

超声筛查胎儿先天性结构畸形的临床价值

尹淑红 王晶晶 吴青青

摘 要 **目的** 探讨超声筛查胎儿先天性结构畸形的临床价值。**方法** 回顾分析我院和北京市各区县妇幼保健院 10 133 例均有出生结局的病例资料,分析超声筛查不同结构畸形阳性率情况,以及不同时期超声筛查阳性率。**结果** 10 133 例病例中,共发现先天性出生缺陷 214 例(复合畸形 16 例),共 230 项畸形,其中产前超声检出胎儿结构性畸形 92 例(95 项),检出率 0.91%,产后超声诊断 31 例(50 项),超声共诊断畸形 123 例,检出率 1.21%,超声误诊 13 例,误诊率 0.13%;超声漏诊结构畸形 120 例,漏诊率 1.18%;对致命性结构畸形诊断准确率 100%。超声筛查先天性结构畸形的准确率、敏感性、特异性分别为 90.44%、61.19%、99.87%。早孕、中孕和晚孕期产前超声对胎儿畸形的检出率分别为 2.17%、69.57%、28.26%,以孕中期胎儿畸形检出率最高($P<0.05$)。**结论** 超声是筛查先天性结构畸形直接而有效的方法,尤其在中孕期检出率最高,但存在漏诊非致命的结构异常。

关键词 超声检查;先天性结构畸形,胎儿

[中图法分类号]R445.1;R714.53

[文献标识码]A

Clinical value of ultrasonography in screening fetal congenital structural malformations

YIN Shuhong, WANG Jingjing, WU Qingqing

Department of Ultrasound, Beijing Obstetrics and Gynecology Hospital, Capital Medical University, Beijing 100026, China

ABSTRACT **Objective** To investigate the value of ultrasound in screening fetal congenital structural malformations. **Methods** The clinical data of 10 133 parturients with birth outcomes in Beijing Obstetrics and Gynecology Hospital and other Maternal and Child Health Hospital in different districts of Beijing were retrospectively analyzed. The positive rates of different structural malformations screened by ultrasound and the positive rates of different pregnancy stage were analyzed. **Results** Among the 10 133 cases, a total of 214 cases of congenital birth defects (16 cases of complex malformations) were found, and a total of 230 malformations were found. Among these, totally 92 cases (95 deformities) of fetal structural malformations were detected by prenatal ultrasound screening, with a detection rate of 0.91%, and 31 cases (50 deformities) of postnatal ultrasound were diagnosed, with a detection rate of 1.21% (123 cases). A total of 13 cases were misdiagnosed by ultrasound, with a misdiagnosis rate of 0.13%. Totally 120 cases of structural malformations were misdiagnosed by ultrasound, with a misdiagnosis rate of 1.18%. The diagnostic accuracy of life-threatening fetal structural malformations was 100%. The accuracy, sensitivity and specificity of ultrasound in screening congenital structural malformations were 90.44%, 61.19% and 99.87%, respectively. The detection rate of fetal malformation in early pregnancy, middle pregnancy and late pregnancy was 2.17%, 69.57% and 28.26%, respectively, with the highest detection rate in the middle pregnancy ($P<0.05$). **Conclusion** Ultrasound is a direct and effective method for the screening of congenital structural malformations, especially in the middle pregnancy with the highest detection rate. However, several non-life-threatening fetal structural abnormalities are missed diagnosis.

KEY WORDS Ultrasonography; Congenital structural malformations, fetus

先天性结构畸形是胎儿出生前即存在的结构异常,严重者可能造成胎儿及新生儿的死亡或严重残疾。随着人口增长,疾病的转变及出生死亡率的下降,出生缺陷问题日益突出,已成为我国婴儿死亡、儿童和成人残疾的主要原因之一^[1]。出生缺陷产前血清学筛查、外周血胎儿游离 DNA 产前筛查、超声诊断、MRI 检查和介入性等多项产前诊断技术,其中无创性产前超声 II、III 级筛查可检出多种生长发育异常和胎儿畸形,尤其是胎儿结构畸形,目前已成为降低出生缺陷的首选检查方法。本研究旨在探讨超声在先天性结构畸形筛查中的价值。

资料与方法

一、临床资料

回顾性分析 2015 年 7 月至 2016 年 12 月我院和北京市各区县妇幼保健院产检并有出生结局的 10 133 例病例资料,孕妇年龄 23~42 岁,平均(31.0±3.9)岁,其中自然分娩 10 116 例,引产 17 例。纳入标准:①孕妇产前按照北京市产前筛查的要求行常规超声筛查;②新生儿 2~48 h 均行右上肢和左下肢的脉搏血氧饱和度监测和临床检查;③心脏杂音或产前阳性病例均行产后超声检查。排除合并严重脏器受损或认知功能障碍者。本研究经我院医学伦理委员会批准,所有病例家属均签署知情同意书。

