

· 医疗技术 ·

# 胎儿先天性心血管畸形筛查中超声腹腔横切面的应用价值

黄萍, 胡海云, 熊初琴, 谭莹, 苏琳

香港大学深圳医院超声科, 广东深圳 518053

**摘要:** 目的 探讨超声腹腔横切面筛查胎儿先天性心血管畸形(CCVD)的价值。方法 2013年1月至2014年12月进行产检并住院分娩或进行引产的孕妇中,共对268名孕妇胎儿进行超声腹腔横切面检查。根据腹腔横切面异常胎儿腹腔横切面的下腔静脉、主动脉和奇静脉内径、数目及位置异常将CCVD分为4类:奇静脉扩张型、数目增多型、位置异常型和混合型,分析不同类型畸形的特征。结果 268例中,三维超声腹腔横切面检查结果为无CCVD的胎儿234例,发现异常者34例。34例中(9例为位置异常型,3例数目增多型,17例奇静脉扩张型,5例混合型)均在产后1~4个月进行超声心动图复查或对中止妊娠的胎儿进行尸体解剖,证实均与腹腔横切面筛查结果一致。未见异常的234中,22例产后超声心动图确诊CCVD,超声产前腹腔横切面诊断CCVD的敏感性为60.7%,诊断准确率为91.8%。**结论** 超声腹腔横切面获取信息方法简单,不同类型畸形有不同特征,能够为CCVD的筛查提供有价值的信息。为了更好地降低CCVD的危害,提高筛查的敏感度,产前检查应结合不同切面进行超声检查。

**关键词:** 先天性心血管畸形; 超声; 腹腔横切面; 异构畸形; 筛查; 胎儿; 产前检查

**中图分类号:** R 445.1 R 714.53 **文献标识码:** B **文章编号:** 1674-8182(2016)01-0112-03

先天性心血管畸形(*congenital cardiovascular diseases*, CCVD)指胎儿在心脏发育阶段,心脏某一部分发育停顿或异常所致的疾病。心血管畸形的发病率在出生的死婴中高达3%,存活的新生儿中也达0.5%~1.0%<sup>[1]</sup>。有跟踪研究发现,一组死因为先天性心脏病的患儿病例,死于新生儿期大约50%,1岁以内75%左右<sup>[2]</sup>。因此早发现、早诊断、早治疗对于优生优育和降低CCVD病死率具有重要意义<sup>[3]</sup>。腹腔横切面为超声筛查胎儿心脏畸形的切面之一,主动脉、下腔静脉和奇静脉位置、内径及数目异常可提示胎儿患有不同类型的CCVD<sup>[4]</sup>。本研究主要分析34例CCVD胎儿腹腔横切面显示的下腔静脉、主动脉和奇静脉内径、数目及位置异常与CCVD的4个类型(包括奇静脉扩张型、数目增多型、位置异常型和混合型)的关系,探讨腹腔横切面在产前超声筛查CCVD中的价值。

## 1 资料与方法

1.1 一般资料 选择2013年1月至2014年12月期间来我院产前诊断中心进行产检并在该院分娩或进行引产的孕妇中,共对268名孕妇进行了胎儿腹腔

横切面超声检查。结果发现34例腹腔横切面异常的CCVD病例,进行产前超声诊断的孕龄为18~30周,21例胎儿足月出生,胎龄37~42周,出生体重2 600~4 100 g;13例胎儿进行了引产尸检,孕妇年龄18~43岁。本研究内容获得医院伦理委员会批准,孕妇自愿加入本研究。

1.2 仪器与方法 孕妇取仰卧位或侧卧位,采用美国通用公司(Voluson E8)经腹三维超声探头,频率为3.5~6.0 MHz,查看胎儿各个系统是否有畸形,然后重点检查胎儿心脏及大血管。获取标准的腹腔横切面,对产前诊断为心血管畸形的胎儿,产后1~4个月进行超声心动图复查,对中止妊娠的胎儿进行尸体解剖证实。

