

Prenatal diagnosis with ultrasonography for fetal congenital anomaly

DENG Yuan-qiong*, SI Yi-fan, ZHANG Zhi-juan, LIU Zhen

(Department of Ultrasound, the Fourth Affiliated Hospital, Nanchang University, Nanchang 330003, China)

ABSTRACT Objective To explore the clinical significance of the prenatal ultrasonography for fetal congenital anomaly. **Methods** A total of 2230 pregnant women during 11 - 40 weeks underwent color Doppler to find out fetal congenital anomalies, and all the cases were tracked. **Results** In all 2230 pregnant women, 28 cases with fetal congenital anomaly were found, among them cardiovascular system malformation, nervous system malformation and urinary system malformation were the most common anomalies. The fetal congenital anomalies of 8 cases were misdiagnosed, the most of them were cardiovascular system deformities and micro-malformation. **Conclusion** Ultrasonography can conclusively diagnose fetal congenital anomaly in morphology, effectively diminish the rate of birth defects, and improve new born population quality. However, the method of ultrasonography for micro-malformation and cardiovascular system malformation should be promoted, and the operation should be standardized.

KEY WORDS Ultrasonography; Fetal congenital anomaly; Prenatal diagnosis

超声产前诊断胎儿畸形

邓远琼*, 斯轶凡, 张志娟, 刘 贞

(南昌大学第四附属医院超声科, 江西 南昌 330003)

[摘要] 目的 探讨超声在产前诊断胎儿畸形的临床价值。方法 采用彩色多普勒超声诊断仪对 2230 例孕 11 ~ 40 周的孕妇进行系统超声检查并随访。结果 2230 例孕妇中, 超声诊断胎儿畸形 28 例, 漏诊 8 例。发生畸形位居前三的是心血管畸形, 神经管畸形, 泌尿系统畸形。漏诊病例多为心血管畸形及较小畸形。结论 超声检查可以对胎儿形态结构方面的明显畸形作出明确的产前诊断, 明显减少出生缺陷, 提高人口素质。对于心血管畸形及较小畸形还有待于改进方法, 加强规范操作。

[关键词] 超声检查; 胎儿畸形; 产前诊断

[中图分类号] R445.1 [文献标识码] A [文章编号] 1672-8475(2008)06-0460-03

胎儿畸形是指胎儿期各器官结构存在的形态结构异常。超声检查用于观察胎儿并诊断疾病已有 30 余年的历史, 不仅可显示正常胎儿形态结构, 且能对胎儿主要结构畸形进行筛查。本文旨在探讨超声在胎儿畸形产前诊断中的临床价值。

1 资料与方法

1.1 研究对象 2005—2007 年接受检查的孕 11 ~ 40 周孕妇共 2230 例, 对所有接受超声检查的孕妇跟踪随

访。

1.2 仪器与方法 使用 GE VIVID-7, MINDRAY DC-6 彩超诊断仪, 探头频率 3.5 ~ 6 MHz。早中孕期(11 ~ 14 周)重点观察胎儿头颅、颈部、脑中线、脉络膜、鼻骨、四腔心、四肢、脐带及腹壁等内容, 中孕期(18 ~ 24 周)系统检查头颅、唇面部、脊柱、胸腔、腹部、双脐动脉起始部、上下肢。采用 9 个标准切面: 小脑横切面、唇面部冠状切面、脊柱纵切面、心脏四腔心切面、左右流出道长轴切面、双肾长轴切面、左右脐动脉起始部彩色血流、双上肢切面、双下肢切面。晚孕期主要为补漏检查, 由于有些畸形常在晚孕期才表现出来, 例如脐膨出、多囊肾等, 故重点观察颅内结构、双肾、脐孔及腹壁连续情况, 并测量胎儿各项指标和胎盘循环功能。

2 结果

[作者简介] 邓远琼(1967 -), 女, 江西人, 学士, 主治医师。研究方向: 妇产科超声诊断。

[通讯作者] 邓远琼, 南昌大学第四附属医院超声科, 330003。

E-mail: tjzx11@163.com

[收稿日期] 2008-08-27 [修回日期] 2008-09-22

接受超声检查的 2230 例孕妇中,共检出 28 例胎儿畸形,均经引产证实。8 例漏诊,漏诊率 22.22%。发生畸形位居前三位者依次为心血管畸形、神经管畸形和泌尿系统畸形。漏诊病例多为心血管畸形及较小畸形(表 1、图 1)。

