

doi: 10.13241/j.cnki.pmb.2014.21.038

胎儿中晚孕期产前超声筛查胎儿畸形的临床价值

许文静 樊绮云 张学真 曾慧倩 伍颖恒

(广州市妇女儿童医疗中心 广东 广州 510080)

摘要 目的:分析胎儿中晚孕期产前超声筛查胎儿畸形的临床价值。**方法:**选取我院 2011 年 1 月到 2013 年 1 月间胎儿早孕期超声检测正常孕妇 1240 例,于胎儿中孕期(孕 21~25 周)和晚孕期(孕 31~35 周)各再进行一次超声检测工作,用 Excel 表进行统计分析,分类归纳统计胎儿畸形分类及各类畸形超声检出时间。**结果:**1240 例胎儿早期超声检测正常孕妇中,胎儿中孕期检测显示胎儿畸形 16 例,检出率 1.3%;其中中枢神经畸形 3 例,心脏畸形 1 例,前腹壁畸形 2 例,泌尿系统畸形 1 例,骨骼以及四肢畸形 2 例,双胎畸形 2 例,消化系统畸形 2 例,胎儿肿瘤 1 例,胎儿水肿 1 例,指趾异常 1 例,胎儿晚孕期检测显示有畸形 3 例,检出率为 0.24%,分别为面部畸形 1 例,指趾异常 1 例,心脏畸形 1 例。这 19 例胎儿均证实为畸形胎儿。胎儿中孕期漏诊 3 例,漏诊率 15.8%(3/19)。**结论:**超声检查是产前诊断胎儿畸形的重要诊断方法,诊断率高,安全性大,但部分胎儿畸形在中孕期超声仍未能诊断,所以对胎儿晚孕期再次行超声筛查工作,尤其注意对胎儿颜面部、心脏,颅脑,四肢等器官仔细的扫描,可有效提高畸形胎儿检测率,减少相应畸形的漏诊,为产科医生临床确诊和处理提供有效参考,具有极高的临床价值,同时可减少出生缺陷的发生,符合国家人口系统完成出生缺陷一级预防工作。

关键词:中晚孕期;产前超声筛查;胎儿畸形;临床价值

中图分类号:R445.1;R714.5 **文献标识码:**A **文章编号:**1673-6273(2014)21-4144-03

Clinical Value of Ultrasound on the Prenatal Diagnosis of Fetal Malformation in Middle and Late Pregnancy

XU Wen-jing, FAN Qi-yun, ZHANG Xue-zhen, ZENG Hui-qian, WU Ying-heng

(Guangzhou women and children's medical center, Guangzhou, Guangdong, 510080, China)

ABSTRACT Objective: To analyze the value of ultrasound technology on the diagnosis of the fetal malformation for women at the middle and late pregnancy. **Methods:** 1240 cases who were diagnosed by ultrasound in early pregnancy in our hospital from January 2011 to January 2013 were chosen. Subsequent ultrasounds were performed in middle pregnancy (from 21~25 weeks) and late pregnancy (from 31~35 weeks) separately, in which malformations were detected, classified systematically and grouped following checked pregnancy week. **Results:** 16 fetal malformation cases were detected in middle pregnancy, the rate of detection was 1.3%. 2 central nervous malformation, 1 cardiac malformation, 2 abdominal wall malformation, 1 genitourinary malformation, 2 skeletal malformation, 2 twins malformation, 2 gastrointestinal malformation, 1 fetal neoplasm, 1 fetal edema, 1 toes malformation. Three fetal malformation cases were detected in late pregnancy, the rate of detection was 0.24%. All these cases were confirmed by induced or post partum. Three cases were misdiagnosed in middle pregnancy, the missed diagnosis rate was 15.8%(3/19). **Conclusion:** Ultrasound is the most important method to detect fetal malformation before delivery, it has high detect value and it is safe. To perform ultrasound screening again in middle and late pregnancy can effectively improve the detection rate of fetal malformations. It can provide the effective references for clinical diagnosis and treatment and has a high clinical value.

Key words: Late pregnancy; Prenatal screening; Fetal malformation; Clinical value

Chinese Library Classification(CLC): R445.1; R714.5 **Document code:** A

Article ID:1673-6273(2014)21-4144-03

前言

胎儿畸形是指胎儿由于发育异常而引起身体器官的形态缺陷,因畸形发生的多样性,复杂性及不可预测性,所以给产前诊断带来了一定的困难。我国缺陷儿的出生率为 4% -6%,给社会和家庭带来了巨大的经济负担和精神压力。超声检查以其安全,无创,直观,动态观察,可重复性成为胎儿畸形筛查的首选

