包括:①环境因素,如外源性致畸物(沙利度胺、维甲酸等药物史^[2]、污染物暴露);②遗传性疾病,如 Holt-Oram 综合征^[3]、短肋-多指综合征^[4]等;③母体代谢紊乱,如妊娠期糖尿病;④病毒感染^[5]。此类畸形不仅导致肢体功能障碍,还可能引发继发性骨骼系统代偿改变。例如,下肢畸形患儿可继发骨盆倾斜,部分进展为脊柱侧弯,长期生物力学异常还可导致早期关节退变。随着国家生育政策的调整,多胎生育人数逐渐增加,高危妊娠孕妇比例上升,不仅对孕妇健康构成威胁,也对胎儿的安全与发育带来显著影响^[6-7]。因此,早期开展孕期保健检查,筛查母儿高危因素及胎儿畸形,对保障母儿安全具有重要意义。传统中孕期筛查存在诊断窗口滞后等问题^[8],而在早孕期进行胎儿肢体畸形筛查,有助于更早发现异常,为临床干预争取时间,减轻孕妇身心负担。本研究通过产前超声检查,系统评估早孕期胎儿肢体发育状态,探讨连续顺序追踪法在诊断胎儿肢体畸形中的价值,以期为临床决策提供影像学依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性收集 2023 年 1 月 1 日—12 月 31 日于河北省石家庄市第四医院接受早孕期胎儿颈项透明层(nuchal translucency, NT)检查且具有完整分娩结局的孕妇 20 388 例的临床资料,其中单胎妊娠 19 916 例,双胎妊娠 467 例,三胎妊娠 5 例,共纳入胎儿 20 865 例,孕妇年龄 15~51 岁,平

均(30.229±4.106)岁,胎儿孕周范围 11⁺³~13⁺⁶周。纳入标准:①在本院定期完成产前检查;②研究对象有完整随访资料;③首次超声检查时妊娠<14 周。排除标准:①信息不全,例如失访、影像资料缺失等;②因孕妇因素(如腹壁过厚)导致 NT 图像不符合国际妇产科超声学会(International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, ISUOG)早孕期筛查指南标准者;③急慢性感染性疾病和明确致畸物暴露史等中途退出研究者。

本研究经医院医学伦理委员会批准通过(伦理审批号:20240044)。

1.2 仪器与方法 采用 GE Voluson E8、三星 HS70A 和三星 WS80A 彩色多普勒超声诊断仪,使用经腹凸阵探头对宫内胎儿进行检查,探头频率范围为 1~7 MHz,三维容积探头频率 5~9 MHz。常规采用经腹超声检查,当所获取的图像质量不佳时辅以经阴道超声检查(探头频率为 3~12 MHz)。所有胎儿均采用连续顺序追踪法对胎儿肢体逐一进行超声检查。

1.2.1 上肢连续顺序追踪法超声检查 横切胸腔,显示背部肩胛骨后,声束平面沿肩胛骨肩峰方向追踪显示胎儿肱骨长轴切面,然后沿着上肢的自然伸展方向追踪显示出前臂尺、桡骨纵切面,并移向手部,显示手的冠状切面,观察手的姿势及其与前臂的位置关系。

1.2.2 下肢连续顺序追踪法超声检查 横切盆腔,显示髌骨,沿一侧髌骨寻找该侧股骨长轴切面,再沿着下肢的自然伸展方向追踪显示胫、腓骨长轴切面,并移向足部,显示足底平面,观察足的形态及足与小腿的位置关系。

按照 ISUOG 早孕期筛查指南标准,规范测量

NT值,结合头臀长与NT厚度的关系曲线,NT厚度随着胎儿头臀长的增加而增厚^[9],两者呈正相关^[10],本研究采用胎儿头臀长对应的第95百分位作为NT增厚阈值。

本研究严格遵循产前超声诊断规范,质量控制措施包括:(1)所有参与研究的超声医师均持有国家级产前超声筛查资质证书,且具有5年以上胎儿系统超声筛查经验;(2)针对筛查发现的阳性病例,实施双医师会诊复核制度,由副主任医师或以上职称专家进行二次确认;(3)建立标准化随访体系,完成全程追踪,①随访实施,通过电子病历系统动态监测结合电话访谈(1次/4周),系统记录胎儿宫内发育异常转归及出生缺陷结局;②结果验证,所有引产胎儿及活产但超声提示或怀疑异常的新生儿均由产科专科查体,部分实施X线摄片检查,重点对比产前超声诊断与产后大体标本在解剖结构特征、病变部位及伴发畸形等方面的符合情况。

