

TAIER JIXING CHANQIAN CHAOSHENG ZHENDUAN

胎儿畸形产前超声 诊断



主编/徐佩莲 鲁红



 人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

超声诊断实用手册系列

胎儿畸形产前超声诊断

TAIER JIXING CHANQIAN CHAOSHENG ZHENDUAN

主 编 徐佩莲 鲁 红
副主编 宋伊丽 赵博文 韩建一
编 委 (以姓氏笔画为序)

万 芸	浙江省人民医院
杨 园	浙江大学医学院附属邵逸夫医院
宋伊丽	浙江大学医学院附属妇产科医院
李锋之	浙江省人民医院
张 健	浙江省人民医院
范小明	浙江省人民医院
赵博文	浙江大学医学院附属邵逸夫医院
俞 琤	浙江大学医学院附属妇产科医院
姜卫香	浙江大学医学院附属邵逸夫医院
徐佩莲	浙江省人民医院
韩建一	浙江省人民医院
鲁 红	浙江大学医学院附属妇产科医院
潘 美	浙江大学医学院附属邵逸夫医院

 人民军医出版社

PEOPLE'S MILITARY MEDICAL PRESS

北 京

图书在版编目(CIP)数据

胎儿畸形产前超声诊断/徐佩莲,鲁红主编. —北京:人民军医出版社,2008.5

(超声诊断实用手册系列)

ISBN 978-7-5091-1770-5

I. 胎… II. ①徐…②鲁… III. 畸胎—超声波诊断 IV. R714.53

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2008)第 067034 号

策划编辑:郭威 文字编辑:高磊 责任审读:张之生

出版人:齐学进

出版发行:人民军医出版社

经销:新华书店

通信地址:北京市 100036 信箱 188 分箱

邮编:100036

质量反馈电话:(010)51927270;(010)51927283

邮购电话:(010)51927252

策划编辑电话:(010)51927300—8037

网址:[www. pmmp. com. cn](http://www.pmmp.com.cn)

印刷:潮河印业有限公司 装订:恒兴印装有限公司

开本:889mm×1194mm 1/32

印张:10.75 ·彩页 18 面 字数:315 千字

版、印次:2008 年 5 月第 1 版第 1 次印刷

印数:0001~3500

定价:55.00 元

版权所有 侵权必究

购买本社图书,凡有缺、倒、脱页者,本社负责调换

主编简介



徐佩莲 浙江省人民医院超声科主任医师，浙江省超声医学专业岗位培训中心主任，中华医学会浙江省超声分会第四、五届主任委员。从事临床及超声工作近 50 年。在省内最早开展彩色多普勒超声、介入超声、输卵管声学造影、经直肠超声诊断前列腺和后尿道等疾病以及超声在心脏移植术前后应用的研究，开展超声在先天性心脏病封堵术中的应用。对心脏、妇产科、腹部等疾病的超声诊断有丰富经验。承担省内疑难病例的超声会诊。发表论文 20 余篇，参编著作 2 部。享受政府特殊津贴。



鲁红 浙江大学医学院附属妇产科医院超声诊断科主任。从事妇产科临床工作 10 余年，后转妇产科超声诊断至今。中国超声医学工程学会妇产科及计划生育超声分会委员，中华医学会浙江超声分会委员，浙江省产前诊断中心超声专业组专家。在 SCI 及国内一级杂志发表论文 30 多篇，主持省级课题多项。

副主编简介



宋伊丽 浙江大学附属妇产科医院主任医师。现任中华医学会浙江省超声分会副主任委员，硕士研究生导师。1969年毕业于浙江医科大学医学系，后一直从事妇产科临床工作，1982年至今从事妇产科超声诊断工作，在妇产科超声诊断特别是胎儿畸形的产前诊断方面积累了丰富的经验。



