

晚孕期胎儿迟发畸形的超声观察

黄燕玲, 陆永萍, 他林坤, 徐 飞

(昆明医科大学第四附属医院超声科, 云南 昆明 650021)

[摘要] **目的** 探讨胎儿迟发畸形的类型, 探讨迟发畸形检出后如何获得最佳妊娠结局. **方法** 选择 2009 年 1 月至 2013 年 12 月在昆明医科大学第四附属医院接受 18~24 周产前系统筛查未发现结构异常, 并在 28~33 周接受晚孕期系统检查的孕妇. 重点观察胎儿颅脑、胸腔、心脏、腹腔、膈肌、脐孔. **结果** 检出迟发畸形 33 例, 发生率为 2.2%, 畸形分别出现在颅脑、颜面部、胸腔、心脏、肝脏、腹腔及肢体. 检出畸形均为单发, 并无合并其他异常. 畸形发生最多的部位是腹腔, 其次是颅脑. **结论** 胎儿各系统均可能出现迟发畸形, 根据对妊娠结局的影响, 分为预后良好和预后不良 2 类. 对于妊娠结局良好的迟发结构异常, 需要结合临床经验, 详细为孕妇进行咨询, 使孕妇及家属明确妊娠结局的良好走向, 增强孕妇遵医行为, 积极主动接受必要动态观察, 并为临床咨询和产科处理及新生儿的治疗提供重要参考依据.

[关键词] 胎儿; 超声; 迟发畸形; 妊娠结局

[中图分类号] R445.1 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 2095-610X (2014) 10-0061-04

Ultrasound Observation of Fetal Late Malformation in Late Pregnancy

HUANG Yan-ling, LU Yong-ping, TA Lin-kun, XU Fei

(Dept. of Ultrasound, The 4th Affiliated Hospital of Kuaming Mediccd University KunmingYunnan 650021, China)

[Abstract] **Objective** To discuss the fetal late malformation types, and seek methods for best pregnancy outcomes after the malformations are detected. **Methods** Pregnant women taken systematic late inspection during 28-33 weeks gestation while detected no fetal malformations in their 18-24 weeks gestation from 2009 to 2013 in our hospital were enrolled in this study. The intensive checkpoints of ultrasound for fetal late formation were the fetal brain, chest, heart, diaphragm and umbilicus. **Results** The incidence rate of late malformation was 2.2%, and 33 cases were detected. These malformations were detected with single lesion in brain, facial region, heart, liver, abdomen and limbs. Fetal late malformation occurred most frequently in abdomen followed by brain. **Conclusions** Malformation may occur in different fetal system, which can be divided into good and bad prognosis according to its effect on pregnancy outcome. It is necessary to give detailed consultation combined with clinical experiences to those cases with good-prognosis late malformations. Thus, the pregnant women and their families will get to know their good pregnancy outcomes and accept dynamic observation proactively while their compliance behaviors are improved, which will serve as strong evidences for clinical consultation, obstetric intervention and neonatal treatment.

[Key words] Ultrasound; Fetus; Late malformation; Pregnancy outcome

由于胎儿生长发育的特点, 早、中孕期超声工程, 能够降低胎儿出生缺陷的发生率. 检查未发现结构异常者, 仍然需要晚孕期超声观察. 检出迟发胎儿畸形, 及时实施出生缺陷干预

1 资料与方法

[基金项目] 云南省应用基础研究基金资助项目 (2013FZ192)

[作者简介] 黄燕玲 (1971~), 女, 云南昆明市人, 医学学士, 副主任医师, 主要从事妇产超声诊断工作.

1.1 临床资料

2009 年 1 月至 2013 年 12 月在昆明医科大学第四附属医院接受 18~24 周胎儿系统超声, 未发现结构异常, 并于孕周 28~33 周时接受晚孕期胎儿结构检查的孕妇 14 600 例. 年龄 19~43 岁.

1.2 仪器

使用 GE Voluson E8 Expert 和 GE Voluson E6 彩色多普勒超声诊断仪. 腹部凸阵探头, 频率 3.5~5.0 MHz. 选用仪器预设的胎儿检查程序.

1.3 检查与方法

(1) 向 18~24 周胎儿系统筛查未发现结构异常的孕妇说明晚孕期胎儿结构筛查的重要性, 在其自愿的条件下, 签署知情同意书, 于 28~33 周进行胎儿结构检查. 常规测量胎儿生长发育参数, 观察胎盘、羊水、宫颈管长度; (2) 检查切面: 丘脑水平、后颅窝池水平、双眼冠状面、颜面矢状面、双侧膈肌矢状面、脊柱矢状切面、胸腔横切面、心脏四腔切面、心脏三血管切面、心脏左、右室流出道、腹腔横切面、脐孔横切面; (3) 将胎儿畸形的产前超声诊断和产后外观、产后超声随访、其他相关辅助检查、尸体解剖和手术结果进行对比.