2 结果

2.1 一般情况 早孕期超声在20 865例胎儿中共检出胎儿骨骼肢体畸形22例(0.105%)。22例胎儿中单胎21例,双胎1例;体外受精-胚胎移植(in vitro fertilization-embryo transfer, IVF-ET)3例,自然受孕19例。畸形类型分布:上肢/手异常12例(54.545%),下肢/足异常9例(40.909%),四肢发育异常1例(4.546%)。合并症情况:单纯肢体畸形6例(27.273%),合并其他系统异常16例(72.727%),主要包括循环系统畸形、中枢神经系统畸形、泌尿系统等;其中3例由体蒂异常引起,1例由羊膜束带综合征引起。妊娠结局:因严重畸形引产20例,复查时发现胎死宫内2例。22例畸形儿均在早孕期超声筛查中因发现肢体姿势固定、形态异常或截肢样改变而被识别,详细情况见表1。

2.2 典型病例图像特征

2.2.1 肢体姿势异常固定 早孕期胎儿肢体通常处于自然伸张状态且活动自如,如果呈不能做到的姿势或不能持续维持的异常姿势,均属于异常肢体

姿势。如系胎儿肢体姿势异常且固定不变,应注意扫查肢体周围有无子宫壁和胎盘压迫,且应观察肢体运动2次以上,每次观察间隔时间>30 min,若异常姿势不随胎儿肢体的运动而改变,且多次扫查均显示同样声像特征,此时方可对胎儿肢体姿势异常固定作出诊断。病例1中,胎儿双下肢呈“盘坐”状态且姿势固定,反复观察未见明显变化,且腰椎及骶尾段未显示(图1)。病例12和病例16中,胎儿其中1只手表现姿势异常、固定,呈“钩手”状,反复观察未见明显变化(图2,图3)。

2.2.2 肢体形态异常 肢体形态异常,即胎儿的肢体形态发生改变。当改变孕妇体位且多次扫查活动中的胎儿,均未能显示胎儿正常肢体结构回声,即可诊断形态异常。病例7二维超声显示胎儿左上肢结构未见异常,右手形态异常(图4);病例9二维超声显示胎儿双侧尺、桡骨及双手形态异常(图5)。

2.2.3 脊柱异常 正常胎儿脊柱矢状切面超声表现呈两条串珠状平行排列的强回声带,排列整齐连续,弯曲度正常,两者在骶尾部相互靠拢且略向后翘,在腰段膨大,两条强回声带增宽,两条强回声带之间为椎管,其内有脊髓、马尾等。病例17超声检查示胎儿脊柱异常弯曲,骶尾显示不清,因姿势固定双下肢显示不清;胎儿下腹部探及外突中等回声团,内可见肝脏及肠管回声(图6)。

2.2.4 体蒂异常 体蒂异常是由于前腹壁关闭失败所引起的复杂畸形组合,又称肢体一体壁综合征,典型超声表现为广泛胸腹壁或腹壁缺损伴内脏外翻,明显脊柱侧弯、前凸、扭曲成角等,颜面颅脑畸形,脐带极短或无脐带等^[11],95%存在肢体畸形,以横行肢体缺失最常见,其次为纵行肢体缺失,最后是肢体姿势异常^[12]。

病例22超声检查示胎儿腹部未探及明显腹壁回声,下腹部探及外凸异常回声团位于胚外体腔,内可见心脏、肝脏、肠管回声,双下肢显示不清,脊柱排列不整齐、增宽成角,骶尾部探及外突囊性回声(图7)。

表 1 22 例早孕期超声检出的胎儿骨骼肢体畸形病例特征

Table 1 Characteristics of 22 cases of fetal skeletal limb deformities detected by ultrasound in the first trimester

