

# 联合多切面超声心动图在妊娠中期诊断胎儿先天性心脏病的价值分析

余勇 郭红梅 杨一 吴斯瑶 李颖清 李晓彬 黄秀玲

(广东省东莞市妇幼保健院 超声科, 广东 东莞 523000)

**【摘要】 目的** 探讨联合多切面超声心动图诊断妊娠中期胎儿先天性心脏病(CHD)的临床价值。**方法** 回顾性分析 2011 年 1 月至 2017 年 3 月在本院常规产前超声检查及外院来本院会诊的可疑心脏结构异常,并行超声心动图检查的 165 例中期妊娠胎儿病例资料,将超声心动图检查结果与最终尸检结果进行对照,比较两者的差异。**结果** ①超声诊断并经尸检证实胎儿先天性心脏病共 107 例(64.85%)。其中单纯型 26 例,占 24.30%;复杂型 81 例,占 75.70%。②存在室间隔缺损(VSD)共 67 例,占 62.62%,发病率最高,包括单纯型 VSD 12 例(17.91%),复杂型 55 例(82.09%)。③107 例 CHD 引产后与尸体解剖相对照,两者完全符合 87 例,占 81.3%;基本符合 13 例,占 9.88%,不符合者 7 例,占 6.54%。④超声心动图诊断复杂型 CHD 与尸检结果具有良好的一致性,Kappa 值 0.809( $P=0.00$ ),其敏感度和特异度分别为 94.12%和 90.91%。**结论** 联合多切面技术的超声心动图对胎儿 CHD 产前筛查具有较高准确性,是产前筛查胎儿 CHD 的重要方法,具有操作简便、敏感度等优点,具有很高的临床应用价值。

**【关键词】** 胎儿;超声心动图;先天性心脏病;价值分析

**【中图分类号】** R445.1 **【文献标识码】** A

**【Abstract】 Objective** To discuss the clinical value of combined multifaceted echocardiography in diagnosis of fetal congenital heart disease (CHD) in midtrimester pregnancy. **Method** 165 cases suspicious fetal CHD detected by echocardiography in obstetrical department of our hospital from January 2011 to March 2017 were enrolled, and comparing the different results between the fetal echocardiography and autopsy. **Results** ①107(64.85%) CHD cases were confirmed by ultrasound and autopsy, including simple type 26 cases, accounted for 40%, and complex style 81 cases,accounted for 75.70%. ② 67 cases suffered from ventricular septal defect (VSD), accounted for 62.62% with the highest incidence. Of 67 VSD cases, including simple style 12 cases (17.91%) and complex style 55 cases (82.09%). Besides, all 20 cases with double outlet right ventricle underwent VSD. ③107 CHD cases were compared between echocardiography autopsy after elective surgery, perfectly consistent in 87 cases (81.3%), basically consistent in 13 cases (9.88%) and inconformity in 7 cases (6.54%). ④ There was good consistency between the between echocardiography autopsy examination, the Kappa was 0.809( $P=0.00$ ), and the Sensitivity and specificity was 94.12% and 90.91%. **Conclusions** Combined multifaceted echocardiography had a high accuracy in diagnosis of CHD in midtrimester pregnancy, and it was an important for CHD prenatal screening.

**【Key words】** fetal;echocardiography;congenital heart disease;prenatal screening

先天性心脏病(congenital heart disease,CHD)是导致胎儿宫内死亡和新生儿死亡的重要原因,分

别占 20%和 30%<sup>[1]</sup>,国内部分地区 CHD 发病率占据出生缺陷的首位<sup>[2]</sup>。简单的 CHD 胎儿能及时通过心脏手术而提高预后,而对复杂严重的 CHD 胎儿能及时终止妊娠,最大程度减少孕妇身体及心理

的伤害,提高优生优育,因此胎儿CHD早期确诊是临床亟待解决的问题。产前超声对筛查中孕期胎儿严重CHD具有经济、安全、无创、操作简便、敏感性较高等诸多优点<sup>[3]</sup>。目前,超声心动图检查已成为非侵袭性产前筛查胎儿心脏异常最主要的方法<sup>[4-6]</sup>,能明显提高CHD产前检出的比例及准确率,对胎儿期CHD早期诊断和早期治疗、改善新生儿预后具有重要意义。本研究通过对2011年1月至2017年3月在本院高度怀疑存在心脏结构异常的165例胎儿进行胎儿超声心动图检查,将产前超声筛查结果与胎儿引产尸检结果进行对照,旨在探讨联合多切面超声心动图检查技术诊断胎儿CHD的价值。

