

彩色多普勒超声在基层医院胎儿畸形筛查中的应用价值

伊春花, 王 涛, 刘维佳, 赵兴元, 曹 静
(昆明市妇幼保健院, 云南 昆明 650021)

[摘要] **目的** 探讨超声诊断在基层医院中对胎儿畸形的临床价值. **方法** 对 17 401 例孕 11 周以上的胎儿分 3 个阶段进行超声检查, 记录胎儿畸形的超声检查结果, 与分娩、引产后及部分尸解后结果进行对照. **结果** 经分娩、引产后及部分尸解后证实的胎儿畸形共 170 例, 超声检出 159 例, 畸形儿发病率为 9.77‰, 超声诊断符合率为 93.52%, 漏诊 11 例, 漏诊率为 6.47%. **结论** 超声检查是一种无损伤, 可反复检查, 价格相对低廉, 在胎儿畸形诊断中有重要的临床价值, 已成为基层医院产科诊断胎儿畸形的主要工具.

[关键词] 产前超声检查; 胎儿畸形; 诊断; 基层医院

[中图分类号] R714.53 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 2095 - 610X (2014) 05 - 0127 - 04

Application Value of Color Doppler Ultrasound for Screening Fetal Abnormalities in Primary Hospitals

YI Chun - hua, WANG Tao, LIU Wei - jia, ZHAO Xing - yuan, CAO Jing
(Maternal and Child Health Hospital of Kunming, Kunming Yunnan 650021, China)

[Abstract] **Objective** To evaluate the clinical diagnosis value of ultrasonic for screening fetal abnormalities in primary hospitals. **Methods** Ultrasound examination was performed on 17, 401 fetuses at 11-39 weeks gestation in three stages, and then examination of fetal abnormalities was recorded and compared with the results after childbirth, postpartum and partial autopsy. **Results** 130 fetal abnormalities with total of 170 cases were confirmed after childbirth, postpartum and partial autopsy. 159 cases were detected using ultrasound, and the rate was 9.14‰, with diagnose accordance rate of 93.52%. 11 cases of missed diagnosis accounted for 6.47%. **Conclusion** Ultrasound is a non-invasive, convenient and inexpensive screening method with an important clinical value in the diagnosis of fetal abnormalities, and has become a major tool for diagnosis of fetal malformations in obstetrics of primary hospitals.

[Key words] Prenatal ultrasound; Fetal malformation; Diagnosis; Primary hospital

胎儿畸形是围生期胎儿死亡的主要原因. 产后一年内的婴幼儿中, 主要先天畸形的诊断率为 4% ~ 8%, 是造成婴幼儿死亡的主要原因之一^[1]. 早期诊断先天性畸形及早干预, 可减少畸形儿的出生, 降低出生缺陷及围产儿和婴幼儿死亡率, 提高出生人口质量. 本文对分娩后, 经引产后及部分尸检后证实的 170 例畸形胎儿进行回顾性分析, 探讨超声诊断胎儿畸形的临床价值. 随着超声技术的不断发展, 超声已渐成为产前诊断胎儿畸形的重要方法, 成为胎儿出生缺陷干预的有效

手段之一.

1 资料与方法

1.1 一般资料

选择 2009 年 1 月至 2012 年 12 月在石林县妇幼保健院进行产前超声检查的孕妇 17 401 例, 经临床引产或分娩后证实胎儿畸形 170 例, 其中产前超声诊断胎儿畸形为 159 例, 年龄 16 ~ 43 岁, 检查时间为孕 11 ~ 39 周, 平均 30.5 周.

