

DOI: 10.3969/j.issn.1005-8982.2017.03.024

文章编号: 1005-8982(2017)03-0112-04

彩色多普勒超声在产前胎儿畸形筛查中的应用价值

张晓敏¹, 郭小春²

(1. 青海省人民医院 介入超声科, 青海 西宁 810000; 2. 青海省互助县人民医院 内科, 青海 海东 810500)

摘要:目的 探讨彩色多普勒超声诊断在产前胎儿畸形筛查中的应用价值。**方法** 回顾性分析 2014 年 9 月 - 2015 年 12 月在该院行产前超声检查的孕妇 1 387 例 (共 1 402 例胎儿) 为研究对象, 所有孕妇行 ≥ 1 次彩色多普勒超声检查, 常规检查胎儿基本情况, 保存各切面图像并记录测量数据; 观察胎儿畸形检出情况, 并与产后或引产后临床诊断情况对比, 分析产前彩色多普勒超声诊断仪应用价值。**结果** 1 402 例胎儿经产后或引产后临床诊断证实畸形 46 例, 畸形率为 3.28% (46/1 402), 产前超声筛查发现 41 例畸形胎儿, 畸形检出率为 2.92% (41/1 402), 漏诊 4 例, 误诊 1 例。**结论** 应用彩色多普勒超声诊断仪对胎儿畸形进行产前筛查, 具有较高的检出率, 可将其作为产前常规检查手段。

关键词: 产前检查; 彩色多普勒超声诊断仪; 胎儿畸形; 筛查

中图分类号: R445.1; R714.5

文献标识码: A

Application value of color Doppler ultrasonography in prenatal screening of fetal malformations

Xiao-min Zhang¹, Xiao-chun Guo²

(1. Department of Interventional Ultrasonography, Qinghai Provincial People's Hospital, Xining, Qinghai 810000, China; 2. Department of Medicine, Huzhu County People's Hospital, Haidong, Qinghai 810500, China)

Abstract: Objective To explore the application value of color Doppler ultrasonography in the prenatal screening of fetal malformations. **Methods** Totally 1,387 pregnant women (a total of 1,402 fetuses) who were detected by prenatal ultrasonography in our hospital from September 2014 to December 2015 were retrospectively analyzed. All the women had 1 or more times of color Doppler ultrasound examination and routine examination of the basic situation of the fetuses, then the images of each section were saved and the measured, the data were recorded. The detection results of fetal malformations were observed and compared with the clinical diagnosis after delivery or induced labor, and the application value of prenatal color Doppler ultrasonic diagnostic apparatus was analyzed. **Results** In the 1,402 fetuses, 46 were confirmed to have fetal malformations after delivery or induction of labor, and the malformation rate was 3.28% (46/1,402). Prenatal ultrasound screening found 41 cases with abnormal fetuses, and the detection rate of malformations was 2.92% (41/1,402); 4 cases had missed diagnosis and 1 case had misdiagnosis. **Conclusions** The application of color Doppler ultrasonography in prenatal screening of fetal malformations has a high detection rate, which can be used as a routine prenatal examination.

Keywords: prenatal examination; color Doppler ultrasonic diagnostic apparatus; fetal malformation; screening

胎儿畸形是指胎儿器官形成过程中胚胎组织结构及功能发生异常所致的先天性畸形发育, 造成其畸

形发育的原因多种, 生殖道感染、遗传、饮食习惯及环境污染等为常见因素^[1]。胎儿畸形种类较多, 病死

率很高,是围产期胎儿死亡的主要因素之一。因此,早诊断、早发现、早预防是降低胎儿畸形出生率的主要方法。超声检查能够对胎儿进行多方位、动态观察,且无创伤,应用方便,成为临床诊断胎儿畸形常用方法^[2]。本研究应用彩色多普勒超声诊断仪对在本院行产检的1387例孕产妇进行产前筛查,以分析其在胎儿畸形诊断中的应用价值。

1 资料与方法

1.1 临床资料

回顾性分析2014年9月-2015年12月在青海省人民医院行产前检查的孕妇1387例,年龄21~42岁,平均(29.6±4.1)岁;孕周13~38周,平均(21.05±3.27)周;其中初产妇917例,经产妇470例;单胎妊娠1372例,双胎妊娠15例,共有胎儿1402例;产前超声检查疑有胎儿异常者、异常血清学检查或羊水穿刺结果等。排除具有恶性肿瘤,存在血液系统疾病的胎儿,本研究均在患者知情同意下进行,并经过本院伦理委员会批准实施。