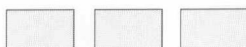
赵博文 浙江大学医学院附属邵逸夫医院超声科主任，硕士研究生导师。中华医学会超声医学分会中青年委员会副主任委员、中华医学会超声医学分会心脏专业学组成员、中国超声心动图学会委员。在国内较早开展胎儿超声心动图对胎儿心律失常和先天性心血管畸形的应用研究。国内外专业期刊发表论文70余篇，参编出版专著7部。



韩建一 浙江省人民医院超声科副主任，主任医师。中华医学会浙江省超声分会委员。从事超声医学临床、教学、科研工作26年，具有丰富的临床经验。尤其擅长先天性心脏病、冠心病、心瓣膜病的超声诊断，对疑难复杂心血管疾病颇有研究。开展经食管超声心动图检查、超声组织多普勒对冠心病的左心收缩功能与舒张功能的评价及超声引导的微创介入治疗。

内容提要

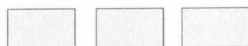
SUMMARY



本书共分为 7 章,分别论述了产前超声检查概述、胎儿正常发育的超声检查、早孕及产前超声检查的临床价值、各系统胎儿畸形的超声诊断、胎儿染色体异常的超声筛查、胎儿缺氧和宫内生长迟缓的超声诊断、介入超声在产科的应用以及超声新技术在产前超声检查中的应用等方面的内容。本书重点介绍了各系统胎儿畸形的超声诊断,分别就 66 种常见胎儿畸形做了详尽的阐述,包含定义、病因、病理和分型、超声声像图表现、鉴别诊断、预后、超声检测的优越性、难点及局限性等内容。本书编者从临床实际出发,力求做到内容系统全面,精练通俗,实用性强,其内容不仅涉及到产前超声诊断的各个方面,部分内容还为妇产科临床医师的诊治提供了必要的帮助,适合超声科医师、妇产科医师,以及相关专业人员阅读。

前言

PREFACE



我国是个人口众多的大国,随着国民经济的发展,人民生活水平的提高,优生优育已成为人们的渴望和需求,如何及早发现胎儿畸形,降低婴幼儿和围生儿的病死率是人们广为关注的问题,也关系到提高整个民族素质的大事,并已受到国家和有关部门的重视。近几年来,我国相继制定了各种政策和管理办法,国家计划生育委员会也将出生缺陷干预工程列为“十一五”期间的重要任务。

产前超声检查人数在各专科及综合性医院中已占相当比例,特别是在超声技术(二维超声、三维超声、彩色多普勒超声等)广泛应用于临床各科的同时,超声检查已成为产科领域中首选的、必不可少的检查手段。但产前超声检查存在一定的风险,因此,如何熟练地进行产科超声检查、提高检出率,是各级医院医务人员,特别是医院超声医技人员迫切需要解决的问题。

本书编者从临床实际出发,编写内容力求精练通俗,旨在使超声医技人员在产前超声检查中对使用仪器的安全性能、超声检查思路、各种胎儿畸形的声像图特点等有多方面的了解,从而提高检出率和诊断水平。本书还介绍了一些超声新技术在产前超声检查中的应用。本书内容对妇产科临床医师也能有所启发和帮助,有利于临床和超声医师之间的互相理解和沟通。

对于本书的缺点和不足之处,恳请各位同道、广大读者批评指正。

编者

目 录

CONTENTS



第 1 章 产前超声检查概述 / (1)

第一节 超声波的基本概念 / (1)

- 一、超声波的概念 / (1)
- 二、探头与超声成像的关系 / (1)
- 三、超声波的物理特征 / (2)

第二节 产前超声检查原则与安全应用 / (4)

- 一、产前超声检查原则 / (4)
- 二、超声波的生物效应 / (5)
- 三、超声仪的安全性 / (5)

第三节 产前超声检查规范 / (7)

- 一、对人员的要求 / (8)
- 二、设备要求 / (8)
- 三、不同孕期超声检查的目的和内容 / (8)

第四节 产前超声检查的局限性 / (11)

第 2 章 早孕期超声检查 / (13)

