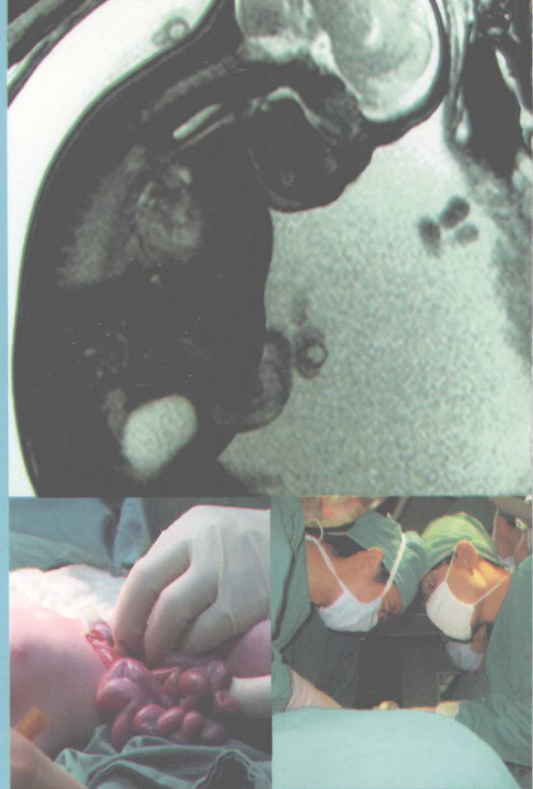




胎儿 新生儿

外科疾病 诊断治疗 图谱

俞钢·张小庄 陈运彬◎主编



暨南大学出版社
JINAN UNIVERSITY PRESS

胎儿 新生儿

外科疾病 诊断治疗



俞钢 张小庄 陈运彬◎主编



暨南大学出版社
JINAN UNIVERSITY PRESS

中国·广州

图书在版编目(CIP)数据

胎儿新生儿外科疾病诊断治疗图谱 / 俞钢, 张小庄, 陈运彬主编. — 广州:
暨南大学出版社, 2008.12

ISBN 978-7-81135-011-1

I. 胎… II. ①俞…②张…③陈… III. 小儿疾病—外科—诊疗—图谱
IV. R726-64

中国版本图书馆CIP数据核字 (2008) 第064604号

出版发行: 暨南大学出版社

地 址: 中国广州暨南大学

电 话: 总编室 (8620) 85221601

营销部 (8620) 85225284 85228291 85220693 (邮购)

传 真: (8620) 85221583 (办公室) 85223774 (营销部)

邮 编: 510630

网 址: <http://www.jnupress.com> <http://press.jnu.edu.cn>

排 版: 暨南大学出版社照排中心

印 刷: 广州市锐先印刷有限公司

开 本: 787mm×1092mm 1/16

印 张: 17.5

字 数: 434千

版 次: 2008年12月第1版

印 次: 2008年12月第1次

印 数: 1—4100册

定 价: 128.00元

(暨大版图书如有印装质量问题, 请与出版社总编室联系调换)

主编简介



俞钢，1959年生，1983年毕业于江西医学院医学系（现南昌大学医学院）。1983—1997年在江西省儿童医院小儿外科工作，1997年至今在广东省妇幼保健院小儿外科工作。现任广东省妇幼保健院外科、小儿外科主任，主任医师，教授，中华医学会广东省小儿外科学会副主委，广东省医师协会泌尿外科学会副主委，广东省优生优育协会专家委员会委员，广东省新生儿ICU医疗质量控制中心专家组成员，广东省、广州市医疗事故鉴定专家库成员，广东省高评委专家组成员，《临床小儿外科杂志》编委等职。发表学术论文30余篇，参编著作2部，承担国家级课题1项，主持省、厅级课题3项，获一项中华预防科技成果奖，获4项国家专利。具有扎实的小儿外科基础理论知识和丰富的临床经验，在胎儿新生儿器官结构异常以及新生儿外科消化道畸形、泌尿系畸形等方面有较深的研究和丰富的临床经验。



