

## · 专题 · 出生缺陷产前产后一体化诊治 ·

产前影像学检查诊断胎儿尿道下裂  
准确性分析

全文二维码

赵一俊<sup>1</sup> 王展<sup>1</sup> 贺晶<sup>2</sup> 王正平<sup>2</sup> 王军梅<sup>3</sup> 楼芬兰<sup>4</sup> 董旻岳<sup>5</sup> 唐达星<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 浙江大学医学院附属儿童医院泌尿外科 国家儿童健康与疾病临床医学中心 国家儿童区域医疗中心, 杭州 310052; <sup>2</sup> 浙江大学医学院附属妇产科医院产科, 杭州 310006; <sup>3</sup> 浙江大学医学院附属妇产科医院超声诊断科, 杭州 310006; <sup>4</sup> 浙江大学医学院附属妇产科医院放射科, 杭州 310006; <sup>5</sup> 浙江大学医学院附属妇产科医院生殖遗传科, 杭州 310006  
通信作者: 唐达星, Email: tangdx0206@zju.edu.cn

**【摘要】 目的** 探究产前影像学检查(产前超声和胎儿 MRI)诊断胎儿尿道下裂的准确性。 **方法** 本研究为回顾性研究。以 2012 年 3 月至 2021 年 3 月浙江省产前诊断中心经产前多学科会诊存在胎儿尿道下裂的 31 名孕妇为研究对象, 收集 31 名孕妇年龄、孕周、产前超声检查结果, 以及胎儿 MRI 影像学特征。 **结果** 31 名孕妇产前超声诊断均存在胎儿尿道下裂, 孕妇年龄( $29.8 \pm 4.4$ ) 岁, 孕周( $30.1 \pm 3.2$ ) 周。孕中期诊断 4 例, 孕晚期诊断 27 例。31 例产前疑似尿道下裂胎儿中, 出生后确诊尿道下裂 22 例, 诊断准确率为 71.0%。胎儿尿道下裂的产前超声影像学特征如下: ①外生殖器“郁金香”征 19 例(19/31, 61.3%); ②外生殖器短小 4 例(4/31, 12.9%); ③外生殖器形态模糊 8 例(8/31, 25.8%)。外生殖器“郁金香”征诊断胎儿尿道下裂的准确率为 84.2% (16/19), 灵敏度 72.7%, 特异度 66.7%。15 名孕妇进一步行胎儿 MRI, 影像学特征如下: ①外生殖器短小 10 例; ②外生殖器“郁金香”征 6 例; ③阴囊分裂 4 例; ④阴茎头部圆钝 3 例; ⑤阴茎腹侧弯曲 2 例; ⑥阴茎阴囊转位 1 例; ⑦性别可辨(女性)1 例。胎儿 MRI 诊断尿道下裂准确率为 85.7% (12/14)。1 例羊水穿刺提示 46,XY, 雄激素不敏感综合征, 引产后确诊为重度尿道下裂。 **结论** 产前超声是诊断胎儿尿道下裂的常用方法, 外生殖器“郁金香”征是常用且准确性较高的超声诊断标准。对于产前超声提示胎儿尿道下裂者, 进一步行胎儿 MRI 可增加产前诊断的准确性。

**【关键词】** 胎儿; 尿道下裂; 超声检查, 产前; 磁共振成像; 产前诊断

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202306020-004

**Diagnostic accuracy of prenatal imaging for fetal hypospadias**

Zhao Yijun<sup>1</sup>, Wang Zhan<sup>1</sup>, He Jing<sup>2</sup>, Wang Zhengping<sup>2</sup>, Wang Junmei<sup>3</sup>, Lou Fenlan<sup>4</sup>, Dong Minyue<sup>5</sup>, Tang Daxing<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Department of Urology, Affiliated Children's Hospital, Zhejiang University School of Medicine, National Clinical Research Center for Children's Health, National Regional Medical Center, Hangzhou 310052, China; <sup>2</sup> Department of Obstetrics, Affiliated Women's Hospital, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310006, China; <sup>3</sup> Department of Ultrasonic Diagnosis, Affiliated Women's Hospital, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310006, China; <sup>4</sup> Department of Radiology, Affiliated Women's Hospital, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310006, China; <sup>5</sup> Department of Reproductive Genetics, Affiliated Women's Hospital, Zhejiang University School of Medicine, Hangzhou 310006, China