1.3 正常腹腔横切面的超声特征及异常分类 在正常情况下,位于脊柱右前方的是下腔静脉,左前方的是主动脉,降主动脉的右后方是细窄的奇静脉,应仔细观察防止忽略。本研究根据下腔静脉、主动脉和奇静脉内径、数目及位置异常将腹腔横切面异常分为4类:奇静脉扩张型、数目增多型、位置异常型和混合型,分析不同类型畸形的特征。本研究中将不伴有其他心血管畸形的永存左下腔静脉或下腔静脉离断(合并或不合并内脏反位)定义为孤立性永存左下腔静脉或孤立性下腔静脉离断。

## 2 结 果

**2.1 腹腔横切面诊断 CCVD 的准确率和敏感性** 产前做过超声腹腔横切面检查的 268 名孕妇中, 无 CCVD 的胎儿 234 例, 发现胎儿腹腔横切面异常的有 34 例, 其中有 9 例为位置异常型, 3 例数目增多型, 17 例奇静脉扩张型, 5 例混合型。34 例均在产后 1~4 个月进行超声心动图复查或对中止妊娠的胎儿进行尸体解剖证实。有 22 例产后超声心动图确诊为 CCVD 的胎儿, 而腹腔横切面未见异常, 诊断 CCVD 的敏感性仅为 60.7% (34/56), 诊断准确率为 91.8% [(234 - 22 + 34)/268]。

**2.2 确诊 CCVD 胎儿的腹腔横切面特点** (1) 腹腔横切面发现 9 例心血管位置异常: 2 例经引产后尸解证实与产前诊断一致, 7 例产后经超声心动图证实与产前诊断一致, 其中镜像右位心、主动脉发育不良合并内脏反位 1 例, 单心房单心室永存动脉干合并内脏反位 1 例, 主动脉位于脊柱右前方 3 例, 镜像右位心 2 例, 镜像右位心合并内脏反位 1 例, 下腔静脉位于脊柱左前方、主动脉右后方 1 例, 下腔静脉位于脊柱左前方、主动脉右后方 1 例。(2) 数目增多型 3 例: 2 例经引产后尸解证实与腹腔横切面诊断一致, 为完全型心下型肺静脉畸形引流; 1 例腹腔横切面判断结果与引产后尸解结果有差别, 腹腔横切面表现为心内膜垫缺损合并心下型肺静脉畸形引流, 引产后尸解证实为右侧异构。(3) 17 例奇静脉扩张型 CCVD: 引产后尸解/超声心动图确诊孤立性下腔静脉离断 11 例, 与产前诊断一致; 产前诊断为主动脉弓发育不良 2 例, 心内膜垫缺损 1 例, 单心房单心室 1 例, 产后尸解均为左侧异构畸形, 与产前诊断皆不一致; 奇静脉扩张 2 例, 产前诊断为部分性肺静脉畸形引流。(4) 混合型 5 例: 其中 1 例主动脉和下腔静脉同时位于脊柱左侧, 且两者之间见异常管状回声, 产前诊断为肺静脉畸形引流, 引产后尸解证实为左侧异构; 2 例右位心和奇静脉扩张, 产后超声心动图证实为右侧异构; 2 例主动脉前方见异常管状回声, 下腔静脉消失, 产前诊断为肺静脉畸形引流、下腔静脉离断奇静脉异常引流, 引产后尸解证实 1 例为左侧异构, 1 例右侧异构。

## 3 讨 论

胎儿超声心动图检查是筛查 CCVD 的重要手段, 但是由于胎儿特殊的生存环境和生理解剖特点, 单用信息获取简单的腹腔横切面, 诊断胎儿先心病的敏感性仅为 60.7%, 而先天性心血管疾病大部分病例如

果得不到及时有效的治疗会威胁到生命安全, 所以为了提高筛查的敏感度, 产前检查结合不同切面显得尤为重要<sup>[5]</sup>。

CCVD 中的位置异常型的下腔静脉与主动脉同侧伴行即两者位于脊柱同侧, 是由于下腔静脉位置改变为左侧或存在右位主动脉弓导致的, 当主动脉弓为正常位置时, 此征象容易被忽略。有报道称其只见于右侧异构, 发生率约为 70%<sup>[6]</sup>。本研究结果显示 9 例位置异常型中有 4 例下腔静脉与主动脉同侧, 2 例下腔静脉位于脊柱左前方、主动脉右后方; 3 例主动脉位于脊柱右前方。腹腔横切面发现的 9 例心血管位置异常, 2 例经引产后尸解证实与产前诊断一致, 7 例产后经超声心动图证实与产前诊断一致, 说明 B 超腹腔横切面的检查对于心血管位置异常的诊断具有较高的准确率。

