文章编号:1000-5404(2012)02-0113-03

论著

438例胎儿和围产儿尸检中先天畸形的临床病理分析

徐承平,葛晓冬,李晓林,卞修武 (400038 重庆,第三军医大学西南医院病理学研究所)

[摘要] **目的** 通过病理解剖检查,探讨胎儿和围产儿先天畸形的发生情况及临床病理特点。**方法** 回顾性分析我院2005年1月至2010年12月438例产科和儿科的围产儿及胎儿尸检资料和临床资料,对先天性畸形及主要死因进行分析。**结果** 临床诊断与病理解剖诊断符合率为92.00%。438例围产儿及胎儿尸检中畸形检出率85.84%(376/438),最常见为神经系统(76例)和循环系统(72例),其次为头面五官(42例)、运动骨骼(32例)、泌尿生殖(30例)、呼吸(25例)、染色体病(26例)、消化(20例)等系统畸形。其中单一畸形64.63%(243/376),多发畸形35.37%(133/376)。**结论** 先天畸形是影响围产儿及胎儿死亡的重要因素。病理解剖检查是确诊胎儿畸形及明确死因的有效手段。

[关键词] 围产儿;胎儿;尸检;先天性畸形
[中图法分类号] R714.5;R446.9 [文献标志码] A

Clinical pathologic analysis for congenital malformations in 438 cases of fetal and perinatal autopsy

Xu Chengping, Ge Xiaodong, Li Xiaolin, Bian Xiuwu (Institute of Pathology, Southwest Hospital, Third Military Medical University, Chongqing, 400038, China)

[**Abstract**] Objective To investigate the incidence and clinical pathologic features of congenital malformation in fetuses and perinatal infants through anatomical pathological examination. Methods A total of 438 autoptical specimens of fetuses and perinatal infants were collected from the Departments of Obstetrics and Pediatrics in our hospital during January 2005 to December 2010. Their autopsy and clinical data were analyzed for congenital malformation and main causes of death of neonatal. Results The coincidence rate of clinical diagnosis and pathological anatomy diagnosis was 92%. The incidence of congenital malformation in autopsy for 438 cases of fetal and perinatal infants was 85.84% (376/438). The incidence of congenital malformations was 17.35% (76/438) in neural system, and 16.44% (72/438) in circulatory system, followed by cleft of lip and palate(42/376), motorial system(32/376), urinary system(30/376), respiratory system(25/376), chromosomal disorder(26/376) and digestive system(20/376). Among these 376 cases, the cases of single malformation accounted for 243 (64.63%), while the cases of multiple deformities were 133 (35.37%). Conclusion Congenital malformation is the most important cause for mortality in fetuses and perinatal infants. Clinical pathological anatomical examination is a useful tool to diagnose congenital fetal malformation and to verify causes of fetal death.

[**Key words**] Perinatal infant;fetus;autopsy;congenital malformation

Corresponding author: Bian Xiuwu, Tel: 86-23-68754431, E-mail: bianxiuwu@263.net

随着社会进步及围产技术的发展,围产儿的死亡率日益受到人们的广泛关注。据世界卫生组织估计,全球出生缺陷导致的婴儿死亡比例逐年上升,并成为儿童和成人致残的主要原因之一[1-3]。小儿尸检的普遍开展对社会的推动、临床医学的发展开辟了有利条件。为探讨出生缺陷对胎儿和围产儿死亡的影响,现将我院2005年1月至2010年12月尸检患儿临床与病理解剖资料进行全面分析,了解其死因及相关因素,旨在为防止出生缺陷和新生儿疾病死亡提供参考,更好地促进优生,提高人口素质。

[通信作者] 卞修武,电话:(023)68754431,E-mail: bianxiuwu@263.net

1 资料与方法

1.1 一般资料

收集本院产科和儿科2005年1月到2010年12月经书面同意行临床病理解剖检查的438例死亡患儿的尸检资料和临床资料。尸体标本按照围生Ⅰ期主要分为两类:①围产儿:孕

28周到生后7 d的围产儿死亡标本(含死胎、因先天畸形而终止妊娠和出生后7 d内死亡的新生儿)。②胎儿:孕期<28周,包括胎死宫内(死胎)、B超检查发现有先天畸形而终止妊娠(医学终止妊娠)的胎儿。

