

先天性心脏病的产前筛查和诊断方法探讨

祝菁 杨祖菁* 王蓓

(上海交通大学医学院附属新华医院 产前诊断中心,上海 200092)

【摘要】 目的 了解先天性心脏病的产前筛查和诊断情况。**方法** 收集 2010 年 4 月至 2011 年 12 月期间在本院进行产前筛查和诊断的先天性心脏病胎儿以及产前未发现异常而出生后诊断的先天性心脏病患儿,分析其诊断时间、主要畸形和围产儿结局。**结果** 2010 年 4 月至 2011 年 12 月期间经产前筛查和诊断的先天性心脏病共 33 例,其中 9 例足月分娩,24 例引产终止妊娠。漏诊室间隔缺损 11 例、肺动脉狭窄 2 例、肺动脉闭锁 1 例。**结论** 通过孕 20~24 周超声筛查胎儿心脏结构,能够较好地发现复杂型先天性心脏病,并通过胎儿超声心动图确诊,降低围产儿死亡率。

【关键词】 先天性心脏病;超声筛查;胎儿超声心动图

【中图分类号】 R722 **【文献标识码】** A

Prenatal Ultrasound Screening and Diagnosis of Fetal Congenital Heart Disease

Zhu Jing, Yang Zu-jing, Wang Bei.

(Department of Obstetrics, Xinhua Hospital Affiliated to Shanghai Jiaotong University School of Medicine, Shanghai 200090, China)

【Abstract】 Objective The aim of this study was to know about the prenatal ultrasound screening and diagnosis of fetal congenital heart disease. **Method** Fetus who were diagnosed congenital heart disease through prenatal fetal echocardiography or after birth from April 1st 2010 to December 31st 2011 were collected. We studied the mean gestational weeks of prenatal diagnosis, major abnormalities of heart disease and the outcome of fetus. **Results** 33 cases of congenital heart disease were prenatal diagnosed, 9 of them were born alive and 24 of the others had termination of pregnancy. 11 ventricular septal defects, 2 pulmonary stenosis and 1 pulmonary atresia were discovered after birth. **Conclusions** We could discover severe congenital heart disease through ultrasound screening during 20-24 gestational weeks and made a prenatal diagnosis by fetal echocardiography. Thus we could reduce neonatal mortality.

【Key words】 congenital heart disease; ultrasound screening; fetal echocardiography

先天性心脏病是新生儿出生缺陷的主要部分,在活产儿中的发病率约为 4%~8%^[1]。一些复杂型先天性心脏病不仅治疗困难,新生儿的死亡率也较高,因此孕期对胎儿先心病的筛查显得尤为重要。随着超声胎儿畸形筛查和胎儿超声心动图检查的开展,我们能够在产前诊断出一些严重的先天性心脏病,并且在这些先心病新生儿出生时做好准备,将其

转运到先心病中心治疗。

1 资料和方法

1.1 研究对象 2010 年 4 月至 2011 年 12 月在本院产前诊断中心进行胎儿畸形筛查和诊断的胎儿先心病,以及引产和出生后的先心病资料。

1.1.1 本院建卡产检,于 20~24 孕周进行胎儿超声系统畸形筛查,发现胎儿心脏异常者行胎儿超声心动图进一步诊断。

通讯作者:杨祖菁,E-mail:yzujing@sohu.com

1.1.2 外院产检发现胎儿心脏异常者转诊本院行胎儿超声心动图检查诊断。

1.1.3 产前超声检查未发现异常而出生后新生儿检查发现有心脏杂音,行超声心动图检查诊断。

1.2 方法 采用GE Voluson730 Expert 彩色多普勒超声诊断仪,探头频率为4~8MHz,采用二维彩色多普勒检查。对于胎儿心脏结构的筛查我们主要选择四腔心平面(图1)、左、右室流出道平面(图2、3)、三血管-气管平面(图4)进行常规筛查,必要时加用大血管短轴平面、主动脉弓或动脉导管弓长轴切面,同时观察瓣膜活动的启闭及彩色血流。



图1 四腔心平面



图2 左室流出道平面



图3 右室流出道平面



图4 三血管-气管平面

2 结果

2.1 2010年4月至2011年12月在本院行20~24孕周胎儿畸形筛查孕妇共6373例,筛查出胎儿心脏异常7例;外院筛查发现胎儿心脏异常后转我院复诊者26例。以上病例均行胎儿超声心动图检查诊断,共33例,其中24例引产,占产前诊断先心病的72.7%,选择引产的病例均为复杂型先心病。9例足月分娩,新生儿出生后即转儿科救治。先心病分类及结局见表1。

