

产前超声诊断胎儿先天性膈疝合并畸形的临床价值

刘 蓉 董菊芳 段文姣

摘要 **目的** 探讨产前超声诊断胎儿先天性膈疝及合并畸形的临床价值。**方法** 选取我院确诊的先天性膈疝胎儿 75 例为病例组,与病例组相同孕周的正常胎儿 40 例作为正常对照组,回顾性分析病例组胎儿超声表现及其合并畸形情况,测量其健侧肺的肺-头围比(LHR),并比较两组大脑中动脉峰值流速、搏动指数、阻力指数和脐动脉收缩末期与舒张末期血流峰值比值(S/D)。**结果** 病例组 75 例胎儿中,左侧膈疝 68 例,右侧膈疝 7 例;单纯性膈疝 40 例,膈疝合并其他畸形 35 例,其中合并心血管系统畸形最常见,其次是神经系统、泌尿系统及骨骼系统等。病例组胎儿 LHR>1.6 者 33 例,合并其他畸形 13 例;LHR<1.0 者 20 例,合并其他畸形 14 例;LHR 在 1.0~1.6 者 22 例,合并其他畸形 8 例。病例组大脑中动脉峰值流速为(29.03±0.22)cm/s,低于正常对照组(42.11±0.17)cm/s,差异有统计学意义(P<0.001);两组大脑中动脉搏动指数、阻力指数和胎心率、脐动脉 S/D 值比较,差异均无统计学意义。**结论** 产前超声可以准确诊断先天性膈疝及其合并畸形类型,了解膈疝胎儿健侧肺的 LHR 及大脑中动脉血流情况,可为膈疝胎儿产前管理及产后干预提供更多的参考信息。

关键词 超声检查;先天性膈疝;胎儿

[中图法分类号]R445.1;R714.53

[文献标识码] A

Application value of prenatal ultrasound in diagnosis of fetal congenital diaphragmatic hernia and its malformation

LIU Rong, DONG Jufang, DUAN Wenjiao

Department of Ultrasound, Yichang Central People's Hospital, Hubei 443003, China

ABSTRACT **Objective** To explore the clinical value of prenatal ultrasound in the diagnosis of fetal congenital diaphragmatic hernia(CDH) and its malformation.**Methods** Seventy-five cases of CDH confirmed in our hospital were selected as CDH group, and 40 age-matched normal fetus were selected as normal control group. The ultrasonic manifestations and its malformation in CDH group were retrospectively analyzed. The lung-to-head ratio(LHR) and fetal middle cerebral artery were compared between the two groups.**Results** In 75 cases, 68 located on the left and 7 located on the right. There were 40 cases with CDH only, 35 cases combined with other malformations, including cardiovascular system malformation, nervous malformation, urogenital system malformation, skeletal system malformation, and etc.. 33 cases showed LHR>1.6, 13 cases of them combined with other malformation. 20 cases showed LHR<1.0, 14 cases of them combined with other malformation. 22 cases showed LHR from 1.0 to 1.6, 8 cases of them combined with other malformation. Middle cerebral artery flow velocity was significantly lower in CDH group than that in normal control group [(29.03±0.22)cm/s vs. (42.11±0.17)cm/s, P<0.001]. However, there were no significant difference of PI, RI, fetal heart rate and umbilical S/D respectively.**Conclusion** CDH and its malformation type can be accurately diagnosed by prenatal ultrasound. LHR and middle cerebral artery flow of CDH may provide more information for prenatal management and postpartum intervention.

KEY WORDS Ultrasonography; Congenital diaphragmatic hernia; Fetus

资料与方法

先天性膈疝是由于膈肌发育缺陷导致腹腔内容物疝入胸腔,发生率为 0.25%~0.50%^[1],其中左侧膈疝约占 85%~90%,右侧膈疝约占 10%~15%,双侧小于 5%^[2-4]。单纯性膈疝死亡率约 50%,合并其他畸形死亡率高达 80%^[1]。尽早准确诊断该病对胎儿期管理和出生后的治疗具有指导意义。本研究回顾性分析 75 例先天性膈疝胎儿的产前超声检查情况,总结其合并畸形情况及预后,旨在探讨产前超声在其诊断中的临床价值。

一、临床资料

选取 2014 年 1 月至 2016 年 12 月我院产前超声检查诊断为先天性膈疝胎儿 75 例(病例组),孕妇年龄 19~36 岁,中位年龄 26.54 岁;孕周 18.0~39.4 周,中位数 27.3 周,其中中孕期 44 例(≤孕 28 周),晚孕期 31 例(≥孕 28 周)。另选取超声提示结