Corresponding author: Tang Daxing, Email: tangdx0206@zju.edu.cn

**【Abstract】 Objective** To explore the diagnostic accuracy of prenatal imaging (prenatal ultrasound & fetal magnetic resonance imaging) for fetal hypospadias. **Methods** Retrospective review was conducted for 31 pregnant women with prenatally diagnosed hypospadias through multidisciplinary consultations at Zhejiang Prenatal Diagnosis Center from March 2012 to March 2021, including age, gestational week, ultrasound and fetal MRI images. **Results** Thirty-one pregnant women were diagnosed with fetal hypospadias by prenatal ultrasound with an average age of ( $29.8 \pm 4.4$ ) years and an average gestational week of ( $30.1 \pm 3.2$ ) weeks, including 4 cases in the second

trimester and 27 cases in the third trimester. Among them, 22 cases of hypospadias were confirmed postnatally with a diagnostic accuracy of 71.0%. The major ultrasonographic features included 'tulip sign' of external genitalia ( $n=19, 61.3\%$ ), short external genitalia ( $n=4, 12.9\%$ ) and ambiguous external genitalia ( $n=8, 25.8\%$ ). The diagnostic accuracy of 'tulip sign' for fetal hypospadias was 84.2% (16/19) with a sensitivity of 72.7% and a specificity of 66.7%. Fetal MRI was performed in 15 cases. Major MRI features included short external genitalia ( $n=10$ ), 'tulip sign' of external genitalia ( $n=6$ ), bifid scrotum ( $n=4$ ), blunt penile tip ( $n=3$ ), penile curvature ( $n=2$ ), penoscrotal transposition ( $n=1$ ) and gender identification (female,  $n=1$ ). The accuracy of fetal MRI in prenatal diagnosis of hypospadias was 85.7% (12/14). Result of amniocentesis hinted at 46,XY and androgen insensitivity syndrome. It was confirmed as severe hypospadias after induced labor. **Conclusion** Ultrasonography is the most common diagnostic procedure for fetal hypospadias. And 'tulip sign' is commonly present with a high accuracy. Fetal MRI may boost the accuracy of prenatal diagnosis when prenatal hypospadias is suspected by ultrasonography.

**【Key words】** Fetus; Hypospadias; Ultrasonography, Prenatal; Magnetic Resonance Imaging; Prenatal Diagnosis

DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202306020-004

在小儿出生缺陷中,先天性泌尿系统畸形较常见,随着产前诊断技术的提高与普及,胎儿肾积水、重复肾、巨输尿管等上尿路畸形已有较多报道,提示这类疾病产前诊断准确率较高,但产前诊断外生殖器畸形的报道相对较少<sup>[1-3]</sup>。常见外生殖器畸形包括尿道下裂、小阴茎、隐匿性阴茎等。尿道下裂在男性新生儿中发病率约 1/300,近年来发病率有上升趋势<sup>[4-5]</sup>。另外,尿道下裂也是不少综合征的表现之一,但从目前文献来看,尿道下裂的产前诊断率仍然较低<sup>[6-7]</sup>。本研究回顾性分析近年来浙江省产前诊断中心产前多学科会诊存在胎儿尿道下裂的孕妇产前超声检查资料及胎儿 MRI 影像学特征,探讨尿道下裂胎儿的产前影像学特征以及影像学检查诊断胎儿尿道下裂的准确性。

## 资料与方法

### 一、一般资料

本研究为回顾性研究。2012 年 3 月至 2021 年 3 月,浙江省产前诊断中心(浙江大学医学院附属妇产科医院)对本院及全省各地市县医院产前筛查疑似存在胎儿外生殖器异常的孕妇进行产前多学科会诊(产科、超声影像科、放射科、小儿泌尿外科、遗传诊断学科),收集产前检查发现胎儿异常时孕妇的年龄、孕周、胎儿影像学特征以及是否合并其他畸形。本研究经浙江大学医学院附属儿童医院伦理委员会审核批准(2023-IRB-0141-P-01),家属均知情同意并签署知情同意书。

### 二、仪器与检查方法

使用 GE Voluson E8 彩色多普勒诊断仪,探头频率 1~5 MHz。孕妇取仰卧位行胎儿系统性超声

检查,观察胎儿外生殖器。对胎儿进行多次、多角度、多切面并结合三维超声扫查。

使用 GE 1.5T 磁共振(Signa HDxt),选用 8 通道相控阵心脏线圈。孕妇采取仰卧位或左斜卧位。采用单激发快速自旋回波 T2 加权成像(SFSE-T2WI)序列和快速平衡稳态采集(FIESTA)序列,于横断面、冠状面和矢状面对胎儿体、会阴和生殖器进行成像。然后使用 3D-FIESTA 序列和屏气来评估胎儿会阴和生殖器。检查过程中未使用镇静或造影剂。

### 三、影像分析与产后临床诊断

由两名中级职称以上、具有丰富胎儿影像检查经验的超声科或放射科医师共同阅片,确定产前影像学诊断结果。患儿均随访至出生后,由浙江大学医学院附属儿童医院同一小儿外科主任查体,观察阴茎发育及尿道开口位置。

### 四、相关定义

灵敏度又称为真阳性率,即实际有病而按照筛检试验标准被正确判为有病的百分比。特异度又称为真阴性率,即实际无病而按照筛检试验标准被正确判为无病的百分比。诊断准确率表示诊断试验观察值与金标准符合的程度,反映正确诊断患者与排除非患者的能力。