方法,尤其中晚孕期胎儿超声检测是畸形胎儿排查工作发挥至关重要的促进作用,有助于提升胎儿畸形筛查的准确率,改善母儿生存质量,也是提高我国人口素质的重要方法之一^[1-4]。胎儿发育是一个动态发展过程,胎儿生长情况与母体健康、外界环境、有无意外伤害等存在极大的联系,漏诊是影响胎儿畸形判断正确与否的一个重要因素。部分孕妇认为胎儿早孕期超声检测无畸形后,胎儿将不会出现畸形情况,这是极其片面的^[5-7]。本文选取我院 2011 年 1 月到 2013 年 1 月间胎儿早孕期超声检测正常孕妇 1240 例,于胎儿中晚期再次行超声检测工作,分析在不同孕周超声筛查胎儿畸形的情况,现报道如下:

作者简介:许文静(1977),女,硕士研究生,主治医师,主要研究方向:产科,公共卫生,E-mail:1872226557@qq.com

(收稿日期:2014-03-20 接受日期:2014-04-18)

1 资料与方法

1.1 临床资料

选取我院 2011 年 1 月到 2013 年 1 月间胎儿怀孕早期(20 周前)超声检测正常孕妇 1240 例,年龄为 21-42 岁,平均年龄为 28.4 ± 1.6 岁,其中孕妇无发热、感冒、服药、吸烟及大量饮酒史,无接触放射性及分娩畸形胎儿史。

1.2 方法

于胎儿中孕期(孕 21~25 周)和晚孕期(孕 31~35 周)各再进行一次超声检测工作。选用 Philips iU 22、和 Voluson730 以及 Logiq 7 彩色多普勒超声诊断仪,腹部探头设置频率为 34.0MHz。所有孕妇均签署相关知情同意书,检测和诊断均由 2 名以上专业超声医师确认。孕妇取仰卧,将探头置于孕妇腹部上方,探头从纵向、横向以及斜向对孕妇腹部进行扫描。先扫描观察胎儿生长发育状况,检测胎儿双顶径、股骨长、头围、腹围、胎盘分级、羊水暗区以及羊水指数。再扫描胎儿头部,观察胎儿颅骨环、侧脑室、丘脑、小脑切面发育情况,然后纵、横切连续扫描胎儿颈部至臀部,明确胎儿脊柱、胸、腹部内脏发育情况,最后扫描胎儿四肢。如出现可疑部位需反复扫描,并由多名专业超声医师进行确诊,记录相关扫描结果,随访观察。

1.3 胎儿畸形诊断标准

胎儿产后出现的可见身体结构异常均判定为畸形^[8],部分胎儿畸形在超声重的成像特点:1)脑部畸形:检查颅骨光环、小脑蚓部、丘脑、小脑、颅后窝池、侧脑室,如果脑组织有低或高回声团块,有点状血流或显示胎儿头部不完整,成半月状,蛙头

状,提示颅内占位性病变;2)脊柱裂:脊柱连续性中断,不完整;3)上唇部中断,可见上唇与鼻间有裂隙并偏离正中线提示唇裂,如通过裂隙可观察到胎儿舌头提示腭裂;4)心脏畸形:筛查有无单心房、单心室及内膜缺损等畸形,如果心室或心房之间不正常的血流成像可提示心血管畸形 5)肾脏:肾体积的改变,有无无回声区的存在,血流的改变 6)四肢:观察胎儿肢体长骨及手足形态结构。除以下情况外:胎儿于产后确诊先天性心脏病,并且心脏病为房间隔小缺损、不伴房室瓣结构畸形的房室瓣反流以及动脉导管未闭型心脏病;单脐动脉;生物测值、软指标低于 2 倍标准水平但分娩正常;不伴发胎儿结构畸形的羊水、胎盘异常等不属于胎儿畸形。

1.4 统计学分析

所有数据均通过 Excel 表进行统计分析,分类归纳。

2 结果

1240 例胎儿早期超声检测正常孕妇中,胎儿中孕期检测显示胎儿畸形 16 例,畸形率 1.3%;胎儿晚孕期检测显示有畸形 3 例,检出率为 0.24%,19 例胎儿均经引产或产后证实为畸形胎儿。胎儿中孕期漏诊 3 例,漏诊率 15.8%(3/19)。19 例畸形胎儿中,中枢神经畸形 3 例,心脏畸形 2 例,面部畸形 1 例,前腹壁畸形 2 例,骨骼以及四肢畸形 2 例,泌尿系统畸形 1 例,双胎畸形 2 例,消化系统畸形 2 例,胎儿肿瘤 1 例,胎儿水肿 1 例,指趾异常 2 例,详见表 1。其中胎儿中孕期超声检测漏诊畸形为面部畸形 1 例,指趾异常 1 例,心脏畸形 1 例。