## 1 资料与方法

1.1 研究对象 收集2011年1月至2017年3月本院产科超声产前筛查存在心脏结构畸形高危胎儿的孕妇165例,年龄18~42岁;均为单胎妊娠,胎龄18~28周,平均 $(24.2 \pm 2.5)$ 周。165例高度怀疑CHD的胎儿中,颈项透明层(nuchal translucency, NT)或颈项部软组织厚度(nuchal fold, NF)增厚45例,中枢神经系统畸形16例,脊柱畸形4例,泌尿系畸形15例,肢体缺如或畸形18例,唇腭裂10例,心率失常21例,母体血清生化筛查染色体异常高风险15例,另外合并多种畸形者21例。

1.2 仪器设备和方法 采用GE-730及GE-Voluson E8彩色多普勒超声扫描仪,经腹部探头频率3.5~5MHz,输出功率 $<100\text{mW}/\text{cm}^2$ ,调至胎儿心脏检查模式,采用局部放大和回放功能。孕妇取仰卧位,必要时取侧卧位,取以下胎儿心脏检查的主要标准切面:①四腔心切面;②左室流出道观;③右室流出道观;④心底短轴切面;⑤主动脉弓及动脉导管弓长轴切面;⑥三血管气管切面;⑦上下腔静脉长轴切面。对上述切面进行逐一检查。胎儿超声心动图检查由具有多年丰富心脏超声检查经验的主治医师以上职称操作。当出现所需检查切面显示不清时,嘱孕妇走动后再行检查,直到获取清晰的图像。

1.3 随访 所有超声心动图诊断心脏结构存在异常的胎儿,均在父母同意下终止妊娠并引产,后经家属同意后均对胎儿心脏进行解剖,并且与超声诊断

进行对照。

1.4 分析和统计方法 超声心动图检查心脏结构畸形结果与尸检结果对照,诊断准确性100%视为完全符合,超声及尸检完全不一致者视为不符合,而对于复杂型CHD,只要超声心脏畸形诊断准确性达到“n-1”(n为尸检的心脏结构畸形诊断项目),则视为基本符合,若漏诊主要畸形诊断如大动脉转位、内膜垫缺损、TOF、单房室、单室双出口等重要畸形,直接视为不符合。超声诊断复杂型CHD的效能,采用计算kappa值,并且计算其诊断敏感度和特异度。

## 2 结果

2.1 胎儿CHD尸检的基本情况 高度怀疑胎儿CHD共165例,超声诊断CHD并经引产后尸体解剖证实共107例,其中单纯型CHD(只存在1种心脏结构畸形)26例,占24.30%,而复杂型CHD(存在2种或以上心脏结构畸形)81例,占75.70%(81/107),明显高于单纯型。本组107例CHD的心脏结构主要畸形类型见表1,其中存在室间隔缺损(ventricular septal defect, VSD)共67例,占62.62%,发病率最高,包括单纯型VSD12例(17.91%),复杂型VSD55例(82.09%);另外心房室发育不良综合征13例(左侧8例,右侧5例),心内膜垫缺损11例(部分型3例,完全型8例),主动脉弓缩窄9例,肺动脉狭窄16例,右室双出口20例且均合并室间隔缺损(图1),大动脉转位10例,单心房室13例(图2),三尖瓣闭锁5例,法洛四联症(tetralogy of Fallot, TOF)14例(图3),永存左上腔静脉15例,永存动脉干9例。