## 结 果

经产前影像学检查(产前超声、胎儿 MRI)共发现疑似胎儿尿道下裂孕妇 31 名,年龄( $29.8 \pm 4.4$ )岁(20~36 岁),超声检查时孕周为( $30.1 \pm 3.2$ )周(23~37 周)。初次产前影像学诊断胎儿尿道下裂的时期为孕中期 4 例,孕晚期 27 例。

### 一、31 例疑似尿道下裂胎儿的产前超声表现

31 例产前超声疑似尿道下裂胎儿出生后经临床确诊为外生殖器畸形 27 例 (27/31, 87.1%), 正常女性 3 例 (3/31, 9.7%), 正常男性 1 例 (1/31, 3.2%)。共发现 3 种外生殖器畸形, 即尿道下裂 22 例 (22/31, 71.0%)、隐匿性阴茎 4 例 (4/31, 12.9%)、女性先天性肾上腺皮质增生症所致阴蒂肥大 1 例 (1/31, 3.2%)。22 例尿道下裂患儿中, 轻度 7 例, 重度 15 例。产前超声诊断胎儿尿道下裂的准确率为 71.0% (22/31)。

31 例产前超声疑似尿道下裂胎儿超声影像学特征为: ①外生殖器“郁金香”征 19 例 (19/31, 61.3%); ②外生殖器短小 4 例 (4/31, 12.9%); ③外生殖器形态模糊 8 例 (8/31, 25.8%)。19 例表现为“郁金香”征的胎儿中, 16 例出生后确诊为尿道下裂, 其中轻度 5 例, 重度 11 例。4 例外生殖器短小和 8 例外生殖器形态模糊胎儿中, 出生后确诊为尿道下裂例数分别为 2 例和 4 例。产前超声检查发现外生殖器“郁金香”征诊断胎儿尿道下裂的准确率 84.2% (16/19), 灵敏度 72.7%, 特异度 66.7%。

4 例孕中期和 27 例孕晚期诊断尿道下裂胎儿出生后获确诊例数分别为 1 例和 21 例, 产前超声诊断准确率分别为 25.0% (1/4) 和 77.8% (21/27)。

### 二、15 例疑似尿道下裂胎儿的产前 MRI 表现

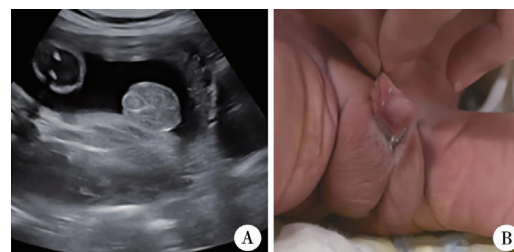
15 例疑似尿道下裂胎儿进一步行胎儿 MRI 检查, 出生后确诊尿道下裂 12 例, 隐匿性阴茎 1 例, 正常女性 1 例, 女性先天性肾上腺皮质增生症所致阴蒂肥大 1 例。12 例尿道下裂胎儿分别为轻度 2 例, 重度 10 例。疑似尿道下裂胎儿胎儿产前 MRI 影像学特征如下: ①外生殖器短小 10 例; ②外生殖器“郁金香”征 6 例; ③阴囊分裂 4 例; ④阴茎头部圆钝 3 例; ⑤阴茎腹侧弯曲 2 例; ⑥阴茎阴囊转位 1 例; ⑦性别可辨 (女性) 1 例。胎儿 MRI 产前诊断尿道下裂准确率为 85.7% (12/14)。

### 三、其他合并畸形及临床结局

6 例尿道下裂合并畸形包括: 会阴部赘生物 1 例, 隐睾 2 例, 左肾缺如 1 例, 46, XX 先天性肾上腺皮质增生症伴阴蒂肥大合并双侧肾积水 1 例, 隐匿性阴茎合并胎儿面容异常 1 例 (引产)。

本组病例中引产 4 例, 双胎妊娠 2 例 (双胎中 1 胎存在尿道下裂)。其中 1 例产前诊断重度尿道下裂, 羊水穿刺检查结果显示染色体 46, XY, 全外显子基因测序提示雄激素受体基因半合子致病突变, 孕妇选择引产终止妊娠, 引产标本呈重度尿道下裂表现。

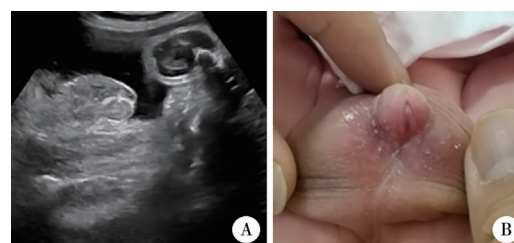
31 例疑似尿道下裂胎儿产前超声及胎儿 MRI 表现及妊娠结局见表 1。典型病例影像学表现见图 1 至图 5。