表 1 1240 例胎儿中、晚孕期超声检测畸形种类及检出周数

Table 1 1240 cases for the classified malformations and checked pregnancy week

畸形种类 Type of malformations	21~25 周 Checked pregnancy week	31-35 Checked pregnancy week
中枢神经畸形 Central nervous malformation	3(2.4‰)	0
心脏畸形 Cardiac malformation	1(0.8‰)	1(0.8‰)
面部畸形 Face malformation	0	1(0.8‰)
前腹壁畸形 Abdominal wall malformation	2(1.6‰)	0
泌尿系统畸形 Genitourinary malformation	1(0.8‰)	0
骨骼以及四肢畸形 Skeletal malformation	2(1.6‰)	0
双胎畸形 Twins malformation	2(1.6‰)	0
胎儿肿瘤 Fetal neoplasm	1(0.8‰)	0
胎儿水肿 Fetal edema	1(0.8‰)	0
指趾畸形 Toes malformation	1(0.8‰)	1(0.8‰)
消化系统畸形 Gastrointestinal malformation	2(1.6‰)	0

3 讨论

产前超声检测是一项应用极其广泛的胎儿健康检测技术,有研究显示,该项检测技术对染色体异常超声征象和胎儿细微畸形检出率达 80%,并且安全、可靠^[9-11]。由于胎儿超声检测工作需要一定器械支持,因此其将带来一定的检测费用。这也导致部分孕妇在完成胎儿早孕期超声检测后确认胎儿正常,就认为无需继续检测,最终导致胎儿存在畸形隐患^[12]。从远期来看,

如出现畸形胎儿,胎儿生存痛苦以及救治畸形胎儿的费用将远大于二次或三次超声胎儿检测费用,因此中晚期胎儿超声畸形筛查是极其必要,并且性价比最高的选择。有研究认为,胎儿中晚期超声检测工作可以显著提高畸形胎儿检出率,有效避免漏诊情况,规避医疗风险^[13-15]。本次研究中,1240 例胎儿早期超声检测正常孕妇中,胎儿中孕期检测显示胎儿畸形 16 例,检出 1.3%;胎儿晚孕期检测显示有畸形 3 例,检出率为 0.24%,19 例胎儿均证实为畸形胎儿。胎儿中孕期漏诊 3 例,漏诊率 15.8%,

与同类研究结果的漏诊率 8.77%^[16,17]存在一定差异,原因可能是本次研究样本基数较少。

目前,我院建议将胎儿中晚孕期超声检测时间规定为孕 21~25 周以及孕 31~35 周。由于胎儿孕 21~25 周期间,其羊水较为充分,胎儿可自如活动,该时段胎儿解剖结构已形成,并且可以被超声检测捕捉。与此同时,该时段胎儿骨骼尚未发育完全,骨骼回声较小,超声检测可以有效反应胎儿内脏结构,保证筛查工作的准确性^[18]。我国卫生部将胎儿中孕期超声检测孕周设置为 18-20 周,但是在实际临床检测中发现,该时段胎儿部分器官发育尚未完全无法,超声检测难以明确胎儿健康程度,如胎儿心脏、面部结构等均无法明确^[19,20]。当胎儿孕周>25 周时,胎儿羊水量开始减少,体积开始偏大,超声检测难度也随之增长。这也是本院将中孕期超声检测设置为孕 21~25 周的根本原因。值得强调的是,由于胎儿成长是一个发展的过程,部分畸形必须在胎儿成长到一定程度才可通过超声检测发现,如检测时间过早,脏器未完全发育,将无法显示胎儿情况^[21],可以发现胎儿晚孕期超声检测是极其必要的。我院将胎儿晚孕期超声检测时间设置为孕 31~35 周。该时段胎儿主要畸形部位集中于头部、胸部以及腹腔脏器,这也是临床胎儿晚期超声筛查的重度扫描对象。

综上所述,对胎儿中、晚孕期再次行超声筛查工作,可有效提高畸形胎儿检测率,并为产科医生临床确诊和处理提供有效参考,具有极高的临床价值,同时可减少出生缺陷的发生,配合国家人口系统完成出生缺陷一级预防工作。

参考文献(References)