数目增多型、奇静脉增宽型和混合型心血管异常的胎儿多合并严重复杂 CCVD, 与异构畸形关系密切。本应不对称发育的器官却对称发育称为异构畸形, 一般预后差, 是因常合并严重的内脏、血管和心脏畸形。左侧异构常表现特征典型, 奇静脉异常扩张、下腔静脉离断合并复杂先天性心脏畸形<sup>[7]</sup>, 且易于发现。一般认为完全性肺静脉畸形引流和右房异构关系密切。右侧异构综合征合并肺静脉异位引流明显高于左侧异构<sup>[8-9]</sup>, 产前正确判断肺静脉异位引流的有无及其类型尤为重要, 因为其决定着 CCVD 的手术方式及预后, 然而其正确诊断较难, 随着超声检查技术的发展其检出率有显著提高<sup>[10]</sup>。

异构综合征的产生与胚胎早期内脏异常侧化有关, 大量人类基因研究和动物实验模型表明, 异构与染色体核型异常无明显关系<sup>[11]</sup>, 而可能与基因突变有关<sup>[12]</sup>。在胚胎发育的 5~6 周, 肝左叶小于右叶, 原始心管扭转, 左右房室到达正常部位, 肺分右 3 叶左 2 叶, 原肠开始旋转, 胃偏左等, 如果此时由于基因突变导致脏器分侧异常, 就会产生一系列内脏及以心血管畸形。

奇静脉扩张型除与异构畸形相关外, 还和孤立性下腔静脉离断密切相关, 但是此类畸形的预后比较好<sup>[13]</sup>。由于非左侧异构综合征的单纯下腔静脉离断少见<sup>[14]</sup>, 所以下腔静脉离断此征象有助于判断左侧异构综合征的存在, 是左侧异构综合征的特异诊断指标<sup>[15]</sup>, 其是由于右侧头下静脉与右侧卵黄静脉连接失败导致的。本研究中 11 例孤立性下腔静脉离断的产前筛查与产后超声心动图诊断一致, 说明 B 超对于此类畸形确诊率较高; 而产前诊断为 2 例主动脉弓发育不良、1 例心内膜垫缺损和 1 例单心房单心室的

引产胎儿,产后尸解均为左侧异构畸形,说明 B 超对于左侧异构畸形的确诊率不高,应结合其他手段进行确诊。

综上所述,腹腔横切面获取信息方法简单,不同类型畸形有不同特征,本研究筛检胎儿 CCVD 的敏感性为 60.7%,为了更好地降低 CCVD 的危害,提高筛检的敏感度,产前检查应结合不同切面。

## 参考文献

- [1] Cuneo BF, Curran LF, Davis N, et al. Trends in prenatal diagnosis of critical cardiac defects in an integrated obstetric and pediatric cardiac imaging center [J]. J Perinatol, 2006, 24 (11): 674–678.
- [2] Meberg A, Lindberg H, Thautow E. Congenital heart defects: the patients who die [J]. Acta Paediatr, 2005, 94 (8): 1060–1065.
- [3] 杨锡强,易著文. 儿科学 [M]. 6 版. 北京:人民卫生出版社, 2007;327.
- [4] Carvalho JS, Allan LD, Chaoui R, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic screening examination of the fetal heart [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2013, 41 (3): 348–359.
- [5] Hay Jr WW, Groothuis JR, Hayward AR, et al. 现代儿科疾病诊断与治疗 [M]. 魏克伦,译. 12 版. 北京:人民卫生出版社, 1999;11–59,550–616.
- [6] Lim JS, McCrindle BW, Smallhorn JF, et al. Clinical features, management, and outcome of children with fetal and postnatal diagnoses of isomerism syndromes [J]. Circulation, 2005, 112 (16): 2454–2461.
- [7] Berg C, Geipel A, Smrcek J, et al. Prenatal diagnosis of cardiosplenic

syndromes: a 10-year experience [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003, 22 (5): 451–459.