构正常的健康胎儿 40 例作为正常对照组,孕妇年龄 20~38 岁,中位年龄 27.35 岁;孕周 20~39 周,中位数 27.5 周。两组均为单胎,年龄、孕周比较差异均无统计学意义。

二、仪器与方法

使用 Philip iU 22 和 GE E 8 彩色多普勒超声诊断仪,凸阵探头,频率 4~6 MHz。孕妇取平卧位,应用经腹部超声常规测量胎儿双顶径、头围、腹围、股骨、肱骨等生长发育指标,检测羊水、胎盘厚度、脐带附着位置、脐动脉收缩末期与舒张末期血流峰值比值(S/D)及心率,然后按胎儿头颅、颜面、胸腔、心脏、横膈、腹腔、胃泡、双肾、膀胱、脊柱及四肢等顺序扫查。当疑有先天性膈疝时,重点观察胎儿胸腔横切面、腹部矢状及冠状切面,了解心脏是否有移位、胸腔内有无异常回声、膈肌中断位置及大小等,测量胎儿健侧肺的肺-头围比(lung-to-head ratio, LHR),以及大脑中动脉血流参数指标包括收缩期峰值流速、搏动指数、阻力指数。大脑中动脉检测选定标准双顶径平面后,彩色多普勒显示清晰 Willis 环,设置取样容积约 2~3 mm,置于 Willis 环约 1 cm 处的大脑中动脉管腔内,多普勒夹角尽量为 0°,每次取得 5 个频谱进行测量,测量 3 次取平均值。脐动脉检测选择近脐根部,测量 S/D 要求同大脑中动脉。

三、统计学处理

应用 SPSS 17.0 统计软件,计量资料以 $\bar{x} \pm s$ 表示,组间比较行 *t* 检验。 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

结 果

一、病例组胎儿超声表现

病例组胎儿超声多表现为:胸腔内异常回声,心脏、胃泡位置发生改变(图 1);腹围减小;羊水增多;合并其他系统畸形。



图 1 孕 22⁺周胎儿左侧膈疝,声像图示左侧胸腔内可见大小为 4.19 cm×2.18 cm 不均质团状高回声,心脏被挤压至右侧胸腔

75 例胎儿中,左侧膈疝 68 例(90.67%),右侧膈疝 7 例(9.33%)。单纯性膈疝 40 例(53.33%),膈疝合并其他畸形 35 例(46.67%),其中合并心血管系统畸形 13 例(包括室间隔缺损 3 例、心内膜垫缺损 3 例、左心发育不良 3 例、右室双出口 2 例、大动脉转位 1 例、法洛四联症 1 例),神经系统畸形 9 例(包括胼胝体发育不良 4 例、双侧脉络丛囊肿 4 例、Dandy-walker 综合征 1 例),泌尿系统畸形 8 例,骨骼系统畸形 8 例,单脐动脉 7 例,唇腭裂 5 例,胸腔积液 5 例,消化道畸形 2 例,脐膨出 1 例,腹裂 1 例,腹腔积液 2 例;羊水过多 30 例,羊水过少 2 例。

二、两组胎心率、脐动脉 S/D 和大脑中动脉血流参数比较
病例组中位胎心率 138 次/min,脐血流 S/D 为 2.91;对照组

中位胎心率为 136 次/min,脐血流 S/D 为 2.85,以上均为中位数,两组比较差异均无统计学意义。病例组大脑中动脉峰值流速为(29.03±0.22)cm/s,低于正常对照组(42.11±0.17)cm/s,差异有统计学意义($P < 0.001$);但搏动指数、阻力指数与正常对照组(1.50±0.19 vs. 1.43±0.13, 0.73±0.16 vs. 0.76±0.23)比较,差异均无统计学意义。见图 2。



A: 病例组胎儿,胃泡与膀胱相接近;B: 对照组胎儿,胃泡与膀胱之间有一定的距离。ST: 胃泡;BL: 膀胱。

图 2 病例组和对照组胎儿常规超声图

三、病例组胎儿 LHR 及其合并畸形、预后情况

75 例胎儿合并畸形共 35 例,其中 LHR>1.6 者 33 例,合并其他畸形 13 例;LHR<1.0 者 20 例,合并其他畸形 14 例;LHR 1.0~1.6 者 22 例,合并其他畸形 8 例。72 例选择引产,仅 3 例生产,产后证实膈疝,后行膈疝修补术。