1.2 方法

全部病理解剖检查按国际通用方法进行,应用常规小儿尸检方法,对每例胎儿和围产儿进行全身各系统解剖,并对心、肺、肝、脾、肾等主要脏器进行常规石蜡切片,对可疑病变重点解剖并进行必要的组织学及分子病理学检查。先天畸形按系统分类,如某患儿某一系统有2种畸形,则统计为1个系统畸次及2个疾病畸次,以此类推。先天性心脏病常为多部位畸形的组合,规定为1个疾病畸次。整理每例患儿的临床资料及病理资料(包括大体和镜下的病理诊断、图片及其他相关资料)并录入计算机进行系统管理和分析,明确每例患儿的死亡原因。

2 结果

2.1 临床资料

438例死亡患儿病理解剖资料中孕母年龄17~42(27.45±9.51)岁,入院孕周为11~41(26.57±8.64)周。单胎妊娠430例,双胎妊娠6例,寄生胎妊娠1例,双头单体妊娠1例;男性胎儿220例,女性胎儿215例,3例两性畸形;宫内死胎31例,新生儿27例,引产380例。

2.2 病理解剖结果

438例尸检标本中,经过临床病例分析发现,其临床诊断与病理解剖结果基本或完全符合403例,符合率为92.00%;另外35例的临床诊断与病理解剖诊断存在差异,其中15例为宫内死胎,解剖结果证实他们存在不同程度的先天畸形。死亡原因分析发现,各种畸形是死亡或终止妊娠的主要原因,占尸检总数的85.84%,其次是羊水吸入、宫内缺氧窒息、感染等肺部疾病(占4.33%),而肺透明膜病、支气管肺炎等是新生儿死亡的主要原因(占2.06%)。有16例宫内死胎经尸检也未发现明确死因。

2.3 先天畸形的类型及检出率

本组共发现具有不同程度畸形者376例,其中致死性畸形(胎儿或围生儿的主要死因)260例,包括无脑儿、严重脑膨出、严重开放性脊柱裂、单腔心、严重腹壁缺损伴内脏外翻、致死性软骨发育不良等严重致死性畸形,占检出畸形的69.15%;神经系统畸形76例,包括各种脊柱裂、无脑儿、脑膜脑膨出、脑室扩张、脑积水及小脑缺如或发育不良等,占致死性畸形的29.23%;循环系统72例,包括房/室间隔缺损、单腔心、大动脉转位、主动脉骑跨、肺动脉狭窄等;颌面五官42例,包括各种唇腭裂、眼畸形(如眼发育不全、单眼)、耳畸形(如小耳、低位耳、先天耳垂缺如)以及面颈部畸形(如鼻骨发育不良、水囊瘤)等;运动骨骼系统32例,包括先天髋关节脱位、双足内翻外翻、手及膝关节畸形、脊柱及骨性胸廓先天畸形、腹裂、脐疝等;泌尿生殖系统30例,包括肾缺如或发育不良、多囊肾、肾盂输尿管畸形(如输尿管扩张、狭窄和双重输尿管)、尿道和膀胱漏、马蹄形肾、重复肾以及隐睾、两性畸形等;呼吸系统(如肺叶畸形、肺发育不全及肺的囊肿、囊腺瘤)25例;消化系统20例,包括十二指肠、回肠狭窄闭锁、直肠肛门狭窄闭锁、肛门异位、肝脏畸形等;染色体病26例,包括13、18、21三体,地中海贫血,肌营养不良等。其他少见畸形还包括肾上腺畸形(包括缺如和发育不良)、内脏转位、脐带畸形、脾脏畸形等。

2.4 先天畸形的分布情况

本组只存在单一畸形的患儿243例,占64.63%;合并2个及以上畸形的多发畸形患儿133例,占35.37%,最多1例累及了8个系统(表1)。本组平均每例发生系统畸形1.47次,系统平均疾病畸次为1.14。次数累及最严重的是循环系统,占系统畸次的21.92%,其次是神经系统,占15.04%。

表1 438例胎儿及围生儿尸检先天畸形系统畸次与疾病畸次分布情况 [n(%)]