二、仪器与方法

1. 产前超声筛查:使用 GE Logiq 9、GE Voluson E 8 及 Philips iU 22 彩色多普勒超声诊断仪,经腹部探头,频率 2.0~5.0 MHz;超声仪器预设早孕期 NT 筛查、中孕期筛查、晚孕期胎儿及胎儿心脏等检查条件和模式。受检孕妇取仰卧位,于早孕 11~13 周、中孕 20~24 周、晚孕 28~32 周行经腹连续性系统超声检查,依据产前超声检查指南^[2]筛查系统性结构畸形。

2. 随访:通过产后超声检查、电话随访、染色体核型检查、临床诊断等追踪结局。

三、统计学处理

应用 SPSS 22.0 统计软件,计数资料以频数或率表示,组间

比较行 χ^2 检验。 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

结果

10 133 例病例中,产前行超声筛查、染色体检查,产后行超声检查、经皮血氧饱和度检查、染色体检查、临床检查等方法共检出先天结构异常 214 例,其中超声诊断先天性畸形 123 例,超声误诊 13 例,误诊率 0.13%;超声漏诊结构畸形 120 例,漏诊率 1.18%;对致命性结构畸形诊断准确率 100%。超声筛查先天性结构畸形的准确率 90.44%、敏感性 61.19%、特异性 99.87%。

1. 按解剖结构分类,产前及产后诊断共发现胎儿结构畸形居前 5 位的依次为心血管系统、头面部、泌尿系统、骨骼系统、神经系统,不同系统先天性结构畸形诊断情况见表 1。产前漏诊病例以表面畸形和先天性心脏病为主,超声漏诊的前 5 位胎儿结构畸形依次为耳畸形 43 例、多指(趾)和并指(趾)26 例、房间隔缺损 22 例、尿道下裂 11 例、会阴畸形 5 例。

表 1 不同系统先天性结构畸形诊断情况

畸形种类	项数	产前超声诊断	产后超声+临床诊断
心血管系统	67	17	50
头面部	60	15	43
泌尿系统	44	33	11
骨骼系统	28	4	24
神经系统	13	13	0
消化系统	9	6	3
生殖系统	6	1	5
呼吸系统	3	3	0

2. 不同孕周胎儿畸形的超声筛查情况:早、中、晚孕期检出胎儿畸形分别为 2 例(2.17%)、64 例(69.57%)、26 例(28.26%),以中孕期胎儿畸形检出率最高,显著高于其他孕期($P<0.05$)。见表 2 和图 1、2。

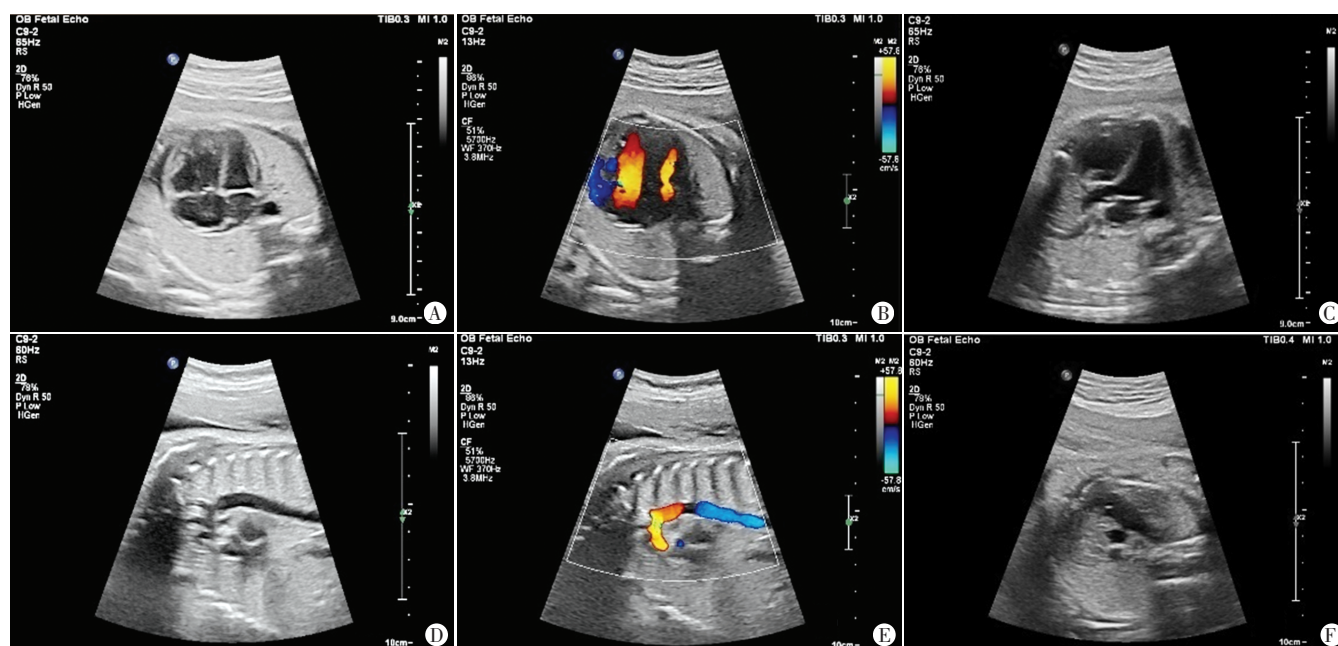
表 2 不同孕周胎儿畸形的超声筛查情况

时间	神经系统	心血管系统	泌尿系统	骨骼系统	消化系统	呼吸系统	头面部
早孕期	2	0	0	0	0	0	0
中孕期	8	14	14	6	6	3	14
晚孕期	3	3	19	2	0	0	1