注 A: 孕 30 周, 产前超声“郁金香”征; B: 产后重度尿道下裂

图 1 重度尿道下裂患儿外生殖器产前超声影像及产后图像

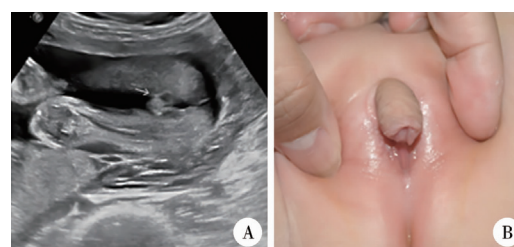
Fig. 1 Prenatal ultrasound and postnatal images of external genitalia in a child with severe hypospadias



注 A: 孕 37 周, 产前超声“郁金香”征; B: 产后轻度尿道下裂

图 2 轻度尿道下裂患儿外生殖器产前超声影像及产后图像

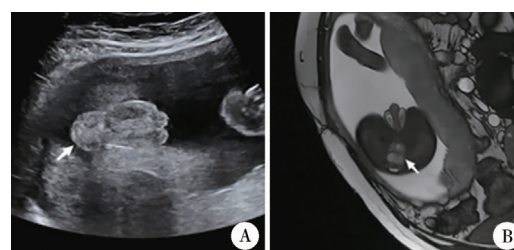
Fig. 2 Prenatal ultrasound and postnatal images of external genitalia in a child with mild hypospadias



注 A: 孕 26 周, 产前超声“郁金香”征; B: 产后女性先天性肾上腺皮质增生症

图 3 女性先天性肾上腺皮质增生症患儿外生殖器产前超声影像及产后图像

Fig. 3 Prenatal ultrasound and postnatal images of external genitalia in a girl with congenital adrenal hyperplasia

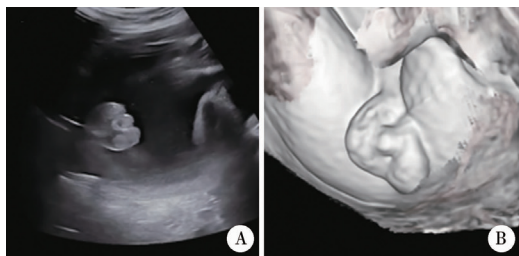


注 A: 孕 26 周, 产前超声“郁金香”征; B: 胎儿 MRI 外生殖器“郁金香”征 (会阴部赘生物, 白色箭头)

图 4 重度尿道下裂伴会阴赘生物患儿外生殖器产前超声及 MRI 影像

Fig. 4 Prenatal ultrasound and MRI images of external genitalia in a child with severe hypospadias plus perineal mass





注 A:孕30周,产前超声“郁金香”征;B:胎儿MRI阴囊分裂,阴茎阴囊转位

图5 重度尿道下裂患儿外生殖器产前超声及MRI影像

Fig.5 Prenatal ultrasound and MRI images of external genitalia in a child with severe hypospadias

## 讨论

尿道下裂是由于胚胎于孕第7~14周时尿道皱褶融合异常导致先天性外生殖器畸形,发病率为0.2/1 000~4.1/1 000<sup>[8]</sup>。根据尿道开口位置不同分为远端型(阴茎头、冠状沟和冠状沟下型)、阴茎体型和近端型(阴茎阴囊、阴囊和会阴型)。尿道下裂常合并其他畸形,目前已知约有200种综合征伴发尿道下裂<sup>[6]</sup>。

1996年,Smulian等<sup>[9]</sup>首次报道产前超声诊断胎儿尿道下裂。目前广泛采用的产前超声诊断尿道下裂的影像学指征包括:①阴茎头变钝;②阴茎向腹侧弯曲;③阴茎发育短小;④背侧包皮明显增厚;⑤尿线不规则,朝向腹侧;⑥阴茎阴囊转位;⑦阴茎腹侧凹沟<sup>[6,10]</sup>。Meizner<sup>[11]</sup>指出阴茎阴囊转位并向腹侧弯曲的阴茎位于分裂阴囊之间时会在超声下表现出类似“郁金香”的图像,预示存在重度尿道下裂可能。Nemec等<sup>[12]</sup>认为胎儿MRI诊断重度尿道下裂的图像特征和超声相似,关键影像学特征为“郁金香”征。尽管有较多影像学特征可以提示胎儿尿道下裂,但目前产前超声诊断胎儿尿道下裂特异性较高的特征仍然是“郁金香”征和异常尿线<sup>[13-16]</sup>。但本组病例中无一例能成功抓取胎儿排尿期。随着三维超声及胎儿MRI在产前诊断中的应用,胎儿外生殖器的三维重建增加了产前诊断的准确性,产前超声诊断的准确率为72.0%~92.9%<sup>[6,10]</sup>。胎儿MRI产前诊断的准确率为91.7%<sup>[17]</sup>。尽管胎儿MRI不存在放射性损害,但孕妇的耐受程度和胎动等不可控因素是检查能否成功的关键。因此,产前超声仍是目前诊断胎儿尿道下裂的主要方法。

