

# 产前超声筛查不同年龄段孕妇胎儿畸形的差异性分析

唐 敏 宋建琼 刘梅川 牛亚玲 胡张春

**摘要** 目的 分析不同年龄段孕妇产前超声筛查出的胎儿畸形的差异性。方法 选取在我院行产前超声筛查的孕妇 6119 例,按年龄分成  $\leq 19$  岁、20~24 岁、25~29 岁、30~34 岁、35~39 岁及  $\geq 40$  岁 6 组,将产前超声筛查结果与产前诊断中心检查、引产后尸体检查或产后新生儿检查结果进行比较,计算超声筛查胎儿畸形的准确率;分析各组胎儿六大类严重畸形的检出率、畸形数目及畸形类型情况。结果 6119 例孕妇共有胎儿畸形 204 例,超声准确诊断 186 例(91.18%)。其中, $\leq 19$  岁组六大类严重畸形检出率最高(53.33%),与其余各组比较差异均有统计学意义(均  $P < 0.05$ ); $\geq 40$  岁组多发畸形发生率最高(60.00%),但仅与 25~29 岁组(25.45%)比较差异有统计学意义( $P < 0.05$ )。204 例胎儿畸形类型以先天性心脏畸形检出数最高,神经系统畸形和颜面部畸形次之。结论 孕妇年龄过小容易发生胎儿严重畸形;年龄过大容易发生胎儿多发畸形,且神经系统和先天性心脏畸形的发生几率增高。

**关键词** 超声检查;胎儿畸形;孕妇年龄;差异性

[中图法分类号] R714.5;R445.1

[文献标识码] A

## Defference analysis between fetal malformations and the age of pregnant women by prenatal ultrasonography

TANG Min, SONG Jianqiong, LIU Meichuan, NIU Yaling, HU Zhangchun

Department of Function, Center Hospital of Dazhou City, Sichuan 635000, China

**ABSTRACT Objective** To analyze the defference between fetal malformations and the different maternal age by prenatal ultrasonography. **Methods** A total of 6119 pregnant women who proceeded by the prenatal ultrasonography were devided into six groups according to maternal age, including  $\leq 19$  years, 20 to 24 years, 25 to 29 years, 30 to 34 years, 35 to 39 years and  $\geq 40$  years. The results of prenatal ultrasonography were compared with those of prenatal diagnosis center's examination, necropsy after termination of pregnancy or the postnatal newborn examination. The accuracy rate of fetal malformations diagnosed by prenatal ultrasonography were calculated. The detection rate of six serious malformations, the number and type of fetal malformations in all groups were analyzed. **Results** There were 204 cases fetal malformations in 6119 pregnant women, 186 cases were diagnosed correctly by prenatal ultrasonography (91.18%). The detection rate of six serious malformations in  $\leq 19$  years group was the highest. There were significant differences compared with other groups (all  $P < 0.05$ ). The detection rate of multiple malformations in  $\geq 40$  years group was the highest, the difference was statistically significant compared with 25 to 29 years group ( $P < 0.05$ ). The highest fetal malformation was congenital cardiac malformation in the types of fetal malformation, the next was nervous system malformation, facial malformation. **Conclusion** Younger prenatal women are prone to be detected serious fetal malformations and older prenatal women are prone to be detected fetal multiple malformations. The incidence of nervous system malformation and congenital cardiac malformation of fetuses is higher than the others.

**KEY WORDS** Ultrasonography; Fetal Malformation; Maternal age; Defference

先天性胎儿畸形的发生与遗传、环境及用药史等有很大的关系。研究<sup>[1]</sup>表明,胎儿畸形与孕妇年龄也有一定关系。我国每年出生缺陷儿约 99.6 万,给社会和家庭带来沉重的负担<sup>[2]</sup>。随着国家全面放开二胎政策,对于人口出生缺陷的担忧也随之增加。本研究通过分析经我院产前超声筛查的不同年龄段孕妇胎儿畸形的差异性,并对其畸形数目和畸形类型进行统计,旨在为

产前胎儿畸形的超声筛查及优生优育提供参考。

### 资料与方法

#### 一、临床资料

选取 2013 年 1 月至 2015 年 12 月在我院行中晚期产妇产前超声筛查的孕妇 6119 例,年龄 16~48 岁,平均(28.1 $\pm$ 6.3)岁,孕