张小庄，1955年出生，主任医师，教授，硕士生导师。广州医学院医疗系毕业，获中山大学医药EMBA硕士学位。现任中华预防医学会、中国优生优育协会理事、广东省医师协会副会长、广东省医学会妇幼保健学分会主任委员、广东省医院协会妇幼保健分会主任委员。担任《中华医院管理杂志》、《中国妇幼保健》等杂志副主编、编委。先后发表论文40余篇，主编或参编学术专著3部，承担国家级课题3项，主持省、部级课题4项。获广东省科学技术二等奖1项，三等奖2项，首届宋庆龄儿科医学奖1项，中华预防医学会科学技术奖1项。研究领域包括危重新生儿救治、新生儿转运管理、儿童营养、儿童心理与行为、医院管理等。



陈运彬，1961年生，儿科主任医师、教授、硕士生导师。1983年毕业于广州医学院医疗系。现为广东医师协会儿科分会主任委员、广东医学会儿科分会常委、广东省优生优育协会专家委员会副主委、广东省新生儿ICU医疗质量控制中心专家组组长、广东省营养学会常务理事、广东省医学会围产医学分会委员、广东省妇幼保健学会理事、广东省医学微量元素学会秘书长、广东省医院协会专家委员会委员，广东省、广州市医疗事故鉴定专家库成员，曾任广东省高评委专家组成员。现任《中国新生儿科杂志》、《中国妇幼保健》及4家省级医学专业杂志编委。发表论文40余篇，参编专著2部。主持省、厅级课题6项，获2006年度宋庆龄儿科医学奖，分别获广东省科学技术奖二、三等奖各1项，获中华预防医学会科学技术奖1项。研究领域包括围产重症新生儿、极低出生体重儿救治、转运等方面。

编委会名单

主编：

俞 钢 张小庄 陈运彬

参编人员（按姓氏笔画排序）：

马小燕	牛建民	叶 宁	叶志球	叶秀桢
朱小春	刘国庆	孙 平	劳伟华	李 兵
杨 杰	肖尚杰	吴婕翎	张佳立	张鲁东
陈祥楠	林炎坤	罗先琼	金 龙	胡 庆
胡 克	胡春玲	胡祖荣	胡葵葵	钟燕芳
洪 淳	郭庆禄	唐达星	黄水清	黄秀健
黄晓睿	葛午平	舒斯伟	温济英	颜春荣
潘小英				

图片编辑：

洪 淳 刘永熙 尚 宁

序

胎儿作为病人已受到国际社会的高度重视。将胎儿和新生儿外科疾病联系起来描述在我国儿科是一种全新的尝试。宝贵的图像资料则更益于直观地反映疾病的信息，有利于产科、新生儿内外科医生更容易和全面地审视并掌握有关疾病的发生和发展过程，提高诊疗水平。广东省妇幼保健院诊疗工作量大、经验丰富，得到社会的充分肯定和支持。本书较系统和全面地总结了该院近十年来多方面的经验，并参考近期国内外文献总结成书出版与同道共享，谨此致贺。尽管本书初版内容尚不完善、不全面，缺点甚至错误在所难免，但愿本书能起到抛砖引玉的作用，为母胎外科医学的进一步发展提供一个平台，积极推动我国产科、儿科间的紧密联系和新生儿外科及妇幼保健的可持续发展。



首都儿科研究所 叶蓁蓁教授
前中华医学会小儿外科分会新生儿外科学组组长
2008年5月

前言

近十年来，广东省妇幼保健院小儿外科在国内老一辈小儿外科教授的关心和指导下得到了迅猛的发展，王果教授、邹大卫教授、王练英教授、叶蓁蓁教授、施诚仁教授、蔡威教授等都亲临我院对小儿外科工作给予指导，更有我的老师谢家伦教授、李桂生教授、毛文锦教授等对我院的小儿外科发展起到积极的推动作用。

我们多年在围产、新生儿外科继续教育学习班授课，发现越来越多的妇幼保健工作者以及产科、儿科、新生儿科医生，还有从事产前诊断和影像的专业人员对胎儿新生儿外科的专业知识产生了兴趣。但他们对胎儿新生儿外科疾病了解不多，迫切希望能够深入了解相关知识，因此我们萌发了将这些内容整理编辑出版的念头。而将胎儿疾病与新生儿外科疾病联系起来共同进行描述本身就是一个新的尝试，用图谱直观地反映胎儿疾病与新生儿外科疾病的信息，使小儿外科及新生儿外科向胎儿延伸，是社会需要和学术发展的必然，也将使医务人员对这方面的知识和内容有一个完整的认识。因专业所限，我们对某些专业诊治的经验欠缺，且对胎儿的病理生理过程也只是有一个初浅的认识，内容无法面面俱到，特别是图片内容有时无法与文字内容完全保持一致，部分内容可能学术水平一般，望同道和读者多多给予批评、指正。

