

# 产前

第2版

# 超声诊断学

Ultrasonography In Obstetrics

主编 严英榴 杨秀雄



# 产前 第2版 超声诊断学

Ultrasonography In Obstetrics

主 编 严英榴 杨秀雄

编 者 严英榴 复旦大学附属妇产科医院

新加坡KK妇幼医院

杨秀雄 新加坡KK妇幼医院

沈 理 上海崇明中心医院

人民卫生出版社

## 图书在版编目 (CIP) 数据

产前超声诊断学 / 严英榴, 杨秀雄主编. —2版. —北京: 人民卫生出版社, 2012. 3

ISBN 978-7-117-15222-8

I. ①产… II. ①严… ②杨… III. ①妊娠诊断: 超声波诊断 IV. ①R714.15

中国版本图书馆CIP数据核字 (2011) 第249526号

门户网: <a href="http://www.pmph.com">www.pmph.com</a> 出版物查询、网上书店
卫人网: <a href="http://www.ipmph.com">www.ipmph.com</a> 护士、医师、药师、中医师、卫生资格考试培训

版权所有, 侵权必究!

## 产前超声诊断学 第2版

主 编: 严英榴 杨秀雄

出版发行: 人民卫生出版社 (中继线 010-59780011)

地 址: 北京市朝阳区潘家园南里19号

邮 编: 100021

E - mail: [pmph@pmph.com](mailto:pmph@pmph.com)

购书热线: 010-67605754 010-65264830

010-59787586 010-59787592

印 刷: 中国农业出版社印刷厂

经 销: 新华书店

开 本: 889×1194 1/16 印张: 35

字 数: 1108千字

版 次: 2003年1月第1版 2012年3月第2版第3次印刷

标准书号: ISBN 978-7-117-15222-8/R·15223

定 价: 188.00元

打击盗版举报电话: 010-59787491 E-mail: [WQ@pmph.com](mailto:WQ@pmph.com)

(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

## 再版前言

《产前超声诊断学》出版至今已八年有余，在我国产前诊断的起步阶段发挥了应有的作用。感谢广大读者及人民卫生出版社对我们的厚爱、鼓励和支持，八年后应邀本书得以再版。

确实应该再版，因为产科超声又有了新进展，尤其是产前诊断。更因为我国产前诊断在近6~7年内的迅速发展，不但需要接受更新的知识，而且已经开始从大城市的三级医院向各级医院普及，向全国各地普及。也唯有这样，才能真正降低出生缺陷，提高出生人口素质，单靠几个大城市几家三级医院是不能改变全中国的状况的。我们希望能继续为这项伟大事业的第二阶段作贡献。

第二版尽量遵循原有的章节和风格，但也有所变更。第二版的重点虽仍为胎儿畸形，却更侧重于染色体异常的筛查和诊断，以及胎儿心脏畸形的描述，这完全是根据胎儿畸形的发病率、产前诊断的临床意义以及近年来国际产前诊断新进展而作的更改。其他篇章也相应增加了新内容，大部分图像都进行了更新。章节的排列有所变化，最前面的总论初步介绍了产科超声的概况，最后部分添加了索引。我们希望第二版能以崭新的面貌呈现在大家面前。

书中某些医学单词的翻译与第一版不同，这是因为写作第一版时部分医学名词或术语不在辞典中，作者自行进行了翻译。医学专业单词的翻译应遵循国内专家已翻译的、学术界公认的名词。对那些第一版翻译不妥的在第二版中予以更正。如“likelihood ratio”第一版译为“相关系数”，实际应为“似然比”；“multicystic kidney”第一版译为“多囊泡肾”，实际应为“多囊性肾发育不良”等等。在具体章节中将对更正的名词予以指出，由此给大家带来的不便和混淆敬请原谅。

本书中的1650张图片基本上都来自作者在新加坡KK妇幼医院工作期间所收集的病例，对个别由复旦大学妇产科医院提供的，在图中将予以注明。

本书的写作还得到了由复旦大学完成的科技部863课题《先心病产前无创性筛查诊断规范化方案建立和推广》的资助，在此深表感谢！

鉴于作者的经验水平有限，所采用的数据、统计学资料等仍可能存在不够全面等问题，书中难免会有一些错误或不当之处，敬请广大读者谅解并不吝指教。

严英榴 杨秀雄  
2011年10月

# 目 录

总论	1
第一章 正常妊娠	12
第一节 妊娠生理	12
一、受精和植入过程	12
二、胚胎形成	12
三、胎盘、胎膜与脐带的形成	14
第二节 早孕的超声诊断	15
一、妊娠囊	15
二、卵黄囊	17
三、胚芽	18
四、羊膜囊	19
五、胎盘	20
六、早孕期妊娠相关激素	21
第三节 胎儿(胚胎)生长发育的超声观察	21
一、第8周(7周0天至7周6天)	21
二、第9周(8周0天至8周6天)	22
三、第10周(9周0天至9周6天)	23
四、第11周(10周0天至10周6天)	24
五、第12周(11周0天至11周6天)和第13周(12周0天至12周6天)	26
六、第14周(13周0天至13周6天)	31
七、第15周(14周0天至14周6天)和第16周(15周0天至15周6天)	33
第四节 中晚期妊娠胎盘、胎膜、脐带、羊水的声像图表现	36
一、胎盘	36
二、胎膜	39
三、脐带	39
四、羊水	41
第二章 胎儿生物统计指标	44
第一节 孕龄的判断	44
一、孕龄的定义	44
二、常用指标及正常值	44