17~36 周,平均孕(24.3±5.5)周。

二、仪器与方法

1.超声检查:使用 GE Voluson 730 和 Philips iU 22 彩色多普勒超声诊断仪,探头频率 3.5 MHz,选用产科检查条件。按《产前超声检查指南(2012)》中Ⅲ级超声检查要求进行检查,留存图像<sup>[3]</sup>。所有产前超声筛查结果与产前诊断中心检查、引产后尸体检查或产后新生儿检查结果进行比较。

2.分组:以国家法定结婚最低年龄 20 岁和高龄孕妇界定的最低年龄 35 岁为界,每 5 岁为分组标准分成 6 组:≤19 岁、20~24 岁、25~29 岁、30~34 岁、35~39 岁及≥40 岁组。

3.胎儿畸形分类方法:国家卫生部 2002 年颁布的《产前诊断技术管理办法》提出无脑儿、脑膨出、胸腹壁缺损内脏外翻、开放性脊柱裂、致命性软骨发育不全及单腔心为胎儿发育的六大类严重畸形。根据畸形累及器官、系统的多少分为单发畸形和多发畸形<sup>[4]</sup>。胎儿畸形类型分为神经系统畸形、先天性心脏畸形、胸腔畸形、泌尿生殖系统畸形、消化系统畸形、骨骼系统及肢体畸形、前腹壁畸形、非免疫性胎儿水肿、颜面部畸形、淋巴水囊瘤、多胎妊娠胎儿畸形及胎儿附属物(胎盘、脐带及羊水)异常 12 类。

三、统计学处理

应用 SPSS 17.0 统计软件,计数资料比较行 $\chi^2$ 检验。 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

结 果

6119 例孕妇共有胎儿畸形 204 例(3.33%),超声准确诊断 186 例(91.18%),漏诊 18 例;不能确定有无畸形 1 例。漏诊 14 例包括单纯性室间隔缺损 7 例,单纯性房间隔缺损 1 例,隐型腭裂 2 例,变异型 Dandy-Walker 畸形 1 例,指(趾)畸形 3 例;误诊 4 例包括 1 例单纯膜部型室间隔缺损误诊为室间隔缺损合并原发孔型房间隔缺损,1 例峡下型室间隔缺损误诊为峡内型室间隔缺损,1 例正常胎儿误诊为胎儿变异型 Dandy-Walker 畸形,1 例分裂手畸形误诊为少指畸形;1 例疑有马蹄内翻足,经产后检查证实为正常胎儿。

一、各组胎儿畸形超声检出率比较

各组胎儿畸形超声检出率比较见表 1。其中≥40 岁组最高,≤19 岁组次之,30~34 岁组最低,且≤19 岁组和≥40 岁组与 20~34 岁各组比较差异均有统计学意义(均  $P<0.05$ )。

二、各组胎儿六大类严重畸形超声检出率比较

各组胎儿六大类严重畸形超声检出率比较见表 2。其中≤19 岁组六大类严重畸形胎儿检出率最高,与其余各组比较差异均有统计学意义(均  $P<0.05$ );其余各组间比较差异均无统计学意义。

三、各组胎儿畸形数目超声检出率比较

各组胎儿畸形数目的超声检出率比较见表 3。39 岁以下各组以单发畸形为主,≥40 岁组多发畸形高于单发畸形,且多发畸形的超声检出率最高,但仅与 25~29 岁组比较差异有统计学意义( $P<0.05$ ),其余各组间比较差异均无统计学意义。

四、各组胎儿畸形类型超声检出情况

各组胎儿畸形类型超声检出情况见表 4。186 例畸形胎儿共

表 1 各组胎儿畸形超声检出率比较

组别	孕妇(例)	超声筛查畸形胎儿(例)	检出率(%)
≤19 岁组	237	15	6.33 <sup>*△</sup>
20~24 岁组	2182	75	3.44
25~29 岁组	2470	55	2.23
30~34 岁组	724	16	2.21
35~39 岁组	379	15	3.96
≥40 岁组	127	10	7.87 <sup>*△</sup>
合计	6119	186	3.04

与 20~24 岁组比较,<sup>\*</sup> $P<0.05$ ;与 25~29 岁组和 30~34 岁组比较,<sup>△</sup> $P<0.01$ 。

表 2 各组胎儿六大类严重畸形超声检出率比较

组别	畸形(例)	六大类严重畸形(例)	检出率(%)
≤19 岁组	15	8	53.33
20~24 岁组	75	10	13.33 <sup>△</sup>
25~29 岁组	55	5	9.09 <sup>△</sup>
30~34 岁组	16	2	12.50 <sup>*</sup>
35~39 岁组	15	1	6.67 <sup>△</sup>
≥40 岁组	10	0	0 <sup>△</sup>
合计	186	26	13.98

