临床研究 文章编号:0253-3626(2009)05-0619-03

胎儿心脏畸形的超声筛查和诊断模式的临床评估

徐红兵,漆洪波,张建华,孙 彤,舒为群,赵雪婷
(重庆医科大学附属第一医院产前诊断中心,重庆 400016)

【摘 要】目的:分析重庆医科大学附属第一医院产前诊断中心 2005 年 2 月至 2008 年 12 月胎儿心脏畸形诊断及漏诊情况,对我院目前的胎儿心脏超声筛查和诊断模式进行临床评估。方法:妊娠 20~24 周在我院行产科系统超声检查并在本院分娩的胎儿 9 685 例,随访胎儿预后。胎儿心脏超声筛查切面包括四腔心切面、左右心室流出道切面。胎儿心脏的超声诊断是在以上切面的基础上更多切面的检查。计算不同切面的敏感性和特异性。结果:9 685 例胎儿中,产前诊断胎儿心脏畸形 46 例,漏诊 5 例。四腔心切面诊断的敏感性为 58.82%,特异性为 99.98%。四腔心切面结合流出道切面的敏感性为 86.27%,特异性为 99.98%。结论:四腔心结合流出道切面对心脏畸形的宫内诊断有较高的敏感性和特异性,是诊断胎儿先天性心脏病的首选方法。目前的胎儿心脏畸形的筛查和诊断模式可较全面地了解胎儿心脏结构,发现异常率高。临床上切实可行,易于推广。

【关键词】胎儿心脏畸形;产前超声筛查和诊断;胎儿超声心动图
【中国图书分类法分类号】R714.53 【文献标识码】A 【收稿日期】2009-02-13

A clinical evaluation of the prenatal screening mode of fetal cardiac anatomy by ultrasound

XU Hong-bing, et al
(*Department of Prenatal Diagnosis Center, the First Affiliated Hospital, Chongqing Medical University*)

【Abstract】*Objective*: The objective of this study was to assess prenatal heart screening program by ultasound in our hospital. *Methods*: 20~24 weeks gestation screening scans were performed on 9 685 women.Follow-up data of fetuses was obstained by us.Fetal heart screening was based on four-chamber and outflow tract views. *Results*: Among 9 685 cases,46 cases of fetal cardiovascular abnormality were found,5 cases were false negative.The sensitivity of the four-chamber view alone was 58.82%,The sensitivity of the combination of the four-chamber and outflow tract views was 86.27%.the specificity was 99.98%. *Conclusion*: The screening program showed good sensitivity and excellent specificity.Our prenatal heart screening progaram was feasible.

【Key words】Fetal cardiac anatomy;Prenatal screening;Fetal echocardiography

我国每年大约 120 万新生儿患有出生缺陷,占新生儿的 5%。其中第一位的是先天性心脏病,发生率约 4‰~13‰活产婴儿,而产前超声检查明确诊断有一定难度。我国目前尚没有统一的先天性心脏病筛查和诊断模式,缺乏质量控制,不同地区产前先天性心脏病的检出率差别很大,特别是在广大的基层医院受超声仪器的分辨率以及超声医生的专业技术水平的影响,胎儿心脏畸形的漏诊率非常高。探讨一套适合我国人群的胎儿心脏畸形的产前筛查和诊断模式,并能在承担产前筛查和产前诊断的服务机构推行,尽可能提高我国出生人口的素质。

作者介绍:徐红兵(1967-),女,副主任医师,硕士,
研究方向:围产医学及产前诊断。

1 材料和方法

1.1 研究对象

选择 2005 年 2 月至 2008 年 12 月期间于妊娠 20~24 周在重庆医科大学附属第一医院产科做胎儿系统超声检查并在本院分娩的孕妇,共筛查 9 685 例胎儿。孕妇平均年龄(28.6±4.5)岁。

