

· 临床经验 ·

产前超声系统筛查法诊断胎儿先天缺陷的价值

薛建设, 缪秋菊, 蓝晓真, 郭晓波

【摘要】 目的 探讨以彩色多普勒超声产前系统筛查法诊断胎儿先天缺陷的价值。方法 对 2406 例 13 ~ 37 孕周胎儿进行彩色多普勒超声检查并对先天缺陷胎儿进行系统筛查诊断。结果 2406 例胎儿中超声筛查诊断先天缺陷 77 例, 引产或出生后证实先天缺陷 86 例, 漏诊 9 例。结论 超声系统筛查法对产前胎儿先天缺陷的诊断具有重要临床价值。

【关键词】 先天缺陷; 超声筛查法; 产前诊断

【中图分类号】 R651.1 【文献标志码】 B 【文章编号】 1672-271X(2012)04-0355-02

近年来, 面对我国每年出生先天残疾儿童总数高达 80 ~ 120 万, 占我国每年出生人口总数 4% ~ 6% 的严峻现实^[1], 国内学者日益重视胎儿产前诊断问题, 相关产前诊断技术和水平日渐规范和提高^[2-4]。超声作为一项无创、便捷、准确的检查技术, 在胎儿畸形产前诊断中发挥了重要作用。本文对 2009 年以来我院产前孕妇超声常规检查疑诊缺陷胎儿和 18 ~ 24 孕周胎儿进行彩超系统筛查进行总结, 探讨以超声系统筛查法产前诊断胎儿畸形的临床价值, 以期降低缺陷儿出生率, 提高出生人口的质量。

1 对象与方法

1.1 对象 2009 年 12 月至 2011 年 7 月在我院产科产前彩超筛查畸形孕妇 2406 例, 13 ~ 37 孕周, 平均 24 周, 年龄 20 ~ 42 (26 ± 5) 岁, 部分为高龄、唐氏筛查高风险, 有畸形儿孕史, 及已在他院诊断有胎儿缺陷的孕妇。

1.2 仪器与方法 三维彩色多普勒超声诊断仪 (GE 公司 Voluson 730), 探头频率 3.5 ~ 6.0 MHz。对 18 ~ 24 孕周及小于 18 孕周和大于 24 孕周常规超声疑诊畸形的胎儿, 按系统筛查法依序进行: 头颅 (包括颅骨、大脑、脑中线结构、侧脑室), 颜面结构 (眼眶、鼻骨、唇), 脊柱, 胸部 (肺、胸腔), 心脏 (至少六个切面), 腹部 (肝、胃、双肾、膀胱), 四肢长骨及手足, 胎儿附属结构 (胎盘、脐带、羊水) 检查, 并行有关参数测量, 留存图片。

2 结 果

作者简介: 薛建设 (1953-), 男, 河北邢台人, 本科, 主任医师, 从事超声诊断与介入治疗
作者单位: 350002 福建福州, 南京军区福州总医院 476 临床部特诊科

本组 2406 例胎儿超声检出缺陷儿 77 例, 实际引产或出生后随访发生先天缺陷共 86 例, 产前超声诊断先天缺陷与产后诊断符合率 100%。漏诊 9 例, 包括心脏先天缺陷 3 例 (大动脉转位、部分肺静脉异位引流、室间隔缺损各 1 例), 唇裂及唇腭裂 2 例, 足内翻 2 例, 手叠指 1 例, 肛门闭锁 1 例。77 例先天缺陷中小于 18 孕周超声检出率 9.09% (7/77), 18 ~ 24 孕周检出率 50.65% (39/77), 大于 24 孕周检出率 40.26% (31/77)。先天缺陷产前超声诊断与产后缺陷类型比较见表 1。

表 1 胎儿畸形产前诊断与产后缺陷类型比较

缺陷部位	总例数	产前检出例数	漏诊例数	畸形构成比 (%)
颅脑及神经系统	19	19	0	22.09
心血管系统	20	17	3	23.25
腹壁	2	2	0	2.33
消化系统	4	3	1	4.65
泌尿系统	8	8	0	9.30
呼吸系统	1	1	0	1.16
脊柱四肢	8	5	3	9.30
唇裂及唇腭裂	8	6	2	9.30
颈部水囊瘤	1	1	0	1.16
双胎输血综合征	1	1	0	1.16
胎儿水肿	6	6	0	6.98
单脐动脉	8	8	0	9.30
合计	86	77	9	100.00

3 讨 论

出生缺陷的产前诊断涉及临床遗传学、产前影像学、产前实验室诊断等多个学科领域。尽管有学者^[5]认为 MRI 检查结果能够提供足够信息, 但现今超声新技术的发展大大改善了超声图像的质量,

亦提高了超声在产科检查中的应用价值^[6],使其以无创、安全、便捷、实时成为产前影像学检查首选方法。本组胎儿先天缺陷构成前三位依次为心血管畸形,颅脑及神经系统畸形和唇裂及唇腭裂,此结果与近年来国内学者的筛查结果一致^[7-8]。