第一节 受精与胚胎形成 / (13)

- 一、排卵与受精 / (13)
- 二、胚胎形成 / (15)
- 三、胚胎的附属结构 / (15)

第二节 早孕期超声诊断 / (19)

第三节 早孕期超声检查方法、临床价值及注意事项 / (21)



一、检查方法 / (21)

二、临床价值 / (22)

三、注意事项 / (24)

第3章 胎儿正常发育的超声检查思路 / (25)

第一节 胎儿神经系统的超声检查思路 / (27)

一、胚胎神经系统的正常发育 / (27)

二、正常颅脑结构的超声表现 / (29)

三、胎儿颅脑检查的常用切面 / (33)

四、正常脊柱的声像图 / (36)

五、胎儿中枢神经系统畸形的超声检查思路 / (37)

第二节 胎儿心血管系统的超声检查思路 / (38)

一、胎儿心脏解剖及循环生理 / (38)

二、胎儿超声心动图发展史及现状 / (41)

三、胎儿超声心动图检查指征 / (41)

四、胎儿超声心动图最佳检查时间及检查方法 / (44)

五、胎儿超声心动图技术与图像 / (44)

六、胎儿超声心动图检查出心血管畸形的影响因素 / (59)

第三节 胎儿消化系统的超声检查思路 / (60)

一、胎儿消化系统的正常发育 / (60)

二、胎儿消化系统的超声检查 / (61)

三、胎儿消化系统的超声检查思路 / (63)

第四节 胎儿泌尿生殖系统超声检查思路 / (64)

一、胚胎泌尿系统的正常发育 / (65)

二、泌尿系统超声检查 / (68)

三、泌尿系统超声检查思路 / (69)

四、胚胎生殖系统的正常发育 / (71)

第五节 胎儿肌肉骨骼系统的超声检查思路 / (73)

一、肌肉骨骼系统的正常发育 / (73)

二、肌肉骨骼系统的超声检查 / (73)



三、肌肉骨骼系统超声检查思路 / (74)

第六节 胎儿发育过程中的生理现象 / (75)

一、生理性中肠疝 / (75)

二、颅内结构发育阶段性 / (77)

三、胎儿颈项部透明层 / (78)

第 4 章 胎儿畸形的超声诊断 / (79)

第一节 胎儿神经系统畸形 / (79)

一、脑室扩张 / (79)

二、轻度脑室扩张 / (82)

三、脑积水 / (84)

四、无脑畸形和露脑畸形 / (86)

五、脑膨出 / (88)

六、脊柱裂 / (91)

七、全前脑畸形 / (96)

八、Dandy-Walker 综合征 / (101)

九、胼胝体发育不全 / (106)

十、脉络丛囊肿 / (109)

十一、蛛网膜囊肿 / (111)

十二、Galen 静脉瘤 / (113)

十三、颅内其他少见异常 / (115)

第二节 心血管系统异常 / (119)

一、胎儿先天性心血管结构异常节段诊断法 / (119)

二、内脏反位、心脏位置异常、心脏转位异常及心房异构 / (121)

三、胎儿右心病变 / (124)

四、胎儿左心病变 / (137)

五、胎儿心脏间隔缺损 / (143)

六、胎儿心室流出道病变 / (150)

七、胎儿心肌病 / (155)

八、胎儿心脏内强回声结构 / (159)



九、胎儿心律失常 / (162)

第三节 胎儿颈部畸形 / (174)

一、颈部畸胎瘤 / (174)

二、颈部淋巴水囊瘤 / (175)

三、胎儿颈部畸形超声诊断的优越性及局限性 / (176)

第四节 胎儿颜面部畸形 / (177)

一、唇腭裂 / (177)

二、小下颌畸形 / (181)

三、眼畸形 / (182)

四、外鼻畸形 / (188)

五、舌畸形 / (190)

第五节 胎儿消化系统畸形 / (190)

一、食管闭锁 / (190)