本书的图片和资料主要来自我院近十年的小儿外科和新生儿外科工作实践中，因此在长期的原始资料采集中，得益于我院小儿外科的同道以及新生儿科、B超科、放射科等多部门的配合协作，在此一并致谢。

内容简介

通过本书的出版，介绍胎儿新生儿外科常见疾病的诊断和治疗，推广这方面的新技术和新方法，同时对一些胎儿新生儿外科疾病的重点、难点问题进行进一步的探讨。本书重点围绕胎儿新生儿外科疾病中的消化道畸形和异常、泌尿外科畸形和异常、心脏畸形、体壁的畸形等，以及胎儿超声检查发现的胎儿心胸及腹水异常、胎盘及脐带的宫内异常等进行论述，而胎儿新生儿颅脑和矫形等因受专业限制，本书仅作简单的介绍。

本书是一本以图片为主要形式的介绍胎儿新生儿外科疾病的图集，适合广大的妇幼保健工作者、妇产科医生、新生儿及儿科医生、小儿外科医生参阅，也可以作为其他医务工作者了解这方面知识的参考书，同时也可以为关心未来宝宝的准父母了解相关胎儿和新生儿的医学知识提供参考。

目录

序	001
---	-----

前言	001
----	-----

总论	001
----	-----

- 第一节 胎儿新生儿出生缺陷的临床监测和干预 / 001
- 第二节 胎儿新生儿外科疾病的产前诊断和评估 / 006
- 第三节 胎儿外科常见疾病血液理化指标检查与临床意义 / 010
- 第四节 胎儿新生儿外科疾病的转运 / 013
- 第五节 超声影像诊断在胎儿新生儿外科疾病方面的应用 / 018
- 第六节 核磁共振（MRI）在胎儿新生儿外科疾病诊断中的作用 / 023
- 第七节 产科中围产胎儿新生儿外科相关因素的分析 / 027
- 第八节 围产新生儿外科的重症监护和管理 / 032
- 第九节 新生儿外科的营养支持 / 039
- 第十节 新生儿外科的麻醉学 / 043
- 第十一节 放射影像学诊断在新生儿外科疾病方面的应用 / 052

第一章 腹壁和消化系统疾病	057
---------------	-----

- 第一节 先天性消化道疾病的症状概述 / 057
- 第二节 脐膨出 / 061
- 第三节 腹裂 / 066
- 第四节 卵黄管发育畸形 / 071
- 第五节 先天性幽门肥厚性狭窄 / 075
- 第六节 十二指肠高位梗阻 / 079
- 第七节 先天性小肠闭锁与狭窄 / 087
- 第八节 新生儿消化道穿孔 / 092
- 第九节 新生儿坏死性小肠结肠炎 / 096
- 第十节 胎粪性腹膜炎 / 099
- 第十一节 先天性巨结肠 / 103
- 第十二节 先天性肛门直肠畸形 / 108
- 第十三节 胆道闭锁 / 116
- 第十四节 胆总管囊肿 / 120
- 第十五节 腹股沟斜疝 / 125

第二章 泌尿生殖系统疾病	129
--------------	-----

- 第一节 肾盂输尿管连接处梗阻 / 129
- 第二节 肾发育畸形 / 133
- 第三节 输尿管异常 / 139

Contents

- 第四节 尿道下裂 / 143
- 第五节 先天性隐睾 / 149
- 第六节 隐匿性阴茎 / 156
- 第七节 鞘膜积液 / 160
- 第八节 后尿道瓣膜 / 162
- 第九节 两性畸形 / 165
- 第十节 梨状腹综合征 / 170

第三章 胸部疾病 《—————》 172

- 第一节 食道闭锁和瘻 / 172
- 第二节 先天性膈疝 / 180
- 第三节 胸部发育异常 / 189
- 第四节 新生儿气胸 / 194

第四章 新生儿先天性心脏病 《—————》 196

- 第一节 室间隔缺损 / 196
- 第二节 动脉导管未闭 / 198
- 第三节 房间隔缺损 / 199
- 第四节 法洛四联征 / 201
- 第五节 完全型大动脉转位 / 203