1.2 仪器及检测方法

1.2.1 仪器 彩色多普勒超声成像系统GE LOGIQ 9 [美国GE公司,国食药监械(进)字2013第3234255号,频率3.5 MHz]。

1.2.2 检查方法 所有孕产妇于孕早期(12周左右)、孕中期(28周左右)及孕晚期(36~38周)行彩色多普勒超声检查。取孕妇仰卧位,检查部位充分暴露,观察胎儿各系统发育状况,具体包括唇腭裂、心血管系统、中枢神经系统、软骨发育不良、泌尿系统、淋巴水囊肿及其他等。所有孕妇按照卫生部产前超声检查指南中系统超声筛查方法进行检查,保存各切面图像并记录测量数据。若四腔心异常时应行超

声心动图检查确诊。

1.3 统计学方法

数据分析采用SPSS 20.0统计软件,计数资料以百分数(%)表示,用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 产前胎儿畸形筛查情况

1387例孕妇产前超声检查共筛查出畸形胎儿41例,胎儿畸形率为2.92%(41/1402),超声检查中形态学可见畸形胎儿39例,占超声检查畸形胎儿的95.12%。见表1。

2.2 超声诊断与实际临床诊断比较

1402例胎儿中,实际临床确诊畸形胎儿46例,畸形率为3.28%(46/1402),超声诊断畸形胎儿41例,超声诊断的敏感性为86.96%,特异性为99.93%,准确性为99.50%,阳性预测值为97.56%,阴性预测值为99.56。其中超声检查对淋巴囊肿、软骨发育不良的检出率最高,达100%,唇腭裂检出率为87.50%,心血管系统为85.71%,中枢神经系统为93.75%。见表2。

表1 产前超声检查畸形胎儿缺陷情况

畸形类型	例数 (%)	疾病
唇腭裂	7 (17.07)	单侧裂3例,双侧裂2例,中央裂2例
心血管系统	6 (14.63)	1例法洛四联症,2例室间隔缺损,1例右心室发育不良,2例复杂先天性心脏病
中枢神经系统	15 (36.59)	8例脑积水,4例无脑,3例脑膨出,脊柱裂
软骨发育不良	5 (12.20)	4例肢体短小,1例致死性软骨发育不良
泌尿系统	5 (12.20)	2例中度双侧肾积水,1例多发性单侧肾囊肿,1例肾肿瘤,1例双侧多囊肾
淋巴水囊肿及其他	3 (7.31)	腹裂1例,1例颈部淋巴水囊肿,1例隔离肺

表2 超声诊断与实际临床诊断比较 (例%)

诊断情况	唇腭裂	心血管系统	中枢神经系统	软骨发育不良	泌尿系统	淋巴水囊肿及其他
实际畸形	7 (15.22)	7 (15.22)	17 (36.96)	5 (10.86)	7 (15.22)	3 (6.52)
超声检查诊断	7 (17.07)	6 (14.63)	15 (36.59)	5 (12.20)	5 (12.20)	3 (7.31)
χ^2 值	0.001	0.005	0.030	0.037	0.166	0.021
P值	0.968	0.939	0.860	0.846	0.683	0.883

另外有出现6例漏诊,分别为隐性脊柱裂2例、半椎体畸形1例、室间隔缺损1例,房间隔缺损2例,1例误诊。

2.3 影像学分析

2.3.1 四肢短小 胎儿四肢短小畸形主要包括成骨

发育不全、软骨发育不全、单纯性短肢畸形及致死性侏儒。其中成骨发育不全彩色多普勒超声表现为四肢严重短小、长骨弯曲、粗短、骨干因骨质而形成骨折后成角征象,因不骨化或骨化差胎儿颅骨薄,回声相对正常胎儿低。软骨发育不全:彩色多普勒超声表

现为胎儿四肢长骨短小,且由于骨化差而回声强度减弱,胸腔狭窄、头颅增大。致死性侏儒超声表现为长骨弯曲、肋骨短、窄胸、前额突出、腹膨隆、头大等,且 70% 患者伴有羊水过多。见图 1。

2.3.2 唇裂 超声影像显示,胎儿面部上唇与鼻子间存在豁口,上唇裂隙清晰可见,胎儿口唇微张时呈“八”字形;嘴唇连线回声中断,可见 2 个回声增强的断端,中断处为无回声;对于唇裂相应的牙床回声中断时,则可能合并有牙槽裂或腭裂。见图 2。

2.3.3 无脑儿 超声影像学表现显示,胎儿面部及圆形眼眶,胎头如蛙头状,胎头回声紊乱,并伴有羊水过多,羊水无回声区增大,多切面扫描显示,无椭圆形高回声环显示及脑中线回声;沿脊柱长轴扫描显示,胎儿缺少头盖骨,无正常脑组织,胎头呈现轮廓不规则的团块状高回声。见图 3。

