

规范化早孕期超声结构筛查在诊断脐膨出中的意义

甄理 韩瑾 潘敏 杨昕 欧燕媚 林细琼 易翠兴 李东至*

(广州市妇女儿童医疗中心 产前诊断中心, 广东 广州 510623)

【摘要】 目的 探讨规范化早孕期超声筛查在胎儿脐膨出诊断中的价值。方法 常规进行孕早期超声结构筛查,所有超声筛查根据统一的标准进行,所有检查医生均获得早孕期 NT 资格认证,重点观察胎儿腹部入脐切面。结果 2008年1月至2010年12月间共进行早孕期超声结构筛查 13 415 例,检出脐膨出 11 例,漏诊 2 例,1 例是因为操作者没有按照操作规范进行,1 例是因为当时胎儿没有发生脐膨出。结论 早孕期胎儿规范超声筛查可以有效地检查出脐膨出,是一种有效的筛查方法。

【关键词】 超声; 妊娠早期; 产前诊断; 脐膨出

Standardized early Ultrasound Screening Evaluation for Fetal Omphalocele

Zhen Li, Han Jin, Pan Min, Yang Xin, Ou Yan-mei, Yi Cui-xing, Li Dong-zhi*

(Prenatal Diagnostic Center, Guangzhou Maternal & Neonatal Hospital, Guangzhou Women & Children's Medical Center, Guangzhou Medical College, Guangdong, China)

【Abstract】 **Objective** To evaluate the effect of early standardized ultrasound in screening for fetal omphalocele. **Methods** Fetal transabdominal US was performed in 13415 pregnant women at 11~13⁺6 weeks of gestation, all the scanning procedures were according to the same standards. **Results** During the period of January 2008 to December 2010, 11 fetuses with omphalocele were detected, and 2 were missed. The cause of 1 missed diagnosis was due to nonstandard screening; the other was that the omphalocele occurred at late gestation. **Conclusion** Standardized ultrasound screening is efficient for detecting omphalocele in early gestation, which can play an important role in fetal ultrasound screening.

【Key words】 Ultrasonography; Prenatal; Fetus; Omphalocele

脐膨出是先天性腹壁发育畸形的常见类型,患儿合并染色体异常、其他结构异常的风险增加(图1、2为正常与脐膨出的超声影像对比图)。绝大部分患儿需出生后立即手术,否则由于局部皮肤破溃坏死、感染,患儿很难继续生存。脐膨出可以通过产前超声检查得以诊断,但国内以往的资料表明,大部分脐膨出在中晚孕期超声检查发现,而且超声诊断率较低(约为25%)^[1]。文献报道,脐膨出最早可在妊娠12周进行诊断^[2]。因此,规范化早孕期胎儿超声筛查对早期诊断脐膨出具有重要的临床意义。本

文分析本院规范化早孕期超声筛查在产前诊断脐膨出的意义。

1 资料和方法

1.1 研究对象 为回顾性研究,收集2008年1月至2010年12月期间来本院进行孕早期联合筛查的全部病例。

1.2 研究方法 胎儿超声检查内容包括NT测量和结构筛查,所有超声扫描经腹部进行。胎儿结构筛查的重点观察内容包括:①颅骨和脑;②脊柱;③心脏;④腹壁;⑤胃泡;⑥膀胱;⑦肢体。早孕期超声结构筛查和NT测量依据胎儿医学基金会指南进

* 通讯作者:李东至, E-mail: dongzhi3@yahoo.com.cn

行(<http://www.fetalmedicine.com>)。所用仪器为 Philips IU22 和 GE E8 彩色多普勒超声仪,探头频率 3.5~6.0 MHz。



图 1 正常脐带入口切面



图 2 孕 12⁺周,脐膨出

2 结果

共收集早孕期超声结构筛查 13 415 例,包括脐膨出病例 13 例。孕妇年龄 24~38 岁,平均 28.5 ± 5.1 岁,孕周 11~13⁺周,平均 12.2 ± 0.8 周。13 例脐膨出中,早期超声诊断 11 例,漏诊 2 例。所有病例均在出生后或终止妊娠后证实。

脐膨出的大小及内容物差异较大。在 11 例脐膨出中,8 例为肠管膨出,直径均在 20 mm 以下,平均直径 13 mm,最大为 17 mm × 14 mm × 17 mm,最小为 9 mm × 9 mm × 9 mm;3 例膨出物内可见肝脏和胃泡,直径均在 20 mm 以上,平均直径 23 mm,最大为 24 mm × 23 mm × 25 mm,最小为 22 mm × 21 mm × 21 mm。最大的 1 例同时合并脊柱侧弯,其余病例在早孕期筛查中未发现明显结构异常。11 例中仅 3 例行核型分析,1 例(NT 增厚,肠管膨出)为 18-三体;1 例(肠管膨出)为 47,XXY;1 例(肠管膨出)核型正常。