三、其他 .....	50
第二节 胎儿生长的评估 .....	50
一、双顶径 .....	51
二、头围 .....	53
三、腹围 .....	53
四、股骨长度 .....	56
五、其他 .....	57
第三节 胎儿体重的估计 .....	63
<b>第三章 异常妊娠</b> .....	72
第一节 流产 .....	72
第二节 异位妊娠 .....	82
第三节 妊娠合并子宫肌瘤、子宫畸形及卵巢肿瘤 .....	92
<b>第四章 胎盘、胎膜、脐带及羊水异常</b> .....	99
第一节 前置胎盘 .....	99
第二节 植入性胎盘 .....	102
第三节 胎盘早剥 .....	109
第四节 其他胎盘、胎膜病变 .....	111
一、葡萄胎 .....	111
二、胎盘绒毛膜血管瘤 .....	113
三、羊膜绒毛膜未融合 .....	115
第五节 脐带异常 .....	117
一、单脐动脉 .....	117
二、脐带肿块 .....	122
三、脐静脉扩张 .....	124
四、脐带绕颈 .....	126
五、脐带先露及脐血管前置 .....	127
第六节 羊水过多及羊水过少 .....	129
一、羊水过多 .....	129
二、羊水过少 .....	131
<b>第五章 多胎妊娠</b> .....	136
第一节 双胎妊娠的发生学 .....	136
第二节 双胎绒毛膜性和羊膜性的判断 .....	137
一、双绒毛膜囊双羊膜囊双胎 .....	137
二、单绒毛膜囊双羊膜囊双胎 .....	140
三、单绒毛膜囊单羊膜囊双胎 .....	142
第三节 双胎之一死亡 .....	143
第四节 双胎胎儿生长受限 .....	146
第五节 双胎合并畸形 .....	148
第六节 双胎输血综合征 .....	152
第七节 双胎之一无心畸形 .....	162
第八节 联体双胎 .....	165

<b>第六章 胎儿中枢神经系统异常</b> .....	174
<b>第一节 正常声像图</b> .....	174
一、颅脑 .....	174
二、脊柱 .....	180
<b>第二节 脑室扩张</b> .....	182
<b>第三节 脑积水</b> .....	184
<b>第四节 脊柱裂</b> .....	187
<b>第五节 脑膨出</b> .....	194
<b>第六节 露脑畸形和无脑儿</b> .....	198
<b>第七节 全前脑</b> .....	202
<b>第八节 Dandy-Walker畸形</b> .....	207
<b>第九节 胼胝体缺失</b> .....	213
<b>第十节 颅内出血</b> .....	217
<b>第十一节 孔洞脑</b> .....	219
<b>第十二节 脑穿通</b> .....	220
<b>第十三节 水脑</b> .....	222
<b>第十四节 蛛网膜囊肿</b> .....	223
<b>第十五节 颅内肿瘤</b> .....	225
<b>第七章 胎儿颜面部及颈部异常</b> .....	230
<b>第一节 正常声像图</b> .....	230
一、矢状切面 .....	230
二、横切面 .....	230
三、冠状切面 .....	233
<b>第二节 眼眶及眼球异常</b> .....	237
<b>第三节 鼻异常</b> .....	238
<b>第四节 唇裂与腭裂</b> .....	238
<b>第五节 口腔畸胎瘤</b> .....	242
<b>第六节 颈部水囊瘤</b> .....	244
<b>第七节 颈部其他包块</b> .....	246
<b>第八章 胎儿心脏异常</b> .....	249
<b>第一节 正常声像图</b> .....	254
一、心脏位置、心轴角度及心率 .....	254
二、常用心脏及大血管超声平面 .....	255
三、胎儿心脏超声检查的步骤 .....	261
<b>第二节 室间隔缺损</b> .....	262
<b>第三节 心内膜垫缺损</b> .....	265
<b>第四节 左心发育不良综合征</b> .....	268
<b>第五节 右心发育不良</b> .....	271
<b>第六节 单心室畸形</b> .....	274
<b>第七节 三尖瓣下移</b> .....	277
<b>第八节 法洛四联症</b> .....	279

第九节	大血管错位	283
第十节	右室双流出道	287
第十一节	永存动脉干	291
第十二节	主动脉缩窄	292
第十三节	心脏位置异常	299
第十四节	心脏肿瘤	305
第十五节	心律失常	308
<b>第九章</b>	<b>胎儿胸腔异常</b>	<b>320</b>
第一节	正常声像图	320
第二节	先天性肺囊性腺瘤样病变	322
第三节	肺分离	327
第四节	先天性膈疝	331
第五节	胸腔积液	336
<b>第十章</b>	<b>胎儿腹壁异常</b>	<b>342</b>
第一节	正常声像图	342
第二节	脐膨出	343
第三节	腹裂	347
第四节	体蒂异常	350
第五节	膀胱外翻或泄殖腔外翻	354
<b>第十一章</b>	<b>胎儿腹腔异常</b>	<b>359</b>
第一节	正常声像图	359
第二节	食管闭锁	361
第三节	十二指肠狭窄或闭锁	364
第四节	肠梗阻	367
第五节	胎粪性腹膜炎	369
第六节	肠管强回声	372
第七节	腹盆腔包块	375
第八节	腹腔脐静脉异常	378
<b>第十二章</b>	<b>胎儿泌尿系统异常</b>	<b>384</b>
第一节	正常声像图	384
第二节	肾缺如	386
第三节	异位肾	388
第四节	婴儿型多囊肾	392
第五节	成人型多囊肾	396
第六节	多囊性肾发育不良	397
第七节	梗阻性囊性发育不良肾	399
第八节	泌尿道扩张	400
第九节	重复肾	407
第十节	脐尿管未闭合并尿囊囊肿	409