与≤19 岁组比较,<sup>\*</sup> $P<0.05$ ,<sup>△</sup> $P<0.01$ 。

表 3 各组胎儿畸形数目超声检出率比较

组别	畸形胎儿(例)	单发畸形(例)		多发畸形(例)	
		检出例数	检出率(%)	检出例数	检出率(%)
≤19 岁组	15	9	60.00	6	40.00
20~24 岁组	75	51	68.00	24	32.00
25~29 岁组	55	41	74.55	14	25.45
30~34 岁组	16	10	62.50	6	37.50
35~39 岁组	15	11	73.33	4	26.67
≥40 岁组	10	4	40.00	6	60.00 <sup>*</sup>
合计	186	126	67.74	60	32.26

与 25~29 岁组比较,<sup>\*</sup> $P<0.05$ 。

检出胎儿畸形类型 271 类次,以先天性心脏畸形(图 1)检出数最高,与其他畸形类型比较差异均有统计学意义(均  $P<0.05$ ),神经系统畸形(图 2)、颜面部畸形(图 3)次之。≤19 岁组和≥40 岁组以神经系统畸形最多见,其余各组以先天性心脏畸形检出数最高。

讨 论

本研究结果表明,胎儿畸形的超声检出率与孕妇年龄有一定关系,年龄在 25~34 岁的孕妇胎儿畸形超声检出率最低,是生育的最佳年龄段,与张云等<sup>[1]</sup>研究一致。≤19 岁和≥35 岁孕妇胎儿畸形超声检出率增高,尤其是年龄≤19 岁和≥40 岁的孕妇胎儿畸形超声检出率明显高于 20~34 年龄段各组,为胎儿畸形易发的年龄段。

一、不同年龄孕妇胎儿六大类严重畸形情况分析

表 4 各组胎儿畸形类型超声检出情况

组别	类次												合计
	神经系统畸形	先天性心脏病畸形	胸腔畸形	泌尿生殖系统畸形	消化系统畸形	骨骼系统及肢体畸形	前腹壁畸形	非免疫性胎儿水肿	颜面部畸形	淋巴水囊瘤	多胎妊娠胎儿畸形	胎儿附属物异常	
≤19 岁组	5	2	2	3	0	1	4	0	3	0	0	1	21
20~24 岁组	15	27	9	7	8	10	1	3	18	3	2	7	110
25~29 岁组	9	17	3	8	7	3	1	1	9	3	2	6	69
30~34 岁组	4	5	2	0	2	3	0	0	3	0	1	3	23
35~39 岁组	3	5	1	3	2	1	1	0	1	0	1	2	20
≥40 岁组	6	5	0	3	3	4	1	0	3	0	0	3	28
合计	42	61*	17	24	22	22	8	4	37	6	6	22	271

与其他畸形类型比较, \* $P < 0.05$ 。

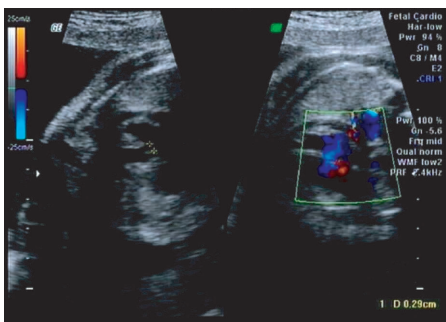


图 1 室间隔小缺损胎儿声像图



图 2 Dandy-Walker 畸形胎儿声像图

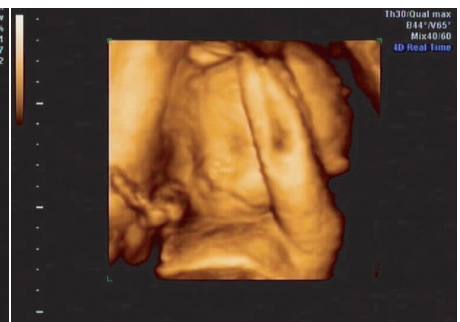


图 3 唇裂畸形胎儿声像图

本研究中≤19 岁组孕妇胎儿六大类严重畸形的超声检出率显著高于其余各组(均  $P < 0.05$ ),这可能与孕妇年龄过小、心智不成熟、子宫卵巢功能未完全发育成熟,且绝大多数为初孕,身体和思想上均未做好准备有关,且部分孕妇接受教育程度相对较低,不注重孕前及孕期的保健,孕妇对胎儿畸形发生的各种因素不了解,未注意补充叶酸、钙等胎儿期必需的重要物质,使用化妆品、染发甚至吸烟酗酒等不良生活习惯造成。Rossi 等<sup>[5]</sup>报道在孕 11~14 周无脑儿、脑膨出的检出率可达 100%,腹壁缺损检出率在 50%以上,因此对孕妇尤其是≤19 岁孕妇而言,建议在孕早期行胎儿严重畸形产前超声筛查。

