

XIAOERWAIKE
XIAO
ER
WEIKE
XUEJINZHAN

【第1辑】

小儿外科学 进展

全国继续医学教育委员会 编



quanguojixuyixuejiaoyuweiyuanyuanhuibidn

長 春 出 版 社

CHANGCHUNCHUBANSHE

国家级继续医学教育项目系列教材

[第一辑]

小儿外科学进展

全国继续医学教育委员会 编

长春出版社

书 名	小儿外科学进展
作 者	全国继续医学教育委员会 编
责任编辑	王敬芝
封面设计	何晓青
督 印	陈凤和
出 版	长春出版社(长春市建设街 43 号)
发 行	长春出版社
印 刷	吉新月历公司印刷分公司
开 本	787×1092 1/16
印 张	12
插 页	2
字 数	280 000
印 数	3 001 - 6 000 册
版 次	2000 年 1 月第 1 版
印 次	2001 年 8 月第 2 次印刷
书 号	ISBN 7 - 80604 - 628 - 8 /R·51
定 价	19.00 元

(如遇有质量问题请与印刷厂联系调换)

持 照 出 版

编写说明

国家级继续医学教育项目是由各省、自治区、直辖市继续医学教育委员会以及卫生部部属院校、部直属单位、一级学会向卫生部继续医学教育委员会推荐,由卫生部继续医学教育委员会学科组审定、委员会批准并于每年年底前向全国统一公布的继续医学教育项目。国家级继续医学教育项目是以现代医学科学发展中新理论、新知识、新技术和新方法为主要内容,反映各学科的国内外发展前沿;边缘学科和交叉学科的新发展;引进和推广国内外先进技术,具有较高的学术水平。由于目前教学手段、方法的局限性,以及交通、经费等因素的影响,广大卫生专业技术人员难以参加国家级继续医学教育项目的学习,阻碍了最新、最前沿的医学知识、技术在全国的推广和应用。为进一步落实中央“科教兴国”的战略方针,推动我国继续医学教育工作的深入开展,使广大基层卫生技术人员能有机会学习和了解国家级继续医学教育项目的内容,跟踪医学科学的最新发展,不断提高业务水平和服务质量,卫生部继续医学教育委员会成立了《国家级继续医学教育项目系列教材选编》编委会,每年从国家级继续医学教育项目中选择部分优秀的教材,编辑、出版《国家级继续医学教育项目系列教材选编》,并向全国推荐,供广大卫生技术人员选读。

本系列教材具有以下特点:首先,内容以学习新理论、新知识、新技术、新方法为重点。其次,强调科学性、先进性和严谨性,跟踪学科的国内、国际发展前沿。第三,本系列教材的作者都是长期从事医学科学教学、科研和实践的知名专家,很多内容是他们研究的最新成果,因而更具有针对性、实用性和指导性。第四,表达方式图文并茂,灵活多样,不拘一格,注重可读性和启发性。

在编辑这套系列教材的过程中,由于缺乏经验,一定会有许多不足之处,望读者不吝指正,给以帮助。

本系列教材的编辑、出版,得到了提供稿件的各位专家和有关项目主办单位的大力支持,得到了长春出版社的热情帮助,在此特致以深深的谢意。

编者

《国家级继续医学教育项目系列教材选编》 编委会名单

顾问	彭玉				
主任委员	祁国明				
副主任委员	朱预	顾玉东	刘德培	周纪安	
编委会	谢贻璞	王玉凤	姚光弼	吴宁	李丽云
	欧阳仁荣	李秀钧	张淑琴	干梦九	朱晓东
	邹声泉	李锦涛	顾玉东	薛兆英	罗世祺
	王家璧	徐苓	黄醒华	彭芝兰	张善通
	胡仪吉	余孝良	陈家祺	王正敏	柳端今
	张震康	罗宗莲	王邦康	殷尉伯	贺能树
	王新房	(排名不分先后)			
本册执行编委	胡仪吉	余孝良	张善通		
编委会办公室	孟群	敬蜀青	张成兰	马真	黄静
	王敬芝				

告 白

序

21世纪是科学技术迅猛发展的世纪。医学是一门综合性很强的科学,随着科学技术的发展,医学的知识量急速增加,学科在高度分化的同时,也出现了相互交叉,渗透的综合发展趋势。医学模式正由传统的生物医学模式逐步转变为生物——心理——社会医学模式。这种微观深入宏观拓展,促使一次性学校教育的传统观念必须转变为阶段性分专业的终生教育新观念。对于一个医生来说,接受医学教育是一个终生连续的过程,它包括医学院校基本教育、毕业后医学教育(研究生教育或住院医师培训)和继续医学教育三个性质、目的、内容和方式各不相同而又互相衔接的教育阶段,这三个方面的教育被称为“医学教育连续统一体”。从20世纪50年代末开始,这种新教育观念已逐渐被国际医学教育界广泛接受。

继续医学教育是最高层次的医学教育,它可间断地延续终生,体现“活到老,学到老”的精神。继续医学教育是在完成毕业后医学教育之后,在本专业领域内继续不断地学习和掌握新理论、新知识、新技术和新方法,保证医生能在整个行医生涯中保持高尚的医德医风的同时,不断提高专业工作能力和业务水平,始终跟上医学科学技术的发展,不断提高服务质量,也是培养和造就跨世纪学科骨干和学术带头人的一种重要途径,对实施科教兴国战略,将起到极其重要的作用。