表 1 2230 例孕妇胎儿畸形的超声诊断与出生缺陷资料

缺陷类型	检出例数	实际缺陷例数	构成比(%)
神经管畸形	6	6	16.67
心血管畸形	5	8	22.22
胸腹腔积液	3	3	8.33
泌尿系畸形	5	6	16.67
颌面部畸形	2	3	8.33
腹裂及脐膨出	2	2	5.56
淋巴管水囊肿	1	1	2.78
消化系畸形	2	2	5.56
肢体畸形	0	2	5.56
多发畸形	2	3	8.33
合计	28	36	100



图 1 胎儿脐膨出,内脏经腹壁缺损处脱出,其外包裹一层疝囊

3 讨论

据中国胎儿出生缺陷监测中心公布的数据,我国每年有 20~30 万先天性畸形的胎儿出生。全世界每年大约有 500 万缺陷婴儿出生^[1]。给社会和家庭带来了巨大的精神和经济负担。随着医学的不断进展和胎儿超声筛查技术的普及,超声作为一项无创技术愈来愈受到重视。近年来超声诊断仪器得到迅速发展,不仅使胎儿畸形的发现时间大大提前,而且大多数致死畸形在孕 10~16 周已经能够被诊断出来,对降低出生缺陷率、提高围产期质量起到不可估量的积极作

用^[2]。

规范化的超声筛查是胎儿畸形筛查体系中极为重要的一环。产前超声检查分为四个层次:①一般产科超声检查(第 1 层次):主要对胚胎和胎儿进行大致的生长发育评估。②常规产科超声检查(第 2 层次):除 1 层次的检查内容外,还应对胎儿主要脏器进行形态学观察以及对胎儿严重致死性畸形进行粗略筛查。③系统胎儿超声筛查(第 3 层次):通过该层次的超声检查达到提高畸形检出率,降低严重缺陷儿出生,提高人口素质的目的。④针对性超声检查(第 4 层次):针对某一特殊要求或目的进行详细检查^[3]。第 3、4 层次要求较高,对超声医师、仪器设备、检查内容、检查所需时间、孕周大小均有严格要求,不是所有超声医师、所有医院都能做到;所使用的仪器要求分辨力高、图像清晰,最好使用高档彩色多普勒超声仪。条件受限,则仅通过第 2 层次的检查,对于无脑儿、脊柱裂、脑积水、脑膨出、单腔心、心内膜垫缺损、腹裂、脐膨出、软骨发育不全、淋巴管水囊肿等畸形的检出率也很高。这一层次的检查只需使用普通 B 超机,几乎所有基层医院都能胜任,只要超声工作者对每个孕妇都采取认真负责的态度,即能防止大部分缺陷儿的出生。

即使是第 3、4 层次的检查也受多种因素如医师技术水平、仪器设备、检查时机等影响,产前超声检查并不能检出 100% 的胎儿畸形。超声检查本身具有局限性,医师个人经验和胎儿及母体方面的诸多因素都会影响畸形胎儿的检出率。超声检查的基础是胎儿形态和结构的解剖学异常,较小的组织畸形如单纯唇裂、隐睾、尿道下裂、多(缺)指等,由于解剖学改变不明显以及受胎龄、胎儿体位与姿势等影响,较难进行准确的宫内诊断。

本组心血管畸形漏诊率较高,如室间隔缺损、房间隔缺损等。沈国芳等^[4]曾检查先天性心脏畸形 15 例,漏诊 12 例,认为单纯运用传统的四腔心切面来筛查胎儿心脏畸形存在很大缺陷。心尖四腔心切面声束头侧偏转法是一种快捷简便且易于掌握的扫描方法^[5],即在显示心尖四腔心切面后将探头略向头侧偏斜可获得左、右心室流出道切面。该法可用于快速筛查胎儿先天性心脏畸形,可对房室连接、心室与大血管连接关系及心脏大小、大动脉内径及排列异常的的心脏结构畸形快速检出。另外,胎儿期存在特殊的血液循环,使胎儿的右心功能占优势,具有独特的血流动力学特点。11~14 周胎儿心脏的血流动力学与孕中期有很大的不同,即便妊娠早期心脏筛查阴性的胎儿在妊娠中期仍