### 二、不同年龄孕妇胎儿畸形数目情况分析

本研究结果表明,≥40 岁组多发畸形超声检出率最高,这可能是由于年龄过大的孕妇生活工作压力大、身体各项机能处于衰退期,尤其是卵巢功能降低导致激素水平减退。≥40 岁组仅与多发畸形超声检出率最低的 25~29 岁组比较,差异有统计学意义( $P < 0.05$ ),这可能与本组样本量较少有关。本研究结果也显示,多发畸形在各年龄段均可发生,因此对于畸形的诊断应进行全面细致的检查,不能满足于主要畸形的诊断,应尤其对于 40 岁以上的超高龄孕妇,以避免其他部位畸形的漏诊、误诊,给孕妇及家庭带来不必要的负担。

### 三、不同年龄孕妇胎儿畸形类型情况分析

本研究结果显示,204 例胎儿畸形类型以先天性心脏畸形检出数最高,神经系统畸形和颜面部畸形次之。①先天性心脏畸形:本研究中 20~39 岁年龄段各组以先天性心脏畸形检出数最高,说明胎儿心脏畸形较常见,同时由于胎儿心脏超声筛查的

普遍应用、超声检查者对心脏各种畸形的认识加深、超声仪器性能提高及超声新技术如三维、四维超声的应用,复杂先天性心脏畸形如单心室、法洛四联症、大动脉转位、房室间隔缺损、心室双出口、永存动脉干、肺动脉闭锁及房室瓣闭锁等在产前检出率极高,尤其是右位心、右室双出口、房室间隔缺损及大动脉转位等在孕 11~14 周检出率就可达 50%~100%<sup>[5]</sup>,这与一些过去漏诊率较高的单纯性室间隔缺损检出率明显提高有关,应注意随访,尤其是部分较小的肌部室间隔缺损可在胎儿期或出生后自然闭合。尽管目前广泛推荐的常规胎儿超声心动图检查时间为孕 22~24 周,但对于高危孕妇可将检查时间提前至孕 12~20 周<sup>[6-7]</sup>。由于胎儿超声检查中超声诊断仪对最小距离的分辨力及胎儿体位多变等局限性,限制了对心脏很小异常改变的判断,如部分型肺静脉异位引流、继发孔型房间隔缺损及较小的(房)室间隔缺损等漏诊率较高,本研究中漏诊率最高的为较小的单纯性室间隔缺损。②神经系统畸形:与张云等<sup>[1]</sup>研究结果比较,本研究中神经系统畸形检出率居第二位,可能与近年来大力宣传孕前及孕期保健,孕妇积极补充叶酸,减少了胎儿神经管畸形的发生有关,且现在越来越注重孕早期胎儿畸形的超声筛查,一些较严重的畸形如无脑儿、露脑畸形、脑膨出及开放性脊柱裂等神经管畸形在孕早期就能检出。本研究中≤19 岁组和≥40 岁组神经系统畸形检出数最高,可能是这两组未在孕早期行胎儿畸形筛查的孕妇比例明显高于其余各组,且与这两组孕妇身心方面的原因有关。③颜面部畸形:本研究各组检出率接近,最常见的是唇腭裂,容易漏诊的主要是隐型腭裂,尤其是软腭因牙槽骨遮挡更不易观察,本研究中漏诊的 2 例均为单纯性软腭裂。同时也应注

意胎儿鼻骨及舌的超声检查。④值得一提的是在胎儿肢体畸形中,胎儿肢体末端如指(趾)的结构性畸形易漏误诊,尤其是漏诊常发生,引发医疗纠纷。本研究中指(趾)结构性畸形漏误诊率居第二位,因此在产前超声筛查中应注意。Rice 等<sup>[8]</sup>认为高危人群应于孕 15 周前对胎儿肢体进行定向评估,本研究中 1 例不能确定有无马蹄内翻足因胎儿孕周较大,胎儿足部受胎盘和上肢压迫影响观察所致。

综上所述,胎儿畸形发生是多种因素作用的结果,孕妇年龄过小容易发生胎儿严重畸形;年龄过大容易发生胎儿多发畸形,且神经系统和先天性心脏畸形的发生几率增高。因此对于该类孕妇应做好孕前及孕期的宣教工作,加强对其的产前超声筛查,及时发现胎儿畸形,提高优生优育质量。

#### 参考文献

- [1] 张云,宋杰东,刘瑞明.产前超声检查胎儿异常与孕妇年龄相关分析[J].河北医科大学学报,2011,32(8):952-954.  
[2] 杨娅.倍受关注的胎儿畸形的产前诊断——超声检查的重要价值

及新技术的应用[J].临床超声医学杂志,2012,14(8):505-506.