50年代初,继续医学教育起源于美国,以后很快在欧美等国家开展,并形成制度。70年代末,80年代初我国引进继续医学教育概念并开始对卫生技术人员的继续医学教育进行规范化和制度化的探索。卫生部于1991年颁布了《继续医学教育暂行规定》并在部分省、自治区、直辖市进行试点。1996年成立卫生部继续医学教育委员会,制定了一系列规章制度和管理办法,提出了“两个85%工作目标”,正式把继续医学教育纳入政府工作,实行行业管理,从此继续医学教育工作在全国范围内得到了普遍开展。

根据《卫生部继续医学教育委员会章程》的要求,卫生部继续医学教育委员会负责“组织全国继续医学教育文字、声像教材的编辑、出版及多媒体教学工作”等任务。为使继续医学教育工作更加普遍地开展,满足广大卫生技术人员对参加继续医学教育活动的需要,使他们及时了解医学科学的最新进展,卫生部继续医学教育委员会决定每年从国家级继续医学教育项目中选择部分优秀的教材,编辑、出版《国家级继续医学教育项目系列教材选编》,并向全国推荐,供卫生技术人员选读。我相信,《国家级继续医学教育项目系列教材选编》的出版发行,对提高卫生技术人员的水平,推动我国继续医学教育工作的深入开展,必将起到积极的作用。

卫生部继续医学教育委员会副主任委员

刘海林

1998年11月

目 录

产前诊断与胎儿外科.....	(1)
小肠缺氧、缺血再灌注损伤及其药物保护	(13)
肠道细菌易位与新生儿外科	(16)
肠外营养在新生儿中的应用	(20)
食管测压与食管 pH24 小时监测	(25)
新生儿外科性黄疸——胆道闭锁 (Biliary Atresia)	(27)
新生儿坏死性小肠结肠炎	(32)
先天性十二指肠梗阻诊治进展	(41)
先天性巨结肠的诊治进展	(44)
婴儿、儿童尿流动力学检查	(64)
先天性髋关节脱位 (Congenital dislocation of the hip)	(72)
先天性马蹄内翻足 (Talipes Equinovarus)	(75)
先天性脊柱畸形 (Congenital Deformities of the Spine)	(78)
胚芽细胞瘤	(81)
pena 手术简介	(87)
新生儿麻醉	(90)
新生儿围手术期管理	(96)
新生儿先天性心脏病的诊断与治疗.....	(107)
婴幼儿复杂先心病的外科治疗进展.....	(119)
先天性心脏病姑息性手术的进展.....	(124)
围术期成熟心肌保护.....	(129)
体外循环心内直视手术的脑保护.....	(136)
小儿心脏手术的修复材料.....	(142)
体外循环后止血机制异常及防治.....	(147)
婴幼儿心肺转流.....	(152)
长时间体外膜肺氧合在小儿主脏外科中的应用.....	(158)
小婴儿危重先心病的急诊手术.....	(162)
改良 Fontan 手术在小儿先心病中的应用	(168)
术后心功能监测及处理.....	(172)
术后呼吸监护及处理.....	(178)

产前诊断与胎儿外科

近 20 年, 围产医学发展极快, 其中产前诊断与治疗已逐步在临床医学中形成一个主要的专题。为优生优育深入研究创造了重要条件。本节着重讨论产前诊断的方法及与小儿外科有关的相应处理。

一、产前诊断

现代产科监护项目中还包括一种对产妇筛选诊断, 尤其是对高危妊妇如: 染色体疾病、遗传代谢性疾病和其他畸形。这些筛选试验或/和诊断有母体血清 AFP 测定、羊水穿刺、绒毛膜绒毛活检 (CVS)、胎儿镜及胎儿组织活检、经皮脐带血样本 (PUBS) 和产前超声诊断等。对产前诊断的一般常见的指征概括以下几个方面 (表 1)。

表 1 产前诊断的指征

- (一) 一般危险因素
 - 1. 母亲妊娠分娩年龄 > 35 岁
 - 2. 母体血清 AFP 浓度升高或降低
 - 3. 三项筛选结果; 母体 AFP、HCG 和雌激素浓度有异常
- (二) 特殊危险因素
 - 1. 以往产儿有结构或染色体畸形者
 - 2. 以前有死产或新生儿期婴儿死亡病史
 - 3. 母亲或/和父亲有结构畸形
 - 4. 父母一方有染色体移位
 - 5. 遗传性疾病、纤维囊性变、代谢性疾病、隐性性连疾病
 - 6. 母亲内科性疾病: 糖尿病、苯酮尿症等
 - 7. 外露性畸变因素, 如: 电离辐射、酒精、抗惊厥药物、锂吸收等
 - 8. 感染: 风疹、巨细胞性病毒
- (三) 种族危险因素