1.2 检查仪器和方法

采用 GE-730 彩色多普勒超声诊断仪, 频率 3.5 ~ 5.0 MHz. 胎儿超声筛查分别按 3 个阶段进行检查即 NT、胎儿系统超声、晚孕期超声. 每个阶段除常规测量双顶径、头围, 腹围, 股骨长度、肱骨长度、脐动脉血流频谱、胎盘厚度、羊水深度等. 并按不同检查阶段重点观察不同的内容: (1) NT 检查 (孕周为 11 ~ 13+6 周, 头臀长 4.5 ~ 8.4 cm) 主要对胎儿头颅、鼻骨、脊柱、四腔心、腹部、膀胱、四肢结构、三尖瓣血流、静脉导管血流等进行观察. 采集的图片: 胎头横切面、头颈部正中矢状切面 (测量 NT 及鼻骨), 双上肢切面及双下肢切面, 三尖瓣血流, 静脉导管血流频谱; (2) 系统超声筛查 (22 ~ 24 周) 对胎儿全身结构作重要评估, 检查的重点分别是: 胎儿头颅结构包括丘脑、侧脑室、透明隔腔、第三脑室、小脑、后颅窝池等. 颜面部包括眼球、鼻、唇, 牙槽等. 脊柱结构, 是否连续及弯曲度等、心脏包括四腔心结构, 五腔心结构, 三血管切面, 上下腔静脉及肺静脉, 动脉导管, 主动脉弓等. 腹部结构包括膈肌, 肝脏, 胆囊, 胃泡, 肾脏, 膀胱, 膀胱双脐动脉, 腹壁连续完整性等. 四肢结构包括股骨, 肱骨, 胫腓骨, 尺桡骨、手掌, 足掌及手足的姿势. 采集的图片: 丘脑横切面、小脑横切面, 侧脑室切面、鼻唇冠状切面、上下牙槽切面, 四心腔切面, 五腔心切面, 左、右心室流出道切面、三血管切面, 主动脉弓切面, 动脉导管切面, 测量腹围的切面, 脊柱纵切面, 脐孔切面, 双肾横切面及肾动脉切面, 膀胱双脐动脉切面, 股骨纵切面、肱骨纵切面, 尺桡骨, 胫腓骨双手掌, 双足掌切面; (3) 晚孕期主要是对胎儿晚孕期出现的畸形进行检查同时对胎儿生长发育进行监测. 采集的图片: 丘脑横切面、鼻唇冠状切面、四心腔切面、测量腹围的切面、脊柱纵切面、脐孔切面、双肾横切面. 对胎儿异常结构采用三维和四维超声进一步检查, 以明确诊断.

2 结果

本组 17 401 例孕妇中胎儿畸形 170 例, 超声发现 159 例, 畸形儿发生率 9.77‰, 95% CI 为 8.4% ~ 11.3% (超声检出率 93.53%). 心脏畸形占 30.5% (超声检出率 86.53%), 中枢神经系统占 18.9% (超声检出率 100%), 颜面部畸形占 15.9% (超声检出率 92.5%), 骨骼系统占 12.3%, (超声检出率 90.5%), 泌尿系统占 9.4% (超声检出率 100%), 消化系统占 8.2% (超声检出率

92.85%), 单脐动脉占 3.5% (超声检出率 100%), 肺脏畸形占 1.2% (超声检出率 100%). 漏诊 11 例, 占 6.47%, (其中室缺 4 例, 其它心脏畸形 2 例, 单纯腭裂及耳廓各 1 例, 腹裂 1 例, 手足畸形 2 例), 见表 1.

3 讨论

3.1 超声诊断胎儿畸形的价值及局限性

超声诊断胎儿畸形的价值及局限性: 胚胎期是胚胎组织器官发育的特殊时期, 对致畸因素非常敏感, 受精后 3 ~ 8 周是组织器官形成时期, 该时期对致畸因素最为敏感, 由于组织细胞的快速分裂, 一旦受到损伤, 往往是不可逆的, 在此期接触致畸性物质造成结构畸形的可能性最大. 而且此期发生的畸形往往较严重. 胎儿由于致畸因素可影响多个系统, 造成畸形的程度取决于接触致畸因素时各系统分化的情况, 一般情况下, 首先形成的器官仅早期敏感, 复杂器官其形成时间较长, 固有一个较长的敏感时期. 胎儿畸形可仅有一处, 也可多处畸形并存, 严重者可引起胎死宫内, 早产死亡. 据统计约有 30% 的死胎有畸形, 在活胎中约有 2% 有明显畸形, 3% 有小畸形^[1]. 因此早期诊断胎儿畸形及早干预, 对优生优育有重要意义. 另外, 超声在某些畸形的诊断上也有一定的局限性, 如单纯性腭裂、多指并指 (趾) 畸形、耳廓的异常 (该院均有漏诊). 漏诊原因分析: 本文报道漏诊 11 例, (室缺 4 例, 其它心脏畸形 2 例, 单纯腭裂及耳廓畸形各 1 例, 腹裂 1 例, 手足畸形 2 例为多指及并指). 主要原因为超声诊断的基础是胎儿形态学上的改变, 形态改变大者其检出率高, 形态改变小者不易查出^[2]. 另外, 操作医生对较小器官畸形的检查不够细致所致. 孕晚期胎位不正、胎体较大、羊水过少、宫腔拥挤也是造成漏诊的另一个原因 (该院漏诊 1 例腹裂为孕 37 周, 羊水过少).