1.2 检查方法

1.2.1 仪器 超声检查采用 GE 公司的 Voluson730Expert 超声诊断仪、PillipHD11XE 超声诊断仪,探头频率 5 MHz,检查胎儿心脏采用心脏软件。

1.2.2 筛查孕周 妊娠 20~24 周。

1.2.3 检查方法 包括胎儿心脏的超声筛查和超声诊断。

1.2.3.1 胎儿心脏的超声筛查 横切胎儿胸腔获取四腔心

切面(心尖四腔心切面和左室长轴四腔心切面),观察心房、心室、房间隔、左右房室瓣、室间隔的连续性以及肺静脉与左房的连接关系。然后探头声束平面略向胎儿头侧偏斜,可获得左、右室流出道切面。可显示左心室与主动脉的连接关系及右心室与肺动脉的连接关系,动态观察主动脉和肺动脉起始部的交叉排列关系及主动脉和肺动脉相对大小。

1.2.3.2 胎儿心脏的超声诊断 对异常、可疑以及心脏切面显示不满意的胎儿由高年资医生进行针对性胎儿心脏超声检查。再次完成上述切面检查。旋转并移动探头扫查其他切面,包括三血管气管切面,心底短轴切面,右室流出道肺动脉及其分叉长轴切面,主动脉弓切面,动脉导管弓切面、上下腔静脉长轴切面及其与右心房的连接关系等,从而对心脏解剖结构进行正确的判断。彩色多谱勒显示二维平面内的血流信息,包括二、三尖瓣口血流速度,主、肺动脉瓣口血流速度,是否有过隔血流,提高异常血流的检出率。测量血流速度时注意纠正多谱勒声束与血流方向之间的角度。

1.2.4 质量控制

1.2.4.1 从事产前超声筛查和诊断的人员,超声仪器严格按卫生部《产前诊断管理办法》执行。

1.2.4.2 胎儿超声心动图检查时,每个标准切面均储存于工作站,比较图像结果与临床结局的关系。

1.2.4.3 如产前超声检查发现异常,需由二位高级职称医生共同出具报告。

1.2.4.4 追踪随访制度:对诊断胎儿心脏畸形的孕妇行羊膜腔或脐静脉穿刺检查胎儿染色体;新生儿在产后 1 d、半年、1 年行心脏彩色多谱勒超声检查并随访预后;引产儿行尸体解剖。

2 结 果

2.1 9,685 例胎儿中,产前诊断胎儿心脏畸形

46 例,漏诊 5 例,先天性心脏病的发生率为 5.16‰,漏诊率 0.59‰。四腔心切面的检出率是100%,完成时间 1.5 min;左、右室流出道切面的检出率为 98.6%,完成时间 2.0 min;三血管气管切面、主动脉弓切面、动脉导管弓切面、右室流出道肺动脉及其分叉长轴切面的检出率分别为 98.6%、96.5%、95.8%和 93.7%。

2.2 胎儿先天性心脏畸形的检出类型

2.2.1 单一四腔心切面检出的畸形 室间隔缺损 12 例、房室共道畸形 5 例、右位心 2 例、单心房 1 例、单心室 2 例、左心发育不全 3 例、左心发育不全伴二尖瓣闭锁 1 例、左心发育不全伴肺动脉狭窄 1 例、右心发育不良 1 例、三尖瓣下移 1 例、房室共道合并右室双出口 1 例。

2.2.2 四腔心结合流出道切面检出的畸形 室间隔缺损伴右室双出口 3 例、法洛氏四联征 3 例、完全性大动脉转位 2 例、永存动脉干 1 例、主动脉缩窄 1 例、肺动脉狭窄 1 例、肺动脉狭窄伴室间隔缺损 1 例、肺动脉瓣下狭窄 1 例,大血管错位 1 例。

2.2.3 增加其他心脏切面检出的畸形 其它复杂先天性畸形 2 例。

2.2.4 同时检出的心外畸形或异常 唇腭裂、胎儿水肿、胎儿生长受限、颈部水囊瘤、单脐动脉、脑积水、小头畸形、胎盘水肿、羊水过多、十二指肠闭锁、重叠指、Dandy-Walker 综合征。