2 结果

检出迟发畸形 33 例, 畸形检出率 2.2‰, 95% CI 为 1.6‰~3.2‰. 检出畸形均为单发. 超声诊断与妊娠结局见表 1. 颅脑畸形 8 例, 所占比例 24%, 其中脑积水 2 例, 复查积水程度加重, 孕妇自愿引产. 颅内囊性占位 3 例, 为单纯性蛛网膜囊肿, 1 例 39 周复查时消失 (见图 1), 2 例出生随访未见明显变化. 单纯性后颅窝池增宽 3 例, 后颅窝池液深最大直径 1.3 cm, 三维重建小脑蚓部原裂及次裂清晰 (见图 2、3), 随访观察液深未增加, 出生后随访未见异常; 颜面部畸形 5 例, 所占比例 15%, 其中泪腺囊肿 3 例 (见图 4), 最大直径 1.3 cm, 随访未见增大, 出生后均自愈, 颜面部软组织肿块 2 例, 其中 1 例 30 周时发现位于胎儿左下颌 (见图 5), 与胎儿下颌骨分界欠清晰, 检出时大小为 7.1 cm × 4.8 cm, 冠状面观察胎儿吞咽动作时肿块挤压胎儿咽喉部, 胎儿咽喉部出现向右移位, 结合 22 周系统筛查胎儿同一部位未发现异常, 考虑包块生长迅速, 并已经对胎儿咽喉部产生压迫, 孕妇自愿引产, 引产后病理结果显示为未分化畸胎瘤. 另 1 例大小为 2.3 cm × 2.8 cm, 位于胎儿右侧颊部皮肤表面, 凸向羊水暗区, 建议观察,

随诊包块直径未明显增大, 出生后手术病理结果提示良性畸胎瘤. 胸腔异常 3 例, 比例为 9%, 肺组织内强回声 2 例, 大小分别为 1.7 cm × 1.2 cm, 2.5 cm × 1.4 cm, 随访观察强回声范围逐渐变小, 回声逐渐变淡, 与正常肺组织回声接近, 产后胸片检查未见异常, 本组 30 周发现 1 例胎儿胸腔及心包腔积液, 之后 2 周积液量增多, 胎儿心功正常, 脐动脉 A/B 正常, 第 3 周积液量减少, 35 周时积液量完全消失, 出生后心脏超声复查未发现异常; 心脏异常 4 例, 比例为 12%, 其中法乐氏四联症 1 例、心脏横纹肌瘤 1 例, 孕妇自愿引产; 动脉导管异常 2 例, 1 例导管扭曲, 随访导管内流速在 120~130 cm/s 之间, 产后胎儿情况良好, 1 例导管狭窄, 内径最宽处 2 mm, 导管内流速 150~160 cm/s, 伴随三尖瓣反流, 左右房室比例正常, 建议即刻终止妊娠, 产后随访胎儿情况良好; 腹腔畸形 10 例, 比例为 30%, 其中肝脏内强回声 1 例, 直径 1.3 cm × 1.1 cm, 考虑肝血管瘤, 肝囊肿 1 例, 产后随访大小未见变化, 新生儿情况良好, 位于下腹部囊性包块 5 例, 均为单房, 壁薄, 内部透声好, 最大直径 4.3 cm, 均为女性胎儿考虑卵巢囊肿, 出生后 4 例随诊观察消失, 最早出生后 1 月消失, 最晚出生后 3 月消失, 1 例手术后病理证实为卵巢囊肿, 胎粪性肠梗阻 1 例, 出生后手术; 脐膨出 1 例, 肠管间无回声 1 例, 考虑肠系膜囊肿 (见图 6), 随访至出生半岁, 囊肿大小无变化; 肢体异常 3 例, 1 例胎儿出现右下肢内翻, 结合系统筛查胎儿下肢姿势正常, 考虑为宫腔拥挤, 导致胎儿肢体伸展受限引起的姿势性内翻, 出生后 1 月新生儿下肢姿势恢复正常. 2 例手掌指关节处软组织肿块 (见图 7), 大小分别为 1.5 cm × 1.4 cm, 2.1 cm × 1.8 cm. 肿块呈等回声, 类圆形, 包膜完整, CDFI 显示其内有少量血流信号, 考虑血管瘤, 产后观察拇指外侧可见葡萄状、紫色肿块, 在出生后干瘪, 1 周后自行脱落, 病理结果提示纤维血管瘤.