在早期超声漏诊的 2 例中,1 例为 13⁺周,NT 厚 3.0 mm,早孕期联合筛查提示 21-三体高风险。1 周后在绒毛穿刺时超声检查发现肝脏、胃泡、肠管膨出、双足内翻,胎儿核型分析结果正常。调出 NT 检查时的图片发现胎儿为侧卧位,所有图片均不是标准切面。另 1 漏诊病例在妊娠 22 周彩超结构筛查时发现脐膨出、大动脉转位及 Dandy-Walker 征象,胎儿核型分析为 18-三体。调出早孕期(12⁺周)超声图片显示 NT 厚 1.5 mm,脐根部未显示膨出物。

3 讨论

脐膨出是最常见的腹壁缺陷,妊娠期间发生率为 1:5 000,而活产儿的发生率降至 0.8:10 000^[3]。这种差别的原因主要因为脐膨出与核型异常有高度的相关性,分别占大约 40%~50%的病例,通常导致流产或相关性胎儿丢失^[3,4]。脐膨出自然流产或宫内死亡的发生率为 5.5%~10%,早产的风险约 20%~65%,宫内生长受限的风险约 6%~35%,存活率明显降低^[5,6]。

脐膨出在国外的超声检出率为 75%^[7]。例如, Oztekin 等^[8]分析了 1085 例妊娠妇女,常规超声扫描中发现合并至少一个主要结构异常的胎儿共 21 例,14 例是在早孕期扫描发现,5 例为晚孕发现,2 例漏诊,检出 1 例脐膨出,无脐膨出漏诊。国内熊奕等^[9]统计了 2003 年 1 月至 2005 年 5 月间 21 924 例孕 11~14 周超声筛查病例,超声检查出 5 例脐膨出,漏诊 6 例,早孕期超声诊断脐膨出率低。在本院 2008 年 1 月至 2010 年 12 月期间,共检出 48 例脐膨出,其中早孕检出 11 例,漏诊 2 例;余 36 例为中晚孕检出,其中 35 例为孕妇初次于本院就诊检查或外院转诊的病例,未在本院进行过早孕期超声检查,平均发现孕周 19 周,最大孕周 36 周,1 例为早孕期当时没有发现脐膨出,因此目前我国早孕期超声筛查诊断脐膨出还有待于进一步普及和提高。

妊娠 8 周时,迅速延长的中肠形成中肠疝,突入脐带根部,妊娠 12 周时肠管迅速回到腹内,这个过程称为生理性中肠疝^[10]。如果肠管回纳腹腔失败则形成脐膨出,超声可以观察整个过程在 12 周完

成^[11]。超声诊断脐膨出是基于腹壁缺损并伴有肠管和或腹部其他脏器进入脐带内。诊断脐膨出,应观察以下内容:膨出物的大小、膨出的内容物、脐带插入的部位与疝出部位的关系、以及羊膜的存在。在早孕期超声诊断脐膨出时应注意将膨出物与周围的脐带血管相区别。脐膨出的大小依据膨出内容物不同而差距很大,有学者将其分为巨大脐膨出及轻型脐膨出。后者(胎儿型脐膨出)是因形成腹壁褶的体层于胚胎10周后发育停顿,初始体蒂持续存在,中肠疝回纳腹腔失败,发育成腹前壁的4个褶在脐部未融合,内脏未回纳入腹腔,多为含肠管的脐膨出,腹壁缺损直径小于5 cm,脐带残株在囊膜中央。巨大脐膨出(胚胎型脐膨出)是在胚胎10周前腹壁发育停顿所致,腹壁缺损直径大于5 cm,除中肠外尚有肝脾胰腺等突出腹腔外,脐带残株在囊膜的下半部。Hidaka N等^[12]研究表明,肝脏在体外的脐膨出染色体异常风险低,但胎儿合并威胁生命的畸形、羊水量异常、死亡的风险高于肝脏在体内的脐膨出。因此在诊断脐膨出时,应仔细观察胎儿肝脏的位置。本研究中,在早孕超声诊断的11例和漏诊的1例脐膨出中,8例为肠管膨出,直径均在20 mm以下,平均直径13 mm,最大为17 mm × 14 mm × 17 mm,最小为9 mm × 9 mm × 9 mm;4例膨出物内可见肝脏和胃泡,直径均在2 cm以上,平均直径23 mm,最大为24 mm × 23 mm × 25 mm,最小为22 mm × 21 mm × 21 mm。在早孕期是否可将20 mm作为脐膨出分类的界值还有待于更多的病例进一步探讨,但观察膨出内容物内是否含有肝脏对判断预后具有重要价值。

产前诊断的脐膨出应与腹裂相鉴别,后者无包膜包绕,较少合并畸形,缺陷常发生在脐带的右侧,母亲年龄小(<25岁)。相反,脐膨出有包膜包绕,由染色体异常导致的相关畸形常见(大部分是18-三体),缺损发生在脐带内,母亲的年龄偏大。另外,脐膨出还需与生理性中肠疝鉴别。生理性中肠疝直径一般小于7 mm,且一般在孕11周前消失。Bowerman R^[13]报道早孕期诊断脐膨出时疝入的内容物直径必须大于7 mm。对于直径小于7 mm的,一般在4周后复查。本院2008年至今6例直径小