系统名称	系统畸次	疾病畸次	系统平均疾病畸次
神经系统	83(15.04)	109(17.36)	1.31
循环系统	121(21.92)	124(19.75)	1.02
骨骼系统	65(11.78)	74(11.78)	1.14
五官	58(10.50)	65(10.35)	1.12
泌尿生殖系统	58(10.50)	75(11.94)	1.29
消化系统	28(5.07)	29(4.62)	1.04
呼吸系统	44(7.97)	47(7.48)	1.07
体腔	42(7.61)	48(7.64)	1.14
染色体	26(4.71)	26(4.14)	1.00
其他	27(4.89)	31(4.94)	1.15

3 讨论

统计表明,发展中国家的围生儿死亡率为14%~20%,发达国家的围生儿死亡率为0.96%~2.70%。因胎婴儿所处的特殊时期及环境,其死亡率的影响因素复杂多样,既包括胎婴儿本身因素,也有母体及外界因素。文献[4-7]报道,围生儿死因中肺部疾病、颅内出血、先天畸形等是常见因素。在肺部疾病中,又以羊水吸入、宫内窒息、支气管肺炎、肺发育不全及肺透明膜病变等最常见。先天性畸形中则多与脑积水、无脑儿,脊柱裂等严重致死性畸形密切相关。2005-2010年,我院胎儿和围产儿先天性畸形检出率逐年上升,分别为55.55%、70.88%、92.01%、95.65%、92.95%、91.56%,是影响胎儿和围产儿死亡的首要原因,与文献[8-9]报道一致,可能与近年围产期鉴别母婴状况手段的增多和现代诊断技术的飞速发展密切相关。

先天畸形也叫先天异常或出生缺陷,指胎儿在形态、结构、功能、代谢、精神、行为等方面的发育紊乱或异常。如无脑儿、脊柱裂、兔唇等形态异常或智力低下、聋盲哑等生理代谢缺陷异常等。另外,先天畸形还包括出生后肉眼可见或者经辅助技术诊断的器质性或功能性异常,如先天性心脏病、白血病、青光眼等异常。根据美国出生缺陷监测资料显示,美国每年有(10~15)$\times 10^4$患有严重出生缺陷的婴儿出生,除部分在周

岁前死亡,存活的儿童则受到不同程度的疾病或残疾影响。先天畸形不仅会导致围产儿死亡,更因其造成的残疾给其家庭和社会带来的精神压力和经济负担,已成为当今世界各国重视的卫生问题。

我国是出生缺陷高发国家,每年的出生缺陷儿数量约占全球的1/5。据统计,每年有(80~120)×10^4缺陷儿出生,占出生人口的4%~6%,即平均每30秒就有1名缺陷儿出生。在这些患儿中,20%~30%经早期诊断和治疗可以获得较好生活质量,约40%将成为终生残疾。根据我国出生缺陷监测和残疾儿调查结果,目前累计有近3 000万个家庭曾生育过出生缺陷儿,约占全国家庭总数的1/10。在中国的大城市,1/5~1/4围产儿和婴儿的死亡是由出生缺陷造成的,同时也是导致儿童和成人残疾的主要原因。因此如何尽早和准确检出胎儿畸形降低缺陷儿出生和死亡率仍任重而道远。本研究438例尸检病例中,376例胎婴儿检出不同程度的先天性畸形,尸检畸形检出率占85.84%,略高于文献报道,其原因与我院成立产前诊断中心,积极开展全面产前筛查及引进系统超声、核磁共振等先进检查设备有关,同时也与区县加强产前筛查而到我院进一步确诊的患者增加密切相关。本组经TORCH筛查及羊水染色体检查发现染色体病共26例,其余畸形均能通过B超、系统超声和核磁共振发现并及时终止妊娠,其与病理解剖诊断的符合率可以达到92.00%。因此,应加强优生知识宣教,开展早孕检查和咨询,对有可能致畸的胎儿做产前诊断,使严重畸形早期发现、早期处理,尽量减少因先天性畸形引起的出生缺陷和围产儿死亡[10-11]。