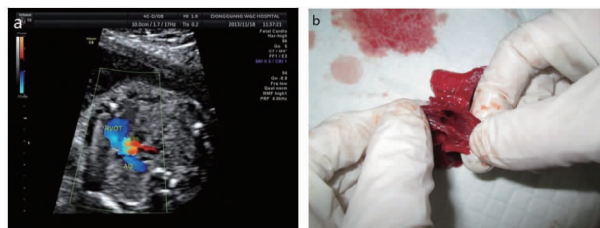


图1 孕妇,32岁,孕23周,右室双出口畸形

a. 图彩色多普勒超声图像,显示肺动脉(PA)和主动脉(AO)均发自右心室;b. 图解剖图,证实肺动脉及主动脉平行走行并均发自右心室

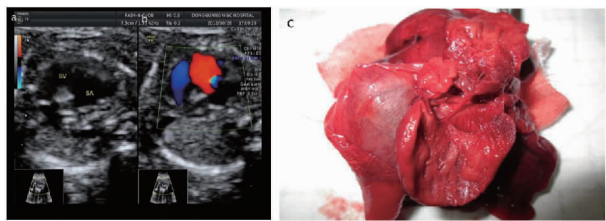


图2 孕妇,27岁,孕27周,单心房畸形(SA,SV)。a图和b图分别为二维超声和彩色多普勒超声图像,四腔心切面示单心房(SA)和单心室(SV)。C图为解剖图,证实胎儿为单心房室畸形

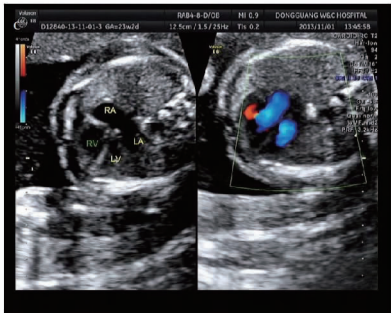
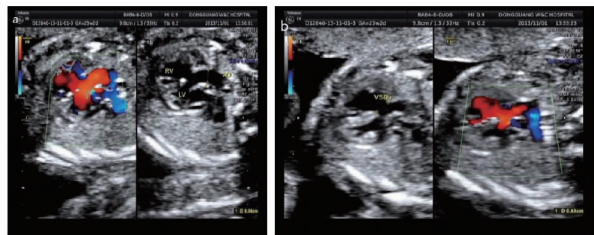


图3 孕妇,32岁,孕29周,法洛四联症畸形

a. 三血管切面示肺动脉狭窄,主动脉(AO)增宽;b. 图左室流出道切面示室间隔(VSD),主动脉骑跨于室间隔上,左右心室血流同时进入主动脉;c. 图四腔心切面示右心室(RV)壁稍增厚。

d,e. 解剖图,证实胎儿为 TOF

2.2 超声与尸检结果 对照 107 例 CHD 引产后与尸体解剖相对照,两者完全符合 87 例,占 81.3%;基本符合 13 例,占 9.88%,其中漏诊永存左上腔静脉 5 例,室间隔缺损 2 例,主动脉弓缩窄 1 例,肺动脉狭窄 2 例,三尖瓣下移畸形 1 例,肺动脉异位起源 1 例,右位主动脉弓 1 例;不符合者 7 例,占 6.54%,其中误诊左室发育不良 2 例,TOF 2 例,三尖瓣闭锁

1 例,VSD 2 例。超声心动图诊断复杂型 CHD 结果与尸检结果具有良好的一致性,Kappa 值 0.809 ( $P=0.00$ ),其敏感度和特异度分别为 94.12% 和 90.91%。

表 1 尸体解剖证实 107 例 CHD 胎儿的畸形分类( $n=107$ )

CHD 类型	例数(例)	构成比(%)
心房/心室发育不良		12.15
左侧	8	
右侧	5	
室间隔缺损		62.62
单纯性	12	
合并复杂畸形	55	
心内膜垫缺损		10.28
部分型	3	
完全型	8	
主动脉弓缩窄	9	8.40
肺动脉狭窄	16	14.95
右室双出口	20	18.69
大动脉转位	10	9.35
单心房室	13	12.15
三尖瓣闭锁	5	4.67
法洛四联症	14	13.08
永存左上腔静脉	15	14.02
永存动脉干	9	8.40

### 3 讨论

CHD 是胎儿最为常见的先天性致死性疾病,据报道 CHD 在胎儿期发病率高达 4%~10%,而在高风险人群的 CHD 发病率为 7.8%~14.4%,高于普通人群<sup>[7]</sup>,因此,产前 CHD 的筛查及准确诊断显得十分重要。CHD 约 90% 为遗传和环境共同作用的结果<sup>[8,9]</sup>,因此大多数 CHD 存在筛查的高危因素。本研究 165 例胎儿均因发现 CHD 高危因素而进行心脏结构畸形筛查,最后确诊 CHD 107 例,发病率 64.85%,高于既往报道<sup>[7]</sup>,主要与筛查的群体有关,本研究 CHD 筛查均为明确有高危因素的胎儿。研究发现心外畸形、心律失常、胎儿早期 NT 值高或颈部淋巴结水囊瘤、染色体异常、HD 家族史、羊水异常等均是筛查胎儿 CHD 的独立危险因素<sup>[7,9-11]</sup>。胎儿 CHD 筛查最佳时间在 18 周后,近来随着对 CHD 胎儿染色体筛查的普及,高风险因素的认识不断深入,有研究发现结合超声软指标,认为 CHD 筛查可提前至妊娠 14 周以前<sup>[12]</sup>。本研究所有的胎儿的胎龄 18~28 周,此时心脏发育比较完

