

胎儿卵巢囊肿产前超声评估及宫内治疗研究进展

苏比努尔·买买提 李慧君* 李好 古丽娜孜·米吉提
乌鲁木齐市妇幼保健院 产前诊断中心,新疆 乌鲁木齐 830000

【摘要】 胎儿卵巢囊肿是常见的胎儿期腹部囊性占位,体积较大或复杂型胎儿卵巢囊肿可出现较重的并发症,导致胎儿卵巢功能的损害或新生儿产后手术治疗风险增加。结合国内外相关文献,对复杂型卵巢囊肿的超声特征进行总结,对现阶段胎儿卵巢囊肿宫内治疗的指针及预后进行分析,得出对卵巢囊肿的直径超过 4cm、增长速度过快(每周增长超过 1cm)或复杂型胎儿卵巢囊肿,进行宫内干预可有效地减少对卵巢功能的损伤及降低围产期手术几率。

【关键词】 胎儿卵巢囊肿;宫内治疗;卵巢囊肿抽吸术;产前超声

【中图分类号】 R445.1, R714.5 **【文献标识码】** A

产前检查女性胎儿腹部囊性占位病变中最常见是胎儿卵巢囊肿,随着产前超声对囊性包块的检出率提高,发现胎儿卵巢囊肿发病率为 1/2500^[1]。目前胎儿卵巢囊肿发病原因尚未完全阐明,现阶段主要考虑与胎儿骨盆浅、胎儿促性腺激素、母体自身雌激素和人绒毛膜促性腺激素的增加等有关,上述激素水平变化引起性腺的过度刺激反应^[2]。体积较大或复杂型胎儿卵巢囊肿,容易发生囊内出血、压迫脏器、蒂扭转、囊肿破裂、羊水过多、腹腔感染、肠梗阻、肠壁粘连等并发症^[3]。产前胎儿卵巢囊肿蒂扭转及出血等问题,可能导致胎儿卵巢功能损害或新生儿产后手术治疗风险增加。因此,产前是否采取干预措施以及采取干预措施后是否能改善预后,成为近年来关注焦点。基于此,本文通过总结既往文献,对胎儿卵巢囊肿产前超声表现及宫内治疗指征和预后进行综合分析。

一、胎儿卵巢囊肿影像学表现

超声检查以其安全性、无创性、经济性以及较高的诊断准确性等优点,成为产前影像学检查的首选方法。黄叶等^[4]对产前超声表现与引产或胎儿分娩后的结果相比较,了解产前超声诊断效能,结果显示产前超声在诊断胎儿囊性包块方面的准确率达到

91.67%。产前超声是诊断胎儿卵巢囊肿的有效方法,同时,由于超声的安全性,可提供动态的连续监测,了解胎儿卵巢囊肿的发展情况。胎儿卵巢囊肿诊断基于两个超声标准:首先观察到囊性结构位于女性胎儿膀胱两侧,其次需要确认胎儿泌尿系统及消化道结构完整^[5]。根据超声特征胎儿卵巢囊肿分为单纯型囊肿和复杂型囊肿^[6]。单纯型囊肿呈类圆形,囊内透声好,囊壁薄且光滑;而复杂型囊肿同样呈类圆形,但囊内透声较差,囊壁增厚,可见碎屑及分隔回声,部分复杂型囊肿还可观察到“液平”现象,并出现不规则回声。

胎儿腹部囊肿由于来源不同,可分为消化系统、泌尿系统及生殖系统囊肿等不同类型。胎儿卵巢囊肿需要与肠系膜囊肿、十二指肠梗阻、肠重复畸形、肛门闭锁、骶尾部畸胎瘤、子宫阴道积液等相鉴别。其中肠系膜囊肿位于中腹部、多为单发囊肿、壁薄;十二指肠梗阻超声下呈“双泡征”;肠重复畸形超声下呈“双环征”并且囊内无分隔;肛门闭锁超声下呈“双叶征”或“u”征;骶尾部畸胎瘤超声下呈脂液分层、“面团征”;子宫阴道积液超声下呈上宽下窄,倒置梨形,细点状低回声。