疾病	种族与地区	筛选指标
家族性黑蒙性白痴 (Tay-Sachs 病)	Ashkenagi 犹太人 法国的加拿大人	血清氨基己糖苷酯酶 A 浓度下降
镰刀细胞性贫血	黑非洲人 地中海沿岸高加索人	血红蛋白电泳后溶血 产物中存在镰形化
α 和 β 地中海性贫血	阿拉巴、印度、巴基斯坦人 地中海沿岸居住者 南亚、东南亚与中国人	血红蛋白电泳证实 平均个体容量 < $80\mu\text{m}^3$

摘自 Dalton ME、De、chemey (1993)

(一) 孕妇血清与羊水 AFP 筛选

AFP 是胎儿血清中主要蛋白之一。由胎儿第 4 周卵黄囊与妊娠第 12~13 周肝脏所产生, AFP 外分泌由胎儿尿液中进入羊膜液, 在 20 周胎儿骨化前由皮肤可再吸收。母体妊娠 16~18 周血清中可测到 AFP, 妊娠 32 周达到高峰。正常人血清 $<20\text{mg/ml}$, 胎儿血清 AFP 在妊娠 14 周达高峰 $1\sim3\text{mg/ml}$, 出生时脐血为 $20\sim25\mu\text{g/ml}$, 羊水中含量于妊娠 15 周达最高峰 ($<30\mu\text{g/ml}$)。

在无脑儿、开放性神经管缺陷、畸胎瘤、脐膨出、Tuner 综合征、肠梗阻、过期产中均可见孕妇血清和羊水 AFP 增高。Gordon 分析 27 例无脑儿或脊柱裂羊水 AFP, 其含量高出于正常人 3.5~40 倍。

AFP 明显降低可以在染色体病如 18-三体 and 21-三体及宫内生长迟缓中见到。低水平 AFP 与染色体病相当有关的是年龄 >35 岁的孕妇。然而, 母亲年龄 >35 岁, AFP 正常, 但子为 Down 氏症的病例也可出现, 这也说明正常 AFP 不能完全排除患 21-三体的可能性。

(二) 羊水穿刺术 (Amniocentesis)

羊水穿刺是从羊膜囊内穿抽出羊水 20ml 左右, 这种检查目的是测定有否存在代谢性疾病和染色体畸形。羊水穿刺常在妊娠 12~18 周期执行, 早期穿刺可在 <15 周但安全性相对较低。

羊水穿刺的指征分为高、中、低危险因素组三类 (表 2)。

表 2 羊水穿刺的指征

分类	状况
I 高危组	(1) 染色体移位携带者 (2) 胎儿染色体畸变危险性高者 (3) X 链隐性遗传性疾病携带者 (4) 以往妊娠有染色体疾病 (5) 代谢性病显性携带者 (6) 与神经管缺陷相关病史
II 中危组	(1) 妇女年龄 >40 岁 (2) 曾有染色体畸变儿
III 低危组	(1) 妇女年龄在 35~40 岁 (2) 以往有死产史 (3) 曾有非染色体畸变死亡儿 (4) 多次自发性流产史

* 妊妇年龄 >43 , 发生 Down 氏症的危险率是 7.8%

羊水穿刺术方法: 有两种途径, 即经腹或经阴道, 后者尚有争论。术前必须作胎盘定位, 可应用简单的超声多普勒诊断仪, 听到胎盘杂音就可确定。也有应用 A—型超声进行定位的。近年来已改用先进的 B—型超声进行胎盘定位并同时测定胎盘成熟度。羊水最大暗区、脐带位置及胎儿外表等检查。Mitchlls 等 (1979) 曾作了 3000 例出生前羊水核型分析, 发现 24% 有染色体畸形。

由于对羊水的生理有了较进一步的认识以及当前围产医学的发展的需要, 指征相对放宽, 导致并发症也逐渐降低。Ulrich T ettenborn 统计了自 1973~1978 年 760 次羊水穿刺术并发症情况如下: 流产 (2%), 显微镜下血液污染 (1.9%~2.3%)、多次穿刺 (1.1%~2.45%)。除外有人统计其他并发症有羊液漏、子宫痉挛性痛、阴道感染 (以上发生率在 1%~2%); 绒毛膜炎约 0.5%~1%。

然而羊水穿刺术的正确率 >98%。羊水检查内容: 细胞形态、生化分析; 染色体核分析 酶测定如: (AchE); 激素生化测定如: (雌三醇); 细胞培养。

(三) 绒毛膜绒毛样本活检 (Chorionic Villus Sampling, CVS)

妊娠最初 3 个月的多叶状绒毛膜绒毛可以作活检用于染色体、酶及 DNA 分析: 由于检查时间大多于妊娠 9~12 周间, 且 24~48 小时可测得结果, 故 CVS 比羊水穿刺优点在于早期获得诊断。

表 3 母亲年龄与染色体畸变率之间关系

年龄	Down 氏症的发生率	染色体畸变率
20	1/1667	1/526
25	1/1250	1/476
30	1/952	1/385
35	1/385	1/202
36	1/295	1/162
37	1/227	1/129
38	1/175	1/102
39	1/137	1/82
40	1/106	1/65
41	1/82	1/51
42	1/64	1/40
43	1/50	1/32
44	1/38	1/25
45	1/30	1/20
46	1/23	1/16
47	1/18	1/13
48	1/14	1/10
49	1/11	1/7