本研究中,孕中期尿道下裂的超声诊断准确率为25.0%(1/4),明显低于孕晚期的77.8%(21/

27),提示孕中期影像学诊断可靠性不高。这与孕中期主要依据阴茎干的大小来判断是否存在尿道下裂,而这可能与正常女性生殖器相混淆有关<sup>[18]</sup>。有报道孕20周前诊断胎儿尿道下裂可能会出现阴囊皱褶生理性融合延迟而致误诊的情况<sup>[19]</sup>。孕25周后阴囊内睾丸被识别,可有助于诊断,因此绝大多数胎儿尿道下裂于孕晚期被诊断。

本研究定义近端型尿道下裂为重度,远端型和阴茎体型为轻度。产前超声诊断胎儿尿道下裂准确率为71.0%(22/31),其中重度占68.2%(15/22),均低于之前报道<sup>[6,10]</sup>。31例胎儿中,外生殖器“郁金香”征诊断尿道下裂的灵敏度为72.7%,特异度为66.7%;19例外生殖器“郁金香”征胎儿中,尿道下裂诊断准确率为84.2%(16/19),高于产前超声诊断的准确率。本研究中“郁金香”征是使用最多的诊断标准,其诊断准确性明显高于其余两个超声特征,且阳性诊断中胎儿重度尿道下裂占73.3%。因此,本研究进一步证实了产前超声特征外生殖器“郁金香”征对胎儿尿道下裂尤其是重度尿道下裂,是可信度较高的一个诊断依据。这与重度尿道下裂多合并阴囊分裂,且阴茎下弯明显位于双侧阴囊褶皱之间,即呈典型“郁金香”征有关。

轻度尿道下裂胎儿外生殖器不会表现出典型“郁金香”征,当产前超声怀疑尿道下裂时,可借助三维超声或胎儿MRI三维重建更加清晰直观地显示外生殖器特征以帮助诊断<sup>[10,17,20]</sup>。此外,动态观察胎儿排尿可以帮助鉴别尿道下裂与阴茎下弯,尽管其特异性高,能够帮助诊断且能对尿道下裂的严重程度进行分级,但在实际临床工作中这种状态很难抓取,因此应用较少<sup>[13,21]</sup>。而胎儿MRI在这方面没有优势。本研究中15例产前超声疑诊尿道下裂胎儿进一步行胎儿MRI检查后,1例提示为女性胎儿,排除胎儿尿道下裂诊断;2例提示阴茎外观短小,胎儿产后确诊为1例女性先天性肾上腺皮质增生症所致阴蒂肥大,1例隐匿性阴茎,胎儿MRI产前诊断尿道下裂的准确率为85.7%(12/14),高于产前超声检查。虽然胎儿MRI缺乏动态观察局部解剖的优势,但是MRI多角度多切面及三维重建的优势能够帮助清晰显示生殖器外观,可视化外生殖器特征(图5B)。本研究采用综合分析胎儿MRI多种影像学特征来诊断胎儿尿道下裂,除外生殖器短小存在假阳性情况以外,其余影像学特征均未发现假阳性,考虑与本研究入组患儿均为产前超声疑似胎儿尿道下裂有关,故阳性诊断率偏高。

表 1 31 例产前诊断尿道下裂胎儿临床资料  
Table 1 Clinical features of 31 fetuses with prenatally diagnosed hypospadias