于7 mm的疝,均在以后的随访中消失。

回顾本组漏诊的胎儿2例脐膨出病例,1例未严格按照胎儿超声筛查规范进行,没有仔细观察脐孔及按照要求保存脐动脉脐孔切面的图片,而检出的11例脐膨出者均保存有脐动脉脐孔的图片;另1例漏诊病例检查当时没有发现脐膨出,这可能是漏诊的重要原因,因为脐膨出可以发生在孕12周后的任何时间。但是此例保存了标准脐孔切面的图片,可以证明在超声检查时并无异常发现,也降低了隐存的医疗风险。

早期诊断脐膨出有助于提供临床咨询及后续处理,如对胎儿进行染色体检查、早期终止妊娠或选择继续妊娠、出生后及时手术。在Barisic I等^[7]报道的137例脐膨出中,约37%~83%的孕妇决定终止妊娠。本院共随访了脐膨出妊娠45例,仅2例(4.4%)核型分析正常者选择继续妊娠,出生后于本院手术,胎儿预后良好。总之,早孕期规范化胎儿超声筛查具有重要的临床意义,能发现几乎全部的胎儿脐膨出病例,能为孕妇提供更早、更安全的选择,减少孕妇的精神痛苦和生理创伤。

参 考 文 献

- [1] 周光萱,梁娟,朱军,等. 1996-2000年中国脐膨出的流行病学调查[J]. 中华预防医学杂志, 2004, 38: 328-330.
- [2] Cyr DR, Mack LA, Schoencker SA, et al. Bowel migration in the normal fetus: US detection[J]. Radiology, 1986, 161: 119-121.
- [3] Brantberg A, Blaas HG, Haugen SE, et al. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2005, 26: 527 - 537.
- [4] Lakasing L, Cicero S, Davenport M, et al. Current outcome of antenatally diagnosed exomphalos: an 11 year review[J]. Pediatr Surg, 2006, 41: 1403 - 1406.
- [5] Boyd PA, Bhattacharjee A, Gould S, et al. Outcome of prenatally diagnosed anterior abdominal wall defects[J]. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed, 1998, 78: 209 - 213.
- [6] Garne E, Loane M, Dolk H. Gastrointestinal malformations: impact of prenatal diagnosis on gestational age at birth[J]. Paediatr Perinat Epidemiol, 2007, 21: 370 - 375.
- [7] Barisic I, Clementi M, Hausler M, et al. Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 European registries[J]. Ultrasound Obstet Gynecol,

2001, 18: 309 - 316.

[8] Oztekin O, Oztekin D, Tinar S, et al. Ultrasonographic diagnosis of fetal structural abnormalities in prenatal screening at 11-14 weeks[J]. Diagn Interv Radiol, 2009,15: 221-225.

[9] 熊奕,王慧芳,林琪,等. 规范超声筛查胎儿脐膨出的价值 [J]. 中国超声医学杂志, 2006,22:26-28.

[10] Moore KL, Persaud TVN. The developing human; clinically oriented embryology [M]. Philadelphia; W. B. Saunders Company, 1998. 271-302.

[11] Cyr DR, Mack LA, Schoenecker SA, et al. Bowel migration in the normal fetus: US detection[J]. Radiology, 1986, 161: 119-121.

[12] Hidaka N, Tsukimori K, Hojo S, et al. Correlation between the presence of liver herniation and perinatal outcome in prenatally diagnosed fetal omphalocele[J]. J Perinat Med, 2009,37(1):66-71.

[13] Bowerman R. Sonography of fetal midgut her-niation: Normal size criteria and correlation with crown-rump length [J]. J Ultrasound Med, 1993, 12:251-254.

编辑:杨芳
(收稿日期:2011-05-13)

读者 · 作者 · 编者

动脑筋

1. 超声软标志物意味着什么? ()
 - a. 正常的变异
 - b. 伪像
 - c. 非整倍体的指标
 - d. 胎儿结构异常
 - e. 都是
2. 评价孕周最好的方法和时间是:()
 - a. 妊娠 5 周时测量孕囊
 - b. 妊娠 10 周时测量头臀径
 - c. 妊娠 15 周时测量双顶径
 - d. 妊娠 20 周时测量腹围
 - e. 妊娠 30 周时测量股骨
3. 在以下情况下进行胎儿生物物理评分均不准确:()
 - a. 母亲禁食期间
 - b. 胎儿休息
 - c. 胎儿打嗝
 - d. 胎膜早破
 - e. 以上所有
4. 产前检出异常最常见的部位是:()
 - a. 胃肠系统
 - b. 泌尿系统
 - c. 心血管系统
 - d. 中枢神经系统

上期“动脑筋”答案:

1. d 2. b 3. c 4. c 5. c