图 1 蛛网膜囊肿

Fig. 1 Arachnoid cysts

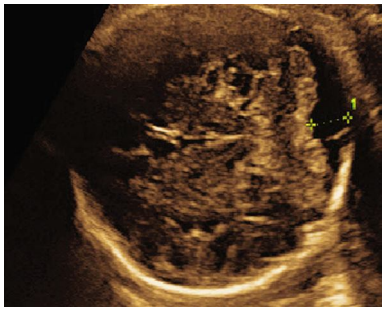


图 2 后颅窝增宽

Fig. 2 Posterior fossa broadening

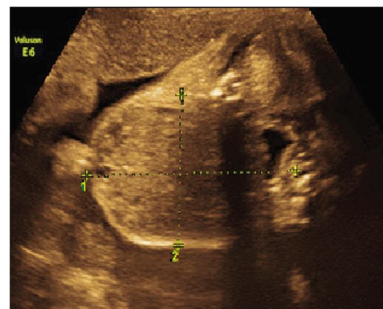


图 5 左颊部等回声

Fig. 5 Left cheek equal echo



图 3 小脑蚓部三维重建

Fig. 3 Three-dimensional reconstruction of cerebellar vermis

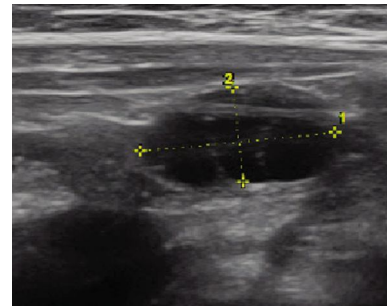


图 6 肠系膜囊肿产后复查

Fig. 6 Mesenteric cyst

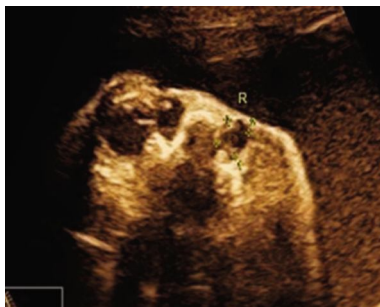


图 4 双侧泪腺囊肿

Fig. 4 Both the lacrimal glands cysts



图 7 掌指关节处软组织包块

Fig. 7 MP joint soft tissue equal echo

3 讨论

在胎儿的整个生长发育的过程中, 需要进行系统性、全面性、阶段性的分时段系统超声, 才能全面追踪胎儿各时段各脏器的发育情况. 研究^[2]认为晚孕期再行一次系统超声检查必不可少, 此阶段可筛查出一些迟发畸形, 可将畸形胎儿的检出率提高到93.23%^[3], 降低漏诊率, 减少医疗纠纷.

本组检出迟发畸形 33 例, 畸形检出率为 2.2%, 畸形出现在颅脑、颜面部、胸腔、心脏、腹腔及肢体. 本组迟发畸形涉及胎儿各脏器组织, 因此, 本组晚孕观察切面除了丘脑平面、后颅窝平面、颜面部矢状切面、四腔心切面、三血管切面、双侧膈肌切面、胆囊及脐孔切面^[4]外, 眼眶切面、四肢长骨、手、足软组织及双下肢姿势也是本组观察的重点. 本组迟发畸形多发部位与李莉^[4]等研究畸形多发在胎儿各腔隙积液不同, 本组畸形多发部

位在胎儿腹腔, 所占比例为 30%, 其次为颅脑畸形.

检出迟发畸形, 容易引起孕妇情绪的高度紧张, 过于重视可能会导致不必要的引产, 过于轻视有可能导致畸形儿的出生, 给家庭以及社会带来沉重的经济和精神负担. 因此, 迟发畸形检出后的重点是做好临床咨询工作.

按照对妊娠结局的影响, 迟发畸形分为预后良好和预后不良两类. 本组中颜面部未分化畸胎瘤、法乐氏三联症、心脏横纹肌瘤、脑积水, 动脉导管异常等, 随孕周增加及病情发展严重影响围生期预后, 属于预后不良型迟发畸形, 及时采取引产和提早分娩的措施, 可以避免不良妊娠结局.