鉴于胎儿磁共振成像(MRI)技术在组织分辨率上的优势,其对卵巢囊肿的定位及定性更加精确,利

用 MRI 对囊肿的信号特征分析,我们能够对来源和分型进行初步诊断。国外学者通过对 21 例胎儿卵巢囊肿进行超声及 MRI 检查的研究中发现^[7],尽管超声检查通常被认为足以评估胎儿卵巢囊肿的发展状况,但在某些特定情况下,例如怀疑卵巢囊肿蒂扭转或囊内出血时,或者因胎位、羊水过少等原因导致超声检查受限时,MRI 检查能够准确地识别卵巢扭转或囊内出血现象,有助于鉴别诊断。不过,考虑到胎儿 MRI 检查受胎儿胎动影响、检测费用较高、技术上的局限性、尚未广泛普及等问题,它目前仅作为产前超声检查的补充^[8]。因此,在临床上,产前胎儿 MRI 可作为一种手段,用于排除卵巢囊肿的并发症,并提高鉴别诊断的准确性。

二、胎儿卵巢囊肿并发症

经研究发现,多数胎儿卵巢囊肿在临近分娩时或产后 1 年内会自然消退,然而少数囊肿可发生卵巢囊肿蒂扭转、囊内出血、囊肿破裂以及对周围器官的压迫等并发症,严重者可导致胎儿腹腔感染、肠梗阻、肠壁粘连、羊水过多等并发症。经研究者统计^[9],新生儿卵巢囊肿蒂扭转的发生率高达 25%,属于较为常见的并发症之一。通过对新生儿期因卵巢囊肿蒂扭转而接受手术治疗的患儿进行回顾分析^[10],发现有 39.6% 的患儿存在陈旧性蒂扭转,考虑与宫内或新生儿期发生的蒂扭转有关。鉴于蒂扭转可能进一步导致感染、出血、坏死等严重后果,因此早期诊断并及时治疗显得尤为重要。

在胎儿期,超声检查是预测和评估卵巢囊肿蒂扭转的关键手段,为诊断和治疗提供重要依据。在产前阶段通过超声动态观察胎儿卵巢囊肿,更加精准地掌握卵巢囊肿的变化情况,并在适当时机进行干预,降低手术风险,最大程度地保护胎儿卵巢功能,为临床决策提供有力支持。

三、胎儿卵巢囊肿遗传评估

随着超声技术的不断发展,胎儿畸形的检出率得以持续提升。研究发现,部分超声表现与染色体异常具有较高相关性,尤其在消化系统畸形方面^[11]。当胎儿畸形合并染色体异常时,可能产生致命性影响,甚至改变胎儿的预后及妊娠结局选择。超声检查能揭示胎儿结构缺陷,鉴于大多数染色体

异常在胎儿结构上有所体现,对于已经证实与染色体关系密切的超声征象,我们可以选择进行介入性产前诊断,以获取胎儿遗传学相关信息,从而为医生在产前阶段更全面的咨询提供有利依据。

查阅国内外报道,目前发现胎儿卵巢囊肿合并染色体异常的病例较为罕见。王艳^[12]等学者在针对胎儿盆腔囊性包块合并染色体异常的研究中,对 6 例胎儿卵巢囊肿进行产前诊断,均未发现胎儿染色体异常。综合国内外研究成果,胎儿卵巢囊肿合并染色体异常的检出率较低,但上述研究样本量较少,可能与产前阶段未接受正规遗传咨询、染色体检查费用高昂等因素有关,导致部分孕妇及家属选择直接引产,从而导致样本量不足,进而影响检测率。对于单纯的胎儿卵巢囊肿,并不建议进行产前诊断的遗传评估。然而,在合并单脐动脉或其他非整倍体异常超声征象时,为进一步排除胎儿染色体异常,合理地进行产前诊断是必要的^[13]。

四、宫内治疗

关于胎儿盆腔囊性占位,既往国外文献^[14]指出,有 20% 的胎儿盆腔囊肿在宫内会自然消退,并且 50% 囊肿会在出生后消失,因此认为在产前无需对胎儿盆腔囊肿进行干预。然而,在《常见胎儿结构畸形产前咨询儿外科专家共识》^[15]对腹腔囊性占位中的解读提出了不同观点:鉴于胎儿腹腔囊肿来源多种多样,不建议在胎儿期对腹腔囊性占位进行干预,但该共识也强调,对于那些可能引发严重并发症的囊性占位,早期治疗至关重要。例如,直径超过 4cm 的卵巢囊肿、肝门区的囊性肿物、胆总管囊肿等,建议进行早期干预;而对于不太可能引发并发症的囊性占位,则建议定期随访和观察。根据先前的研究总结,不同类型的腹盆腔囊肿处理原则各异。若囊肿为生理性的结构变化,并且未合并其他异常情况,临床通常采取动态观察的方式。然而,对于复杂型囊肿,必须综合考虑多方面因素,不仅包括囊肿产生的并发症、严重程度、对功能的影响、是否伴有染色体变化、出生后的手术方案及预后等,还应考虑是否可采取宫内干预,降低对功能的影响。