2.3 漏诊情况

已知漏诊 5 例,小于 5 mm 的室间隔缺损 3 例,房间隔缺损 1 例,法洛氏四联征 1 例。

2.4 四腔心切面及四腔心切面结合左右室流出道切面的心脏畸形的检出情况

单一四腔心切面诊断胎儿心脏畸形的敏感性为 58.82%,特异性为 99.98%。四腔心切面结合流出道切面的敏感性为 86.27%,特异性为 99.98%。增加主动脉弓切面、动脉导管弓切面、右室流出道肺动脉及其分叉长轴切面,敏感性增加至 90.20%。

2.5 检出有心脏畸形胎儿的进一步检查、处理和结局

产前诊断胎儿心脏畸形的 46 例孕妇中,经与孕妇夫妇沟通,并签署知情同意书,18 例选择继续妊娠(其中 12 例行羊膜腔穿刺,6 例行脐静脉穿刺检查胎儿染色体);26 例要求引产,引产前行脐静脉穿刺,引产儿进行尸体解剖;2 例失访;15 例新生儿出生后 1 d、半年、1 年行心脏彩色多谱勒超声检查并随访预后。

44 例胎儿染色体检查,5 例异常,包括 21-三体 3 例,45X01 例,18 三体 1 例。22 例引产儿行尸体解剖,其中 21 例尸检与产前超声诊断相符,5 例心脏畸形较产前诊断更为复杂。15 例新生儿,室间隔缺损 12 例,右位心 2 例,三尖瓣下移 1 例,随访或转入儿科医院治疗。

3 讨 论

先天性心脏畸形是最常见的先天畸形,大多数发生在低危孕妇的胎儿[1]。我们研究发现,先天性心脏病的发生率为 5.16‰,与文献报道相符[2]。胎儿心脏结构复杂,有胎儿期特定的心脏畸形和血流动力学,对大多数不具备胎儿超声心动图经验的超声医

生来说,检测胎儿心脏畸形非常困难。与胎儿其他系统的畸形相比,心脏畸形的检出率始终不高。胎儿心脏结构的检查是产前筛查的难点。

1985 年开始使用四腔心切面检查胎儿心脏畸形,胎儿心脏四腔心切面是产前超声检查的常规项目[3,4],此切面的正确显示与辨认,对发现许多复杂心脏畸形很有帮助。四腔心切面正常,可排除左、右心发育不全,大的室间隔缺损,心内膜垫缺失,三尖瓣下移,瓣膜发育不良,心脏肿瘤等。但仅从该切面诊断心脏的畸形有一定的局限性[5,6],使用四腔心切面对先天性心脏病的检出率不同报道差别较大,从30%~90%。我们研究发现,使用四腔心切面筛查胎儿心脏畸形,检出率仅为 58.82%。由于不能显示流出道部室间隔,对该处的室间隔缺损、主动脉骑跨难以发现。不能显示主动脉和肺动脉,左、右心室与大动脉的连接关系及右心房与腔静脉的连接关系,因而不能诊断完全型大动脉转位,法洛氏四联征,永存动脉干,心室双出口,主动脉或肺动脉瓣狭窄,闭锁及体静脉异常等严重心脏畸形。

1997 年 Yoo 等报道[7]在四腔心切面的基础上增加心室流出道切面的检测。使用四腔心切面加声束平面头侧偏斜法所获得的心室流出道切面,经研究显示敏感性由单一四腔心切面的 58.82%增加到 86.27%,特异性为 99.98%,可提高心脏畸形的检出率。

国外报道[8,9]妊娠 20 周超声检查胎儿畸形的敏感性从医生诊所的 25%到三级医院的 71%,与超声医生的经验、资格、考虑畸形的类型和仪器的质量有关。我国不同地区、不同医院的超声诊断水平差距很大,胎儿心脏检测的报道不多,更缺乏大样本的临床研究。根据我们的研究,探讨出以下胎儿心脏筛查和诊断模式,切实可行,易于推广。