- [1] 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
Lu Min, Xia Yao-zong. An analysis and intervention of 349 cases of birth defect in Xiao Gan city [J]. Maternal and Child Health Care of China, 2011, 26(23): 3535-3536
- [2] 于佳,曾晓琴,曾芳玲,等. 广州市 5597 例出生缺陷资料分析[J]. 中国妇幼健康研究, 2007, (18): 187-188
Yu Jia, Zeng Xiao-qin, Zeng Fang-ling, et al. An analysis of 5 597 cases of birth defects in Guangzhou city[J]. Chinese Journal of Maternal and Child Health Research, 2007, (18): 187-188
- [3] 张晓新,许翠平,任秀珍,等. 中晚孕期产前超声筛查胎儿畸形的临床价值[J]. 中华临床医师杂志, 2010, 04(05): 558-562
Zhang Xiao-xin, Xu Cui-ping, Ren Xiu-zhen, et al. Clinical value of ultrasound on the prenatal diagnosis of fetal malformation in middle and late pregnancy[J]. Chin J Clinicians, 2010, 04(05): 558-562
- [4] Schreinemachers D M. Birth malformations and other adverse perinatal outcomes in four U.S. wheat producing states [J]. Environ Health Perspect, 2003, 111(9): 1259-1264
- [5] 郭淮,洪伟. 系统超声检查与诊断胎儿畸形及其重要意义 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2011, 19(02): 90-91
Guo Huai, Hong Wei. To evaluate the value of systematic ultrasound examination in detecting fetus malformation [J]. Chinese Journal of Birth Health & Heredity, 2011, 19(02): 90-91
- [6] Keith L. The developing human: Clinically oriented embryology[J]. 7th Elsevier Science(USA): 158-185
- [7] Peter W, Callen MD. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology [M]. 4th Edition in the USA. W. B. Saunders Company, 2000
- [8] 李胜利,文华轩. 中孕期胎儿系统超声检查切面及临床意义 [J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2010, 5(03): 147-148
Li Sheng-li, Wen Hua-xuan. Fetal anatomic ultrasound sections and their values in the second trimester of pregnancy [J]. Chin J Med Ultrasound, 2010, 5(03): 147-148
- [9] American Institute of Ultrasound in Medicine. AIUM Practice Guideline for the performance of an antepartum obstetric ultrasound examination[J]. Journal of Ultrasound in Medicine, 2003, 22(10): 1116-1125
- [10] Yagel S, Cohen SM, Achiron R. Examination of the fetal heart by five short axis views: a proposed screening method for comprehensive cardiac evaluation[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2001, 17(5): 367-369
- [11] Sountoulides P, Theodosiou A, Finazzi-Agró E. The current role of high-intensity focused ultrasound for the management of radiation-recurrent prostate cancer [J]. Expert Rev Med Devices, 2012, 9(4): 401-408
- [12] Callen PW. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology[M]. 4th ed. Philadelphia WB Saunders, 2000: 2
- [13] Stoll C, Ajembik Y, Dott B, et al. Omphalocele and gastroschisis and associated malformations [J]. Am J Med Genet A, 2008, 146(10): 1280-1285
- [14] Weedn AE, Mosley BS, Cleves MA, et al. Maternal reporting of prenatal ultrasounds among women in the National Birth Defects Prevention Study [J]. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol, 2014, 100(1): 4-12
- [15] Dias T, Sairam S, Kumarasiri S. Ultrasound diagnosis of fetal renal abnormalities [J]. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol, 2014, 28(3): 403-405
- [16] Chiu WH, Hsiung MC, Chen RC, et al. Prenatal ultrasonography and Doppler sonography for the clinical investigation of isolated ventricular septal defects in a late second-trimester population[J]. Eur J Med Res, 2014, 24, 19(1): 3
- [17] 林莲恩,田晓先,梁洁梅. 1670 例胎儿畸形的超声诊断 [J]. 中国妇幼保健, 2011, 26(24): 3801-3803
Lin Lian-en, Tian Xiao-xian, Liang Jie-mei. Ultrasound diagnosis of fetal malformations in 1670 cases[J]. Maternal and Child Health Care of China, 2011, 26(24): 3801-3803
- [18] Modupe, Tunde-Biyass, Vincent Y T, et al. The value of the early pregnancy assessment clinic in the management of early pregnancy complications[J]. Journal of obstetrics and gynaecology Canada, 2009, 31(9): 126-127
- [19] 金昕,徐晓青,王红专,等. 超声诊断胎儿畸形 133 例分析[J]. 中国妇幼保健, 2009, 24(21): 3010-3012
Jin Xin, Xu Xiao-qing, Wang Hong-zhuan, et al. An analysis of ultrasound diagnosis of fetal malformations in 133 cases[J]. Maternal and Child Health Care of China, 2009, 24(21): 3010-3012
- [20] Johnson CY, Honein MA, Hobbs CA, et al. Prenatal diagnosis of orofacial clefts, National Birth Defects Prevention Study, 1998-2004 [J]. Prenat Diagn, 2009, 29(9): 833-839
- [21] 王华,高剑波,褚雯,等. 胎儿心脏畸形超声筛查漏诊误诊原因分析[J]. 中华超声影像学杂志 2013, 02(21): 204-207
Wang Hua, Gao Jian-bo, Chu Wen, et al. Analysis of the misdiagnosis and missed diagnosis of prenatal ultrasonography in screening fetal heart disease[J]. Chin J Ultrasonogr, 2013, 02(21): 204-207