本研究结果显示先天性畸形在围产儿尸检中的检出率逐年增加,一方面说明围产儿保健工作的迅速发展,另一方面说明诊断技术的不断进步,诸如B超、染色体检查等检测手段的推广,能做到早诊断、早治疗。但本组资料仍显示有近8%的临床漏诊或误诊率,因此病理解剖(尸检)仍具有不可替代的价值。先天性畸形带来的后果,取决于畸形的部位、性质及严重程度,而尸检有利于更清楚地明确围产儿的畸形分布,有助于进一步了解复杂畸形对机体的影响,所以尸检在畸形检查中举足轻重[12-13]。尸检还能确定相当数量围产儿死亡的原因,进一步证实、澄清及矫正诊断,鉴定遗传病,了解围产儿畸形发生的规律[1,14-15]。同时对出生缺陷(先天畸形)的发生率、畸形在围产儿死因中的地位、常见畸形的种类及分布、各系统畸形的顺位和特点、致死性畸形及非致死性畸形的关系、体表及内脏畸形的比较发生率等方面均有重要的意义,如与临床诊断联合应用则可有效地明确胎儿宫内死亡的病因和提高畸形胎儿诊断的效率,进而为改善人口素质提供直接的科学依据,更好地理解围产期和围孕期保健的重要性。

尸检是评价医院质量和反映临床诊断水平的一个重要指标,是最终确定临床诊断不可代替的手段。任何先进的设备也有缺陷,在临床上的诊断价值也有一定的局限性,因此即使近年在医疗设备先进、诊断手段较多、医疗技术水平较高的情况下,临床误诊率仍相当高,故仍应积极开展并争取尸检工作。它不仅有助于发现新的疾病,检验临床的诊断水平,证实和修正临床诊断,还有助于得到有关疾病的分布和治疗效果的资料,从而提高临床诊断水平推动医学科学研究的发展。

参考文献:

[1] Piercecchi-Marti M D, Liprandi A, Sigaudy S, *et al*. Value of fetal autopsy after medical termination of pregnancy[J]. Forensic Sci Int, 2004, 144(1): 7-10.
[2] 高明伟, 高宝英, 高冬莲, 等. 295例围产儿尸检中所见畸形的临床病理分析[J]. 山西医科大学学报, 2006, 37(9): 954-957.
[3] 郑晓瑛. 实施出生缺陷干预战略的思考与建议[J]. 中国计划生育学杂志, 2001, 9(2): 77-80.
[4] 罗荣, 赵新, 陈友平, 等. 新生儿死因临床病理分析[J]. 中国现代医生, 2008, 46(20): 38-40.
[5] 罗荣, 曹玉青, 赵新. 206例围产儿及新生儿尸体解剖与死因分析[J]. 齐齐哈尔医学院学报, 2008, 29(1): 23-25.
[6] 邹继珍, 胡岚, 吴莎, 等. 围产儿宫内窘迫的临床病理分析: 附210例尸检资料[J]. 中华围产医学杂志, 2004, 7(3): 142-144.
[7] 谢文娟, 寿亚琴. 妊娠晚期胎儿宫内死亡196例临床分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2007, 15(3): 59, 31.
[8] 顾依群, 张运平, 张雪艳, 等. 684例胎儿及围产儿尸检所见畸形的分析[J]. 诊断病理学杂志, 2010, 17(3): 198-200.
[9] 孙黎黎, 常青, 郑世菊, 等. 214例胎婴儿先天性畸形病理解剖分析[J]. 重庆医学, 2006, 35(3): 248-249.
[10] 孙越, 肖岩岩, 张战红. 胎儿畸形相关环境因素统计分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2011, 19(6): 93-94.
[11] 鲁建兴, 杨惠英, 沈晓燕. 204例胎儿畸形超声诊断与病理解剖结果分析[J]. 中国妇幼保健, 2007, 22(27): 3910-3911.
[12] 钟丽萍, 马明宗. 264例先天性畸形围产儿尸检病理分析[J]. 诊断病理学杂志, 2004, 11(3): 167-169.
[13] 张豫华, 崔崇瑜, 马冬菊. 尸检46例病理与临床诊断对比分析[J]. 中国误诊学杂志, 2006, 6(5): 887-888.
[14] Lyon A. Perinatal autopsy remains the "gold standard"[J]. Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed, 2004, 89(4): F284.
[15] 伍招娣, 张卫社, 吴新华, 等. 临床病理解剖检查在先天畸形胎儿及死胎病因诊断中的意义[J]. 医学临床研究, 2007, 24(12): 2084-2086.

(**收稿**:2011-07-28;**修回**:2011-09-30)
(编辑 栾 嘉)