<b>第十三章 胎儿骨骼系统异常</b> .....	412
<b>第一节 正常声像图</b> .....	412
<b>第二节 骨骼异常的诊断要点</b> .....	414
一、家族史.....	414
二、早孕期接触某些药物.....	414
三、孕妇糖尿病.....	414
四、异常的声像图表现.....	415
<b>第三节 几种常见的骨骼发育障碍</b> .....	415
一、成骨发育不全.....	416
二、软骨发育不全 I 型和 II 型.....	419
三、致死型侏儒.....	422
四、软骨发育不良.....	423
五、骶尾退化综合征.....	425
<b>第四节 脊柱异常弯曲</b> .....	427
<b>第五节 四肢畸形</b> .....	428
一、马蹄内翻足.....	428
二、手内翻畸形.....	429
三、摇椅足.....	430
四、指趾异常.....	430
五、桡骨缺失或发育不良.....	434
六、其他.....	434
<b>第十四章 胎儿其他异常</b> .....	438
<b>第一节 胎儿水肿</b> .....	438
一、免疫性胎儿水肿.....	438
二、非免疫性胎儿水肿.....	440
<b>第二节 骶尾部畸胎瘤</b> .....	452
<b>第三节 羊膜束带综合征</b> .....	455
<b>第十五章 胎儿染色体异常</b> .....	461
<b>第一节 早孕期染色体异常的筛查</b> .....	462
一、孕妇年龄.....	462
二、以往胎儿染色体异常妊娠史或夫妇本身染色体异常.....	462
三、孕妇血清胎盘产物生化测定.....	463
四、胎儿超声检查.....	463
<b>第二节 中孕期染色体异常的筛查</b> .....	473
一、孕妇血清胎盘产物生化测定.....	473
二、胎儿超声检查.....	474
<b>第三节 几种常见的染色体病</b> .....	478
一、21-三体综合征.....	478
二、18-三体综合征.....	487
三、13-三体综合征.....	496
四、特纳综合征.....	502

五、三倍体 .....	505
<b>第十六章 高危妊娠的多普勒超声</b> .....	511
<b>第一节 胎盘功能不良及胎儿生长受限</b> .....	511
一、胎儿循环系统的解剖特点 .....	511
二、胎儿循环系统的血流动力学 .....	512
三、胎儿缺氧时的血流动力学变化 .....	512
四、多普勒波形的评估 .....	513
五、多普勒超声对胎儿血流动力学的评估 .....	514
六、胎儿生长受限的综合诊断 .....	526
<b>第二节 妊娠期高血压疾病子宫血液循环的观察</b> .....	527
一、妊娠期子宫动脉的解剖特点 .....	527
二、妊娠期高血压疾病的病因及病理 .....	527
三、子宫胎盘的血流动力学观察 .....	528
四、子痫前期子宫血流的变化 .....	529
<b>第十七章 超声引导介入性产前诊断及治疗</b> .....	533
<b>第一节 超声引导下羊膜腔穿刺</b> .....	534
<b>第二节 超声引导下胎盘绒毛穿刺</b> .....	536
<b>第三节 超声引导下脐血管穿刺</b> .....	539
<b>第四节 超声引导下羊水减量</b> .....	541
<b>第五节 超声引导下胎儿输血</b> .....	543
<b>索引</b> .....	548

# 总论

产科临床以围生期死亡率的高低来评判产科质量。围生期是指妊娠28周至产后1周,凡是在这段时期内死亡的胎儿或新生儿,都计算入围生期死亡率。造成围生儿死亡的原因主要有早产、感染、严重胎儿生长受限和先天性缺陷。目前,发达国家的围生儿死亡率已被控制在一个较低的水平,一般在4.5‰~5‰左右,新生儿死亡率则<2‰。与之相比,我国在这一领域尚存在一定的差距。

20世纪90年代中期,国内大城市先天性缺陷占了婴幼儿死亡率的22.7%。到20世纪90年代末期,由于新生儿科和儿科诊治水平的提高,降低了非先天性缺陷婴幼儿的死亡率,使先天缺陷的相对死亡率上升至30.3%。死亡率的相对升高与大多数先天性缺陷难以治疗或治愈有关。未死亡的先天性缺陷患儿,由于存在生理上或智力上的问题,日后不仅给他们自身带来肉体上的痛苦和生活上的不便,平均寿命也比正常人群低得多。同时,对于家庭及国家而言也都是一个沉重的负担。

提高出生人口素质、降低围生儿死亡率可从加强孕前遗传咨询、孕期产前诊断、产时正确处理以及提高新生儿科、儿科治疗水平等多方面着手。高水准的产前诊断能及时的进行产科干预,有效降低围生儿死亡率。产前筛查或诊断有多种方法,超声跻身于产科检查、妊娠监测的行列,作为胎儿畸形或异常产前诊断及产前干预的主要手段,是国际上近30年来产科领域的大革命和大跃进,也是优生优育最具体的体现。相比其他检查方法,超声的无损伤性、可反复检查及价格相对低廉等因素,已被广大医务工作者及孕妇所接受,成为产前诊断的主要工具。

从最早期的产科A型超声,到目前的三维、四维超声;从大概判断胎儿方位及胎心搏动,到如今的观察胎儿颈动脉分支及血流动力学改变,这不仅是超声仪器的发展,探头的改进,分辨率的提高,同时更是超声医务人员经验的累积和总结,认识了大部分在声像图上有形态结构改变的异常胎儿,认识了一部分脏器功能异常所继发的声像图改变,认识了妊娠过程中正常生理和异常病理的变化及在声像图上的表现。也正因为这些巨大的成就,使人们对胚胎的发育,对胎儿异常的病因病理都有了更深的前所未有的了解,有人建议应称这项新兴医学为“胚胎超声学”(embryo sonography),也由此产生了围绕“胚胎超声学”所进行的一系列检查或处理的“胎儿医学”(fetal medicine)。国际妇产科超声学会(The International Society of Ultrasound in Obstetric and Gynecology, ISUOG)和英国胎儿医学基金会(Fetal Medicine Foundation, FMF)是目前国际上产科超声界最有影响力的两大机构,主导引领着产科超声的发展。

## (一) 超声在产科的应用范围

### 1. 妊娠的确定和胎儿生长状况的评估

(1) 早孕期超声的意义:超声广泛应用于产科之后,早孕的确诊就不再是单靠妇科检查或尿妊娠试验了。除了诊断是否妊娠、明确宫内或宫外妊娠、肯定存活胚胎或难免流产、发现双胎或多胎妊娠、判断多胎妊娠的绒毛膜性和羊膜性,很重要的一项内容是根据胚胎头臀长判断孕周推算预产期。这是得到国际妇产科界认可,并且英国胎儿医学基金会向全世界推广的方法。准确判断孕周也是诊断处理胎儿生长受限的基础。