摘自 D'Alton ME. Dechemey AH (1993)

获取样本可用 1.5mm 直径塑料插管经子宫颈插入或在超声引导下用 22 号脊髓麻醉专用针穿刺。这种技术的缺点是流产发生率达 3%, 并发症有母体感染、阴道污染、母与胎儿出血等。经腹与经子宫颈二种途径流产发生率相似 (分别为 2.5%~2.3%); 另外还可发生因取样本后有胎儿肢体短缩的危险性。对囊性纤维变、镰状细胞性贫血、假肥大性肌营养不良等病况、CVS 是一种较为有效的产前诊断方法。由于母体细胞污染的机会甚多, 故绒

毛样细胞遗传诊断正确性比羊水穿刺低。

(四) 胎儿镜检查 (Fetoscopy)

借助细纤内窥镜母体腹部插入到羊膜腔内直接观察胎儿。1954年 Westin 首先采用子宫内窥镜观察胎儿;后由英国妇产科医生 Scrimgeour 改用胎儿镜,其于1969年发现6例神经管缺陷病例。

方法在超声定位后局部麻醉下进行,最佳时间妊娠16~17周。胎儿镜规号为针状(外径1.7mm)及管状(外径分成2、2.2、2.7mm三种)。

Oslo 氏欧洲科学协会(1977)拟定了胎儿镜指征:①希望在某一区域内能借助胎儿镜检查到胎儿畸形;②畸形严重,足以中止妊娠;③受累胎儿危险 \geq 诊断过程危险性;④没有其他安全措施来排除畸形存在;⑤双亲个人史。

产前诊断遗传性畸形变可以应用胎儿镜检,且可取胎儿组织标本,胎儿镜操作一般在妊娠15~21周间操作。采胎儿血样本可诊断出相当一批病况,如:Wiskoff-Aldrich 综合征、血友病A和B、血红蛋白病、慢性肉芽肿病和 α_1 抗胰蛋白酶缺陷等。

胎儿镜也可取皮肤与胎肝活检,诊断在羊水穿刺中无法表达的遗传性缺陷,如:表皮松解。大泡形成也可取胎儿皮肤作培养。纤维母细胞用于检查细胞镶嵌性畸变(Nosaicism)。胎儿镜检后流产发生率为5%~7%,近年来因胎儿镜的工艺改进,管径细,流产率有所下降。

(五) 经皮肤脐带血样检查 (Percutanecus Umbilical Blood Sampling, PUBS)

PUBS 能用于许多胎儿血液系畸形的产前诊断,如:同种免疫、血红蛋白病、凝血因子畸变和血小板减少症。

具体操作方法是在超声引导下取略带血、穿刺针为20或22号脊麻针,儿科均在妊娠18周执行,48~72小时可获取结果。PUBS 导致胎儿流失率约2%,由于PUBS 具有很高危险性,故对需要快速作出诊断或不能确保安全情况时,这种方法一般不太采用。

(六) 产前超声波检查

Robinson (1972) 在超声诊断学上造诣很深,目前产前超声波检查已在妇产科广泛应用。

其用途:①提供胎儿成活的信息;②测定胎儿年龄;③是否有多个胎;④了解子宫外形、胎儿位置、胎盘大小及羊水量等;⑤生长性疾病筛选,包括很大数量伴有正常核型的畸形,尤其在妊娠晚期,可直接认识畸形变化。

Zagveb 氏4年623例检查后提出超声波检查指征为如下几种情况:①以往妊娠为畸形胎儿;②死胎及不明原因新生儿死亡;③母亲年龄 >40 岁;④家族中有遗传性缺陷;⑤临床检查羊水过多。

产前超声波检查已成为胎儿筛选性诊断的一种主要方法。虽然常规应用超声影像检查对妊娠期是有争议的,但仍有40%的孕妇在妊娠期作过至少一次的超声检查。

曾有人在一大组别统计中发现假异常率约0.5%,假正常率0.9%,几乎在妊娠期约有1%~3%探测到有胎儿畸形。其中一半以上是患有中枢神经系统缺陷,20%泌尿生殖系,15%胃肠道,8%为胎儿心血管畸形。

超声诊断用于评价羊水容量、肺发育、肾脏梗阻情况,而这三者也是相互有关的。羊

水量正常也提示胎儿吞咽的羊水由胚胎肾排泄到羊膜囊中是平衡的。这过程始于妊娠第4~5个月,另外至少有一个有功能的肾脏。羊水容量减少则反映肾脏功能减退,而无羊水提示尿路梗阻、双肾发育不全或双侧多囊肾可能。相反,过多的羊水量 $>2000\text{ml}$ 可以由下列几种情况引起:神经管缺陷(无脑儿)、高位消化道梗阻、(食管闭锁、幽门闭锁或十二指肠肠闭锁),也可因膈疝或肺囊性病变(囊性腺瘤样畸形)等所引起的胎儿吞咽受障的表现。