序号	孕妇年龄 (岁)	孕周(周)	高危因素/病史	主要超声发现	最终诊断	妊娠结局	产后符合 (是/否)
1	30	11 ⁺⁵	妊娠期糖尿病;既往因胎儿唇腭裂引产 1 次;G5P3	腰椎及骶尾段缺如;双下肢姿势固定;NT 增厚	尾部退化综合征	引产	是
2	32	12 ⁺⁶	IVF-ET;既往因宫外孕行右侧输卵管切除术	双下肢形态异常且姿势固定;左侧小腿较右侧粗;羊膜腔内可见膜状回声,似与左下肢相连	羊膜束带综合征	引产	是
3	24	11 ⁺⁵	无	双上肢姿势固定且前臂及双手形态异常;静脉导管 α 波反向	肢体畸形	引产	是
4	34	12 ⁺¹	IVF-ET;既往因输卵管妊娠行腹腔镜下“输卵管开窗取胚术”	胎儿双侧桡骨缺如;NT 增厚;双手姿势固定且角度异常	肢体畸形	引产	是
5	33	12 ⁺¹	IVF-ET;体重指数 25.56 既往因“胎儿心脏畸形”引产 1 次	左上肢姿势固定且形态异常,颅内结构异常	肢体畸形	胎死宫内	是
6	22	12 ⁺⁴	无	右侧尺桡骨显示不清;右手形态异常	肢体畸形	引产	是
7	28	12 ⁺¹	妊娠期糖尿病	右手形态异常	肢体畸形	胎死宫内	是
8	26	12 ⁺¹	无	脊柱排列不规整,胸段以下椎体减少;右下肢形态异常	尾部退化综合征	引产	是
9	39	12 ⁺⁰	高龄	双侧尺桡骨及双手形态异常;NT 增厚	肢体畸形	引产	是
10	34	13 ⁺²	胎停育清宫 1 次,胚胎染色体检测提示;13-三体综合征	右下肢及骶尾处形态异常;脐带短;胎儿腹壁外侧中等回声;NT 增厚	体蒂异常	引产	是
11	29	12 ⁺¹	G4P0;既往行 3 次人工流产	双上肢前臂形态异常;NT 增厚	肢体畸形	引产	是
12	35	12 ⁺⁰	高龄,甲状腺功能减退	左手姿势异常;巨膀胱	肢体畸形	引产	是
13	28	12 ⁺⁴	无	左足姿势异常;膀胱未显示	肢体畸形	引产	是
14	34	12 ⁺⁵	妊娠期糖尿病	左下肢及右足缺如	肢体畸形	引产	是
15	30	12 ⁺⁵	双胎妊娠	第二胎儿左手结构异常;两胎儿 NT 均增厚	第二胎儿肢体畸形	引产	是
16	29	11 ⁺³	无	右手姿势异常	肢体畸形	引产	是
17	36	11 ⁺⁵	高龄	脊柱异常弯曲,骶尾段显示不清;双下肢发育异常;内脏外翻;NT 增厚	骨骼肢体畸形	引产	是
18	31	13 ⁺³	无	双侧前臂与双手、双侧小腿与双足均角度异常、姿势固定	肢体畸形	引产	是
19	28	11 ⁺⁴	无	右上肢缺如;NT 增厚	肢体畸形	引产	是
20	25	12 ⁺⁴	无	脊柱排列不规整,弯曲成角;右下肢发育异常;腹裂	体蒂异常	引产	是
21	30	12 ⁺⁰	无	右上肢远端发育异常	肢体畸形	引产	是
22	34	11 ⁺⁵	无	脊柱排列不规整,增宽成角;双下肢发育异常;NT 增厚	体蒂异常	引产	是

G:怀孕次数;P:分娩次数

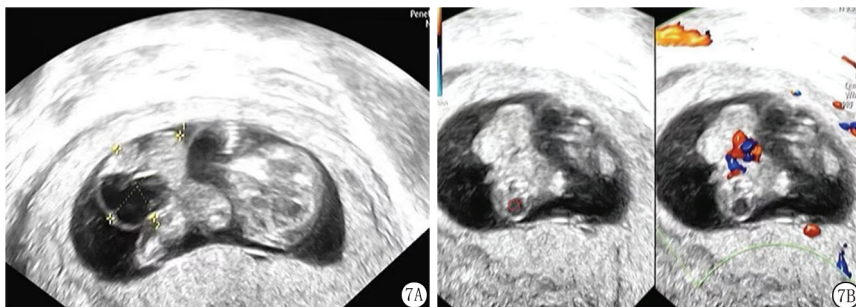


图 7 病例 22,孕 11⁺⁵周胎儿,体蒂异常

A,阴道二维超声示胎儿下腹部外凸异常回声团位于胚外体腔,范围约 23 mm×16 mm;B,阴道二维及彩色多普勒示异常回声团内有心脏、肝脏及肠管回声,骶尾部可见外突囊性回声

