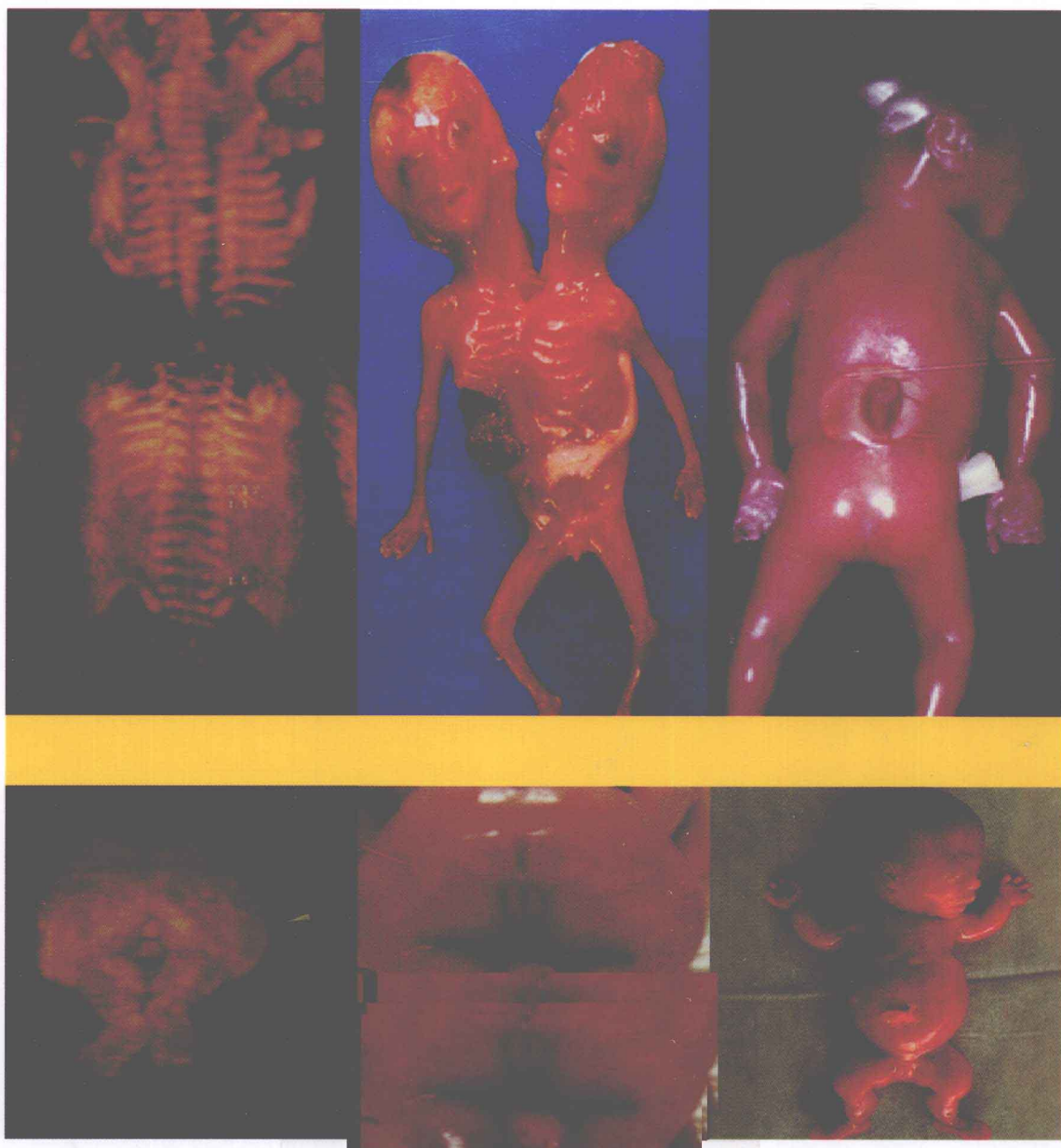


胎儿畸形超声图谱

Donald School Atlas of Fetal Anomalies



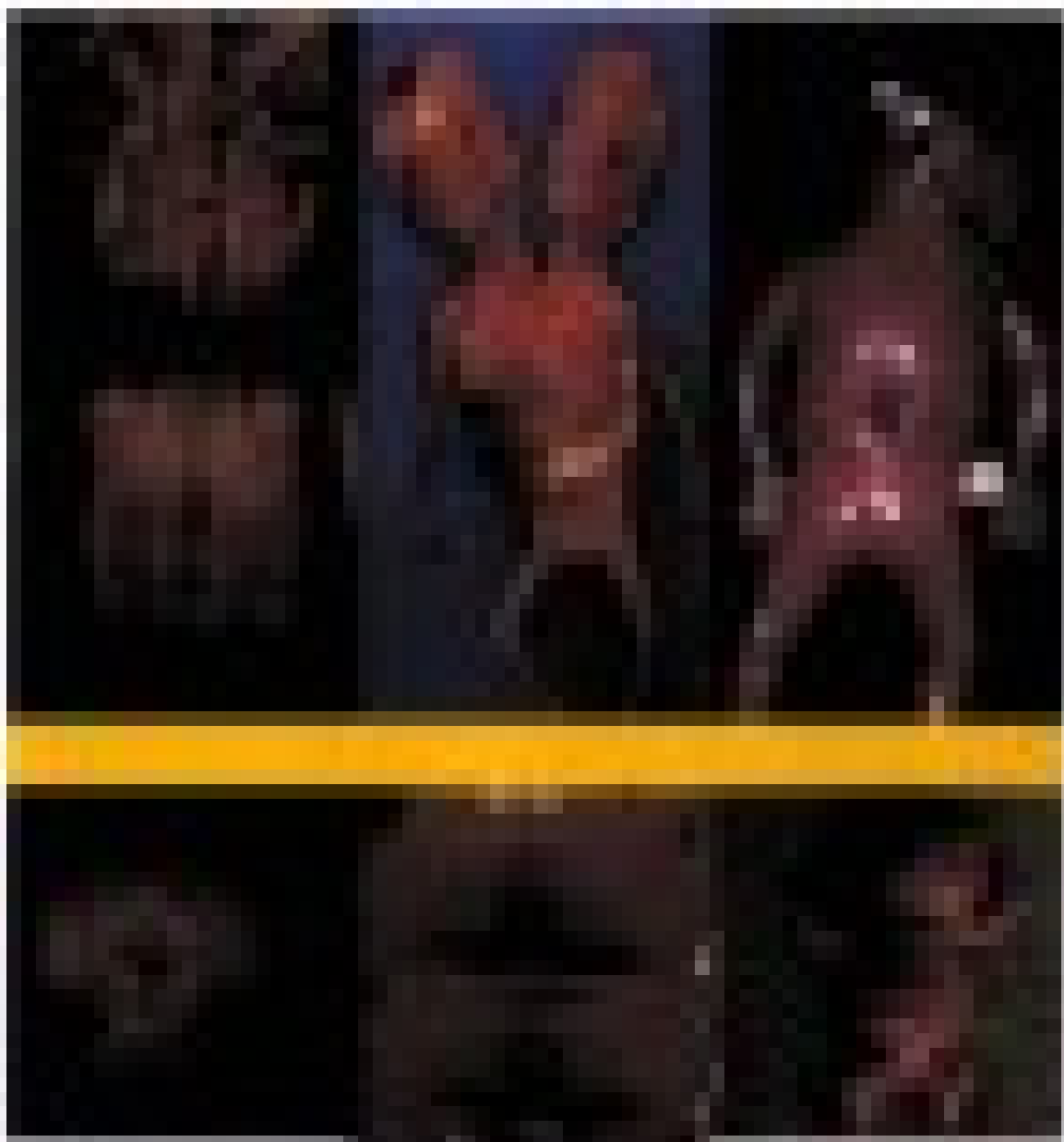
原著 Asim Kurjak, FA Chervenak, JM Carrera

主译 陈敏 孙路明

主审 段涛

胎儿畸形超声图谱

Second Edition, 11 days of Fetal Assessment



主编 王卫平 副主编 王卫平 王卫平 王卫平
编者 王卫平 王卫平 王卫平 王卫平 王卫平
编者 王卫平 王卫平 王卫平 王卫平 王卫平

胎儿畸形超声图谱

Donald School Atlas of Fetal Anomalies

原著 Asim Kurjak, FA Chervenak, JM Carrera
主译 陈敏(同济大学附属第一妇婴保健院)
孙路明(同济大学附属第一妇婴保健院)
主审 段涛(同济大学附属第一妇婴保健院)

人民卫生出版社

Donald School Atlas of Fetal Anomalies, by Asim Kurjak, FA Chervenak, JM Carrera

All rights reserved. No part of this publication may be reproduced, stored in a retrieval system, or transmitted in any form or by any means; electronic, mechanical, photocopying, recording, or otherwise, without the prior written permission of the editors and publisher.

胎儿畸形超声图谱

本书中文简体字翻译版权归人民卫生出版社所有。未经出版者预先书面许可，不得以任何方式复制或抄袭本书的任何部分。

敬告：本书的译者及出版者已尽力使书中出现的药物剂量和治疗方法准确，并符合本书出版时国内普遍接受的标准。但随着医学的发展，药物的使用方法应随时作相应的改变。建议读者在使用本书涉及的药物时，认真研读药物使用说明书，尤其对于新药或不常用药更应如此。出版者拒绝对因参照本书任何内容而直接或间接导致的事故与损失负责。