第五章 体表和骨骼疾病 《—————》 204

- 第一节 先天性唇腭裂 / 204
- 第二节 面裂 / 211
- 第三节 舌下腺囊肿 / 214
- 第四节 先天性斜颈 / 217
- 第五节 马蹄内翻足 / 220

第六章 神经系统疾病 《—————》 227

- 第一节 脑积水 / 227
- 第二节 脊膜膨出 / 233

第七章 实体肿瘤 《—————》 239

- 第一节 血管瘤 / 239
 - 第二节 淋巴管瘤 / 247
 - 第三节 肝脏肿瘤 / 254
 - 第四节 肾母细胞瘤 / 260
 - 第五节 骶尾部畸胎瘤 / 263
-

总 论



第一节 胎儿新生儿出生缺陷的临床监测和干预

出生缺陷 (birth defects), 是指新生儿出生时就存在的身体结构、功能或代谢异常。这种异常虽然在母亲子宫内便已发生, 但可能在新生儿出生后数日、数月, 甚至数年才能表现出来, 如智力障碍、内分泌代谢异常等。先天性畸形 (congenital malformation) 是指胎儿出生后身体某部分或多部分具有解剖结构形态的异常。两者虽有差异, 但国内外临床医生多不加严格区分。对于出生缺陷概念的理解, 不同领域专家有较大的差异。出生缺陷从本质上来看都是结构异常, 是解剖结构、组织结构、细胞结构或分子结构等不同水平的结构异常。而解剖结构的异常又常称为先天性畸形 (见图 0-1 至图 0-3)。有些异常是很轻微的, 对身体影响不大; 有些则很严重, 甚至可以导致死亡。常见的出生缺陷是身体某一部位异常的单发性缺陷, 但也有些缺陷是身体的好几个部位同时发生的, 通常称之为综合征或系列征。

一、出生缺陷流行状况

出生缺陷的总患病率存在地域差异, 同时受当地出生缺陷监测水平的影响较大。美国疾病预防与控制中心实施的以人群为基础的出生缺陷监测项目 (MACDP)



图 0-1 无脑儿

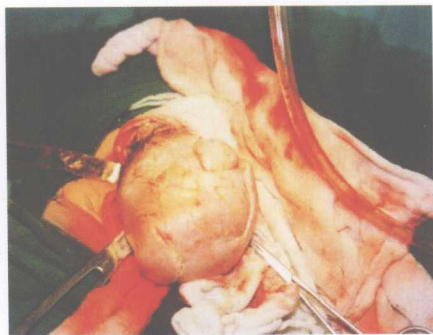


图 0-2 寄生胎在手术中



图 0-3 联体儿



数据显示,美国严重出生缺陷的发生率为2.8%~3.0%,这些严重出生缺陷是指出生时就存在的身体结构畸形、变形、分裂中断,或染色体异常,或已知的临床综合征,能够导致严重的健康、发育或功能方面的不良影响。1999—2003年美国加利福尼亚州的出生缺陷监测显示,常见出生缺陷中严重先天性心脏病、唐氏综合征(见图0-4)、唇腭裂(见图0-5)、神经管缺陷、腹壁缺损(见图0-6)分别为2.25%、1.51%、1.27‰、0.68‰和0.42‰。

我国是出生缺陷高发的国家,每年有20万~30万肉眼可见先天畸形儿出生,加上出生后数月 and 数年才表现出来的缺陷,先天残疾儿童总数高达80万~120万,约占每年出生人口总数的4%~6%。20世纪90年代,中美合作项目在我国进行的出生缺陷人群监测显示,孕满20周至产后42天的胎、婴儿总出生缺陷率为2%左右。根据卫生部的监测报告,先天性心脏病、神经管畸形(无脑畸

形和脊柱裂)、唇腭裂、先天性脑积水和肢体畸形位列出生缺陷的前五位。我国南方的出生缺陷监测显示,胎儿水肿综合征的发生率较高,主要是由于地中海贫血导致的,神经管畸形的发生率相对较低。我国新生儿中,每年有22万例先天性心脏病,有10万~12万例神经管畸形,有5万例唇腭裂,另一种严重的智力障碍先天愚型(又叫唐氏综合征,21-三体综合征)每年约有3万例。