二、幽门狭窄与闭锁 / (192)

三、十二指肠狭窄与闭锁 / (193)

四、空肠和回肠狭窄与闭锁 / (194)

五、结肠狭窄和闭锁及肛门闭锁 / (196)

六、先天性巨结肠 / (197)

七、肠重复畸形 / (198)

八、胎粪性腹膜炎 / (199)

第六节 胎儿泌尿生殖系统畸形 / (200)

一、肾不发育 / (200)

二、异位肾 / (202)

三、肾脏囊性疾病 / (203)

四、重复肾 / (209)

五、泌尿道梗阻性病变 / (211)

六、胎儿生殖器畸形 / (222)

第七节 胎儿胸腔异常 / (223)

一、先天性肺发育不良 / (223)

二、先天性肺囊性腺瘤样畸形 / (224)

三、隔离肺 / (226)



四、先天性高位呼吸道梗阻或喉/气管闭锁 / (228)

五、先天性膈疝 / (229)

六、胸腔积液 / (231)

七、胎儿胸腔异常超声检测的优势及局限性 / (233)

第八节 胎儿腹壁畸形 / (233)

一、脐膨出 / (233)

二、腹裂 / (237)

三、膀胱外翻或泄殖腔外翻 / (239)

第九节 胎儿骨骼系统畸形 / (240)

一、发育不全性侏儒 / (241)

二、软骨发育不全 / (242)

三、成骨不全 / (243)

四、先天性桡骨发育不全或缺如 / (244)

五、先天性手畸形 / (246)

六、先天性马蹄足内翻 / (249)

七、先天性肢体骨骼缺如 / (250)

八、胎儿骨骼系统畸形超声检测的优势、难点及局限性 / (252)

第十节 胎儿肿瘤 / (253)

一、胎儿血管瘤 / (253)

二、胎儿骶尾部畸胎瘤 / (255)

三、胎儿心脏肿瘤 / (257)

四、胎儿肝脏肿瘤 / (262)

五、胎盘绒毛膜血管瘤 / (263)

第十一节 胎儿其他先天性异常 / (264)

一、非免疫性水肿 / (264)

二、心脾综合征 / (269)

三、羊膜带综合征 / (273)

第5章 胎儿染色体异常的超声筛选 / (275)

第一节 胎儿染色体异常的早期超声筛查 / (275)



胎儿畸形产前超声诊断

- 一、遗传超声学内容与常用指标 / (276)
- 二、各种染色体异常胎儿的遗传超声学特点 / (283)

第二节 超声筛查的临床评价 / (285)

- 一、超声标志物数量与唐氏综合征的关系 / (285)
- 二、超声筛查和生化筛查的联合应用 / (287)
- 三、多指标联合诊断唐氏综合征 / (287)

第6章 胎儿缺氧与宫内生长迟缓的超声诊断 / (291)

第一节 发病因素 / (291)

- 一、孕妇因素 / (291)
- 二、胎儿因素 / (293)
- 三、胎盘因素 / (294)

第二节 胎儿缺氧时血流动力学变化 / (294)

- 一、胎儿宫内生长迟缓超声多普勒表现 / (296)
- 二、胎儿宫内窘迫超声多普勒表现 / (296)
- 三、胎儿心功能不全超声多普勒表现 / (296)

第三节 胎儿缺氧时超声评价指标 / (297)

- 一、胎儿缺氧的后果 / (297)
- 二、二维超声评价指标 / (297)
- 三、多普勒超声评价指标 / (298)

第7章 介入超声在产科的应用 / (304)

第一节 介入超声在胎儿畸形诊断中的应用 / (304)

- 一、超声引导下羊膜腔穿刺术 / (304)
- 二、超声引导下的胎盘绒毛穿刺术 / (306)
- 三、超声引导下的胎儿脐血穿刺术 / (306)
- 四、其他 / (309)

第二节 介入超声在胎儿畸形治疗中的应用 / (309)