- [3] 中国医师协会超声医师分会.产前超声检查指南(2012)[J].中华医学超声杂志(电子版),2012,9(7):574-580.  
[4] 李胜利.胎儿畸形产前诊断超声学[M].北京:人民卫生出版社,2010:115.  
[5] Rossi AC, Prefumo F. Accuracy of ultrasonography at 11-14 weeks of gestation for detection of fetal structural anomalies:a systematic review[J]. Obstet Gynecol, 2013, 122(6):1160-1167.  
[6] Persico N, Moratalla J, Lombardi CM, et al. Fetal echocardiography at 11-13 weeks by transabdominal high-frequency ultrasound [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2011, 37(3): 296-301.  
[7] Chew C, Halliday JL, Riley MM, et al. Population-based study of antenatal detection of congenital heart disease by ultrasound examination[J].Ultrasound Obstet Gynecol, 2007, 29(6): 619-624.  
[8] Rice KJ, Ballas J, Lai E, et al. Diagnosis of fetal limb abnormalities before 15 weeks: cause for concern[J]. J Ultrasound Med, 2011, 30(7): 1009-1019.

(收稿日期:2017-01-06)

#### · 病例报道 ·

## Ultrasonic manifestations of hyaline cell sarcoma of gastrointestinal tract: a case report

# 胃肠道透明细胞肉瘤超声表现 1 例

杨 军

[中图法分类号]R445.1

[文献标识码] B

患者女,47岁,因“左侧腹痛1个月余”来我院就诊。体格检查:左侧腹隆起,压痛明显,无反跳痛,肝脾肋下未触及,Murphy征(-),移动性浊音(-),肠鸣音正常。超声检查:左侧腹腔可见一范围约58mm×47mm团状低回声,边界尚清晰,与肠道关系密切,呈“假肾征”,彩色多普勒示其内部及周边可探及血流信号,测得其中一支动脉流速约30cm/s,阻力指数0.70(图1)。超声提示:考虑肠道占位性病变。腹部CT平扫+增强检查:左中腹部见团状软组织密度影,范围约80mm×68mm×53mm,其内可见气体样低密度影,与邻近小肠分界不清。增强边缘不规则强化,动脉期、门脉期及延迟期的CT值分别为48HU、61HU及74HU,肿块内呈相对强化区,中央见少许气体样影,与邻近小肠分界不清,邻近小肠内未见明显积气扩张,其后方见空虚降结肠走行(图2)。下腹部见散在的多个大小不等软组织样结节影,较大一个范围约30mm×29mm,轻度较均匀强化。CT提示:左中腹部小肠肿瘤可能性大,腹腔淋巴结增大。术中见:肿瘤位于小肠,

大小约80mm×70mm×60mm,肿瘤侵犯降结肠,肿瘤段小肠肠系膜见转移淋巴结,大小分别为40mm×30mm和20mm×20mm;肝脏、胃体、脾脏、升结肠、横结肠及盆腔等处均未见明显病灶。术后病理:小肠肿瘤呈菜花样,切面灰白侵及全层;镜下见肿瘤细胞呈片状、巢状分布,其间有纤维组织分隔,肿瘤侵犯肠壁全层(图3)。外院病理会诊,免疫组化:Vim(+),S-100(+),HMB45(-),MelanA(+),TFE3(-),MiTF(+),PCK(-),CK7(-),Dog-1(-),CD117(-),CD34(-),SMA(-),Ki-67(Li:70%);(小肠)恶性肿瘤伴大片坏死,最终诊断为胃肠道透明细胞肉瘤,侵及肠壁全肌层。

讨论:胃肠道透明细胞肉瘤是一种罕见的特殊类型胃肠道肿瘤,多发生于年轻人,男性多于女性,临床主要表现为腹痛或大便带血。该病变可发生于胃、小肠、回肠及结肠等,可伴有溃疡,常可侵犯至浆膜层甚至穿透浆膜层累及周围脏器,具有高度

(下转第56页)