表1 产前诊断出的先心病胎儿和结局超声心动图诊断的主要

先心病种类	例数(百分比)	诊断时平均孕周	足月分娩数
法洛四联征	5(15.15%)	25	3
房室隔缺失	3(9.09%)	26	0
永存动脉干	7(21.21%)	23.6	0
大动脉转位	3(9.09%)	30.2	1
单心房单心室	3(9.09%)	26.3	0
右室双出口	6(18.18%)	27.5	1
左心室发育不良	1(3.03%)	25	0
室间隔缺损	1(3.03%)	32	1
肺动脉闭锁	1(3.03%)	34	1
心脏横纹肌瘤	2(6.07%)	33	1
心脏畸胎瘤	1(3.03%)	30	1

2.2 产前检查未能发现胎儿心脏异常,新生儿出生后听诊发现心脏杂音而行心脏彩色多普勒超声发现者共30例,其中11例为室间隔缺损、2例为肺动脉狭窄、1例肺动脉闭锁,余16例为房间隔缺损、卵圆孔未闭或动脉导管未闭,新生儿均存活、儿内科随访。

3 讨论

先心病是目前临床上出生缺陷中发生率最高的疾病,在上海 2010 年的出生缺陷中的构成比为 33.2%,为第一位。先心病在产前诊断有影像学和基因等诊断方法,但在临床上使用方便和重复性好的方法是超声检查。在产前胎儿心脏结构筛查中四腔心平面(图 1)是最重要也是最基本的筛查平面,通过胎儿胸腔的横断面,显示包括左右心房、心室,室间隔、房间隔、卵圆孔、肺静脉口。四腔心切面能观察:①心脏位置、大小、功能及心律是否正常;②四个心腔情况,即左心房、右心房、左心室、右心室大小是否成比例,室壁运动是否正常;③房室瓣膜情况,即二尖瓣、三尖瓣是否处于同样高度,“十字”交叉结构是否完整,是否呈海鸥征,瓣叶是否活动自如。按规范仔细检查四腔心平面上的所有结构,能检出的心脏畸形有:右位心、左心发育不良、右心发育不良、心内膜垫缺损、单心室、三尖瓣下移、大型室间隔缺损、全肺静脉回流异常等。病例 1(图 5)孕 25⁺⁵周房室间隔缺失,通过四腔心平面可见“十字”交叉消失。



图 5 病例 1:孕 25⁺⁵周房室间隔缺失

早期的一些研究报道用四腔心平面筛查先天性心脏病的敏感性可以达到 64%~92%^[2,3],然而在随后的一些报道中,尤其是在多中心低危人群中筛查的敏感性均低于 60%^[4,5]。在另一个多中心研究中^[6]报道,使用四腔心+左、右心室流出道切面在低危人群中进行产前筛查,其敏感性为 65.5%,而单纯四腔心切面筛查的敏感性为 60.3%。单纯应用四腔心平面筛查容易造成漏诊的病例主要有房间隔缺损、室间隔缺损、完全性肺静脉异位引流、完全性

大动脉转位、主动脉缩窄、法洛四联症、永存动脉干。三血管气管平面能显示主动脉弓横断面、肺动脉干、上腔静脉及其三者大小、位置关系,对于一些大动脉异常能够做出更好的提示。病例 2(图 6)孕 23⁺¹周完全性大动脉转位,四腔心平面未见明显异常,但是通过左右心室流出道平面可见大血管无交叉。病例 3(图 7)孕 32⁺²周右室双出口,通过右室流出道平面可见右心室与两根大动脉相连。



图 6 病例 2:孕 23⁺¹周完全性大动脉转位



图 7 病例 3:孕 32⁺²周右室双出口

Comstock^[7]总结了单纯应用四腔心切面筛查导致漏诊的原因:①四腔心不能显示大动脉;②一些病变太小以致难以发现,如小型的室间隔缺损;③一些异常表现在筛查之后出现;④检查者经验不足或设备原因导致未发现异常的四腔心图像。为了减少胎儿先天性心脏病的漏诊率,本院在常规筛查时选择增加左、右心室流出道及三血管气管平面,以增加对大血管畸形的检出率。在我们的资料中,本院产前筛查出的 7 例先心病患儿中永存动脉干 4 例、完全性大动脉转位 1 例、右室双出口 2 例,而在转诊本院的先心病患儿中也以法洛四联症、大动脉转位、右室双出口、永存动脉干等病例为主,这些心脏大血管畸形如果单纯应用四腔心平面检查则很可能出现漏