Figure 7 Case 22: A fetus at 11⁺⁵ weeks gestation with abnormal body stalk

3 讨 论

我国出生缺陷儿童总数高达 80 万~120 万,占每年出生人口总数的 4%~6%^[13],作为新生儿常见出生缺陷类型之一,胎儿骨骼肢体畸形的早期识别对于妊娠决策至关重要^[14]。产前诊断的核心目标之一是识别潜在的骨骼肢体发育异常^[15-16]。超声以其无创、价廉及可重复操作等优势,已成为一线筛查手段。连续顺序追踪法超声筛查通过在早孕期系统性评估肢体发育节段(包括肱骨、尺桡骨、股骨及胫腓骨等),能够有效识别肢体缺如、姿势异常等特征性改变,尤其对截肢样畸形具有高度特异性。该方法的诊断敏感度与准确度分别可达 95.24% 和 94.79%^[17]。Mangione 等^[18]研究表明,孕 14 周前检出的肢体畸形多为严重或特定类型。詹林等^[19]提出,孕 11⁺³~13⁺⁶周可作为筛查胎儿严重肢体畸形的关键窗口。李胜利等^[20]进一步指出,孕 11~13⁺⁶周为首次胎儿肢体检查的最佳时机,能够有效检出严重畸形。本研究结果与上述结论高度一致,可能与早孕期胎儿生理结构特点及严重畸形更易早期显现有关。

值得注意的是,本研究中胎儿骨骼肢体畸形的发生率为 0.105%,略低于近年国内相关文献报道的 0.18%^[21]。该差异可能与地域分布、样本来源及纳入标准有关。此外,本研究将孕周严格限定于 11⁺³~13⁺⁶周,可能遗漏部分在孕中晚期才逐渐显现的轻微畸形。

胎儿骨骼肢体畸形常合并其他系统异常^[22],因此在发现肢体异常后,应对胎儿其他系统进行全面细致地评估,如遇孕妇脂肪层较厚或胎儿体位不佳时可建议行 MRI 检查^[23-24],以综合判断预后,为临床决策提供完整影像学依据。本研究中,单纯肢体畸形 6 例,合并其他系统异常者 16 例,异常系统以循环系统、中枢神经系统及泌尿系统为主。

本研究观察到的特定畸形也提供了临床意义。例如,发现母体糖代谢异常(如糖尿病)与胎儿尾部退化综合征存在关联(病例 1),这与既往研究提示的妊娠期糖尿病及血流灌注不足等潜在机制相吻合^[25],故应对各孕期及孕前 4 周内的糖尿病孕妇严格检测及控制血糖^[26],强调了对此类高危孕妇加强孕期管理的必要性。体蒂异常(病例 10、20、22)和羊膜束带综合征(病例 2)作为导致严重肢体畸形的明确病因也在早孕期被识别,对临床选择治疗方案具有重要意义^[27]。此外,22 例胎儿骨骼肢体畸形中合并 NT 增厚 9 例,且 NT 增厚已被广泛认为是胎

儿染色体异常、结构畸形以及遗传综合征的重要软指标^[28-29],可初步筛查胎儿心脏畸形^[30],用于判断胎儿染色体疾病情况^[31],故对于骨骼肢体畸形合并 NT 增厚胎儿必要时进一步行基因学检查,以明确遗传学病因^[32],构建“筛查-诊断-干预-咨询”完整链条,为家庭提供精准地风险评估和生育指导,切实降低严重骨骼肢体畸形儿的出生率,推进优生优育目标。

本研究存在以下局限性:①单中心设计可能影响结论外推性;②未进行长期随访以明确假阴性病例的远期结局;③缺乏血清学生生化标志物的联合分析。

综上所述,本研究基于大样本队列研究,证实产前超声检查,特别是采用连续顺序追踪法,能够在早孕期有效检出胎儿严重的骨骼肢体畸形,对于优化产前筛查策略、提前诊断时间窗具有重要的临床意义。(本文图 1~6 见封三)

[参考文献]

- [1] 陈旭,王亚萍,孙世强.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].临床医学,2024,44(10):76-78.
- [2] 王亚飞,张军成,孙庆梅,等.早孕期胎儿肢体畸形 2 例的超声及遗传学诊断[J].中国优生与遗传杂志,2024,32(1):145-149.
- [3] 李春阳,杨岳云.家族性 Holt-Oram 综合征 1 例[J].中国临床医学影像杂志,2023,34(6):447-449.
- [4] 马斌,李丽,李天刚,等.产前超声诊断胎儿短肋一多指综合征 1 例[J].临床超声医学杂志,2022,24(2):146-150.
- [5] 冯峥.颈项透明层超声检查诊断胎儿肢体局部畸形的临床价值[J].黑龙江医学,2021,45(9):967-968.
- [6] 师晓娟,侯静,张昕,等.早孕期规范化超声检查在胎儿出生缺陷中的应用效果及妊娠结局研究[J].中国优生与遗传杂志,2018,26(6):100-103.
- [7] 张鑫,王琳琳.妊娠期超声检查在胎儿畸形筛查中的应用价值[J].海南医学,2018,29(22):3176-3180.
- [8] 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.
- [9] Nicolaidis KH, Azar G, Byrne D, et al. Fetal nuchal: Translucency ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy[J]. BMJ, 1992, 304 (6831): 867-869.
- [10] 王爽,张慧婧,孙瑜,等.北京地区妊娠早期颈部透明层厚度的正常值范围[J].中华妇产科杂志,2022,57(3):210-213.
- [11] 牛可雄,马斌,苏晓荣,等.二维及三维超声联合诊断胎儿体蒂异常的应用[J].实用妇产科杂志,2024,40(11):940-942.
- [12] 陈晓旭,腾莉蓉,彭萍,等.胎儿体蒂异常一例[J].生殖医学杂志,2019,28(5):545-547.
- [13] 李丹,陶玮,陈鸿雁.二例海豹儿产前超声诊断及文献复习