产前超声探测胎儿心脏、大血管结构一般在妊娠20周即能正确地了解到。且也能评估心脏收缩的动力学、心包灌注、4个房室、大血管和心脏瓣膜的位置作出诊断。病变如:法乐氏联症、左心低张力、三尖瓣闭锁和双流出道右心室。另一些系统病变如:神经系统的脑积水、无脑、小脑畸形及脑膜膨出等。腹腔内结构异常的有肝囊肿、先天性总胆管囊肿、肝新生物(血管瘤、错构瘤)、肾上腺肿瘤(神经母细胞瘤)、腹腔内或骶尾部畸胎瘤、尿道卵巢、系膜囊肿、巨大胎粪性腹膜炎、肠重复畸形、十二指肠空肠闭锁、脐膨出与腹裂等。

二、胎儿泌尿系统正常超声的表现与畸形的产前诊断

在正常胎儿,膀胱可在怀孕14周时看见。胎儿膀胱是在胎儿躯干的低回声区。膀胱的大小不同,它以周期性方式充盈或排空。正常膀胱容量在30周时最大约 10ml ,40周约 50ml 。充盈的膀胱是肾功能良好的依据。相反,不能见到膀胱,同时伴发羊水减少说明肾功能差及不良的预后。

虽然肾脏在14周也可探到,一般总是在18周时较为肯定。在横位时,胎儿肾脏正好在脐静脉水平的正方。肾脏的确认可由其典型的形状及中央存在的回声,尤其是肾内部分的集合系统可出现较尖的回声区来辨别。正常胎儿肾脏的大小标准已经确定。肾脏的周径约为腹部周径的 $1/3$ 。正常胎儿肾脏长度可由公式计算:肾脏长度(mm)= $16+0.6\times$ 孕周。正常情况下胎儿的输尿管不能见到。

胎儿肾上腺在30周以后可以辨认出,表现为相对低回声的卵圆或三角形结构,位于肾上极上方,大小约是正常肾脏的一半。妊娠后期,肾脏由后腹膜脂肪包裹,有助于超声中检测。

胎儿性别在妊娠早期也可鉴别,性别的确定需要肯定看到阴茎与阴囊两者或大阴唇。Birnholtz(1983)在24周以下的胎儿,性别鉴定可达40%,误差率约为3%。在3~6月检查正确率达100%。不能看到外生殖器主要由于胎儿俯外位或完全臀位。决定胎儿性别的意义在于X连锁的遗传性疾病如血友病,慢性肉芽肿病。此外,女性胎儿患先天性肾上腺皮质增生症决定母亲激素治疗效果中也许也有作用。

(一) 双侧肾脏不发育

该病的发生率约为 $1/4000$ 孕妇。单侧肾脏不发育约是双侧的2~3倍。肾不发育认为是中肾管或输尿管等不能分化所致。在这些病例,肾与输尿管均缺如。近40%的双侧肾不发育婴儿为死产,其余在出生后很快因肺发育不良而死亡。双侧肾不发育的大体特征是低耳、明显的内眦赘皮,眼眶距过远及肺发育不良。如果诊断肾不发育是在妊娠早期,可考虑治疗性流产。如果诊断是在妊娠晚期,主要处理并发症,包括臀位产。产时的胎儿窘迫

不可避免，新生儿复苏则不必施行。

双侧肾不发育的诊断是依据羊水过少，肾脏缺如及不能发现膀胱。最为可靠的是不能看到膀胱，因为这时胎儿的肾上腺趋向卵圆形，很象胎儿的肾脏。要诊断肾脏不发育必须在至少2小时内间断地检查膀胱，如膀胱仍不能探及，母亲可静脉内推注速尿，以证实胎儿是无尿。

产前诊断肾不发育的正确率较高。Romero在肯定18肾不发育的诊断中，仅1例漏诊，无假阳性者。双侧肾不发育是多基因遗传，再发率是2%~5%。在妊娠早期，羊水过少是伴发症状，尤其在3~6月时更为明显。但也可有例外，如同时伴发食道闭锁，或双胞胎伴另一正常胎儿。

(二) 肾盂积水

肾盂积水是在产前超声检查中发现的最常见的泌尿系统异常。它可是单侧性或双侧性的，也可伴有扩张的膀胱和羊水减少。肾盂积水可由于肾盂输尿管交界处梗阻(UPJ)或继发于输尿管膀胱交界处，膀胱出口的梗阻，也可可是非梗阻性或称之为“生理性”，或继发于膀胱输尿管返流。有时，多囊肾或扩张的肠襻可误认为肾盂积水。肾盂积水的表现呈多样性，主要决定于梗阻的部位，原因和其严重程度。在中度的病例，扩张的肾盂，相应的肾盏及正常厚度的肾皮质可探及到。在严重梗阻的病例，肾皮质逐步变薄，甚至在肾脏部位仅可探及一囊肿样结构。在原发性梗阻性巨输尿管或膀胱出口梗阻，一侧或两侧的输尿管也可看到。

UPJ梗阻是新生儿肾盂积水中最常见的原因。多为肾盂输尿管交界处先天性狭窄，也可可是高位输尿管或迷走血管引起。UPJ通常为单侧性，但21%的婴儿可是双侧性的。单侧性UPJ梗阻的羊水与膀胱均正常，同侧的输尿管不能看见。肾盂、肾盏扩张程度，肾皮质的厚度依病变情况而异。但肾盂扩张的程度并不意味肾功能减退的程度，因为胎儿与新生儿的肾盂顺应性很好。胎儿肾盂10mm直径常表明伴有梗阻或返流。反之，如肾盂直径在9mm以下，肾脏一般是正常的。如发现双侧肾盂积水，扩张的膀胱说明膀胱出口梗阻，常为先天性后尿道瓣膜，梨状肌综合征，尿道闭锁，或严重的膀胱输尿管返流。