二、出生缺陷的常见原因

目前,我们还不完全清楚出生缺陷的原因,但是已经知道很多因素可以导致出生缺陷的发生,其中环境因素约占10%,遗传因素约占25%,环境因素与遗传因素相互作用和原因不明者约占65%。我们可以大致将这些原因分为三种。

(一) 机械压迫

所有的变形缺陷和一部分的裂解缺陷



图 0-4 唐氏综合征



图 0-5 新生儿唇裂



图 0-6 腹裂

都是由机械压迫造成的。胎儿在子宫内生长时身体某些部分可能由于种种原因而受到外力的压迫。在妇女第一次怀孕时,子宫通常较小,这时如果胎儿较大,那么子宫内的空间相对较小,胎儿就可能发育不好;双胎妊娠或子宫肌瘤也可能会造成对胎儿的异常压力;在出生以前,胎儿在正常情况下是在子宫的羊水中漂浮着,如果胎膜破了,里面的羊水漏出,或本身羊水就少,胎儿就会受到子宫壁的压力而出现变形。偶尔,胎膜接触到胎儿的皮肤并缠绕在身体的某部位,随着胎儿的生长,缠绕的带子变得越来越紧以致身体或肢体的某一部分丢失,而表现为裂解缺陷(见图0-7和图0-8)。

(二) 遗传因素

机体的每个细胞内都有数以万计的基因,它们控制着细胞的活动,也控制着胚胎生长发育成为一个胎儿。正常人体细胞里有46条染色体,其中23条来自母亲,另外相应的23条来自父亲,所有的基因都位于这些染

色体上。当来自父母的染色体存在异常(如缺失、倒位、易位、重复、嵌合、重排等)或基因异常(如突变、插入、缺失、重复等),可以遗传给胎儿,导致发育异常而出现缺陷。也可能是在胚胎形成过程中,细胞的有丝分裂出现异常或基因变异而导致胎儿的遗传物质异常,最终发生出生缺陷。

遗传导致的出生缺陷可以是单基因异常也可以是多基因异常,常常出现家族聚集性,也可表现出独特的遗传方式。有些也可能仅仅表现为遗传易感性,当某些因素触发时就会出现异常。

(三) 致畸因素

很多出生缺陷并不是遗传物质异常引起的,它们与胎儿体外的某些因素密切相关,存在一定因果关系,这些因素称为致畸因素。目前,我们对于这些致畸因素的了解还不够深入,它们包括环境的、物理的、化学的、生物的和社会的种种因素,如环境污染、吸烟、酗酒、母亲孕早期用药、接触放射线或农药、父母高龄、母亲营养不良或肥胖、维生素(如叶酸等)或微量元素缺乏、不安全食品、辅助生育、孕期合并或并发疾病(如糖尿病、妊娠剧吐)等,这些因素都可导致出生缺陷的可能性上升。

三、出生缺陷的危害

由于出生缺陷涉及的范围极广,可以发生在身体的任何部位,可以是一些危害不大的赘生物(见图0-9),可以是一些发育上的严重障碍(见图0-10和图0-11),也可以是可导致死亡的重要脏器的缺损或缺失。多数轻微的出生缺陷危害不大,但是一些较严重的出生缺陷不仅会影响新生儿的一生,而且已成为一个重要的社会问题。

目前,出生缺陷已成为世界上许多地区婴儿死亡的一个主要原因。在美国,21%的婴儿死亡是出生缺陷造成的,并且有一部分较大的小孩死亡实质上也与出生缺陷有



图 0-7 先天性束带综合征



图 0-8 先天性皮肤缺损



图 0-9 骶尾部肿瘤

关；在我国，早期新生儿死亡者中约14.7%是因出生缺陷，部分地区的监测数据显示，5岁以下儿童死亡中约有30%是由先天异常造成的。没有得到矫治或无法矫治的出生缺陷小孩在今后的人生中都会受到身体上的、精神上的或社会上的严重影响，罹患各种疾