善,胎位易调整,心脏各切面图像容易获取并且显示清楚,能大大提高CHD阳性率及准确性,也是本研究CHD检出率明显高于既往研究的重要原因。本结果及既往的报道<sup>[10,12]</sup>均提示胎儿CHD往往伴发心外结构的畸形,必须重视CHD的高危因素胎儿的心脏结构产前筛查,另外适当的孕周选择直接影响筛查结果。

室间隔缺损是最为常见的CHD类型,杨岚等<sup>[13]</sup>对61例超声诊断CHD胎儿进行产后随访发现中,单纯性室间隔缺损46例,占75.41%;而向静文等<sup>[10]</sup>结果同样显示单纯性VSD比例最高,占39.28%。本结果显示107例CHD胎儿尸检证实存在VSD的共67例,高达62.62%,与既往研究一致<sup>[10,13]</sup>;而不同的是,本结果提示VSD伴复杂型心脏畸形55例,远远高于单纯型VSD(16例)。另外,本结果显示右室双出口畸形均伴有VSD。本组研究对象均为存在CHD高危因素胎儿,既往研究发现存在多项超声软指标异常的胎儿,复杂型的CHD发病率明显增高,且超声诊断敏感性及特异性明显增高<sup>[11,14]</sup>,本组结果显示复杂型CHD共有81例,占75.70%(81/107),明显高于单纯型,与以往研究相符<sup>[14]</sup>。笔者认为对具有CHD高危因素的胎儿,在发现VSD征象时注意排除其他心脏结构畸形的存在,避免漏诊。

既往不同研究<sup>[2-4,15,16]</sup>表明,超声的切面选择直接影响CHD筛查的结果,不同切面对显示不同的心脏结构畸形效果具有明显差异性。四腔心切面容易显示房室结构异常<sup>[15]</sup>,而三血管切面更好显示大血管畸形<sup>[16]</sup>,因此多切面检查是胎儿筛查最理想方案。本研究采用国际妇产科超声学会(ISUOG)推荐的加强等级超声筛查方法,联合多切面技术(心脏四腔心切面、左室流出道切面、右室流出道切面、三血管切面、主动脉弓切面、动脉导管弓切面及上下腔静脉切面等)全面观察胎儿心脏结构。结果显示107例CHD引产后与尸体解剖相对照,两者完全符合病例可达81.3%,而基本符合病例主要在漏诊某些结构畸形,其中漏诊比例最高为永存左上腔静脉(5例),漏诊病例均为复杂型CHD,包括右室双出口2例,单心房室3例;漏诊原因笔者认为主要

是检查者过多集中在重要心脏结构畸形的观察,而忽视了其他征象的观察,也提示在上述心脏畸形中需要注意观察永存左上腔静脉存在的可能性。另外,本结果室间隔缺损也容易漏诊的心脏畸形,尸检发现漏诊的VSD病例,缺损均小于2mm,既往研究均一致认为较小缺损的VSD存在极高的误诊率<sup>[11,13]</sup>,多切面及多角度动态观察有助于提高VSD的诊断准确性。主动脉缩窄或肺动脉狭窄是难以明确的CHD类型,本研究漏诊3例,漏诊原因笔者认为在于胎儿期动脉导管保持开放,主动脉缩窄或肺动脉狭窄往往主要依据血管内径和房室大小来判断,而这些数据个体差异较大,同时国内尚无关于正常人心室及大血管内径大样本的定量研究。本结果不符合者仅占6.54%,值得注意的是法洛四联症均误诊为右室双出口(DORV),两者在鉴别诊断上的确存在困难。而单纯性VSD也是容易误诊的CHD,主要原因为妊娠中期膜部室间隔可能发生回声失落,本结果中误诊2例VSD误诊。