(2) 胎儿生物学指标的测量:是指通过测量胎儿某些部位的径线,判断胎儿生长发育是否正常。常用

的测量项目有头臀长（早孕期）、双顶径、头围、腹围、股骨及肱骨长度。还有一些其他相对少用的项目，在需要的情况下也可用来参考，如小脑横径、下颌骨长度、胸围、肝脏径线、肾脏径线、四肢其他长骨的长度等。这些生物学指标测量的标准平面已经确定，测量方法已经规范化，既能用来估计胎儿生长状况，也能用于筛查或诊断相应部位的畸形。

(3) 体重估计：准确估计胎儿体重，是产科临床很重要的一项工作，涉及恰当的产科干预及新生儿存活率。体重估计有多种方法，二维常规测量胎儿径线，利用相关公式计算体重；查询表格获得相应的体重；三维超声获得肢体（大腿或上臂）中部横断面的周长，计算体积；直接利用三维测量肢体体积计算体重。这些方法都有一定的误差，有报道三维估计体重的误差较小，但这项技术开展不久，累积的资料和经验还不很多。

2. 出生缺陷的筛查和诊断 约3%的新生儿患有严重胎儿畸形，其中20%在新生儿期夭折，其余则造成婴儿期及儿童期死亡率增高。胎儿染色体畸形位于所有胎儿畸形的前三位，也是围生期死亡的原因之一。因此，产前诊断胎儿畸形是一非常重要的环节，可对整个妊娠过程作出合理的处理。

产前诊断的方法有多种，包括羊水检查、绒毛检查、胎儿脐血检查、胎儿活检、超声显像、磁共振（MRI）等等，这些不同的检查方法都能从不同的角度来发现胎儿畸形。在这些方法中，仅超声及MRI被公认为无损伤性的，其他方法多少都有一定损伤，且可使流产率略微上升。与MRI相比，超声更有操作方便、价格低廉、可反复检查、适用于各个孕周的胎儿等优点。由于90%的怀有先天畸形胎儿的孕妇无任何高危因素，因此目前已将超声检查列为常规产前筛选检查而非局限于有高危因素的孕妇中。对超声结果异常者，有时需根据不同异常发现再选择其他产前诊断方法，以协助作出进一步明确诊断。

出生缺陷有结构异常、染色体异常和功能异常。超声诊断胎儿畸形，是从形态学的角度进行观察。因此，必须存在解剖结构上的异常，且该异常必须明显到足以让超声影像所显现和分辨。现代产科超声，已能发现大部分的胎儿严重结构畸形及部分的轻微畸形。如果一个有经验的超声医生，在适当孕周进行规范化的产前超声，并结合其他必要的实验室手段，可发现或诊断出70%以上的先天性缺陷。

#### (1) 胎儿异常超声诊断特点的分类

1) 能直接观察到的解剖结构畸形：超声显示的就是结构畸形的部位，明显畸形如无脑儿、大型脊柱裂、唇裂、左心发育不良、完全性心内膜垫缺损、严重长骨短小和弯曲等；轻微畸形如小型脑膨出、叶状全前脑、多指或缺指等。这类畸形一旦声像图上显示，往往可以确诊。

2) 间接反映某些部位结构畸形：如中脑导水管狭窄、胎头横切面上诊断胼胝体缺失、消化道梗阻、泌尿道梗阻、膈疝等。这些畸形超声不能直接显示畸形部位，诊断往往是根据邻近的器官或组织的形态学异常变化，而且该变化要明显到能被超声发现，如梗阻的近端扩张。因此，不同病例的诊断孕周就可能不同，同时也需要超声医生具备丰富的胎儿病理知识和分析能力。

3) 可疑结构畸形或异常：如轻度脑室扩张、轻度肾盂扩张、肠管强回声、心脏偏大等。出现这些声像图者可以最终无异常，也可以是结构或功能异常，甚至是染色体异常。

#### (2) 畸形在声像图上表现特点的分类

1) 早期存在且不随孕周增加而发生改变的畸形：即任何孕周都能发现的畸形，且声像图表现相似能作出相同诊断者。这类畸形主要有：脊柱裂、全前脑、唇裂、成骨发育不全Ⅱ型、右位心、联体双胎等。

2) 不同阶段具有不同声像图表现的畸形：露脑畸形及无脑儿其实是一种病理过程。早期表现为露脑畸形，胎头呈“米老鼠”样，晚期表现为无脑儿，胎头呈青蛙状。小肠梗阻早期可见肠管扩张，肠穿孔后成胎粪性腹膜炎，出现腹水，久之腹水吸收腹腔钙化。

3) 一过性异常：最容易见到的一过性异常是胎儿躯体局部液体的积聚，早期超声检查时发现了异常，以后在随访时消失。如颈项透明层增厚、脑室扩张、胸水、腹水、水囊瘤、脉络丛囊肿、肠管回声增强等。

4) 多变性异常：不同的病例，出现异常声像图的时间不同。此外，同一病例不同时期的声像图表现也可不同。先天性膈疝可出现在12周，也可出现在20周、29周，甚至有些病例出生后腹腔脏器才疝入胸腔。脑积水出现的孕周在不同的病例可有很大的差异。小型脐膨出、小型脑膨出可随腹内压、颅内压的改变或是突出或是缩回，造成超声检查病变回声时有时无。



5) 迟发性异常或可能迟发声像图表现的畸形:这类畸形常常在晚期妊娠时才表现出来,包括大脑皮层发育异常、孔洞脑、部分蛛网膜囊肿、部分脑积水、颅内出血、颅内钙化、小头畸形、进行性左心或右心发育不良、肺动脉瓣狭窄、部分主动脉缩窄、心脏增大心衰、心包积液、部分膈疝、部分胸腔积液、消化道闭锁、肠穿孔、泌尿道扩张、多囊肾、囊性发育不良肾、成骨发育不全 I 型或 III 型及 IV 型、软骨发育不良、胎儿水肿、胎儿肿瘤等。