- 一、内科治疗 / (310)
- 二、外科治疗 / (310)

参考文献 / (315)

第 1 章

Chapter 1

产前超声检查概述

随着科学技术的发展,超声技术也在不断进展,各类超声仪已广泛应用于临床各科,并日益显示了它的优越性和实用价值,受到了临床医师和病人的欢迎。目前,在产科范围内,超声检查已成为简便、无创、安全、可靠、首选的检查手段。

第一节 超声波的基本概念

一、超声波的概念

超声波在本质上和声波是一样的,是一种机械振动波,但超声波的频率超出了人耳的听觉范围,它的振动频率在 20 000 赫兹(20 000 次/秒)以上,大大超过了声波的频率(16~20 000 次/秒)。

超声波的振动状态在不同介质中不一样,在固体中呈纵波、横波、表面波三种,在液体和气体中只有纵波。医疗诊断用的超声波是纵波。

二、探头与超声成像的关系

超声波是由超声仪的探头发生的。探头内有换能器,压电晶体是换能器的元件,晶体在不受压的情况下,表面不带电,在外加压力时,晶体表面产生电荷,即产生“力→电”的换能作用,将机械能转变为电能,即正压电效应,以接受超声波的回波。压电晶体在外加电压时发生厚度改变,施加脉冲电压时产生振动,这种由“电→力”的换能,使电能转变为机械能,称逆压电效应,以发射超声波。人体组织或器官反射回来的超声波,经超声仪接收和处理后,成为在监视屏上可见的声像图,它能高速实时成像,



因此,可以观察运动的脏器。

三、超声波的物理特性

超声波的物理特性有好多种,现将对成像关系密切的简述如下:

(一)方向性

从探头发射出来的超声波在传播过程中呈狭窄的圆柱状,称超声束,它有明确的方向性。超声束通过的地方称超声场,分近场和远场,近场区为狭窄圆柱状声束,远场区声束向周围扩散,该区内声像图不清晰。医用超声多利用在近场内成像。

(二)反射、透射、散射

超声波在传播过程中入射到两种不同介质的界面,如果反射面直径大于半个波长时,一部分能量由界面返回第一介质,称反射(Reflection)。另一部分能量穿过界面进入第二介质,即为透射(Transmission)。超声波如遇到比波长还要小的界面或表面粗糙不平时就会发生散射。

(三)吸收与衰减

超声波与人体相互作用发生的能量改变为一衰减(或称吸收)过程。能量衰减符合负指数形式的规律,见下列公式:

$$I=I_0 \cdot e^{-\alpha x}$$

式中 I_0 代表入射超声的原始能量, I 代表声束通过介质后剩下的能量, α 代表吸收率, x 代表声束通过的距离。吸收率与组织特性及超声波的频率有关,见公式:

$$\alpha=\beta \times f。$$

式中 α 代表吸收率, β 代表介质的特性, f 代表频率。

从上面公式可看出:探头频率愈高,吸收率愈大,声束能量衰减越快,穿透力越弱,深部图像就不清晰,超声仪上就采用可变增益放大器来纠正这一不足。放大器增益曲线是按正指数提升的,与衰减曲线负指数相反,这种补偿技术也叫时间增益补偿(TGC)或灵敏度时间补偿(STC),它使声束能量因吸收产生的衰减与放大器增益补偿相抵,保证了图像的均匀性。

(四)多普勒效应

多普勒效应是指振动源(探头)与器官(组织)之间存在运动时,所接受的振动频率因运动而发生改变的物理现象。当界面向振动源移近时,



返回的超声波频率增高;界面远离振动源,返回的频率减低;这种由于运动引起的超声波发射频率与返回超声波频率的差异,称多普勒频移(Doppler Shift);当界面静止时返回声波的频率与发射声波相同。这种多普勒现象是在1842年由奥地利物理学家(Christian Johann Doppler)首先发现的,因此,命名为多普勒效应(Doppler effect)(图1-1、1-2、1-3)。应用Doppler原理来测量组织运动的技术,形成D型超声图像,它以Y轴表示测量点的运动速度,X轴表示时间。D型超声图实质上是血流速度图,可定位血管内的血流状态和分布,如速度用彩色半定量来表示,并重叠在二维图像上,便显示为二维彩色血流图像,称为彩色多普勒血流图(CDFI),简称彩超。