A: 胎儿四腔心切面,左右心比例尚可;B: 左室流出道切面,主动脉内径正常;C: 三血管切面,主肺动脉比例正常

图 1 主动脉弓缩窄患儿孕 23⁺3 周(中孕期)声像图



A、B:四腔心切面示左、右心比例失调,左心相对较小,二尖瓣较三尖瓣血流束窄;C:左室流出道切面示主动脉内径略窄;D、E:主动脉弓切面示主动脉弓略窄,血流略呈花色;F:三血管气管切面示主、肺动脉比例欠协调,主动脉相对较窄

图2 主动脉弓缩窄患儿孕32⁺周(晚孕期)声像图

讨 论

胎儿畸形是指胎儿在子宫内发育过程中发生的结构或染色体异常,约占活产儿的3%。全世界每年出生的缺陷婴儿大约有500万,平均每5~6 min就有一个缺陷儿降生。心血管系统是最常见的累及器官系统。为有效预防胎儿畸形的发生,除预防危险因素外,产前及时检出严重胎儿畸形并进行引产,产后对胎儿畸形进行及时干预,是提高出生人口质量的重要方向。超声在胎儿结构性畸形筛查中具有重要的作用。本研究结果显示,超声筛查胎儿先天性畸形的准确率、敏感性和特异性分别为90.44%、61.19%、99.87%,尤其对致命性和严重的畸形检查率均较高。伴随胎儿生长发育,器官不断成熟,不同孕周适宜筛查不同的结构异常,早、中、晚孕期各系统畸形检出种类不尽相同^[3],本研究早孕期对神经系统,中孕期对各个系统,晚孕期对泌尿系统和心血管系统检出种类较高,熟知各孕期畸形检查特点,可减少漏诊发生。虽然目前产前超声技术较为成熟,先天性畸形仍有漏诊的可能性,本研究漏诊畸形有耳畸形、多指(趾)、并指(趾)、房间隔缺损、尿道下裂,究其原因是受到胎儿体位影响,且先天性外耳廓、并指畸形及房间隔缺损结构细微,超声难以分辨,且易忽视,导致漏诊发生率较高。尿道下裂畸形产前诊断需慎重,易与正常胎儿及假两性畸形混淆,尿道下裂呈“郁金香”特征和排尿线异常时应高度警惕该病^[4]。还有一些畸形,如会阴畸形、肥厚性幽门狭窄、先天性肌斜颈,目前产前超声诊断困难。通过多切面、多角度扫查,联合三维、四维超声的表面模式成像、骨骼成像、多平面成像、自由解剖成像技术可直观、实时显示颜面部、脊柱、手足及生殖器等结构,

帮助医师准确诊断。

产后超声是对产前超声的弥补,尤其是产前难以确诊先天性心脏病,包括室间隔缺损和房间隔缺损,由于北京市筛查的规范,大部分复杂先天性心脏病产前被检出并引产,本研究产后心脏杂音联合经皮血氧饱和度筛查和超声心动图检出2例复杂先天性心脏病,1例轻型法洛四联症于孕38周确诊,1例主动脉弓缩窄产前超声未明确诊断。可见心脏杂音、经皮血氧饱和度筛查能够弥补产前超声漏诊的心脏畸形。

综上所述,超声是先天性结构畸形筛查直接、有效的方法,可大幅度降低新生儿病残率和致死率;但其易漏诊非致命的结构异常,临床应加强医师的相关培训,筛查时多切面、多角度扫查,必要时应用三维和四维超声技术可以提高先天性畸形诊断准确率;另外,结合心脏杂音和经皮血氧饱和度检查也可尽量避免漏诊复杂先天性心脏病。

参考文献

- [1] 郭永辉,张桂丽,杨小燕,等.胎儿先天畸形的发生及其危险因素研究[J].中国优生与遗传杂志,2019,27(2):206-208,132.
- [2] 李胜利,邓学东.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.
- [3] 韩星.二维超声联合四维超声对不同孕周产前超声筛查胎儿畸形的临床价值[J].实用妇科内分电子杂志(电子版),2019,6(24):14,17.
- [4] 杜琼芳,杨家翔,唐玉英,等.二维辅以三维超声在胎儿严重尿道下裂诊断中的价值[J].安徽医药,2020,24(9):1843-1846,1915.

(收稿日期:2020-10-08)