### (3) 畸形病因的分类

1) 器官组织发生形成发育障碍或异常:有些器官虽已形成但出现发育不良,如大动脉狭窄、软骨发育不良、输尿管狭窄等;有些为生长发育过度,如畸胎瘤、心脏横纹肌瘤等;有些结构到了该出现时不出现,如 Dandy-Walker 畸形、胼胝体缺失;有些结构到了该消失的时候不消失,如脉络丛囊肿等。

2) 已形成发育的器官组织遭受破坏:机械性的破坏如羊膜束带综合征;血管性的破坏如脑液化、远端肢体缺失。

3) 外界因素导致变形畸形:这一类畸形多发生在晚期妊娠,如长期严重羊水过少胎儿受压出现 Potter 面容,肢体或手足畸形等。

对胎儿染色体异常而言,超声所承担的任务是筛选。通过在特定孕周检查特定项目,结合孕妇年龄、血清生化测定等多项指标,估算胎儿染色体异常的风险率,对那些高风险率的孕妇才进行介入性染色体检查。这是近 10 多年来产前诊断事业的巨大成就,而且已经发展得相当成熟。

英国胎儿医学基金会规范了染色体异常的筛查方法。涉及的超声项目有:11 周~13 周 6 天胎儿颈项透明层厚度测量、鼻骨检查、静脉导管多普勒频谱、三尖瓣血流情况及胎儿结构观察;20 周左右胎儿结构及染色体异常标记观察。很多染色体异常胎儿都合并结构畸形,而且畸形的类型具有一定的特征性,如 18-三体综合征、13-三体综合征及致死型特纳综合征。但却有相当一部分的 21-三体综合征胎儿无明显的结构畸形,因此早孕期筛查及中孕中期详细超声检查显得尤为重要。有关染色体异常的筛选和诊断将在第十五章中作详细介绍。

### 3. 胎儿生理功能的判断及多普勒的应用

(1) 羊水量:羊水量的多少涉及多个胎儿脏器的功能,也能反映胎膜破损羊水流失情况。早在 20 世纪 70~80 年代就已经应用超声估计羊水量。虽然评估羊水量的方法基本没有新变化,但对羊水的生理循环、在胎儿生长发育过程中所起的作用、羊水过多过少时发生的异常改变以及对预后的影响,有了更清楚的了解,于是通过监测羊水量来判断胎儿功能及宫内安危的措施也越来越详细和具体,如胎儿泌尿系统异常及膈疝的随访。

(2) 胎儿生长受限的诊断:目前多采用第 3 百分位数~第 97 百分位数、第 5 百分位数~第 95 百分位数或  $\pm 2SD$  来划分生长正常或生长异常的胎儿。胎儿生长受限的诊断不仅依靠生物学指标测量所得的径线,更重要的是观察测量胎儿血流动力学的改变。多普勒(Doppler)超声观察正常胎儿的血流动力学情况及缺氧胎儿的血流动力学变化,对胎儿生长受限、妊娠高血压综合征等的病因病理、严重程度,也有了更深的了解;结合生长径线和羊水量,对判断胎儿的安危、制定治疗措施及选择适当的孕周分娩胎儿更有把握和信心。

多普勒检查涉及的血管已从开始时单一的脐动脉到多条血管,又到目前的最经典的三条血管:脐动脉、大脑中动脉和静脉导管;测量指标也从原来的 S/D 比到现今的搏动指数(PI)和(或)阻力指数(RI)。

(3) 子宫动脉血流预测妊娠期高血压疾病:妊娠期高血压疾病(旧称妊高征)是最常见的病理产科疾病,子痫前期或子痫也是孕产妇死亡及围生儿死亡的原因之一。近百年来产科临床和实验室的研究,对其病因病理及诊断治疗都拥有了详细的资料和经验积累,大大降低了严重并发症的发生和母婴死亡率,但在预防和预测方面尚进展不多。

目前,在早孕期或中孕中期,通过获得孕妇产子动脉的多普勒频谱,可预测晚孕期发生子痫前期或子痫的风险率。对那些高危孕妇加强随访和监护,及时发现血压升高,及时治疗。也有学者对高危孕妇进行疏通血管治疗,希望达到预防或减轻病症的目的。此项研究还在进行之中。

4. 多胎妊娠的超声诊断、监测和介入性治疗 超声对多胎妊娠的贡献远远不止发现胎儿个数及体重估计。众所周知绒毛膜性和羊膜性与妊娠预后极大关系，涉及完全不同的产科监护与处理。目前产前也唯有超声能对此作出判断。双胎输血综合征（TTTS）是单绒毛膜囊双胎妊娠的并发症，严重者不仅两个胎儿均夭折，还可能对孕妇造成不同程度的伤害。目前，根据声像图的表现，已有了TTTS诊断标准和分类方法，对这些孕妇采用完整和周密的监护措施，必要时进行介入性干预（如激光阻断吻合血管），明显降低了早产儿和低体重儿的出生，降低了围生儿死亡率。超声引导下的多胎妊娠减胎术，也大大降低了早产率。

5. 胎盘超声 超声用于检查胎盘位置、胎盘肿瘤是方便易行且代价低廉的产前诊断途径。对正常的“胎盘移行”、前置胎盘的诊断孕周和诊断标准已有了明确的定义和规范。在我国，围生期大出血仍然是孕产妇死亡的主要原因，随着剖宫产率的增加，植入性胎盘的发病率也大大增加。近10年来对超声诊断植入性胎盘的研究取得了可喜的进展，已能提供给临床医生确凿的处理依据。