病例 序号	孕周 (周)	孕妇年龄 (岁)	B 超特征	胎儿 MRI 特征	妊娠 结局	诊断	合并症
1	31	20	外生殖器形态模糊	/	引产	尿道下裂(轻度)	/
2	32	35	外生殖器“郁金香”征	外生殖器“郁金香”征,阴茎头部圆钝,阴囊分裂	/	尿道下裂(重度)	/
3	25	27	外生殖器“郁金香”征	/	/	隐匿性阴茎	/
4	28	31	外生殖器“郁金香”征	/	/	尿道下裂(轻度)	/
5	30	32	外生殖器“郁金香”征	阴茎腹侧弯曲,阴囊分裂	/	尿道下裂(重度)	/
6	32	29	外生殖器“郁金香”征	外生殖器“郁金香”征,外生殖器短小	/	尿道下裂(重度)	/
7	32	33	外生殖器形态模糊	阴茎头部圆钝,外生殖器短小	引产	尿道下裂(轻度)	左肾缺如
8	31	36	外生殖器“郁金香”征	/	/	尿道下裂(轻度)	/
9	30	32	外生殖器“郁金香”征	阴囊分裂,阴茎阴囊转位	/	尿道下裂(重度)	/
10	32	36	外生殖器“郁金香”征	/	/	女性	/
11	36	31	外生殖器短小	/	/	隐匿性阴茎	/
12	29	23	外生殖器“郁金香”征	/	引产	尿道下裂(重度)	/
13	31	35	外生殖器“郁金香”征	/	/	尿道下裂(轻度)	/
14	29	34	外生殖器形态模糊	/	/	尿道下裂(重度)	/
15	28	32	A 胎儿外生殖器“郁金香”征	/	/	尿道下裂(重度)	/
16	30	28	外生殖器“郁金香”征	/	/	尿道下裂(轻度)	/
17	37	26	外生殖器形态模糊	性别可辨,会阴稍肥厚	/	女性	/
18	28	29	外生殖器“郁金香”征	外生殖器“郁金香”征,外生殖器短小	/	尿道下裂(重度)	会阴赘生物
19	26	25	外生殖器“郁金香”征	外生殖器短小	/	女性先天性肾上腺皮质增生症	双肾积水
20	31	33	外生殖器“郁金香”征	外生殖器“郁金香”征,阴囊分裂	/	尿道下裂(重度)	/
21	32	30	外生殖器短小	/	/	男性	/
22	29	29	外生殖器形态模糊	/	/	女性	/
23	31	32	外生殖器形态模糊	外生殖器短小	/	隐匿性阴茎	/
24	32	34	外生殖器“郁金香”征	/	/	尿道下裂(重度)	/
25	29	29	外生殖器形态模糊	外生殖器短小	/	尿道下裂(重度)	左侧隐睾
26	37	27	外生殖器“郁金香”征	阴茎腹侧弯曲,外生殖器短小	/	尿道下裂(轻度)	/
27	23	20	外生殖器形态模糊	/	引产	隐匿性阴茎	胎儿眼距异常
28	25	24	外生殖器短小	外生殖器“郁金香”征,外生殖器短小	/	尿道下裂(重度)	/
29	28	29	B 胎儿外生殖器“郁金香”征	/	/	尿道下裂(重度)	/
30	31	29	外生殖器“郁金香”征	外生殖器“郁金香”征,外生殖器短小	/	尿道下裂(重度)	/
31	28	35	外生殖器短小	阴茎头部圆钝,外生殖器短小	/	尿道下裂(重度)	双侧隐睾

注 “/”代表无相关数据

尽管产前超声及胎儿 MRI 能够帮助诊断胎儿尿道下裂,即便有“郁金香”征这种典型的影像学特征,有些情况下也不能与正常女性完全区分开来<sup>[15]</sup>。即使结合三维超声或胎儿 MRI 可以更好地显示外生殖器局部特征帮助诊断,但是对于鉴别增

大的阴蒂或小阴茎仍有挑战性<sup>[15,17,20]</sup>。尿道下裂常伴有其他畸形,当产前影像学检查提示尿道下裂或外生殖器形态模糊,无法与正常女性外观区分时,为进一步提高前产诊断准确率,行胎儿染色体或基因检测十分必要<sup>[8,10,22-24]</sup>。本研究中 1 例疑似

重度尿道下裂(病例 12)胎儿,进一步行羊水穿刺遗传学检查,结果发现胎儿染色体为 46,XY,雄激素受体基因半合子致病突变,提示雄激素不敏感综合征;该孕妇前面 1 胎生后确诊为尿道下裂,且未行遗传学检查,此胎最终引产,标本显示外生殖器表型为重度尿道下裂。重度尿道下裂目前被认为是性发育异常(disorder of sex development, DSD)的一种表型,主要表现是外生殖器模糊,本组 1 例生后确诊先天性肾上腺皮质增生症,该疾病可导致女孩过度雄性化,阴蒂明显增大,外观如同重度尿道下裂。因此,对产前疑似重度尿道下裂的胎儿,有必要进一步行遗传学检查,通过染色体检查,基因测序来发现存在遗传缺陷的病例,为优生优育提供依据。

本研究显示胎儿尿道下裂产前超声诊断率偏低,分析可能原因如下:①因胎儿期诊断尿道下裂目前国内相对较少,超声医师的个人经验、技术水平及检查时仔细程度对结果有很大影响;②检查时胎位如处于生殖器暴露不佳状态,难以做出明确诊断;③孕妇腹部脂肪厚度及前置胎盘等致穿透深度不足;④多胎妊娠;⑤羊水过少;⑥疾病早期生殖器发育差,检查时难以仔细辨别;⑦胎儿性别鉴定较敏感,往往检查时欠仔细<sup>[7,16,25]</sup>。

综上所述,胎儿尿道下裂可在孕中期和孕晚期通过影像学检查发现,尤其是产前超声检查。尽管目前产前诊断准确率与其他泌尿系畸形相比还较低,但随着临床医师经验的积累,胎儿超声及 MRI 影像学技术的提高,配合遗传学检测等手段,产前诊断的准确率将进一步提高。绝大多数尿道下裂通过外科手术可以矫正,愈后良好,胎儿期诊断可以避免不必要的引产,包含遗传学的产前精准诊断可以为优生优育提供依据。

