

妇产科影像学

超声筛查胎儿畸形存在问题分析

沈国芳, 闻 恂, 季 珍

(上海市第六人民医院超声医学科, 上海 200233)

[摘要] 目的 提高超声筛查胎儿畸形的准确性。方法 回顾分析我院 1998 年 1 月至 2001 年 12 月在我院行超声检查又在我院分娩的孕妇的资料 4503 例。结果 筛查出畸形胎儿 57 例, 正常围产儿 4400 例, 无假阳性, 漏诊 46 例, 它们是先心病 12 例、染色体异常 6 例、下肢畸形 7 例、外生殖器畸形 3 例、多指 13 例、外耳畸形 2 例、无肛并直肠舟状窝瘘 1 例、脑发育不全 1 例、多发畸形并单脐动脉 1 例。结论 超声筛查胎儿畸形作用巨大, 但还是存在一定的局限性, 不能发现没有明显形态改变的胎儿畸形。单纯四腔心切面筛查胎儿心脏畸形存在很大缺陷, 需专项检查胎儿心脏。必须加强对胎儿微小结构的检查。

[关键词] 超声检查; 筛查; 胎儿畸形

[中图分类号] R445.1; R714.431 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2003)01-0082-02

A Study for Detecting Fetal Anomaly by Ultrasound

SHEN Guo-fang, WEN Yun, JI Zhen

(Department of Ultrasound, the Sixth People's Hospital, Shanghai 200233, China)

[Abstract] **Objective** To raise the level of ultrasound for detecting fetal anomaly. **Methods** Four thousand five hundred and three pregnant women were examined and delivered in our hospital from Jan 1998 to Dec 2001. **Results** There were 4400 normal babies, 57 fetal anomalies detected by ultrasound, while 46 fetal anomalies undetected by ultrasound, including 12 congenital heart diseases, 6 chromosomal abnormal, 1 encephalodysplasia, 27 other anomalies. There were no false positive. **Conclusion** Ultrasound examination is especially helpful for detecting fetal anomaly. But there are some limitations when there is no structural changes. There is much deficiency in detecting fetal heart anomaly with the simple 4-chamber view. It needs echocardiography. It must be improved to examine the minor structure.

[Key words] Ultrasonic examination; Detecting; Fetal anomaly

1 资料与方法

1998 年 1 月至 2001 年 12 月在我院行常规产前超声检查又在我院分娩的孕妇 4503 例的资料。仪器使用美国 ATL-4 型、LOGIQ 400 型实时超声诊断仪, 探头 3.5~4.0 MHz。孕 20 周后经腹对胎儿各系统进行超声检查, 排除胎儿畸形。围产儿畸形的诊断标准为产后 7 天内本院新生儿超声心动图检查报告、围产儿体格检查情况、手术结果、尸检报告。

2 结果

(1) 正常围产儿 4400 例, 超声检查结论符合。

(2) 发现 57 例畸形胎儿, 具体如下: 单(双)侧唇腭裂 6 例(图 1), 无脑儿、内脏外翻、胎儿全身水肿各 5 例, 脑积水、肾积水、胸腹水各 4 例, 脊柱裂、淋巴囊肿、(软)成骨发育不全各 3 例, 颅骨缺损、膈疝(图 2)、室缺、肠发育不良各 2 例, 脑颞叶缺损、脑内囊肿、肾发育不良、多囊肾、心内肿瘤、肺囊腺瘤、骶



图 1 胎儿双侧唇裂

尾部畸胎瘤各 1 例。

(3) 经筛查, 漏诊 46 例畸形胎儿, 具体如下: 六指 13 例, 室缺和/或房缺 7 例, 21 三体 5 例, 尿道下裂 3 例, 肺动脉狭窄、六趾、足马蹄内翻、外耳畸形各 2 例, 法洛三联症、大动脉错位、单心房永存动脉干 II 型、18 三体、足马蹄外翻、胫骨假

[作者简介] 沈国芳(1963—), 女, 上海人, 学士, 副主任医师。研究方向: 妇产科超声诊断。

[收稿日期] 2002-08-02

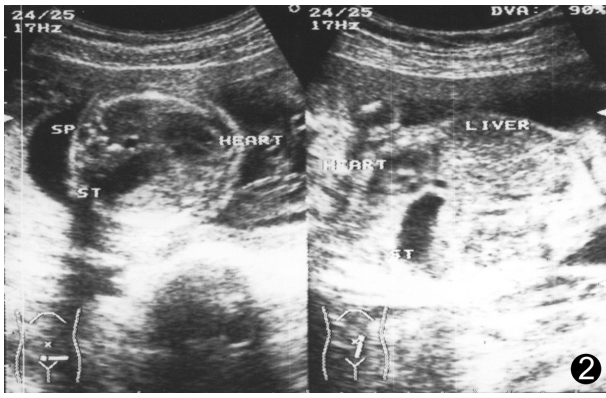


图 2 胎儿膈疝

关节、髋关节异常、脑发育不全、无肛并直肠舟状窝瘘、多发小畸形并单脐动脉各 1 例。

(4) 畸形胎儿的孕妇平均怀孕年龄 27 岁。

(5) 本资料超声筛查胎儿畸形的敏感性 55%，特异性 100%，准确性 99%。

3 讨论

本资料为常规产前超声检查胎儿的资料，在 4503 例胎儿中及时发现了 57 例畸形胎儿，这些畸形胎儿均存在比较明显的形态改变，值得指出的是本资料诊断这些畸形无假阳性现象。本资料超声筛查胎儿畸形的特异性 100%，准确性 99%，但敏感性仅 55%，一些无明显形态改变的胎儿畸形均被漏诊，可见，超声筛查胎儿畸形存在一定的局限。分析本资料漏诊的 46 例畸形胎儿的原因如下。