6. 宫颈超声 产科宫颈超声主要用于宫颈机能不全的诊断，而宫颈机能不全则极易造成晚期流产和早产。测量宫颈长度评价宫颈功能，可用于高危人群的筛查、宫颈机能不全的诊断、宫颈缝扎术后的随访及宫颈成熟度、引产条件的评估。

7. 超声引导下产科介入性诊断及治疗 超声引导下的产科介入性诊断及治疗也日趋完善，超声引导下羊膜腔穿刺、绒毛穿刺、脐血管穿刺、胎儿输血等方法给产前诊断及治疗提供了非常有用的途径。具体内容请参见第十七章。

## （二）产科超声的规范化

对产前超声的孕周、超声观察及测量的项目和内容，并没有一个绝对的规定，全国各地可根据自有条件来进行。但经过几十年的实践总结经验，国际上已有了一个初步的模式，既抓住了几个重要阶段的超声筛查和诊断，也考虑到资源的合理应用。该模式为：

1. 早孕期初诊超声确定妊娠、排除宫外孕、发现并诊断多胎妊娠的绒毛膜性和羊膜性、肯定存活胚胎、测量头臀长估计孕周及计算纠正预产期。

2. 妊娠11周~13周6天胎儿颈项透明层厚度测量，结合孕妇血清学生化测定，估算染色体异常的风险率。同时观察胎儿结构，以发现严重的结构畸形。

3. 妊娠20周左右进行详细胎儿畸形的筛选超声，观察染色体异常标记。

4. 妊娠32周左右进行胎儿生长评估，及时发现胎儿生长受限；观察是否存在迟发性胎儿畸形。

英国胎儿医学基金会（FMF）已对11周~13周6天胎儿颈项透明层厚度的测量作了严格的规定，具体内容将在第十五章中介绍。早孕期严重结构畸形的筛查，也是在颈项透明层测量的孕周内进行，相当一部分的严重结构畸形可能被检出。然而，早孕期畸形筛查不能代替中孕中期筛查，后者仍然是最重要的一次检查。最近，国际妇产科超声学会发表了中孕中期胎儿畸形筛选超声（mid-trimester fetal ultrasound scan）指南。内容如下：

1. 妊娠18~22周，对象为所有孕妇。

2. 基本状况及生长测量 双顶径、头围、腹围、股骨长度、胎动、羊水量、多胎妊娠胎儿定位及胎盘脐带入口。

3. 观察胎儿解剖结构 头颅形态、颅骨回声、透明隔、大脑镰、丘脑、侧脑室、脉络丛、小脑、小脑延髓池、面部正中矢状平面、眼眶、口唇、颈部、脊柱、心脏位置、心率、心律、四腔心、左室流出道、右室流出道、胸廓、肺、胃泡位置、肠管无扩张、双肾、膀胱、腹壁和脐带入口、脐血管数、双腿、双足、双踝、双臂、双手、双腕。

4. 其他 胎盘位置、胎盘回声、合并肌瘤或附件肿块。

由于超声的局限性及易受其他因素影响，上述畸形筛选超声包含的内容并不意味涵盖了所有这些结构的畸形，如：脊柱是重点观察的结构，需要显示矢状平面、横切平面及冠状平面，但还是难以计数每个椎体，难以发现隐性脊柱裂；又如：筛选超声过程中需要观察胎动，但部分正常胎儿也可能在观察过程中无胎动；又如：多胎妊娠胎盘脐带入口的检查可以发现帆状胎盘等异常，但在相当一部分病例由于胎体的遮挡或游离脐带经过，该结构可能显示不清或判断错误。



任何一次的超声检查发现异常或怀疑异常, 则应根据具体发现增加超声随访次数及选择其他产前诊断方法以明确诊断。胎儿异常继续妊娠者或孕妇存在产科或内科合并症, 也应酌情增加超声监护。

### (三) 三维、四维超声的应用

虽然早在20年前三维超声就已问世, 但发展较快应用较多的时期还是在最近5~10年间, 这与三维超声仪的重大改进密切相关。

目前, 三维超声已不再局限于胎儿体表的成像和体积的测量, 多平面断层扫查、薄层三维、动态Z平面、四维超声、心脏STIC技术、血管立体结构图、血管分布百分比等, 都已在临床诊断和科研方面得到了恰当的应用。当然, 三维、四维超声多数情况下还是协助和补充二维超声, 能更直观和更形象地反映异常情况, 加强医务人员之间和与病人之间的沟通, 如对唇裂和腭裂的诊断。有时也能诊断二维超声无法诊断的异常, 如重建颅脑正中矢状切面直接观察胼胝体和小脑蚓部。对胚胎发育、胎儿生理的基础研究及病理变化研究课题, 三维、四维超声也充当了重要角色。相信以后在产前诊断中会发挥更大的作用。

三维、四维超声的原理及成像特性请参考其他书籍, 有关三维成像在产科的具体应用, 将分别在有关章节中介绍。然而, 目前产前超声还是以二维为主, 三维、四维为辅。

### (四) 产前超声诊断率及影响因素

超声与其他医学影像学不同, 尤其是胎儿超声, 无固定体位, 无固定操作手法, 不能读片, 较难通过图片或录像会诊。诊断率的高低全凭超声者的学识经验和操作手法, 进行有目的地寻找。

产前胎儿畸形的诊断率世界各地差别较大, 欧美发达国家平均诊断率为50%~70%, 先进的产前诊断中心可达80%~90%, 这是一个很高的诊断率, 是很不容易达到的。产前超声发现及诊断先天缺陷, 首要条件是必须存在解剖结构或形态学的改变, 而且这改变必须明显到能被超声发现。此外, 还有以下因素可影响产前诊断率:

1. 孕周 应在特定的孕周进行特定的超声检查, 如胎儿畸形筛选超声的最佳孕周为18~22周。过早超声可因结构太小显示不清, 过迟可因胎儿不易变换体位及骨骼钙化造成声影的遮挡。