关于胎儿卵巢囊肿的处理,目前仍存在一定的争议,尚未形成统一指南。然而现阶段国内外普遍

接受的处理方案包括:定期动态观察、宫内囊肿抽吸术、新生儿期手术治疗。一些学者^[5]指出,直径<4cm的单纯型卵巢囊肿相较于直径≥4cm的复杂型卵巢囊肿,更有可能自行消退。这一观点与张新梅^[16]等学者近年来的研究结论相吻合,他们发现直径<4cm的单纯型囊肿在产前或产后往往能够自行消退。因此,对于<4cm的单纯型囊肿,推荐采用定期动态观察的方法。鉴于卵巢囊肿具有自限性,综合国内外众多学者的近10年研究成果,我们得出结论:当卵巢囊肿的直径超过4cm^[18]、增长速度过快(每周增长超过1cm)^[19]或复杂型胎儿卵巢囊肿(发生自发性蒂扭转的风险高达15%~34%)^[17],产后进行手术的可能性较大,故对于这类卵巢囊肿,可以考虑产前阶段进行宫腔内卵巢囊肿抽吸术。Diguisto等研究者对61例胎儿卵巢囊肿进行了期待治疗与宫内卵巢囊肿抽吸术的疗效对比研究^[21]。在该研究中,31例胎儿在产前接受了卵巢囊肿抽吸术,结果显示未出现感染或流产等并发症。研究结论表明,胎儿期进行卵巢囊肿抽吸术不会增加早产率,也不会降低新生儿手术干预的风险,但能够减少新生儿期卵巢切除的几率。产前进行胎儿卵巢囊肿抽吸术,可缩小囊腔大小,可将囊肿蒂扭转风险降至最低,有效减少对周围脏器压迫,有利于卵巢功能恢复,降低产后新生儿期卵巢切除的风险。

同时,抽取的囊液可以行细胞学检查、生化检测及激素水平检测,通过检测结果可确定囊肿来源和性质,可作为辅助诊断的工具^[20]。除此之外,也应当向孕妇及其家属明确说明,术后存在囊肿复发(37.9%)^[18]、感染等潜在风险。随着外科技术的发展,新生儿期卵巢囊肿手术难度降低,但较大卵巢囊肿以及其产生的相关并发症,或对卵巢组织带来的不可逆损伤不容忽视。研究表明在新生儿期直径超过5cm的卵巢囊肿,有85%需要进行卵巢囊肿切除术^[19],这说明了胎儿卵巢囊肿早发现、早判断、早干预对降低新生儿期手术有重要作用。

综上所述,胎儿卵巢囊肿的分型及其生长速度是影响新生儿预后的重要因素。通过运用成熟的产前超声技术,对囊肿的位置、性质、大小、形态、回声、外观以及生长速度等多方面进行综合评估,为卵巢