(1)在广大基层医院,要求产科超声医生熟悉胎儿心脏解剖,熟练掌握胎儿四腔心切面的检测手法和正确判断,可以筛查出常见的胎儿心脏异常,并没有明显增加检查时间。如果技术和设备条件允许,可增加左右心室流出道切面的检查。对异常、可疑以及心脏切面显示不满意的或检测出其他胎儿畸形的孕妇转入上一级医院检查。

(2)有产前筛查资格的医院,产科超声医生除掌握四腔心切面外,还应掌握左、右心室流出道切面的检查和判定,四腔心切面结合流出道切面对心脏畸形的宫内诊断有较高的敏感性和特异性,可对绝大部分的先天性心脏畸形进行排除性诊断,是诊断胎儿先天性心脏病的首选方法。对异常、可疑以及心脏切面显示不满意的或检测出其他胎儿畸形的孕妇转入上一级医院检查。该环节是胎儿心脏畸形筛查中最重要的。

(3)有产前诊断资格的医院,应接受各级医院转诊的孕妇,对可疑心脏异常的胎儿进一步明确诊断。对诊断胎儿心脏畸形的孕妇行羊膜腔或脐静脉穿刺检查胎儿染色体。新生儿在产后 1 d、半年、1 年行心脏彩色多谱勒超声检查并随访预后;引产儿行尸体解剖。

参 考 文 献

[1] Cuneo BF, Curran LF, Dacis N, et al.Trends in prenatal diagnosis of critical cardiac defects in an integrated obstetric and pediatric cardiac imaging center[J]. J Perinatol, 2004, 24(11): 674-678.

[2] Tegnander E, Williams W, Johansen OJ, et al, Prenatal detection of heart defects in a non-selected population of 30, 149 fetuses-detection rates and outconme[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 27(3): 252-265.

[3] DeVore GR.The prenatal diagnosis of congenital heart disease: a practical approach for the fetal sonographer[J]. J Clin Ultrasound, 1985, 13(4): 229-245.

[4] *ACOG practice bulletin: antepartum fetal surveillance.number* 9, October 1999 (replaces technical bulletin 188, January 1994) Clinnical management guidelines for obstetrician-gynecologists[J]. Int J Gynaecol Obstet, 2000, 68(2): 175-185.

[5] Wigton TR, Sabbagha RE, Tamura RK, et al.Sonographic diagnosis of congenital heartdisease: comparison between the four-chamber view and multiple cardiac views[J]. Obstet Gynecol, 1993, 82(2): 219-224.

[6] Ogge G, Gaglioti P, Maccanti S, et al. Prenatal screening for congenital heart disease with four-chamber and outflow-tract views: a multicenter study[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 28(6): 779-784.

[7] International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecol.Cardiac screening examination of the fetus: guidelines for performing the 'basic' and 'extended basic' cardiac scan[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2006, 27(1): 107-113.

[8] Crane J, LeFevre M, Winborn R, et al. A randomized trial of prenatal ultrasonographic screening: impact of the detection, management, and outcome of anomalous fetuses[J]. Am J Obstet and Gynecology, 1994, 171(2): 392-398.

[9] ACOG practice bulletin 58: ultrasonography in pregnancy[J]. Obstet Gynecol, 2004, 104(6): 1449-1468.

[10] Carvalho JS, Mavrides E, Shinebourne ES, et al. Improving the effectiveness of routine prenatal screening for major congenital heart defects [J]. Heart, 2002, 88(4): 387-391.

[11] Wong SF, Chan FY, Cincotta RB, et al.Factors influencing the prenatal detection of structural congenital heart diseases[J]. Ultrasound Obste Gynecol, 2003, 21(1): 19-25.

(责任编辑:关蕴良)