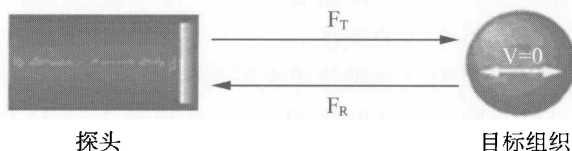


图 1-1 目标处于静止状态

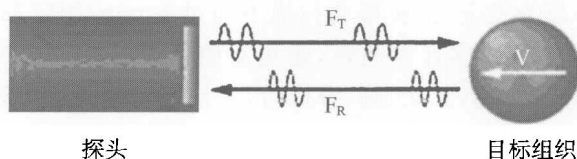


图 1-2 目标对向探头运动

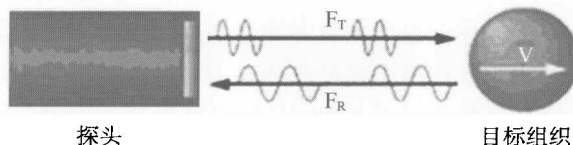


图 1-3 目标背离探头运动

(徐佩莲 李锋之)



第二节 产前超声检查原则与安全应用

一、产前超声检查原则

诊断超声已广泛应用于产科领域,在 20 世纪 60 年代前,人们普遍认为诊断超声的剂量对人体和胎儿无损害。20 世纪 70 年代初,Macintosh 和 Davey 通过大量实验,发现超声剂量超过 $8.3\text{mW}/\text{cm}^2$ 会增高血液中染色体畸形发生率,造成胎儿先天性生理障碍和畸形。为此,美国医院建议:孕妇在怀孕前 3 个月内尽量不做 B 超检查。日本也呼吁避免在胎儿器官形成期用超声多普勒胎心仪做胎心检查,可见超声照射对胚胎、胎儿的安全问题受到国内外学者的关注。

我国许多医务人员对此也进行了大量的研究,据报道:诊断超声对经腹辐照 5min,可引起胎儿超微结构的变化,经辐照 10 min 以上,可引起绒毛超微结构的改变。此外,诊断超声还对早孕绒毛膜组织的生化功能、DNA 及细胞凋亡等有一定的影响。因此,对产前超声检查,特别是早孕期,必须坚持用最小剂量的原则,超声仪强度应在 $10\text{mW}/\text{cm}^2$ 以内,宜用黑白二维超声较为安全,探头移动扫描不超过 5 min,固定扫描不超过 2 min,慎用彩色和频谱多普勒超声,避免对胎儿头颅、眼等部位长时间扫描,小于 8 孕周的胚胎,其头、脑、脊椎骨,尤其是眼睛对超声波较敏感,应拒绝一切与诊断无关的胎儿超声检查,如胎儿性别或商业性的检查等。中国超声医学工程学会曾于 2005 年 11 月召开的第二届超声诊断安全阈值及胎儿畸形研讨会上提出:早孕、中孕、晚孕期的超声检查以各期检查 1 次为宜。

中华医学会超声分会提出产科超声检查的总体原则是:掌握适应证,在最低超声暴露条件下获得必要的超声信息。

产科超声检查可分为以下几种:①早期妊娠超声检查;②中、晚期妊娠胎儿常规超声检查;③中、晚期妊娠胎儿系统超声检查;④胎儿针对性(特定目的)超声检查。

要明确指出产前超声检查不能发现所有的胎儿畸形,妊娠 18~24 周应诊断的致命性畸形包括:无脑儿、严重脑膨出、严重开放性脊柱裂、严重