(三) 先天性后尿道瓣膜

本疾病是新生儿肾盂积水的第二个常见原因。大多数严重病例，产前超声可发现羊水过少，扩张的膀胱及输尿管，双侧性肾盂积水，皮质下肾囊肿形成说明肾发育不良。此外腹水与腹胀也可探及。出生后的婴儿均表现不同程度的肾功能损害。但是，在超声检查时，如胎龄在16周以前，仅可发现膀胱扩大而肾盂积水可能尚不能检出。

在胎儿膀胱出口梗阻中，最重要的影响预后的特征是羊水的多少。在3~6月时，羊水过少或无羊水伴双侧肾盂积水常说明严重的膀胱出口梗阻且几乎都是致命的。新生儿死亡的首要原因是因为严重的肺发育不良致出生后肺不能通气。许多婴儿同时也有严重的肾发育不良，即使有些婴儿的呼吸可维持，但肾功能极差或无功能。与UPJ梗阻不同，膀胱出口梗阻的肾盂积水程度不如前者，但膀胱扩张相当明显。影响预后的第二特征是否存在肾发育不良，它影响婴儿最终的肾功能。同时，对胎儿是否需要宫内治疗也有重要意义。肾发育不良是后肾胚不分化的结果。镜下表现为大量纤维组织围绕无序的上皮性结构，梗阻肾脏的功能主要决定于发育不良的程度。早期严重的膀胱出口梗阻常造成严重的肾发育不

良。在这种肾发育不良的产前超声发现存在肾皮质囊肿和肾回波增加。存在有皮质囊肿的肾脏都有发育不良。而肾积水的程度意义不大。所以存在肾皮质囊肿伴有尿路梗阻高度说明肾发育不良，但无肾囊肿存在也不能排除肾发育不良。

(四) 先天性多囊肾

多囊肾是常染色体隐性遗传性疾病，常累及肾与肝脏。肾脏的集合管呈囊性扩张，直径约1~2mm。产前超声表现为特征性的羊水减少，双侧肾脏增大，不能探及膀胱。在众多的扩张小囊肿回声中有典型的高回声表现。在24周孕期前，肾脏增大常不能肯定，所以对24周以前检查的病例需24周后重复检查以明确诊断。虽然大多数患此症的婴儿为死产或出生后几周死于肾功能衰竭及肺发育不良。偶有存活者于儿童期死于门静脉周的纤维化造成的并发症。其它如多囊性肾发育不良，它不同于多囊肾，超声表现为大小不等的多发性囊肿，无明显的肾皮质。这种肾脏无功能。约20%为双侧性，并且是致命的。

(五) 梗阻性异位输尿管囊肿

它是第三位引起新生儿肾盂积水的原因。80%受孕新生儿为女性。通常伴有肾重复畸形，肾上极和相应的集合系统梗阻。有10%~15%为双侧性。积水的上极为发育不良。仅有10%~15%的上肾段有功能且值得保留。超声典型表现为囊肿结构，但大小不同，囊肿可复盖一层薄的组织，常伴输尿管扩张。偶然，同侧或对侧肾脏可因输尿管囊肿造成膀胱出口梗阻或返流，出现肾盂积水。

(六) 巨输尿管

该症在产前超声中表现为输尿管扩张，为单侧性，肾盂积水和正常的多膀胱。巨输尿管可以是梗阻性或非梗阻性的。非梗阻性病例，巨输尿管继发于膀胱输尿管返流，或生理性的；继发于胎儿时的高尿流量，或与膀胱输尿管交界处功能性梗阻有关。这一情况的最终评价与处理应待小儿出生以后，不主张早期干预。

(七) 非梗阻性胎儿肾盂积水

这种情况继发于膀胱输尿管返流或生理性的。在整个妊娠期，尿量会不断增加，足月时达到高峰，约28ml/h。因此，在产前诊断为肾盂积水的病人，无论是双侧还是单侧，部分产后可自行缓解。所以对产前诊断为肾盂积水的小儿，产后需再次作一评价，以决定是否梗阻性或非梗阻性。

三、产前诊断胎儿畸形处理的选择

产前诊断在近20年中积累了丰富的经验及正确性大大提高了，同时也可以对许多畸形病理生理特点与临床转归关系作判断与解释，且提出根据预后如何作出合理的进一步处理。处理选择的原则基于考虑母体与胎儿的安全，家庭社会经济、伦理与法规的许可。当产前诊断出有畸变情况、相应处理选择，见表4。