据国内文献报道<sup>[16,17]</sup>,胎儿超声心动图诊断胎儿先天性心脏病的灵敏度为80%~93.6%以上;国外文献报道,多切面筛查筛查胎儿先天性心脏病的敏感性可达到88%以上<sup>[18]</sup>。本研究发现超声心动图诊断复杂型CHD结果与尸检结果具有良好的一致性,Kappa值0.809( $P=0.00$ ),其敏感度和特异度分别为94.12%和90.91%,高于既往报道<sup>[16-18]</sup>。笔者认为严格联合多切面全面观察心脏结构,重视心脏外异常指标等高危因素均是提高诊断效能的重要因素。

#### 参考文献

- [1] Persico N, Moratalla J, Lombardi CM, et al. Fetal echocardiography at 11-13 weeks by transabdominal high frequency ultrasound[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2011, 37(3): 296-301.
- [2] 刘艳, 刘启兰, 胡娅莉, 等. 江苏省26803例围生儿出生缺陷监测[J]. *中国生育健康杂志*, 2010, 21(3): 152-154.
- [3] 王金瑜, 赵笔辉, 李燕静. 产前超声在胎儿先天性心脏病筛查中的临床价值[J]. *医学影像学杂志*, 2016, 26(7): 1321-1323.
- [4] 李军, 苏海砾, 张军, 等. 胎儿先天性心脏病的超声诊断及分型[J]. *中华超声影像学杂志*, 2011, 20: 940-943.

- [5] Geipel A, Gembruch U. Screening performance of first trimester nuchal translucency, ductus venosus blood flow and tricuspid regurgitation for cardiac defects[J]. Z Geburtshilfe Neonatol, 2012, 216(4): 157-161.
- [6] 蔡石兰, 黄巧燕. 产前系统胎儿超声筛查胎儿心脏的意义[J]. 中国医学影像学杂志, 2013, 12(16): 939-942.
- [7] 娇楼, 赵弧丽, 周策勋, 等. 彩色超声心动图在胎儿先天性心脏病产前筛查中的临床应用价值[J]. 中国临床医学影像杂志, 2010, 21(6): 436-437.
- [8] 高燕. 先天性心脏病病因及流行病学研究进展[J]. 中国循证儿科, 2008, 3(3): 213-222.
- [9] Small M, Copel JA. Indication for fetal echocardiography[J]. Pediatr Cardiol, 2004, 25(2): 210-222.
- [10] 向静文, 李玮碌, 闰瑞玲, 等. 妊娠早期超声筛查胎儿先天性心脏病的临床价值[J]. 中华围产医学杂志, 2015, 18(8): 632-636.
- [11] 郭宁, 王玲. 胎儿先天性心脏病超声筛查的体会及高危因素分析[J]. 中国超声医学杂志, 2012, 28(12): 1141-1144.
- [12] 杨艳东, 张永良. 孕 11-14 周胎儿超声软指标在胎儿心脏结构评估中的价值[J]. 中华妇科杂志, 2014, 49(3): 188-192.
- [13] 杨岚, 茹彤, 顾燕, 等. 胎儿超声心动图在先天性心脏病产前诊断中的临床价值[J/CD]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2014, 6(4): 23-26.
- [14] 严英榴, 杨秀雄, 沈理. 等. 产前超声诊断学. 北京: 人民卫生出版社, 2003, 443-461.
- [15] 吕慧玲, 于进, 吴晓峰, 等. 胎儿超声三血管气管观诊断胎儿心脏大血管异常的价值[J]. 中华超声影像学杂志, 2012, 21(8): 653-656.
- [16] 白亚莲, 魏亚娟, 乞艳华, 等. 超声心动图产前诊断胎儿先天性心脏病的临床价值[J]. 西安交通大学学报(医学版), 2011, 32(6): 768-771.
- [17] 喻红霞, 申志扬, 吴宁宁. 超声心动图在筛查胎儿心脏畸形中的应用体会[J]. 中国临床研究, 2013, 26(1): 71-72.
- [18] Del BA, Russo S. Four chamber view plus three-vessel and trachea view for a complete evaluation of the fetal heart during the second trimester[J]. J Perinat Med, 2006, 34(4): 309-312.

(收稿日期: 2018-02-12)

编辑: 张蕴