诊或误诊的情况。当超声筛查发现心脏可疑异常后,再做系统的胎儿超声心动图检查诊断胎儿先天性心脏病是一种可靠的诊断方式。由于先天性心脏病的种类较多,且复杂型先天性心脏病的治疗复杂、预后较差,给家属带来经济和精神上的双重负担,因此产前通过胎儿超声心动图进一步诊断胎儿心脏畸形显得至关重要,本组33例胎儿时期发现心脏异常者均行胎儿超声心动图进一步诊断,最后24例家属选择引产终止妊娠,占产前诊断先心病的72.7%,选择引产的病例均为复杂型先心病(表1)。

当然我们也存在先心病的产前漏诊病例,漏诊的主要为11例室间隔缺损、2例肺动脉狭窄、1例肺动脉闭锁。这是由于胎儿时期特殊的循环结构,即卵圆孔和动脉导管呈开放状态,且卵圆孔的位置恰与继发房间隔的位置相近,因此在胎儿时期很难做出继发孔型房间隔缺损的诊断。对于漏诊的主要病例,我们需要考虑在以后的工作中除了重视二维灰阶图像外,还需要重视彩色多普勒血流及更多心脏切面的观察,结合产前、产后超声检查和尸检结果对照,不断更新、扩展知识面,并且进行必要的系统培训。McBRIEN^[8]报道,在英国,即便进行最简单的胎儿心脏超声检查培训,也能显著提高胎儿先天性心脏病的产前诊断率。目前本院进行正规产前检查的孕妇一般在孕20~24周进行胎儿畸形筛查,此孕周也是检查胎儿心脏结构异常较好的时间。由于目前超声仪器分辨率的提高,这一时间段的胎儿心脏一般情况下都能较好的显现,且成像不容易受脊柱、肋骨声影的影响,若发现严重复杂先心,也便于优生引产。国外相关研究^[9]在早孕期高危孕妇中通过经阴道超声检查来早期诊断胎儿先天性心脏病,这一方法可能今后在高危孕妇早期筛查中开展。

通过资料发现,在中孕期确诊胎儿先心病是切实可行的,提早诊断对于孕妇选择分娩方式、降低围产期死亡率均有极大益处。综上所述,胎儿四腔心作为先心病的初筛手段简便易行,可发现大多数先心病,但不易诊断大动脉畸形,而四腔心+左、右心室流出道切面+三血管气管切面能够大大减少大动脉畸形的漏诊率,同时我们需要进一步仔细观察多

普勒彩色血流图像,多切面观察胎儿心脏结构,不断提高我们产前诊断的水平。在中孕期胎儿心脏筛查发现异常后再进行系统的超声心动图检查确诊,有助于早期发现胎儿复杂型先心病,减少异常人口的出生。

参考文献

- [1] Hoffman JI, Kaplan S. The incidence of congenital heart disease[J]. J Am Coll Cardiol, 2002, 39: 1890-1900.
- [2] Chitty LS, Hunt GH, Moore J, et al. Effectiveness of routine ultrasonography in detecting fetal structural abnormalities in a low risk population[J]. BMJ, 1991, 303: 1165-1169.
- [3] Vergani P, Mariani S, Ghidini A, et al. Screening for congenital heart disease with the four-chamber view of the fetal heart[J]. Am J Obstet Gynecol, 1992, 167: 1000-1003.
- [4] Todros T, Faggiano F, Chiappa E, et al. Accuracy of routine ultrasonography in screening heart disease prenatally. Gruppo Piemontese for Prenatal Screening of Congenital Heart Disease [J]. Prenat Diagn, 1997, 17: 901-906.
- [5] Westin M, Saltvedt S, Bergman G, et al. Routine ultrasound examination at 12 or 18 gestational weeks for prenatal detection of major congenital heart malformations? A randomised controlled trial comprising 36, 299 fetuses [J]. BJOG, 2006, 113: 675-682.
- [6] G Oggè, P Gaglioti, S Maccanti, et al. Prenatal screening for congenital heart disease with four-chamber and outflow-tract views: a multicenter study [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 28: 779-784.
- [7] Comstock CH. What to expect from routine midtrimester screening for congenital heart disease [J]. Semin Perinatol, 2000, 24: 331-342.
- [8] A McBRIEN, A Sands, B Craig, et al. Impact of a regional training program in fetal echocardiography for sonographers on the antenatal detection of major congenital heart disease [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2010, 36: 279-284.
- [9] SV Rasiah, M Publicover, AK Ewer, et al. A systematic review of the accuracy of first-trimester ultrasound examination for detecting major congenital heart disease [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 28: 110-116.

编辑:赵蕾

(收稿日期:2012-05-18)