- [8] 孙爱敏,朱铭,钟玉敏,等. 心脾综合征中肺静脉回流的影像学诊断 [J]. 中国临床医学影像杂志, 2004, 15 (3): 245–248.
- [9] 沈蓉,张玉奇,蔡及明,等. 心脾综合征合并肺静脉回流异常的超声心动图诊断 [J]. 中国医学影像技术, 2007, 23 (11): 1648–1650.
- [10] Taketazu M, Lougheed J, Yoo SJ, et al. Spectrum of cardiovascular discular disease, accuracy of diagnosis and outcome in fetal heterotaxy syndrome [J]. Am J Cardiol, 2006, 97 (5): 720–724.
- [11] Huggon IC, Cook AC, Smeeton NC, et al. Atrioventricular septal defects diagnosed in fetal life: associated cardiac and extra-cardiac abnormalities and outcome [J]. J Am Coll Cardiol, 2000, 36 (2): 593–601.
- [12] Brueckner M, D'Eustachio P, Horwitz AL. Linkage mapping of a mouse gene, iv, that controls left-right asymmetry of the heart and viscera [J]. Proc Natl Acad Sci U S A, 1989, 86 (13): 5035–5038.
- [13] Giang do TC, Rajeesh G, Vaidyanathan B. Prenatal diagnosis of isolated interrupted inferior vena cava with azygos continuation to superior vena cava [J]. Ann Pediatr Cardiol, 2014, 7 (1): 49–51.
- [14] Tubau A, Grau J, Filgueira A, et al. Prenatal and postnatal imaging in isolated interruption of the inferior vena cava with azygos continuation [J]. Prenat Diagn, 2006, 26 (9): 872–874.
- [15] Berg C, Geipel A, Kamil D, et al. The syndrome of left isomerism: sonographic findings and outcome in prenatally diagnosed cases [J]. J Ultrasound Med, 2005, 24 (7): 921–931.

收稿日期:2015-07-31 修回日期:2015-08-07 编辑:周永彬

## (上接第 109 页)

- [7] 陈丽平. 李中梓治泻九法的学术源流及理论探讨 [D]. 成都:成都中医药大学, 2004.
- [8] 李铁军. 真人养脏汤治疗肠道菌群失调症举隅 [J]. 内蒙古中医药, 2014, 33 (18): 41.
- [9] 李晟玮,戴金梁. 治疗泄泻型肠易激综合征经验 [J]. 中医药导报, 2013, 19 (10): 20–22.
- [10] 庄惠三. 肠易激综合征(腹泻型)(IBS)中医药治疗的文献分析研究 [D]. 北京:北京中医药大学, 2010.
- [11] 曹福凯,钱峻. 不换金正气散加味方治疗肠易激综合征 27 例临床观察 [J]. 时珍国医国药, 2003, 14 (12): 760.
- [12] 杨有华. 不换金正气散加减治疗肠易激综合征 37 例临床观察 [J]. 海南医学, 2006, 17 (11): 147.

- [13] 赵爱红. 不换金正气散治疗泄泻 120 例 [J]. 湖北中医杂志, 2001, 23 (2): 33.
- [14] 李玉清,朱毓梅,张鹤鸣. 张灿玾教授治疗泄泻经验谈 [J]. 山东中医杂志, 2013, 32 (1): 54–55.
- [15] 王进. 加味不换金正气散灌肠治疗溃疡性结肠炎临床疗效观察 [J]. 辽宁中医药大学学报, 2013, 15 (9): 176–078.
- [16] 蔡小媚. 运脾和胃法治疗小儿厌食症 60 例 [J]. 广西中医药, 2014, 37 (4): 40–41.
- [17] 郭军会. 脾肾相关理论在名中医消渴病医案中应用的数据挖掘研究 [D]. 沈阳:辽宁中医药大学, 2010.

收稿日期:2015-09-07 编辑:石嘉莹