本组 13~17 孕周,18~24 孕周及 25~37 孕周胎儿分别检出胎儿畸形 7 例(9.09%),39 例(50.65%)和 31 例(40.26%)。其中以 18~24 孕周检出胎儿畸形数为多,25~37 孕周居次。中孕及晚孕胎儿各系统脏器的发育已经可供超声形态学辨认和测量,尤其是中孕期宫内适中的羊水和空间具备良好的透声窗,为筛查提供了便利条件,因此畸形检出率增高。在<18 孕周检出的 7 例中,无脑儿 2 例,脑积水 2 例,脑膜脑膨出、颈部水囊瘤和脊柱裂各 1 例,可见颅脑及中枢神经系统畸形因有特征性声像可及早诊断。本文产前超声诊断漏诊 9 例,漏诊率 10.47%,其中心血管畸形和手足畸形各 3 例,唇裂及唇腭裂 2 例,肛门闭锁 1 例。分析漏诊原因:①筛查工作早期经验不足,扫查切面不到位,没有对疑点线索作进一步追查。②过多关注主要畸形检查,忽视对合并异常的检查。③受胎位、羊水过少的影响,肢体远端结构显示不清影响诊断,提示心血管及肢体远端形态结构在产前检查中应给予更多关注。本组漏诊 1 例肛门闭锁,通过复习超声筛查留存图像未发现肠管扩张征象,可能有部分肛门闭锁胎儿缺乏典型声像表现,应引起重视。

胎儿畸形种类繁多,声像表现繁杂,多种畸形合并存在并非少见,提高胎儿先天畸形检出率的关键是对胚胎发生发育过程和畸形相关知识的深刻认识。胎儿的大部分结构畸形发生在早孕期,但一些畸形的显示往往要到中孕期才能表现出来。尤其是胎儿颅脑神经系统和复杂的心血管畸形对胎儿危害甚大,越早明确诊断越有利于孕妇选择不同的处理方式,有利于减轻孕妇的心理压力和产后带来的精神和经济负担。其次必须规范检查,特别要把显于观察的异常征象作为深入检查的线索。本文认为在产前规范筛查的所有胎儿结构中,神经系统和心血

管系统是重点。神经系统畸形多有明显的诊断线索和特征性声像表现,诊断并不困难。而难点是心血管系统,胎儿心脏小,心搏快,血流动力学表现复杂,无疑给心血管检查带来难度,仅仅扫查四腔心、左右室流出道切面容易发生漏诊。近年来研究证明^[9-11]采用不同超声切面组合可明显提高胎儿心脏畸形的产前诊断敏感性和特异性。我们的经验亦表明在兼顾超声安全剂量和诊断需求基础上增加三血管或三血管-气管切面、主动脉弓、动脉导管弓、上下腔静脉长轴切面,并启动彩色多普勒功能短时间观察心脏各瓣口及大动脉血流,可提供常规二维切面无法获得的有用信息和诊断线索,提高心血管畸形检出率,减少误漏诊率。

【参考文献】

- [1] 边旭明.实用产前诊断学[M].北京:人民军医出版社,2011:5.
- [2] 余志红,王慧芳,林琪,等.中孕期胎儿超声筛查切面的规范化探讨[J].中华超声影像学杂志,2005,14(1):39-41.
- [3] 李胜利,陈琮英.超声诊断胎儿畸形的规范和难点问题[J].中国超声医学杂志,2005,21(4):6-7.
- [4] 吕国荣,姜立新.胎儿超声心动图筛选检查胎儿先天性心脏病的临床应用[J].中国医学影像学杂志,2003,11(6):445.
- [5] Shellock FG, Grues JV. MR procedures: biologic effects, safety, and patient care[J]. Radiology, 2004, 232(3): 635-652.
- [6] 常才,戴晴,谢晓燕.妇产科超声学[M].北京:人民卫生出版社,2010:1.
- [7] 赫飞,顾莹,李智,等.超声在出生缺陷产前诊断的临床价值[J].中国超声医学杂志,2006,22(9):704-706.
- [8] 项莉亚,杨家翔,周柳英,等.彩色多普勒超声系统筛查诊断胎儿畸形[J].临床超声医学杂志,2007,9(4):213-214.
- [9] Chaoui R. The four chamber view: four reasons why it seems to fail in screening for cardiac abnormalities and suggestions to improve detection rate[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003, 22(1): 3-10.
- [10] 周启昌,彭清海,章鸣,等.产前超声筛选胎儿早期心脏病的方法学研究[J].中华超声影像学杂志,2007,16(1):43-46.
- [11] 陈书文,贡雪灏,梁新,等.多切面联合超声筛查中晚孕胎儿心脏病的探讨[J].中国超声医学杂志,2011,27(4):357-359.

(收稿日期:2011-09-29;修回日期:2011-11-28)

(本文编辑:张仲书)