本组先天性心脏畸形 15 例，产前确诊 3 例，它们是心内肿瘤 1 例，大室缺 2 例，漏诊 12 例，其中室缺和/或房缺 7 例。分析本资料漏诊原因：① 未行专项胎儿心动超声检查，包括二维灰阶、彩色多普勒、频谱多普勒及 M 型的多项检查，本组产前确诊 3 例胎儿心脏畸形，因有高危因素而专行胎儿心动超声检查，漏诊的 23 例均因无明显高危因素而仅行四腔心切面检查。故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的缺陷。国内外研究表明^[1,2]，胎儿心动超声检查是早期诊断胎儿心脏畸形的有用工具，本资料也说明了这个问题。由于孕妇多无明显的高危因素，故需放宽胎儿心动超声检查的指征。因受时间、仪器等条件的限制，不可能全面开展胎儿超声心动图检查，但可以全面开展二维灰阶检查胎儿四腔心、左右流出道管径及走行关系、主动脉弓、动脉导管切面，测量心胸比例来降低先天性心脏病的出生率，降低围产儿死亡率^[3]。② 胎儿心脏畸形的解剖改变不明显。本组确诊的 3 例心脏畸形均有明显的心脏解剖改变。由于胎儿心脏代偿能力强，一些小的畸形不发生明显的解剖改变，检查时又受胎龄、胎位、羊水等因素影响，故这些畸形如小的室缺、房缺超

声检查很难发现。先天性心脏病发病率 6% 左右，畸形错综复杂，产前检出率低，是目前严重影响围产儿质量的畸形。

本资料漏诊了染色体异常的患儿。其中，21 三体患儿 5 例，无明显的形态异常，B 超下无明显表现。18 三体患儿 1 例，有在 B 超检测时不易发现的多发小畸形——舌外伸，耳位低，双手指不能伸展，双趾短并不能外展并单脐动脉。本资料与方群等结果相同^[4]，染色体异常中，21 三体最常见，对染色体异常的患儿，超声检查缺乏敏感性，可仅表现为胎儿宫内生长发育迟缓、单脐动脉等，也可无任何异常表现。故需对高龄孕妇、宫内发育迟缓的胎儿、单脐动脉的胎儿、母亲血清学筛查阳性的胎儿进行羊水或脐血染色体检查，以提高染色体异常胎儿的检出率。

对于关节、外耳、尿道、手足，由于满意暴露这些部位受孕周、胎位、胎儿姿势、羊水量的影响，且检查需花费相当多的时间，故相当容易漏诊这些部位畸形。随着三维超声的开展及普及，或许可以改善这些方面检查的效果。

超声检查不能发现无明显形态改变的胎儿畸形，本资料中的先天性无肛伴直肠舟状窝瘘就因未发生肠梗阻而漏诊，染色体异常胎儿、脑发育不全的胎儿也因此而漏诊。故超声筛查胎儿畸形存在一定的局限性。

总之，超声检查筛查胎儿畸形有重要作用，但受孕龄、胎位、胎儿姿势、羊水量、检查者的重视度、检查者的技术水平的影响大，花费时间长。临床上对每一个胎儿需进行一次全面的仔细检查，但要选择恰当的孕周。孕 20~25 周是筛查胎儿畸形的合适孕周，一方面，此时胎儿发育到一定的程度，羊水量较多便于暴露胎儿的各个部位；另一方面，可以在孕 28 周前终止较严重的畸形。但有些畸形需发育到一定的时间才能显现，如脑积水、肾积水、肠梗阻等，故其他孕周仍需继续观察胎儿内脏的发育情况。同时，值得注意的是，超声检查筛查胎儿畸形存在一定的局限性，对有些异常，如染色体异常，需取羊水或脐血行染色体检查等；对怀疑存在先天性心脏畸形的胎儿，需专行胎儿心动超声检查。

[参考文献]

- [1] 裴金凤, 田津, 李治安, 等. 胎儿超声心动图在胎儿先天性心脏病产前诊断中的临床价值[J]. 中国医学影像技术, 2001, 17(5): 403-405.
- [2] Hunter S, Heads A, Wyllie J, et al. Prenatal diagnosis of congenital heart disease in the northern region of England[J]. Heart, 2000, 84(3): 294-298.
- [3] 白丽珍. 围产儿死亡与胎儿畸形关系探讨[J]. 实用医学杂志, 2001, 17(9): 840-841.
- [4] 方群, 游泽山. 染色体三体胎儿妊娠期临床表现——20 例产前诊断分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2001, 9(1): 40-41.