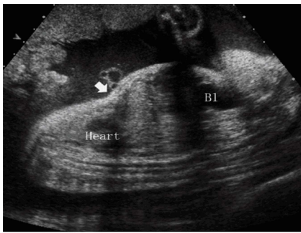


图 1 成骨发育不全



图 2 唇裂



图 3 无脑



图 4 单心房、单心室

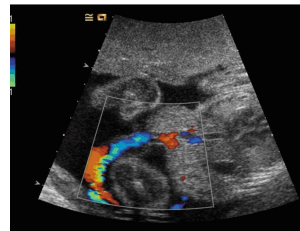


图 5 脐膨出

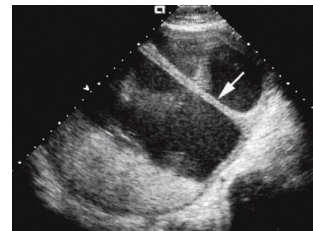


图 6 羊膜带综合征

2.3.4 心脏畸形 心脏畸形常见的有单心房和单心室,其中单心房超声表现为,四腔心切面房间隔消失,心脏中央形成“T”字形,合并单心室时成“一”字形。单心室超声表现为四腔心切面上“十”字交叉失常,室间隔不显示,且常合并大动脉异常出现的相应超声表现。见图 4。

2.3.5 脐膨出 超声影像显示,前腹壁中线处腹壁连续性中断,胎儿脐部呈“葫芦状”突出,或脐部近端腹壁缺损处可见突出包块,呈强回声,且膨出疝囊可见脐血流信息。见图 5。

2.3.6 羊膜带综合征 小孕周时胎儿畸形程度严重,为多发畸形;而孕周较大时,胎儿畸形不严重,仅在羊膜带和胎儿粘连部位观察到缩窄环,胎儿与子宫壁或胎盘间的羊水呈现多条线样组织漂浮,并常伴有羊水过少现象。见图 6。

3 讨论

胎儿畸形是胎儿异常发育的一种表现,是指胎儿在子宫内发生的结构或染色体异常,但早期难以发觉^[6]。遗传因素、物理因素、生物因素和化学因素等是导致胎儿畸形的畸胎原,畸胎原可影响胎儿发育过程中产生细胞分裂,进而改变组织器官发生畸形,甚至导致胎儿死亡,而孕周、胎儿基因遗传形态及畸胎原量的大小与胎儿畸形程度显著相关^[4-5]。国外文献显示,胎儿畸形率为 3%~4%^[6],而国内报道为 1%~2%^[7]。本研究对 1387 例孕妇进行产前畸形胎儿筛查,胎儿畸形率为 2.92%。

胎儿畸形的类型繁多,胎儿所有系统可有不同程

度的受累,临床常见有胎儿中枢神经系统缺陷,泌尿系统及消化系统异常,心脏畸形和胸腹水等,而泌尿系统和中枢神经系统所占比例最大^[8-9]。本研究发现,中枢神经系统畸形占总检出的 36.59%,其次是唇腭裂和心血管系统,分别占 17.07%和 14.63%。彩色多普勒超声检查胎儿颅脑,主要通过小脑平面、丘脑平面及侧脑室平面来观察其颅内结构,该诊断方法以胎儿颅脑形态学改变为基础,而其形态学改变大小影响诊断结果。由此可见,超声检查胎儿中枢神经系统存在一定局限性。本研究筛查出 15 例中枢神经系统疾病,比临床实际畸形少 1 例隐性脊柱裂和 1 例半椎体畸形。由此可见,彩色多普勒超声诊断对于囊性脊柱裂、

脑膨出及无脑儿等较易诊断,而对于颅骨缺损、半椎体畸形及隐性脊柱裂等缺陷则难以发现。因而,在产前筛查时应仔细全面、多顺序、多切面观察,对胎儿中枢神经系统各个解剖特征应熟悉掌握,遵循一定观察顺序,以减少中枢神经系统畸形漏诊^[9]。

本研究中,胎儿泌尿系统畸形5例(12.20%),仅次于心血管系统。超声检查泌尿系统畸形与临床实际诊断结果比较,出现2例漏诊。这是因为胎龄小时,仪器分辨率难以对泌尿系统清晰显示,畸形图像不典型,通常情况下,胎儿肾脏在>20孕周时方逐渐显示,孕周越大其结构越清晰,在孕中、晚期进行超声检查能够清楚发现泌尿系统畸形^[10]。本研究中心血管畸形检出率仅次于中枢神经系统和唇裂。与临床实际诊断相比,出现室间隔缺损1例漏诊。胎儿室间隔缺损的血流动力学较为特殊,心室间无分流,两心室压力无差异是导致漏诊的重要原因,利用超声筛查心血管畸形时房间隔缺损很难发现,也极易漏诊^[12]。