**利益冲突** 所有作者声明不存在利益冲突

**作者贡献声明** 赵一俊,贺晶,王正平,王军梅,楼芳兰,董旻岳负责研究的设计、实施和起草文章;赵一俊、王展负责病例数据收集及分析;唐达星负责研究实施,并对文章知识性内容进行审阅

## 参 考 文 献

- [1] Moaddab A, Sananes N, Hernandez-Ruano S, et al. Prenatal diagnosis and perinatal outcomes of congenital megalourethra: a multicenter cohort study and systematic review of the literature[J]. J Ultrasound Med, 2015, 34(11): 2057-2064. DOI: 10.7863/ultra.14.12064.
- [2] Nef S, Neuhaus TJ, Spartà G, et al. Outcome after prenatal diagnosis of congenital anomalies of the kidney and urinary tract[J]. Eur J Pediatr, 2016, 175(5): 667-676. DOI: 10.1007/s00431-015-2687-1.
- [3] 王金晶, 唐达星. 产前分子诊断技术在泌尿系畸形的研究进展[J]. 中华小儿外科杂志, 2019, 40(8): 758-764. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2019.08.019.
- [4] Wang JJ, Tang DX. Research advances in prenatal molecular diagnostic techniques for urinary system malformations[J]. Chin J Pediatr Surg, 2019, 40(8): 758-764. DOI: 10.3760/cma.j.issn.0253-3006.2019.08.019.
- [5] Morales-Suárez-Varela MM, Toft GV, Jensen MS, et al. Parental occupational exposure to endocrine disrupting chemicals and male genital malformations: a study in the Danish National Birth Cohort study[J]. Environmental Health, 2011, 10(1): 3. DOI: 10.1186/1476-069X-10-3.
- [6] 高媛媛, 张兹镇, 张亚. 先天性尿道下裂自然病因研究进展[J]. 临床小儿外科杂志, 2021, 20(1): 81-85. DOI: 10.12260/lxewkzz.2021.01.016.
- [7] Gao YY, Zhang ZZ, Zhang Y. Recent advances in etiology of environmental factors in congenital hypospadias[J]. J Clin Pediatr, 2021, 20(1): 81-85. DOI: 10.12260/lxewkzz.2021.01.016.
- [8] Epelboym Y, Estrada C, Estroff J. Ultrasound diagnosis of fetal hypospadias: accuracy and outcomes[J]. J Pediatr Urol, 2017, 13(5): 484. e1-484. e4. DOI: 10.1016/j.jpuro.2017.02.022.
- [9] 李小花, 张忠路, 刘阿庆, 等. 胎儿尿道下裂的超声诊断[J]. 中国医学影像学杂志, 2017, 25(6): 470-473. DOI: 10.3969/j.issn.1005-5185.2017.06.017.
- [10] Li XH, Zhang ZL, Liu AQ, et al. Ultrasonic diagnosis of fetal hypospadias[J]. Chin J Med Imaging, 2017, 25(6): 470-473. DOI: 10.3969/j.issn.1005-5185.2017.06.017.
- [11] Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), Sparks TN. Hypospadias[J]. Am J Obstet Gynecol, 2021, 225(5): B18-B20. DOI: 10.1016/j.ajog.2021.06.045.
- [12] Smulian JC, Scorza WE, Guzman ER, et al. Prenatal sonographic diagnosis of mid shaft hypospadias[J]. Prenat Diagn, 1996, 16(3): 276-280. DOI: 10.1002/(SICI)1097-0223(199603)16:3<276::AID-PD847>3.0.CO;2-R.
- [13] Li XH, Liu AQ, Zhang ZL, et al. Prenatal diagnosis of hypospadias with 2-dimensional and 3-dimensional ultrasonography[J]. Sci Rep, 2019, 9(1): 8662. DOI: 10.1038/s41598-019-45221-z.
- [14] Meizner I. The 'tulip sign': a sonographic clue for in-utero diagnosis of severe hypospadias[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2002, 19(3): 317. DOI: 10.1046/j.1469-0705.2002.00624.x.
- [15] Nemec SF, Kasprian G, Brugger PC, et al. Abnormalities of the penis in utero-hypospadias on fetal MRI[J]. J Perinat Med, 2011, 39(4): 451-456. DOI: 10.1515/jpm.2011.042.
- [16] Law KS. Ultrasonographic diagnosis of fetal hypospadias[J]. Diagnostics (Basel), 2022, 12(4): 774. DOI: 10.3390/diagnostics12040774.
- [17] Rodríguez Fernández V, López Ramón Y, Cajal C, Marín Ortiz E, et al. Accurate diagnosis of severe hypospadias using 2D and 3D ultrasounds[J]. Case Rep Obstet Gynecol, 2016, 2016: 2450341. DOI: 10.1155/2016/2450341.
- [18] Çayan F, Çayan S. Prenatal diagnosis of penoscrotal hypospadias and review of the literature[J]. Turk J Urol, 2013, 39(2): 116-118. DOI: 10.5152/tud.2013.028.
- [19] López Soto Á, Bueno González M, Urbano Reyes M, et al. Imaging in fetal genital anomalies[J]. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol, 2023, 283: 13-24. DOI: 10.1016/j.ejogrb.2023.01.035.
- [20] Li K, Zhang XD, Yan GH, et al. Prenatal diagnosis and classification of fetal hypospadias: the role and value of magnetic resonance imaging[J]. J Magn Reson Imaging, 2021, 53(6): 1862-1870.