2. 胎儿体位 胎儿背向探头, 心脏不易显示; 反之, 胎儿面向探头, 脊柱不易显示。因此常常需要让孕妇活动改变胎儿体位后继续观察, 甚至改天再进行。根据我们的经验, 中孕中期完整的胎儿畸形筛选超声, 一次完成的病例不超过半数。

3. 孕妇腹壁条件 孕妇腹壁过厚或水肿、妊娠纹粗大、以往腹部手术瘢痕等都会造成图像显示不清。

4. 胎儿畸形种类 有些畸形结构异常表现很明显, 有些则很微小; 有些异常较易发现, 有些却不容易观察到。

#### (1) 诊断率较高, 不易漏诊的畸形

1) 中枢神经系统: 中~重度脑积水、开放性脊柱裂、脑膨出、露脑畸形和无脑儿、无叶全前脑、水脑、中~大型脑裂、蛛网膜囊肿、Dandy-Walker畸形小脑蚓部完全缺失、较大颅内肿瘤。

2) 面部: 与无叶全前脑相关的面部畸形、唇裂。

3) 心脏: 完全性心内膜垫缺损、典型左心或右心发育不良、单心室、三尖瓣下移、心脏肿瘤、心脏位置异常、心律失常。

4) 胸腔: 肺囊性腺瘤样病变及肺分离(中期妊娠)、胸腔积液、大型膈疝。

5) 腹壁: 中大型脐膨出及腹裂、体蒂异常、泄殖腔外翻。

6) 腹腔: 十二指肠闭锁及小肠闭锁(26周以后)、胎粪性腹膜炎的某些阶段。

7) 泌尿系统: 胎儿型多囊肾(晚期妊娠)、典型多囊性肾发育不良、明显泌尿道扩张。

8) 骨骼系统: 致死型骨骼畸形、马蹄内翻足(24周之前)。

9) 其他: 明显胎儿水肿及中~多量胎儿腹水、中~大型骶尾部畸胎瘤。

#### (2) 较易或极易漏诊的畸形

1) 中枢神经系统: 叶状全前脑、Dandy-Walker畸形小脑下蚓部缺失或Dandy-Walker变异、胼胝体缺失、小型脑裂、小型孔洞脑、轻度颅内出血等。

2) 面颈部: 腭裂、眼球异常、左右面部不对称、小型颈部肿块。

3) 心脏及胸腔:单纯室间隔缺损、部分性心内膜垫缺损、单纯肺动脉瓣狭窄、轻型法洛四联症、主动脉缩窄、肺静脉回流异常、小型膈疝。

4) 腹壁及腹腔:小型或活动性脐膨出、食道闭锁合并气管食管瘘、巨结肠综合征、肛门闭锁、小型腹腔肿块。

5) 泌尿系统:异位肾、重复肾。

6) 骨骼系统:软骨发育不良、手指脚趾异常、体表小畸形。

5. 羊水量 适当的羊水量是良好超声图像的重要因素。羊水过多的胎儿往往沉于底部,距探头太远;羊水过少时胎儿卷曲,且难以改变体位。

6. 是否进行规范化的产前超声 已有了适用于低危人群的常规超声模式,英国胎儿医学基金会及国际妇产科超声学会对11周~13周6天的超声和18~22周的超声制定了规范及指南。或各产前诊断中心制定适合当地的超声规范,凡是规定的项目就应该进行检查,已经存在的明显结构异常就可能被发现。

7. 是否存在胎儿异常高危因素 在有高危因素的孕妇中,除了常规超声,还会针对高危因素进行一些特殊的超声检查,如Rh阴性孕妇进行胎儿大脑中动脉峰值流速测定。然而,大部分的畸形胎儿其父母或家庭都无明显高危因素存在,因此不可能对低危孕妇增加更多的检查项目,这也是导致漏诊的一大原因。如目前常规筛选超声还不包括耳廓、手指、脚趾等结构的检查。

8. 操作者的经验和对各种异常的认识 操作者对胎儿病理的认识越深,学识越广,对产前诊断越了解,所做所见的病例越多,经验也就越丰富,诊断率就高;反之,不但诊断率低,还可能发生过度诊断或出现不合常理的诊断报告。

理想的满意的筛选超声,必须具备上述因素的最佳条件。一个高水准高质量的产前诊断中心,还需要具备一些特定的条件。详见第七点。

### (五) 胎儿超声的安全性

产科超声的安全性是一非常重要的事项,不能为了达到优生优育目的进行的一些检查反而干扰破坏了优生优育。为此,国际妇产科超声学会也非常关注有关安全性的研究,并且定期作出评价,提醒产前诊断工作者。

超声的安全性一般以热敏指数(thermal index, TI)和机械指数(mechanical index, MI)来评估,热敏指数和机械指数是指超声产生的热效应和机械效应。几十年来的研究和大量病例随访,还没有人类胎儿因进行诊断性超声而受损的报道。认为目前符合国际标准的超声仪,在胎儿超声设置的条件下,B超和M超是安全的,应用于胎儿检查不应有任何禁忌。多普勒超声能使局部温度略微升高,尤其在检查很小的区域时,因此操作者应加以注意。鉴于早孕期的胎儿相对易受致畸物的危害,认为多普勒超声不应作为早孕期的常规超声,除非有指征需要确定染色体异常的风险率;使用时应该调节多普勒 $TI \leq 1$ ,并控制时间不超过5~10分钟。

目前虽然没有超声对胎儿有害的证据,然而,超声检查涉及暴露于一种能量的形式,仍然存有潜在的生物学效应,这些效应可能在特定的环境下会对发育中的胎儿有害。因此,应该避免无节制地同时又非医疗需要的超声应用。国际妇产科超声学会及世界超声医学生物学联盟(World Federation for Ultrasound in Medicine and Biology, WFUMB)不赞成纯粹为了提供胎儿纪念相片而进行的超声,认为应该高度重视生物学效应及不安全性,衡量利弊指数(risk-benefit ratio)。由于还不明确暴露于超声环境下所发生的变化及担心潜在的不良作用,最好的措施是预防为主。