唇腭裂是胎儿体表畸形常见的缺陷,产前超声检查非常关键,本研究中唇裂畸形胎儿检出7例,与临床实际诊断结果一致,提示彩色多普勒超声检查胎儿唇裂时具有一定优势。有文献指出,彩色多普勒超声检查唇裂合并腭裂的难度非常大,产前超声检查中其直接征象不明显,准确率较低^[13]。

骨骼发育缺陷是胎儿畸形中常见的临床缺陷之一,该缺陷的临床种类较多,表现复杂,临床常将其缺陷分为非致死性和致死性异常两类。非致死性骨骼缺陷通常因各个畸形而致残,给胎儿生活质量造成严重影响;而致死性则是因胸廓狭小引起肺发育异常,进而导致胎儿死亡^[14]。本研究中检出致死性软骨发育不良1例,4例胎儿四肢短小,占总检出数的12.20%。彩色多普勒超声检查对胎儿四肢缺陷筛查时主要按照连续顺序追踪方法进行,具有较高的产前诊断率。

胎儿淋巴水囊肿、水肿、胸腔异常及其他畸形行多普勒超声筛查的诊断率较高,本研究中对胎儿淋巴水囊肿、腹裂及隔离肺等畸形的诊断与临床实际诊断一致。结果提示,彩色多普勒超声产前检查在胎儿淋巴水囊肿及其他畸形方面具有较高的诊断价值,如对胎儿羊膜综合征、胎儿脐膨出等畸形的筛查等。

综上所述,彩色多普勒超声筛查对诊断胎儿畸形具有较高的准确性,但在筛查过程中,其诊断结果会受到胎龄、羊水量、检查医师仔细程度及技术水平

的影响。尽管如此,多普勒超声检查仍不失为产检胎儿畸形筛查诊断的有效方法,其对于及早发现胎儿畸形和采取有效终止妊娠措施,提高人口素质等方面具有重要价值。

参 考 文 献:

- [1] 高亚莉,王婷.彩色多普勒超声检查确诊胎儿畸形32例[J].实用医学杂志,2012,28(4):678.
- [2] 王海玉.二维超声联合四维超声对不同孕周胎儿畸形诊断的价值分析[J].中国计划生育学杂志,2015,23(1):38-40.
- [3] 谢英俊,方群,吴坚柱,等.胎儿多发畸形与染色体异常的相关性分析[J].中山大学学报(医学科学版),2011,32(2):232-236.
- [4] BRONSHTEIN M, SOLT I, BLUMENFELD Z. The advantages of early midtrimester targeted fetal systematic organ screening for the detection of fetal anomalies-will a global change start in Israel[J]. Harefuah, 2014, 153(6): 320-324.
- [5] 王宏宇,王晨虹,胡端林.吸烟孕妇的胎儿CYP1A1、GST基因多态性与胎儿先天性畸形易感性的关系[J].中国妇幼保健,2014,29(8):1232-1235.
- [6] KASHYAP N, PRADHAN M, SINGH N, et al. Early detection of fetal malformation, a long distance yet to cover. present status and potential of first trimester ultrasonography in detection of fetal congenital malformation in a developing country: experience at a tertiary care centre in india[J]. J Pregnancy, 2015, 23(15): 179-195.
- [7] 李威,贾淑文,吕祥.产前超声检查对胎儿畸形的诊断价值[J].中国妇幼保健,2013,28(8):1290-1292.
- [8] JANSEN F A, HOFFER M J, VAN VELZEN C L, et al. Chromosomal abnormalities and copy number variations in fetal left sided congenital heart defects[J]. Prenat Diagn, 2015, 30(27): 291-316.
- [9] 隋霜,何惠丽,张艳梅.产前系统超声检查在胎儿畸形筛查中价值[J].中华实用诊断与治疗杂志,2014,28(4):394-395.
- [10] 张彤,石伟元,曾灵峰,等.胎儿隔离肺畸形的产前超声诊断与鉴别[J].中南医学科学杂志,2014,42(4):414-415.
- [11] 薛玉,吕小利,许建萍,等.三维超声在产前胎儿畸形筛查中的应用价值[J].江苏大学学报(医学版),2011,21(5):431-434.
- [12] MARCHITELLI G, STIRNEMANN J, ACANFORA M M, et al. Prenatal diagnosis of intra-abdominal cystic lesions by fetal ultrasonography: diagnostic agreement between prenatal and post-natal diagnosis[J]. Prenat Diagn. 2015, 35(9): 848-852.
- [13] 蔡丽莉.不同孕周产前超声筛查胎儿畸形的临床研究[J].中华全科医学,2015,13(5):810-811.
- [14] HIDAKA N, MURATA M, SASAHARA J, et al. Correlation between lung to thorax transverse area ratio and observed/expected lung area to head circumference ratio in fetuses with left-sided diaphragmatic hernia[J]. Congenit Anom (Kyoto), 2015, 55(2): 81-84.

(童颖丹 编辑)