3.2 超声检查胎儿畸形技巧及体会

3.2.1 产前超声的规范化及检查时机 超声诊断胎儿畸形是从形态学的角度进行观察, 因此必须存在解剖结构上的异常, 且该异常必须明显到足以让超声影像所显现和分辨. 现代产科超声已能发现大部分的胎儿严重结构畸形及部分轻微畸形. 胎儿畸形和胚胎正常生长发育一样, 随着孕周的增大而明显. 只有定期动态观察和随诊, 才能早期作出诊断, 避免漏诊和误诊 (例如胎儿脑积水最早可以发生在妊娠 13 周, 最迟可在足月才出现^[4]. 先天性膈疝可出现在 12 周, 也可出现在 20 周, 29 周甚至

表 1 胎儿畸形检出情况 (%)

Tab. 1 Abnormalities of fetal malformation detection (%)

畸形在各系统所占比例 (%)	分类及种类	产后诊断 (n)	超声诊断 (n)	超声诊断符合 (n)	符合率 (%)	漏诊 (n)	漏诊率 (%)
心脏畸形 30.5		52	46	46	86.53	6	13.46
	室缺	16	12	12	75.00	4	25.00
	心内膜垫缺损	9	9	9	100.00	0	0.00
	其它	27	25	25	92.50	2	7.50
颜面部 15.9		27	25	25	92.50	2	7.50
	唇腭裂	24	23	23	95.80	1	4.20
中枢神经系统 18.9	耳廓, 眼	2	1	1	50.00	1	50.00
		32	32	32	100.00	0	0.00
	脑积水	10	10	10	100.00	0	0.00
	脊柱裂	4	4	4	100.00	0	0.00
	脑膨出及无脑儿	10	10	10	100.00	0	0.00
	前全脑及颈部水囊瘤	8	8	8	100.00	0	0.00
泌尿系统 9.4		16	16	16	100.00	0	0.00
	肾积水	6	6	6	100.00	0	0.00
	肾缺如	3	3	3	100.00	0	0.00
	多囊肾	4	4	4	100.00	0	0.00
	其它	3	3	3	92.85	0	0.00
消化系统 8.2		14	13	13	92.85	1	7.15
	腹裂	3	2	2	66.70	1	33.40
	脐膨出	4	4	4	100.00	0	0.00
	消化道狭窄, 闭锁	5	5	5	100.00	0	0.00
	膈疝	2	2	2	100.00	0	0.00
骨骼系统 12.3		21	19	19	90.50	2	9.50
	软骨、成骨不良发育	3	3	3	100.00	0	0.00
	短肢, 肢体缺如	6	6	6	100.00	0	0.00
	手足畸形	14	12	12	85.70	2	14.30
肺脏畸形 1.2		2	2	2	100.00	0	0.00
	隔离肺及肺囊腺瘤	2 例	2	2	100.00	0	0.00
脐动脉 3.5		6	6	6	100.00	0	0.00
	单脐动脉	6 例	6	6	100.00	0	0.00

有些病例出生后腹腔脏器才疝入胸腔^[5]。在适当的孕周, 进行规范化产前超声, 并结合其它实验室手段, 可发现和诊断出 70% 以上的先天缺陷。由于 90% 的怀有先天畸形胎儿的孕妇无任何高危因素, 因此目前已将超声检查列为常规产前筛选检查, 而非局限于有高危因素的孕妇中。国际上超声规范化的初步模式为: 早孕期初诊超声确定妊娠, 排除宫外孕, 发现并诊断多胎妊娠的绒毛膜性和羊膜性、肯定存活胚胎, 测量头臀长估计孕周及计算纠正预产期。孕 11~13+6 周胎儿颈项透明层的测量, 结合孕妇血清生化测定估算染色体异常的风险率, 同时观察胎儿结构以发现严重的结构