需做超声心动图进行监测^[6]。因此,不能满足于发现一种畸形而忽视对其他部位畸形的进一步探索。本组 1 例多发畸形漏诊就是因为满足于发现心内膜垫缺损而忽视了肢体的畸形。同时,严格执行规范化的胎儿超声检查是降低漏诊率的关键。胎儿畸形的最佳时期是 18~24 周。于该期应诊断出的致死性畸形包括无脑儿、严重的脑膨出、严重的开放性脊柱裂、严重的胸、腹部缺损、内脏外翻、单腔心、致死性软骨发育不全^[7]。正确了解不同妊娠阶段胎儿畸形的超声声像图特点,早期筛选出异常胎儿,尽早拟定进一步检查方法和妊娠处理方案,避免异常胎儿的出生,对降低围产儿死亡率、发病率,提高出生人口素质,减轻社会和家庭负担都有着非常重大的意义^[8]。

[参考文献]

- [1] Ren AG. The first international birth defect and deformity congress of developing country. *Eugenics and Best Nurture in China*, 2001, 12(4): 145-146.
任爱国. 第一届发展中国家出生缺陷和残疾国际会议. *中国优生优育*, 2001, 12(4): 145-146.
- [2] Li M, Wu QQ, Wang W. Progress on the prenatal ultrasound screening for fetal malformation in the stage of early- and mid-pregnancy. *Chin J Med Imaging Technol*, 2007, 23(11): 1745-1747.
李蔓, 吴青青, 王巍. 妊娠早中期超声筛查胎儿畸形研究进展. *中国医学影像技术*, 2007, 23(11): 1745-1747.
- [3] Li SL. The prenatal diagnosis with ultrasonography for fetal congenital anomaly. *Chin J Med Ultrasound (Electronic version)*, 2005, 2(1): 5-7.
李胜利. 胎儿畸形产前超声检查. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2005, 2(1): 5-7.
- [4] Shen GF, Wen Y, Ji Z. A study for detecting fetal anomaly by ultrasound. *Chin J Med Imaging Technol*, 2003, 19(1): 82-83.
沈国芳, 闻辉, 季珍. 超声筛查胎儿畸形存在问题分析. *中国医学影像技术*, 2003, 19(1): 82-83.
- [5] Li SL. Antepartum diagnostics by ultrasound of fetal anomaly. Beijing: The People's War Medicine Book Concern, 2004: 96.
李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学. 北京: 人民军医出版社, 2004: 96.
- [6] Qian M, Suan Y, Wu QQ, et al. Evaluating the cardiac function in 11-14 weeks' gestation by Doppler ultrasound. *Chin J Med Imaging Technol*, 2008, 24(2): 209-212.
钱敏, 孙燕, 吴青青, 等. 应用多普勒超声评价 11~14 周胎儿心脏功能的价值. *中国医学影像技术*, 2008, 24(2): 209-212.
- [7] The 33rd order of the Chinese ministry of public health measures for administration of antepartum diagnostic technique. sanitation basic femineity[2002]307: attachment file 6 the specification of antepartum diagnostic technique by ultrasound.
中华人民共和国卫生部令第 33 号《产前诊断技术管理办法》. 卫基妇[2002]307 号: 附件 6 超声产前诊断技术规范.
- [8] Wang HF, She ZH, Luo YL, et al. Value of transvaginal ultrasound in diagnosis of fetal structural abnormalities at the 11-14 week of gestation. *Chin J Med Imaging Technol*, 2004, 20(10): 1585-1587.
王慧芳, 余志红, 罗奕伦, 等. 经阴道超声对 11~14 孕周胎儿结构异常的诊断价值. *中国医学影像技术*, 2004, 20(10): 1585-1587.

同仁超声讲习班第一轮通知

首都医科大学附属北京同仁医院将汇集北京超声诊断专家组成讲师团队,为各级医疗单位中青年超声诊断及相关专业医师及技师举办讲习班。上课地点在北京同仁医院,时间为 2008 年 11 月 7~9 日。将授国家级 I 类学分 3 分。有关详情(包括全免或半免听课费等)请查看北京同仁医院网站(<http://www.trhos.com/index.asp>)或丁香园网站(<http://www.dxy.cn/cms>,临床四区-超声医学-版务)。质询邮件 chaoshengbo@trhos.com(推荐);电话 010-58268057(马腾或王曦曦)。

首都医科大学附属北京同仁医院科教处、超声诊断科
2008 年 9 月 8 日