- [J].中国优生与遗产杂志,2018,26(10):109-110.
- [14] 马璠,李亚红,王玲芳,等.顺序追踪联合彩色多普勒超声诊断胎儿畸形的研究[J].云南医药,2024,45(4):39-43.
- [15] Illescas T, Mansilla E, Herrero B, et al. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias in a tertiary hospital in Spain[J]. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol, 2020, 250(7): 209-215.
- [16] 赵庆红,石华.产前超声诊断胎儿先天性骨骼系统畸形的应用进展[J].临床超声医学杂志,2018,20(1):44-46.
- [17] 肖景盛,王育鑫.连续顺序追踪超声法诊断在早孕期胎儿严重肢体畸形的临床价值[J].黑龙江医学,2023,47(12):1473-1475.
- [18] Mangione R, Fries N, Godard P, et al. Outcome of fetuses with malformations discovered before 14 weeks. Where the discovery is revealed by echography during the first trimester, is it responsible for the voluntary termination of the pregnancy? Comparison before and after July 2001[J]. Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris), 2008, 37(2): 154-162.
- [19] 詹林,文桂琼,林毅,等.产前超声筛查诊断胎儿肢体畸形的价值[J].中国医学影像学杂志,2010,18(3):213-216.
- [20] 李胜利,文华轩.11~13⁺6周早孕期胎儿超声规范化扫查技术及判断标准[J/CD].中华医学超声杂志(电子版),2014,11(1):6-12.
- [21] 赵庆红,石华,孙娴莉,等.早孕期胎儿骨骼肢体畸形典型病例超声诊断[J].重庆医学,2021,50(6):999-1003.
- [22] 李萍萍,彭丽珊,张乾泉,等.产前超声检查对胎儿骨骼系统及肢体发育异常的诊断价值[J].贵州医药,2020,44(6):973-975.
- [23] 尚红磊,赵鑫,张小安,等.MRI在胎儿脊柱与脊髓发育异常的产前诊断中的应用[J].中国临床医学影像杂志,2019,30(7):503-506.
- [24] 梁艳山,张小安,赵鑫,等.MRI诊断胎儿脊柱脊髓畸形及序列选择[J].中国医学影像技术,2020,36(1):111-115.
- [25] 雷晓霞,罗定强,罗红.产前超声诊断胎儿尾部退化综合征2例[J].临床超声医学杂志,2022,24(3):239.
- [26] 廖慧芳,罗丹丹,阎震,等.尾部退化综合征产前超声表现[J].中国医学影像技术,2022,38(10):1530-1533.
- [27] 瞿琳,殷婷婷,吴旻,等.羊膜带综合征一例[J].中华围产医学杂志,2020,23(4):35-39.
- [28] 肖莘柒,邓凤莲,黄妍卓,等.孕早期超声诊断胎儿颈项透明层增厚与妊娠结局的关系探讨[J].影像研究与医学应用,2023,7(22):18-20.
- [29] 王咏梅,吴云,吴丽君,等.106例胎儿颈项透明层增厚的超声与遗传学产前诊断结果对照分析[J].南京医科大学学报,2024,44(8):1076-1081.
- [30] 李颖思,符芳,杨昕,等.单细胞RNA测序技术探究CCN2基因在特纳综合征胎儿颈部淋巴水囊瘤中的关键作用[J/CD].中华细胞与干细胞杂志(电子版),2023,13(4):220-228.
- [31] Demir SS, Cagliyan E, Öztürk D, et al. Prenatal diagnosis of cystic hygroma cases in a tertiary centre and retrospective analysis of pregnancy results [J]. J Obstet Gynaecol, 2022, 42(7): 2899-2904.
- [32] 潘璐,饶慧华,邹永毅,等.孕早期单胎胎儿颈项透明层增厚的遗传学分析[J].江西医药,2023,58(8):928-931.

(本文编辑:赵丽洁)