- DOI:10.1002/jmri.27519.
- [18] Goncalves LF, Hill H, Bailey S. Prenatal and postnatal imaging techniques in the evaluation of disorders of sex development[J]. Semin Pediatr Surg, 2019, 28(5):150839. DOI:10.1016/j.sempedsurg.2019.150839.
- [19] Bamberg C, Brauer M, Degenhardt P, et al. Prenatal two-and three-dimensional imaging in two cases of severe penoscrotal hypospadias[J]. J Clin Ultrasound, 2011, 39(9):539-543. DOI:10.1002/jcu.20832.
- [20] Rios LTM, Araujo Júnior E, Nardozza LMM, et al. Prenatal diagnosis of penoscrotal hypospadias in third trimester by two-and three-dimensional ultrasonography: a case report[J]. Case Rep Urol, 2012, 2012:142814. DOI:10.1155/2012/142814.
- [21] Li XH, Zhou JK, Zhang XH. Prenatal ultrasound diagnosis of chordee without hypospadias[J]. J Clin Ultrasound, 2020, 48(2):115-116. DOI:10.1002/jcu.22783.
- [22] Finney EL, Finlayson C, Rosoklija I, et al. Prenatal detection and evaluation of differences of sex development[J]. J Pediatr Urol, 2020, 16(1):89-96. DOI:10.1016/j.jpuro.2019.11.005.
- [23] van Bever Y, Groenenberg IAL, Knapen MFCM, et al. Prenatal ultrasound finding of atypical genitalia: counseling, genetic testing and outcomes[J]. Prenat Diagn, 2023, 43(2):162-182. DOI:10.1002/pd.6205.
- [24] 祖建成, 雍江, 胡建军, 等. 尿道下裂患儿染色体及核型分析[J]. 临床小儿外科杂志, 2017, 16(6):580-582, 587. DOI:10.3969/j.issn.1671-6353.2017.06.012.
- Zu JC, Yong J, Hu JJ, et al. Chromosomal and karyotypic testing of hypospadias[J]. J Clin Ped Sur, 2017, 16(6):580-582, 587. DOI:10.3969/j.issn.1671-6353.2017.06.012.
- [25] 李奎, 颜国辉, 郑伟增, 等. 胎儿尿道下裂产前 MRI 检查的诊断价值分析[J]. 中华妇产科杂志, 2019, 54(8):548-551. DOI:10.3760/cma.j.issn.0529-567x.2019.08.008.
- Li K, Yan GH, Zheng WZ, et al. The value of prenatal MRI in the diagnosis of fetal hypospadias[J]. Chin J Obstet Gynecol, 2019, 54(8):548-551. DOI:10.3760/cma.j.issn.0529-567x.2019.08.008.

(收稿日期:2023-06-12)

**本文引用格式:** 赵一俊, 王展, 贺晶, 等. 产前影像学检查诊断胎儿尿道下裂准确性分析[J]. 临床小儿外科杂志, 2023, 22(8):719-725. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202306020-004.

**Citing this article as:** Zhao YJ, Wang Z, He J, et al. Diagnostic accuracy of prenatal imaging for fetal hypospadias[J]. J Clin Ped Sur, 2023, 22(8):719-725. DOI:10.3760/cma.j.cn101785-202306020-004.

## · 编读往来 ·

## 本刊关于表格、统计学符号、统计结果的书写要求

### 一、表格

表格采用三线表, 三线表中底线为反线(粗线), 与中华人民共和国新闻出版行业标准 CY/T171-2019(学术出版规范表格)保持一致。

### 二、统计学符号及描述

定量资料呈偏态分布时用  $M(Q_1, Q_3)$  或  $M(IQR)$  表示, 其中  $M, Q$  为斜体, 数字为下标正体。中文期刊的均数±标准差用  $\bar{x} \pm s$  表示, 英文期刊或中文期刊英文摘要的均数±标准差可用  $\text{Mean} \pm \text{SD}$  表示。

### 三、统计结果的表述

涉及统计学分析时, 应说明统计学检验方法。正文中统计量(如:  $t = 3.45$ ,  $\chi^2 = 4.68$ ,  $F = 6.79$  等)和  $P$  值应给出具体值,  $P$  值精确到小数点后 3 位, 统计量精确到小数点后 2 位;  $P$  值为 0.000 时应写为  $P < 0.001$  而不写  $P = 0.000$ 。当涉及总体参数估计(如总体均数、总体率、RR 值、OR 值、HR 值等)时, 在给出显著性检验结果(统计量、 $P$  值)的同时, 给出 95% 置信区间。