本组预后良好迟发畸形有以下几类: 鼻泪管囊肿是临床预后较好, 大部分可以自愈的疾病^[5]; 胎儿胸腔及心包积液, 属于胎儿水肿, 由于胎儿微循环体液交换机制比较复杂, 无论经胎盘、经胎膜、

表 1 晚孕期迟发畸形的类型及结局

Tab. 1 The types and outcomes of fetal late malformation in late pregnancy

畸形	n	妊娠结局	病理 / 随访结果
脑积水	2	引产	
颅内囊肿	3	顺产 3 例	1 例消失, 2 例无变化
单纯后颅窝增宽	3	顺产	MRI 随访无异常
颜面部软组织占位病变	2	引产 1 例 顺产 1 例	未分化畸胎瘤, 良性畸胎瘤
泪腺囊肿	3	顺产	自愈
肺组织强回声	2	顺产	随访无异常
胸腔及心包腔积液	1	顺产	随访无异常
动脉导管早闭	2	顺产	随访无异常
心脏横纹肌肉瘤	1	引产	横纹肌肉瘤
法乐氏四联症	1	引产	随访无变化
肝脏稍强回声	1	顺产	随访无变化
肝囊肿	1	顺产	4 例消失, 2 例手术
卵巢囊肿	5	顺产	手术 1 例, 5 例自然消失
肠系膜囊肿	1	顺产	顺产
胎粪性肠梗阻	1	顺产	手术
脐膨出	1	引产	随访无异常
下肢姿势性内翻	1	顺产	满月后姿势恢复正常
手桡侧软组织包块	2	顺产	血管瘤

还是经皮肤的体液交换都有可能对胎儿的体液平衡发生影响。而胎儿组织间液与血浆容量之比随孕周的增长而降低, 这种相对较多的组织间液是形成胎儿水肿的基础, 加上胎儿特殊的淋巴系统和血液循环系统, 使其在病理状态下更容易出现水肿症状^[6], 不典型胎儿水肿仅为单一体腔积液, 随诊中出现自限性结局, 均表现出较好的临床预后^[7]; 大部分血管瘤为单发, 5% 以下为多发, 皮肤血管瘤主要发生于头颈部, 其次是躯干和四肢, 血管瘤多很小, 可自然退化^[8]; 后颅窝积液发现以孕周 29~32 最多见^[9], 增宽范围在 1.2~1.3 cm, 未合并其他结构异常, 小脑蚓部超声三维重建蚓部原裂及次裂可见, 考虑为单纯后颅窝积液; 组织胚胎学显示孕 32 周可在形态上辨认出肺泡结构, 但 32 周前胎儿肺脏结构并未完全发育成熟。据报道^[10,11]局限于单个肺叶的 CCAM 随孕周增加自行消失, 无水肿和 (或) 纵隔移位声像表现且病灶稳定或缩小者, 预后一般良好。

采用中晚期联合系统超声检查, 可显著提高畸形胎儿的检出率, 避免一些迟发胎儿畸形的漏诊。检出迟发畸形同时, 分析迟发畸形的临床预后, 对于预后良好的迟发畸形, 做好临床咨询、孕妇心理疏导工作, 争取获得最佳妊娠结局。

[参考文献]

[1] 陈小平, 姚志勇, 张天艳. 系统超声筛查在晚孕胎儿中

的应用研究[J]. 海南医学院学报, 2011, 17(8): 1140 - 1142.

[2] 陶溢潮, 聂敏, 周江. 中晚期系统超声筛查胎儿畸形的价值[J]. 临床超声医学杂志, 2013, 15(9): 642 - 645.

[3] 陆敏, 夏耀宗. 孝感市 349 例围产儿出生缺陷监测资料分析及干预措施[J]. 中国妇幼保健, 2011, 26(23): 3535 - 3536.

[4] 李莉, 罗琳, 何冰. 探讨晚孕期超声补筛查胎儿迟发畸形的重点检查部位[J]. 华西医学, 2008, 23(4): 734 - 735.

[5] 王小军, 刘国华, 张京京. 先天性鼻泪管阻塞的发生和转归特点[J]. 中国斜视与小兒眼科杂志, 2003, 11(2): 83 - 85.

[6] JAMES D K, STEER P J, WEINER C P, et al. High risk Pregnancy management options [M]. 3rd ed. Singapore: Elsevier Pet Ltd, 2008: 506-517.

[7] 林胜谋, 王晨虹, 朱小瑜. 胎儿水肿 156 例临床分析[J]. 中华妇产科杂志, 2011, 46(12): 905 - 910.

[8] BORNET G, CLAUDE T I, FRIES F, et al. Cervicofacial angioma and the Kasabach-Merritt syndrome [J]. Neuroradiology, 2000, 42(42): 703 - 706.

[9] 贺昆, 夏雅仙, 应伟雯. 产前超声诊断后颅窝积液的临床意义[J]. 中华妇产科杂志, 2002, 37(5): 281 - 283.

[10] NYBERG D A, MCGAHAN J P, PRETORIUS DH, et al. Diagnostic imaging of fetal anomalies. Philadelphia [M]. Lippincott Williams & Wilkins, 2003: 223.

[11] 陈琼瑛, 李胜利, 欧阳淑媛. 胎儿肺内病灶的产前超声诊断及结局分析 [J]. 中华超声影像学杂志, 2008, 17(7): 612 - 614.

(2014-06-17 收稿)