讨 论

胚胎早期胸腔与腹腔相通,在妊娠第 8 周膈肌形成后将胸腔与腹腔分开。若膈肌发育异常、关闭不全或闭锁,易造成局部薄弱或缺损,部分腹腔内脏器通过薄弱或缺损处进入胸腔,称为先天性膈疝^[2-4]。左侧膈肌闭合要晚于右侧,因此膈疝多发生在左侧。本研究中病例组 75 例胎儿中,左侧膈疝 68 例(90.67%),右侧膈疝 7 例(9.33%),与研究^[2]结果相符。文献^[4]报道先天性膈疝易合并染色体异常,约占 3%~30%,多为 18-三体综合征,而本研究病例组中仅 20 例进行了染色体检查,3 例异常(1 例 21-三体综合征,2 例 18-三体综合征),原因可能是本研究中大多患儿家属拒绝做染色体检查所致。

研究^[3]表明,先天性膈疝的产前超声主要表现为:①胎儿膈肌为突向胸腔的弧形低回声带,若发现弧形低回声带中断或消失是诊断膈疝的直接征象,但临床操作中,产前超声难以将膈肌完整地显示出来,只有在较大的膈肌缺损时才易发现,本研究病例组中仅有 10 例可显示较大的膈肌缺损。②胸腔内显示有异常回声,心脏移位,胃泡位置发生改变。心脏位置改变是提示先天性膈疝的重要线索,本研究病例组胎儿均有心脏移位的表现,因此检查过程中需要充分了解双侧胸腔内有无异常。左侧膈疝表现为左侧胸腔内可见混合性包块,若包块内见胃泡,则可明确诊断;若包块内未见胃泡,则需动态观察其变化情况,若胃泡与膀胱的位置相近时,亦可明确诊断。本研究病例组中 3 例左侧膈疝(均为中孕期)胎儿,胃泡并未进入胸腔,且与膀胱位置相近。右侧膈疝的诊断难度较大,由于疝入的器官主要为肝脏,其回声与肺实质回声相近;若发现胃泡后移,需重点观察肝脏及门静脉的

走向^[4]。本研究病例组 7 例右侧膈疝胎儿,胃泡位置均发生明显后移,仔细扫查发现部分肝脏及门静脉穿过膈肌,位于右侧胸腔。③胎儿腹围较小,亦是一个重要的提示,由于腹腔脏器疝入胸腔所致。本研究病例组中 60 例提示腹围较小,其他因脏器疝入胸腔较少,致腹围减小不明显。④羊水增多,部分可出现胸腔积液、腹腔积液等^[5]。本研究病例组中羊水过多胎儿有 30 例,若产前超声发现羊水多时,需仔细观察胎儿膈肌;2 例合并羊水过少,其中 1 例是中孕期(24.4 周),合并双肾发育不良,1 例是晚孕期(38.1 周),合并腹裂。⑤常合并其他系统畸形。文献^[6]报道约 1/3 先天性膈疝合并其他畸形,本研究病例组中合并其他畸形共 35 例(占 46.67%),各个系统均有涉及,以心血管系统最常见,其次为神经系统、泌尿系统和骨骼系统等。由此可见,若产前超声发现其他畸形,应仔细检查胎儿膈肌是否完整。需要注意因膈疝可以是交通性的,随着腹腔的压力不同,疝入物可回纳至腹腔;若腹腔脏器未疝入胸腔内,导致部分膈疝直至孕晚期甚至临产时因子宫收缩腹压增高才能确诊。

先天性膈疝的预后并不乐观,其预后主要影响因素有:①膈疝发生时间、类型、部位及大小等,膈疝发生时间越早,预后越差;单侧膈疝如肝脏疝入胸腔,预后较差^[4];双侧膈疝几乎是致死性的。②合并其他畸形或染色体异常者,预后差。③羊水过多,这可能是膈疝影响胎儿静脉回流及羊水吞咽、胃肠道受压梗阻所致^[5]。④LHR>1.6 时,产后胎儿生存率明显升高;LHR<1.0 则死亡率为 100%^[6]。本研究病例组 LHR>1.6 者 33 例,合并其他畸形 13 例;LHR<1.0 者 20 例,合并其他畸形 14 例;LHR 1.0~1.6 者 22 例,合并畸形 8 例。但大多数患儿家属选择引产,仅 3 例存活直至生产(LHR 均>1.6)。⑤胎儿大脑中动脉血流情况与预后的关系仍存在争议。本研究中,与正常对照组比较,病例组胎儿大脑中动脉峰值流速明显减低($P<0.05$),搏动指数和阻力指数比较差异均无统计学意义,这可能是膈疝导致了心脏