表 4 产前诊断胎儿畸形后的处理选择

诊 断	选 择
出生后不能成活或生命质量极低下	流产
足月妊娠分娩可以纠治	等待
难产	剖腹产
进行性不利反应	早期分娩
阻碍生产发育	宫内纠治

当产前诊断明确胎儿畸形在出生后成活困难或生命质量极度低下时，应积极选择终止妊娠。严重的染色体、代谢和发育疾病在宫内作出诊断后，选择流产；这些疾病有无脑儿、严重畸形伴染色体畸变（如B-三体）双侧肾发育不全、不能纠治的遗传性代谢性疾病和显性遗传的骨发育不良。绝大多数畸形在产前诊断后可足月分娩，且再行内科或/和外科纠治。大多数新生儿外科疾病，包括肠闭锁、胎粪性肠梗阻、肠囊肿、重复畸形及大部分腹裂、脐膨出、小型或中型完整的脑脊膜膨出、单侧肾积水、颅面部、肢体和胸壁畸形、囊性水瘤、小型骶尾部胎儿瘤、良性腹部囊肿（卵巢、系膜等）。

早期分娩 因畸形导致难产则是选择性剖腹产的指征，如：联体儿、巨大脐膨出或腹裂、严重脑积水、大已破裂的脊膜膨出、巨大的骶尾部畸胎儿瘤和淋巴肉瘤。早期分娩对胎儿畸形纠治原则上相似，即如继续妊娠，将对胎儿产生进行性病变加重，如可使脑、肾受压、早日解除有利于发育。

产前治疗 (Prenatal treatment) 有一些胎儿缺陷可以在出生前治疗得到缓解。因同种免疫反应而诱发溶血的胎儿水肿能通过灌注红细胞给胎儿达到治疗缓解。另有一些缺陷可通过胎盘内治疗得到改善如：胎儿肺未成熟，可给母体糖皮质类激素从而增加缺陷肺的表面活性物质而起到缓解疾病目的。胎儿心动不齐如：室上性心动过速可引起胎儿先天性衰竭和水肿，亦可通过给予抗心律失常药物洋地黄经胎盘或直接注于胎儿治疗改善。羊膜囊内注灌入甲状腺素可以用于治疗先天性甲低症和甲状腺肿，也有助于胎儿肺成熟。当胎儿生长受阻是由于经受损胎盘未能得到足够的营养时，可直接灌注营养液于羊水中也达到供给营养作用。表 5 列举了一些产前治疗的疾病及其治疗。

表 5 某些胎儿缺陷及其产前治疗

疾 病	治 疗
红母细胞过多症胎儿 (RBC 缺陷)	RBC-经腹腔或静脉
肺未成熟 (表面活性作用物质缺陷)	类皮质糖-经胎盘
代谢阻滞如：甲基丙二酸血症	B ₁₂ -经胎盘
多发性脱羧酵素缺陷	Biotin-经胎盘
心律不齐：室上性心动过速	洋地黄-经胎盘
	心得宁-经胎盘
	普罗卡因酰胺-经胎盘
内分泌缺陷如：甲状腺机能低下	甲状腺素-经牛膜
肾上腺增殖	类皮质酮-经胎盘
营养缺陷如：宫内生长迟缓	? 蛋白-热量-经羊膜或经静脉
细胞缺陷如：严重伴免疫缺陷	? Stem 氏细胞重建

四、胎儿外科 (Fetal Surgery)

Harrison 和其同事的大量工作证实了经高度选择的病例, 胎儿外科处理不仅是可能的, 而且能成功地治疗泌尿系梗阻、先天性横膈疝和肺囊性病损。胎儿外科治疗比提供一些药物、激素与营养液困难更大, 因为要考虑到胎儿器官发育的干涉与正常发育。在妊娠最初 3 个月时行胎儿外科手术, 对胎儿伤口愈合是可能的且没有疤痕形成。

(一) 先天性肾盂积水

由于现代医学的发展使产前诊断胎儿畸形的正确性大大提高, 临床医生开始研究产前处理某些疾病的方法。泌尿系统成为主要方面, 因为先天性肾积水的发生率较高, 并且产前诊断的准确性也较高。胎儿期的治疗产生很大的争议, 不仅限于医学角度, 也有伦理道德上的和法律的角度。先天性尿路梗阻病变的胎儿治疗仍在探索阶段, 除了在动物上开展研究外, 部分医学中心应用于临床。

宫内泌尿生殖系统畸形的治疗主要有以下几种方法: ①针刺抽吸大的囊性肿块用于治疗性减压, 防止难产或帮助诊断。②针刺抽吸扩张的膀胱或积水的肾盂用于估计胎儿肾功能。③周期性针刺抽吸扩张膀胱或积水的肾盂作有效的尿液引流。④经皮放置膀胱宫腔内引流管, 达到引流膀胱并建立正常羊水的内环境。⑤宫内外科手术行膀胱皮肤造瘘或肾盂皮肤造瘘。⑥母亲内科治疗某些先天性胎儿疾病 (如口服类固醇激素, 防止先天性肾上腺皮质增生症的女儿外生殖器男性化)。⑦提早终止妊娠以施行急症新生儿引流手术。⑧剖腹产手术以代替阴道分娩, 防止大的囊性肿块造成难产或加重先天畸形的损害 (如腹裂畸形或大的脊膜膨出)。