囊肿的分型提供精确的依据。指导临床医生尽早采取卵巢囊肿抽吸术进行宫内干预,降低对胎儿卵巢功能的损伤和围产期手术的几率。

参 考 文 献

- [1] TRINH TW, KENNEDY AM. Fetal ovarian cysts: review of imaging spectrum, differential diagnosis, management, and outcome[J]. Radiographics, 2015, 35(2): 621-635.
- [2] Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), Cheng Y. Ovarian cysts[J]. Am J Obstet Gynecol, 2021, 11, 225(5): B23-B25.
- [3] SIGNORELLI M, GREGORINI M, PLATTO C, et al. The prognostic value of antenatal ultrasound in cases complicated by fetal ovarian cysts [J]. J Neonatal Perinatal Med, 2019, 12(3): 339-343.
- [4] 黄叶, 潘永康. 胎儿腹部囊性包块的产前超声诊断[J]. 中外医学研究, 2021, 19(36): 72-74.
- [5] LU C, YING H, CHANCHAN H, et al. Prenatal evaluation and postnatal outcomes of fetal ovarian cysts[J]. Prenatal diagnosis, 2020, 40(10): 1258-1264.
- [6] NUSSBAUM AR, SANDERS RC, HARTMAN DS, et al. Neonatal ovarian cysts: sonographic-pathologic correlation [J]. Radiology, 1988, 168(3): 817-821.
- [7] ROTAR IC, TUDORACHE S, STAIU A, et al. Fetal Ovarian Cysts: Prenatal Diagnosis Using Ultrasound and MRI, Management and Postnatal Outcome-Our Centers Experience[J]. Diagnostics (Basel), 2021, 12(1): 89.
- [8] NEMEC U, NEMEC SF, BETTELHEIM D, et al. Ovarian cysts on prenatal MRI [J]. Eur J Radiol, 2012, 81(8): 1937-1944.
- [9] ALI M A, LEYLA A, SIBEL Ö, et al. Fetal-neonatal ovarian cysts—their monitoring and management: retrospective evaluation of 20 cases and review of the literature [J]. Journal of clinical research in pediatric endocrinology, 2010, 2(1): 28-33.
- [10] 崔晏春, 贾立群, 王晓曼. 新生儿及婴儿期卵巢囊肿蒂扭转的超声表现[J]. 中华医学超声杂志(电子版), 2019, 16(3): 198-201.
- [11] SCHINDEWOLF E, MOLDENHAUER JS. Genetic counseling for fetal gastrointestinal anomalies [J]. Curr Opin Obstet Gynecol, 2020, 32(2): 134-139.
- [12] 王艳. 胎儿腹盆腔囊性包块的产前超声诊断及染色体结果分析[D]. 郑州: 郑州大学, 2022.
- [13] CASS DL. Fetal abdominal tumors and cysts. Transl Pediatr [J]. 2021, 10(5): 1530-1541.

- [14] THAKKAR HS, BRADSHAW C, IMPEY L, et al. Post-natal outcomes of antenatally diagnosed intra-abdominal cysts; a 22-year single-institution series [J]. *Pediatr Surg Int*, 2015, 31(2):187-190.
- [15] 中华医学会小儿外科学分会新生儿外科学组.《常见胎儿结构畸形产前咨询儿外科专家共识》解读. *临床小儿外科杂志*, 2022,21(09):805-810.
- [16] 张新梅. 胎儿卵巢囊肿产前超声图像特点及其预后分析[D]. 北京:北京协和医学院,2021.
- [17] BUCURI C, MIHU D, MALUTAN A, et al. Fetal Ovarian Cyst-A Scoping Review of the Data from the Last 10 Years [J]. *Medicina (Kaunas)*, 2023,59(2):186.
- [18] BASCIETTO F, LIBERATI M, MARRONE L, et al. Outcome of fetal ovarian cysts diagnosed on prenatal ultrasound examination: Systematic review and meta-analysis. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2017(50): 20-31.
- [19] BAGOLAN P, GIORLANDINO C, NAHOM A, et al. The management of fetal ovarian cysts[J]. *Pediatr Surg*, 2002, (37): 25-30.
- [20] NOIA G, RICCARDI M, VISCONTI D, et al. Invasive fetal therapies: approach and results in treating fetal ovarian cysts [J]. *Matern Fetal Neonatal Med*,2012,25(3):299-303.
- [21] DIGUISTO C, WINER N, BENOIST G, et al. In-utero aspiration vs expectant management of anechoic fetal ovarian cysts: open randomized controlled trial [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2018, 52(2): 159-164.

(收稿日期:2024-10-17)

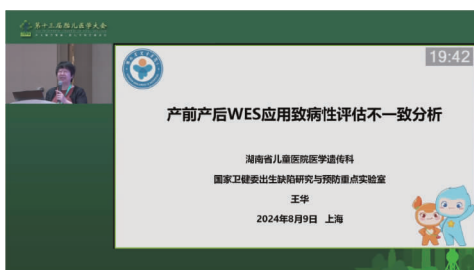
编辑:葛玉纯

· 视频导读 ·

产前产后全外显子检测变异致病性评估不一致分析

王华

(湖南省儿童医院)



湖南省儿童医院副院长王华教授讲述了“产前产后全外显子检测变异致病性评估不一致的分析”。国际上相关外显子测序的临床指南建议对超声异常的胎儿进行 WES 检测。由于出生后胎儿表型更为广泛,产前与产后变异评级可能有所不同。作者提醒产前诊断临床工作者需注意:定性为“致病”或“疑似致病”的变异,出生后不一定有相关表型;而暂时归类为“临床意义不明”的变异或检测结果阴性的病例,出生后如出现阳性表型时,建议进行数据重分析。对于拷贝数变异进行评估时,应重视功能丧失型(LOF)基因,并结合最新文献进行评估。

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2025.01.013