受压移位,左心系统血液输出障碍,致使胎儿大脑中动脉流速减低;但是血液成分仍为富氧血,未能引起脑血管扩张及“微脑保护效应”,因此搏动指数和阻力指数未发生改变^[7]。

综上所述,产前超声可以准确诊断先天性膈疝及其合并畸形情况,了解膈疝胎儿健侧肺的 LHR 及大脑中动脉血流情况,可能为膈疝胎儿产前管理及产后干预提供更多的参考信息。

参考文献

- [1] Gallindo RM, Goncalves FL, Figueira RL, et al. Standardization of pulmonary ventilation technique using volume-controlled ventilators in rats with congenital diaphragmatic hernia[J]. Rev Col Bras Cir, 2014, 41(3): 181-187.
- [2] Jeong BD, Ahn SH, Song JW, et al. Impaction of an intrathoracic kidney acted as a shield against herniation of the abdominal viscera in a case of right congenital diaphragmatic hernia[J]. Obstet Gynecol Sci, 2016, 59(1): 58-61.
- [3] Kumar VH. Current Concepts in the Management of Congenital Diaphragmatic Hernia in Infants[J]. Indian J Surg, 2015, 77(4): 313-321.
- [4] Marlow J, Thomas J. A review of congenital diaphragmatic hernia[J]. Australas J Ultrasound Med, 2013, 16(1): 16-21.
- [5] Bahlmann F, Merz E, Hallermann C, et al. Congenital diaphragmatic hernia: ultrasonic measurement of fetal lungs to predict pulmonary hypoplasia[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1999, 14(3): 162-168.
- [6] Lusk LA, Wai KC, Moon-Grady AJ, et al. Fetal ultrasound markers of severity predict resolution of pulmonary hypertension in congenital diaphragmatic hernia[J]. Am J Obstet Gynecol, 2015, 213(2): 216.
- [7] Van Mieghem T, Sandaite I, Michielsen K, et al. Fetal cerebral blood flow velocities in congenital diaphragmatic hernia[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2010, 36(4): 452-457.

(收稿日期:2017-07-01)

(上接第 771 页)



图 2 引产后大体标本图

距增大,两眼直径,眼内距不成比例,眼内距明显大于眼眶左右径,小眼球内可有异常回声,透声差。先天性小眼畸形常伴有全身的异常(50%~90%),当产前诊断出该病时,应该对潜在原因和相关异常进行详细的评估,充分了解家族性病史,需要母体血清检测来鉴别宫内感染,同时应该注意筛查其他组合异常。由于单纯的小眼畸形极为罕见,常合并有其他畸形,因此其预后通常取决于合并其他异常的情况^[4]。本例胎儿右眼眼球距小于左眼眼球距,细小球无回声内可见点状强回声,符合小眼畸形诊

断,且本例同时合并神经、脊柱、心脏等系统多发畸形,预后较差,因此考虑引产。总之,小眼畸形是一种罕见的产前可诊断的先天性异常,产前超声发现有小眼畸形的时候应注意扫查是否合并其他畸形,并进行羊水穿刺做胎儿核型分析及遗传分析,以评估胎儿的预后情况。

参考文献

- [1] Shaw G, Carmichael S, Yang W, et al. Epidemiologic characteristics of anophthalmia and bilateral microphthalmia among 2.5 million births in California, 1989-1997[J]. Am J Med Genet A, 2005, 135(8): 36-40.
- [2] Yeom W, Kim MN, Choi SJ, et al. Hyperplastic primary vitreous with hemorrhage manifested as a hyperechoic mass in the fetal orbit by prenatal ultrasound in a case of isolated unilateral microphthalmia[J]. Obstet Gynecol Sci, 2015, 58(4): 309-313.
- [3] Graw J. The genetic and molecular basis of congenital eye defects[J]. Nat Rev Genet, 2003, 4(11): 876-888.
- [4] Nishina S, Kurosaka D, Nishida Y, et al. Survey of microphthalmia in Japan[J]. Jpn J Ophthalmol, 2012, 56(3): 198-202.

(收稿日期:2018-09-03)