对胎儿肾盂积水治疗的考虑, 主要集中在超声诊断是否肯定, 能否提供解剖学上的诊断, 肾发育不良是否存在, 是否会出现围产期的肾功能不全或衰竭, 尿液的转流可否防止羊水过少及肺发育不良, 这种治疗母亲能否接受, 对胎儿的危险如何等等。对胎儿肾盂积水的处理也应基于对肾发育不良和肾积水形成的胚胎学的理解以及与肺发育的关系, 后者是继发于羊水过少而造成婴儿高死亡率的主要原因。

国际胎儿外科学会 73 例胎儿尿路梗阻做膀胱宫腔转流。其中 29% (21/73) 为后尿道瓣膜, 45% (33/73) 诊断不明或未报告。存活 30 例 (41%), 死亡 43 例, 11 例自愿终止妊娠 (26%), 3 例 (7%) 死亡与转流手术有关; 29 例死于新生儿期, 其中 27 例死于肺发育不良, 1 例死于肾功能衰竭。

至今, 各种胎儿期治疗方法均有, 但最常用的是膀胱宫腔转流或腹腔宫腔转流, 后者仅在少许液性腹水的胎儿中施行。各种并发症约占 44%。最常见的问题是引流管转流失败, 不能达到预期要求的时间。其次是流产 (12%)。

基于胎儿外科还是新的领域, 技术上尚有许多问题还需探索。对肾盂积水的胎儿做膀胱宫腔转流与不做干预的存活率需作充分比较, 才能得出胎儿治疗有否优越性。实践证明, 对严重的尿路梗阻胎儿, 尿路早期减压可减少肾脏破坏, 保持正常羊水量, 对胎儿的肺发育与产后生存有肯定的意义。对先天性梗阻的无发育不良的肾脏, 出生后解除梗阻, 肾脏

有恢复功能的巨大能力，对这些病人的处理可推迟到出生以后。

(二) 先天性横膈疝 (CDH)

几乎 50% CDH 患婴有严重肺功能不全，这是肺发育低下的结果，后者也与疝入肠管压迫发育的胎儿肺有关。胎儿羊 CDH 模型提示肺压缩经宫内修补裂孔疝后产生明显肺容量增加，气体间隙扩大，顺应性增高及肺血管增多。

Harrison 与其同事在 8 年中作了 18 例宫内修补术，5 例足月剖腹产分娩，手术主要死亡原因是嵌入胸腔内的肝脏不能回复纳到腹腔内。全部成活的胎儿证明宫内肺发生快速生长，出生后肺有很好的功能。4 例婴儿成活时间 > 1 年，修补后胎儿有发展严重的胃食管返流。修补最适时间在 20~30 周，> 30 周修补危险性大。

(三) 先天性囊性腺瘤样畸形

先天性囊性腺瘤样畸形作为一种致病的状况存在于胎儿或新生儿期，也可作为一种相关的病损引起呼吸困难或感染发作，其特点是肺囊性病损。巨大类型囊肿、囊肿生长、直径达好几厘米，小型或多发性，每个 < 5mm。产前超声除能鉴别病损外，对病损大小、质地亦能予以显示。

巨大囊性腺瘤样畸形对肺压迫致水肿与发育低下、甚至心脏、静脉亦受压、缺血，如早期诊断明确出生后应立即手术。

曾有人报告宫内胸腔穿刺与巨大囊肿病损抽吸不成功而做宫内肺叶切除共 6 例，成功 4 例，后者残剩肺有代偿功能，出生后接近正常肺功能。

(四) 胎儿乳糜胸的处理

先天性胸膜渗出常常是胎儿乳糜胸的结果。能在早期妊娠 16 周即能探测到。少量渗出无害，而大量渗出则可引起肺受压，发育低下和水肿。在 < 32 周妊娠期诊断有大量渗出及肺水肿，那伴有相当高的死亡率。在妊娠晚期诊断有少量渗液则转归良好，无需作产前治疗，甚至有些病例可自行缓解。对渗出量大、肺水肿可作宫内减压，有助存活。宫内反复经皮胸穿刺则为暂性，而胸腔-羊膜囊分流可达到持续减压，大多数婴儿出生后有好的肺功能。

(五) 骶尾部畸胎瘤

在新生儿期确诊者，偶尔少数在宫内死亡，一般胎儿患此病如在妊娠期 30 周以后作出诊断那预后一般是好的。在严重巨大的病例，肿瘤伴有动静脉瘤，远端主动脉血流量明显增加，胎盘血分流，胎儿往往出现高排出量心衰伴肺水肿。

病损 > 5cm 胎儿应剖腹产分娩，避免难产、肿瘤破裂或肿瘤内出血。

(六) 先天性心脏病

目前已能对宫内许多类型先天性心脏病作出高正确率的诊断。产前诊断完全性心脏阻滞可以不伴发心脏畸形，可因内、外科治疗使心律增快与心排量增加，但也可引起胎儿死亡。虽然先天性心脏病损害在宫内的病理生理学改变尚未完全明确，但胎儿循环血流量少能导致继发性血管或/和心腔发育低下已证实。实验性宫内修补肺动脉狭窄，而不作心脏旁路已获成功，故将来其他类型胎儿心脏畸形可望能得到纠正。

(七) 先天性脑积水

先天性脑积水中一种简单解剖学梗阻-Sylvius 输出道狭窄引起的病损可有胎儿脑发育