我们认为,为保证胎儿超声的安全性,应做到以下几个方面:

1. 设定超声仪的输出功率在胎儿安全的范围。
2. 掌握超声指征,正常妊娠常规超声一般为5次,不做没必要的超声。
3. 早孕期超声适当控制时间,尤其是彩色多普勒超声。
4. 高年资医生承担复杂超声,如胎儿畸形筛选超声、高危超声等。

但是,衡量利弊,与医疗(筛查、诊断、处理)有关的超声则不应禁忌,如存在流产及宫外孕征象、胎儿畸形筛查诊断及随访、高危妊娠及妊娠合并症的监测等。



## （六）磁共振成像的应用

1983年, Smith等首先报道磁共振成像(magnetic resonance imaging, MRI)技术用于胎儿检查, MRI具有无放射性、软组织分辨率高和可多平面成像等优点, 随着成像技术迅速发展, 特别是成像速度的有效提高, 在产前诊断中, 正被越来越多地用于胎儿各系统的检查, 诊断价值不断获得临床认识与肯定, 逐步成为产前超声检查的重要验证和补充诊断手段。

1. MRI产前检查技术特点 目前, MRI图像采集时间已大幅度降低, 允许在不进行镇静胎儿和母体的情况下, 使用单次激发快速自旋回波(SSFSE)序列获得高质量胎儿图像。但是, 妊娠早期胎动频率较高, 胎儿图像质量仍受一定影响。因此, 产前MRI检查一般安排在妊娠20周以后, 多数选择在孕中、晚期(28~32周)进行。MRI检查前, 孕妇需先排空膀胱, 并可以适当方式固定腹部保持孕妇和胎儿检查位置相对稳定。目前, 产前MRI检查主要被用于诊断胎儿中枢神经系统异常, 胎儿非中枢神经系统异常临床应用报道相对较少。

### 2. MRI产前检查的应用

(1) 中枢神经系统检查应用: 利用MRI技术可直接对胎儿颅脑进行多平面可视化成像, 详细评价胎儿中枢神经系统解剖。初步研究表明, 对临床或超声怀疑存在胎儿中枢神经系统异常, MRI有较高诊断准确性。

1) 脑室扩张: 超声能发现单纯性脑室扩张, 但对于其合并的畸形漏诊率较高, 假阴性可达10%~25%。并且, 不易作出脑室扩大原因、脑实质异常和胎儿预后判断。有研究表明, 侧脑室扩张的预后主要取决于其合并的畸形, 而不是侧脑室扩张程度。因此, 产前作出准确诊断至关重要。MRI的优势是能更全面地显示胎儿脑室形态和脑实质结构特点等, 并可鉴别脑积水和脑出血, 对脑室扩张的程度、侧脑室壁规则程度、周围脑皮质发育、神经元移行异常及合并的躯体异常均可做出相对明确的诊断, 有助于临床分析脑室扩大原因和判断预后。有文献报道, MRI对引起脑室扩大的各种病因(如神经管缺陷、Dandy-Walker畸形等)检出率高达50%。所以, 对于超声证实为单纯脑室扩大的胎儿很有必要再行胎儿MRI检查。

2) 胼胝体缺失: 胼胝体很薄, 单纯的胼胝体缺失相对少见, 合并其他中枢神经系统畸形约占68%。妊娠20周左右, 在胎儿MRI矢状面可直接显示胎儿胼胝体全貌。研究发现, MRI能准确诊断胼胝体缺失或发育不全及合并的其他畸形, 诊断准确性明显高于超声。

3) 神经管闭合缺陷、神经元移行异常、全前脑畸形: MRI高分辨率和多平面扫描, 对神经元移行异常(如多小脑回、皮质下灰质异位等)和叶状全前脑畸形等一些细微异常均能予以清晰显示, 提高了脊柱裂、无脑回畸形、灰质异位、多小脑回畸形、脑穿通和单侧巨脑等病变检出率, 诊断准确性优于超声检查。

4) 其他: 在评价胎儿颅后窝异常、胎儿脑实质病变、颅内少量出血、检出颅内肿瘤、评价短期或长期缺血对胎儿神经系统的影响以及椎管内情况等方面, MRI检查也具有独特优势, 具有较高的临床应用价值。

总之, 胎儿颅骨骨化不会影响MRI检查, 是目前诊断胎儿神经系统畸形最佳影像学检查方法。当产前超声发现或可疑胎儿神经系统异常时, 应进一步行胎儿MRI检查, 两者结合能大大提高胎儿神经系统畸形的产前准确诊断率。

(2) 颈部检查应用: 与产前超声检查相比较, MRI能提供更为清晰的胎儿颈部解剖结构影像信息, 为临床诊断先天性颈部畸形、淋巴瘤等颈部结构异常, 提供更多、更准确诊断与鉴别诊断依据。

(3) 胸部检查应用: MRI视野大, 不受羊水的限制, 能清晰显示胎儿胸部解剖结构、正常与病变肺组织等, 有利于作出支气管肺分离、肺囊性腺瘤样病变和羊水过少合并致死型肺发育不良等诊断。先天性膈疝是最常见胸部异常之一, 由于肺脏在 $T_1WI$ 为低信号,  $T_2WI$ 为高信号, 肝脏与肺脏信号两者正好相反。因此, MRI技术可显示膈肌缺损部位、判断疝入程度和测量肺容量, 克服了超声评价膈肌完整性和发现缺损部位较困难之不足。对疝入的脏器尤其是肝脏显示清楚, 诊断准确率明显高于超声诊断。在食道闭锁畸形中, MRI可协助临床作出明确诊断。

目前, 受胎儿心率过快等影响, MRI不易得到理想的图像, 国内、外胎儿心脏MRI研究报导还相对较少。一般情况下, 胎儿超声心动图的诊断敏感性、特异性和准确性均优于胎儿心脏MRI检查。但是,