病的危险性也会升高。出生缺陷患儿的父母也会有沉重的心理负担和巨大的经济损失。同时，出生缺陷也会带来沉重的社会负担。根据美国的估计，1992年美国发生的18种主要出生缺陷所造成的终生经济损失约为80亿美元，其中直接经济损失为30亿美元，间接经济损失为50亿美元。我国每年因神经管畸形死亡造成的经济负担约为2亿元，先天愚型的治疗康复费需20亿元，若所有的先天性心脏病患儿都得到诊治，每年的费用将高达120亿元。



图 0-10 先天性腕关节畸形

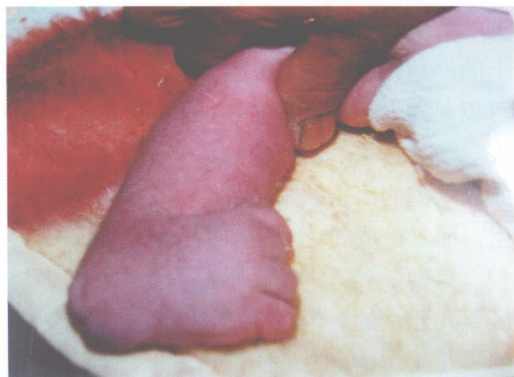


图 0-11 先天性桡关节畸形

四、出生缺陷的监测

出生缺陷监测是指连续地、系统地收集、分析解释出生缺陷的资料，据此制订出生缺陷干预方案，实施干预行为，评价干预结果，并及时向有关人员发布这些资料。整个监测工作的最后一环是应用这些资料来控制 and 预防出生缺陷及残疾的发生。

出生缺陷监测是了解一个国家或地区的出生缺陷发生水平的主要途径，目前出生缺陷监测主要有以医院为基础的出生缺陷监测和以人群为基础的出生缺陷监测。20世纪60年代，西方一些发达国家即已开始进行出生缺陷监测，如美国目前有2个出生缺陷人群监测系统，还有一些大学和研究机构建立的监测系统。我国从1986年开始便建立了以医院为基础的出生缺陷监测，监测对象为住

院分娩的围产儿；2003年我国开始建立以人群为基础的出生缺陷监测。另外，20世纪90年代，北京大学生育健康研究所通过中美合作项目开展了出生缺陷人群监测。

对于出生缺陷监测，除了有效的组织管理以外，出生缺陷的诊断是关键的一环。它涉及产科、妇科（或计划生育科）、新生儿科（儿科）、儿外科、病理科、检验科、神经科、物理诊断科（如B型超声检查室、放射影像科室）以及产前诊断等科室的业务人员。对于每一个出生的新生儿要进行全面、系统、认真的体检，并辅以必要的辅助检查，对于产前诊断的出生缺陷胎儿要加强产后跟踪。

五、出生缺陷的干预进展

提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾的发生是实现我国人口环境资源和社会经济可持续发展的基本保障。我国是人口大国，也是出生缺陷高发国家，出生缺陷会严重影响我国人口素质，也会给家庭和社会带来沉重的负担，对于出生缺陷干预问题已引起了政府和社会各界的高度重视。《中华人民共和国母婴保健法》、《中国妇女发展纲要（2001—2010）》和《中国儿童发展纲要（2001—2010）》都对出生缺陷的预防和控制提出了明确要求，中华人民共和国卫生部和中国残疾人联合会据此于2002年印发了《中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划（2002—2010）》。对于出生缺陷的干预策略主要采用三级预防模式。

一级预防主要是针对出生缺陷危险因素进行干预，避免出生缺陷的发生。主要有以下一些措施：普及开展预防出生缺陷的健康教育和健康促进活动，我国将每年9月的第一周命名为“全国预防出生缺陷和残疾周”；提供规范的婚前、孕前医学咨询和检查服务，发现问题及时处理；提供规范系统的孕期保健服务，在孕前和孕期补充叶酸或