畸形。(如: 无脑儿, 脑膨出, 淋巴水囊瘤, 腹裂, 脐膨出等畸形在这时期就可发现)。在孕 22~24 周进行一次详细胎儿畸形的筛选超声, 观察染色体异常标记。在 32 周左右进行胎儿生长评估, 及时发现胎儿生长受限, 同时观察那些到晚孕才能表现出来的胎儿畸形^[6]。据严英榴^[7]等报道, 在发达国家, 胎儿畸形筛选的超声检查时间多数定在妊娠 18~22 周, 因为此时胎儿各个系统的发育基本成熟, 解剖结构已经形成并为超声所显示, 胎儿大小及羊水量适中受骨声影影响较小。因此选择妊娠 18~22 周的胎儿进行详细的胎儿畸形检测是最理想的时期。有学者统计妊娠 18~22 周超声能

检出 95% 的胎儿畸形^[8], 孕 20 周时羊水比较充分, 有利于胎儿的内脏结构显示^[9], 过早超声可因结构太小显示不清, 过迟可因胎儿不易变换体位及骨骼钙化造成身影的遮挡而较难显示。

3.2.2 进行超声检查时应遵循方法 进行超声检查时按照一定的顺序进行操作, 即先确定胎方位, 然后从胎儿头颅、脊柱、颜面、颈部、胸腔、心脏、肺脏、胃、肝胆、双肾、膀胱、四肢、脐动脉频谱, 羊水、胎盘进行逐一检查。因为“对于胎儿结构的观察, 遵循一定的检查顺序是非常重要的^[10]”, 由于胎儿畸形的复杂性, 容易遗漏, 各系统部位上有重叠。笔者主张检查时先要有整体观, 然后遵循从上至下次序检查, 并多角度、多切面地进行扫查, 尽量降低漏诊率。

3.2.3 三维、四维超声的应用 三维、四维超声成像图像显示直观, 可以同时获得冠状面、矢状面, 横切面图像的信息, 在产科领域尤有价值。三维、四维超声可协助和补充二维超声, 能更直观和更形象反映异常情况, 加强医务人员与病人之间的沟通, 如对唇裂和腭裂的诊断。有时也能诊断二维超声无法诊断的异常, 如重建颅脑正中矢状面直接观察胼胝体及小脑蚓部。能直观显示脊柱侧凸, 偏侧脊柱发育不全, 脊柱弯曲异常等。因此应将二维超声与三维和四维超声结合起来, 弥补二维超声的不足, 提高胎儿畸形的诊断率。

3.2.4 关于胎儿畸形重现的认识 凡生育过畸形儿史的妇女再次分娩畸形儿的可能性较一般人高, 以常见的神经管畸形为例, 再次分娩有上述任何一种畸形的发生率为 5% ~ 10%, 而一般发生率仅为 13%^[11]。孕妇有过神经管畸形生产史者, 再患率增 10% ~ 20%^[12]。因此, 各类胎儿畸形尽可能在 20 孕周前做出诊断, 最晚也不宜超过 24 孕周, 尤

其对有分娩畸形儿家族史的孕妇, 应强调产前常规检查的重要性^[13]。作为基层医院产科应加强宣传胎儿畸形筛查的重要性, 建议每位孕妇孕期进行 3 ~ 4 次检查, 早期发现胎儿畸形及早干预, 以减少畸形儿的出生, 降低出生缺陷及围产儿死亡率, 以达到提高人口素质的目的。

[参考文献]

- [1] 常才, 戴晴, 谢晓燕. 妇产科超声学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2010: 15.
- [2] 冯麟增. 孕产超声诊断学[M]. 北京: 北京科学技术出版社, 1994: 7 - 77.
- [3] 吴钟瑜. 实用妇产科超声诊断学[M]. 修订版. 天津: 天津科技翻译出版公司, 2000: 195 - 200.
- [4] 谢红宁. 妇产科超声诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2001: 138 - 139.
- [5] 严英榴, 杨秀雄. 产前超声诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2013: 2.
- [6] 周永昌, 郭万学. 超声医学[M]. 第 5 版. 北京: 科学技术文献出版社, 2004: 998.
- [7] 严英榴, 杨秀雄. 产前超声诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2005: 170.
- [8] 严应榴, 杨秀雄, 沈理. 产前超声诊断学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2003: 342.
- [9] 张缙熙. 新编超声诊断问答[M]. 北京: 科学技术文献出版社, 2000: 234.
- [10] 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: 312 - 336.
- [11] 苏应宽, 徐增祥, 江森. 实用产科学[M]. 济南: 山东科学技术出版社, 1979: 598 - 600.
- [12] 周永昌, 郭万学. 超声医学[M]. 第 3 版. 北京: 科学技术文献出版社, 1998: 1 222 - 1 223.

(2014 - 03 - 05 收稿)