复合维生素或必需微量元素，合理营养；预防生殖道感染和性传播疾病；建立健康的生活方式；加强女性劳动保护，孕前和孕期调离高危工作岗位；控制环境污染和保障食品安全。

二级预防主要是早期发现和早期诊断出生缺陷，提供及时规范的医学干预服务。

① 广泛开展产前筛查、产前诊断和新生儿疾病筛查服务，对于出生缺陷早发现、早诊断。我国已制定实施了《产前诊断技术管理办法》和《新生儿疾病筛查技术规范》，各省也制定了具体的实施细则和配套文件。这些工作注重服务网络管理、跟踪随访和多学科参与。② 提供及时、个性化的矫治服务或处理。不是所有的出生缺陷都能够在产前作出诊断，也不是所有产前诊断的出生缺陷胎儿都需要终止妊娠。对于产前诊断的出生缺陷，需要妇产科、新生儿科（儿科）、小儿外科、产前诊断和相关辅助科室的专家参与讨论以制定个性化的处理方案，对于多数仅仅只有结构缺陷的出生缺陷可以通过外科矫治，对于内分泌和代谢性疾病可以进行内科治疗。在一些发达国家，已开展了胎儿的宫内治疗。

三级预防是指对出生缺陷患儿提供必要的康复服务，减少残疾的发生，建立特殊学校。当前，我国康复医学越来越受到重视，各级医院设立了康复医学科，中国残疾人福利基金会于1987年建立了中国康复研究中心，全国各地的康复医学中心也正在蓬勃发展。

对于出生缺陷的干预，应该注重政府的组织管理职能，使社会各种出生缺陷干预的资源进行有效整合，以发挥最大效力。对于卫生系统而言，由于各医疗保健机构各有优势，应加强防治网络建设，合理转诊，加强对基层医护人员的业务培训。

（张小庄，李兵，颜春荣，黄秀健）



参考文献

1. Centers for Disease Control and Prevention. Update on overall prevalence of major birth defects—Atlanta, Georgia, 1978—2005. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*, 2008 Jan, 57 (1): 1-5
2. 中华人民共和国卫生部, 中国残疾人联合会. 中国提高出生人口素质、减少出生缺陷和残疾行动计划(2002—2010). *中国生殖健康杂志*, 2002, 13: 98-101
3. 魏颖颖, 闵小佳. 出生缺陷干预模式探讨. *医学与哲学(临床决策论坛版)*, 2007, 28 (3): 8-10
4. 代礼, 周光莹, 朱军等. 出生缺陷对中国围产儿死亡的影响. *中华流行病学杂志*, 2004, 25 (2): 138-141
5. 钟南. 浅谈我国出生缺陷研究的现况与展望. *中国优生优育*, 2007, 13 (1): 10-11
6. 张玲. 人口出生缺陷的研究进展. *医学与社会*, 2006, 19 (3): 6-9
7. 李松. 出生缺陷诊断图谱(第二版). 北京: 北京医科大学出版社, 2002
8. P W Yoon, S A Rasmussen, M C Lynberg, et al. The National Birth Defects Prevention Study. *Public Health Rep*, 2001, 116 (Suppl 1): 32-40
9. Yielding K L. Primary and secondary risk factors for birth defects. *Environ Health Perspect*, 1993, 101 (Suppl 3): 285-290
10. 陈新. 什么是出生缺陷. *中国生育健康杂志*, 2007, 18 (5): 292
11. 李竹, 郑俊池, 李松. 围产保健与出生缺陷监测年度报告1996(第一版). 北京: 北京医科大学出版社, 2002



第二节 胎儿新生儿外科疾病的产前诊断和评估

随着超声医学的迅猛发展, 产前筛查和诊断得到了快速的发展, 产前诊断的模式也随之发生了改变, 各种先天异常和出生缺陷已经越来越多地在产前得到诊断, 但同时也带来了新的问题: 胎儿发现了异常由谁来确定诊断? 是产科医生还是儿科医生? 发现异常后该如何处理? 是继续妊娠还是引产? 如果确定了诊断, 治疗由谁来完成? 是在胎儿期间进行治疗还是出生后治疗, 治疗的结果如何? 风险有多大? 所需承担的经济压力如何……显然这一系列的问题不可能由一个部门或单位来解决, 需要由多个部门或科室综合多方面的知识共同解决, 即产前多学科会诊(multidisciplinary antenatal diagnosis and management, MADAM), 所涉及的学科包括产科、超声、遗传、产前诊断、新生儿内外科、病理及医学伦理, 某些问题还需

医学心理学的干预, 由于我国目前尚缺乏以上综合知识并能胜任产前诊断工作的专业人员, 现有的医院科室分布以及孕产妇保健体系各专业条块分割, 无法达到上述目的。在国内2005年由李笑天教授率先提出了产前诊断的多科会诊临床新模式, 即对胎儿出生缺陷进行产前诊断和评估。广东省妇幼保健院也于2006年开展了这项系统工程(见图0-12), 获得了较满意的效果。



图0-12 多学科专家会诊

一、多学科会诊的流程

当孕前或孕期发现有出生缺陷的高危因素，超声胎儿筛查发现有结构异常，临床血清学检查和遗传学检查异常，如染色体异常和基因突变等，经由多学科会诊医生进行会诊前的病史收集，同时完成必要的检查，由超声医生复查异常的结果交由专家讨论，可让患者及家属参加并进行医学方面的解释，了解患者及家属对诊断的意见和看法，专家讨论时要求患者及家属回避，讨论最终形成的处理意见由主持人向患者及家属交代。

二、多学科会诊需要解决的问题

多学科会诊需要解决以下问题：是否确诊；是否为假阳性；是否需要进一步检查；是否为致死性疾病；是否需要终止妊娠；继续妊娠将如何随访；出生后新生儿的预后如何；是否需要在新生儿期及时手术，手术的风险有多大，手术的费用如何，可能的手术方式是什么等。由于超声诊断胎儿异常中胎儿外科情况占有较大比率，为70%~80%，所以小儿外科或新生儿外科对结构异常的评判至关重要。对于致死性胎儿疾病，要通过三位以上的专家确认并签字后，建议终止妊娠，同时遵循知情同意的原则；而对于出生后有存活可能，产后经及时手术等处理后预后较好者，建议继续妊娠，并出生后随访；对于在妊娠期需要用一定的干预措施来改善围产儿预后的患者，制定妊娠期和新生儿期的治疗方案，与相应专科协同完成围产期的处理。

三、产前诊断的方法

产前诊断的方法较多，但对于胎儿外科疾病，主要是观察胎儿结构的异常，所以以影像学检查作为主要的手段，而其中超声检查是最常用的技术，其次是MRI。产前超声检查作为一种无创伤性产前常规检查技术容易被孕妇接受，它及时、直观、准确，并因无身体的任何不适而可以反复进行。目前

的超声技术已经可以对胎儿发育及大体结构变化进行准确的描述，并能确定胎儿各个组织结构之间的比例关系及结构异常，是产前诊断的首选方法。尤其是近年来随着超声诊断技术的普及，越来越多的先天畸形在较早的时间内得到诊断。但同时假阳性的比例也有所增加，Borsellino等对两年中的157例产前超声异常胎儿进行随访，发现总的假阳性率为10%左右，其中下消化道的假阳性率较高，而上消化道的假阳性率则很低。为了减少超声的假阳性，可以选择胎儿MRI作为补充，由于其对胎儿无辐射，尤其是超速MRI，可重建胎儿解剖结构，明显地提高产前诊断的准确性，对于胎儿的脑、脊髓、颈、胸、腹和泌尿系统方面的畸形，可提供详细而重要的解剖信息，以确定分娩时的治疗方案和外科治疗方法，是目前发达国家公认的对发育中胎儿最具安全的检查，至今尚未有MRI对胎儿发育造成负面影响的报道。

四、常见产前胎儿外科可进行评估的疾病

孕中期超声影像检查对于胎儿结构的异常检查越来越精确。产前超声检查发现有以下异常，如羊水量异常（过多、过少），胎儿宫内发育迟缓，胎儿水肿，头面部畸形，神经管畸形，消化道畸形，泌尿系统畸形等都是胎儿评估的内容，其结果对妊娠的处理有重要的指导意义。

（一）中枢神经系统

母亲肥胖、羊水过少、胎位不正等均影响超声显像，而MRI极少受上述影响，所以，对于超声显示中枢神经系统畸形有争议的病例均可进行MRI检查。在神经系统异常的胎儿中84%伴有脑积水，与超声比较，MRI可以更加精确地显示脑积水原因及判断是否有伴随的大脑畸形。MRI还可以显示脊髓分叉、腰骶部脊髓神经板开放、扩大和囊性损伤等，这可以是单纯的脑脊膜膨出，亦可以是骶部神经损伤。