图书在版编目 (CIP) 数据

胎儿畸形超声图谱/(印)库扎克 (Kurjak, A.)
主编；陈敏等主译。—北京：人民卫生出版社，
2010.11

ISBN 978-7-117-13295-4

I. ①胎… II. ①库…②陈… III. ①畸胎-超声波
诊断-图谱 IV. ①R714.53-64

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2010) 第 170766 号

门户网： www.pmph.com	出版物查询、网上书店
卫人网： www.ipmph.com	护士、医师、药师、中 医、卫生资格考试培训

版权所有，侵权必究！

图字：01-2008-3884

胎儿畸形超声图谱

主 译：陈 敏 孙路明
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
购书热线：010-67605754 010-65264830
010-59787586 010-59787592
印 刷：北京铭成印刷有限公司
经 销：新华书店
开 本：889×1194 1/16 印张：26.5
字 数：858 千字
版 次：2010 年 11 月第 1 版 2010 年 11 月第 1 版第 1 次印刷
标准书号：ISBN 978-7-117-13295-4/R·13296
定 价：180.00 元
打击盗版举报电话：010-59787491 E-mail: WQ@pmph.com
(凡属印装质量问题请与本社销售中心联系退换)

译 者

杨 芳(广州珠江医院)

范雪梅(深圳南山妇幼保健院)

陈立斌(中山大学第二附属医院)

蔡丹蕾(中山大学附属第一医院)

郑 菊(中山大学附属第一医院)

杨春艳(广东省人民医院妇产科)

黄林环(中山大学附属第一医院)

陈敏玲(中山大学附属第一医院)

傅 静(广州妇儿医学中心)

凌 奕(海南医学院附属医院)

谭剑平(中山大学第二附属医院)

校 者

王 磊(同济大学附属第一妇婴保健院)

陈 萍(同济大学附属第一妇婴保健院)

孟 梦(同济大学附属第一妇婴保健院)

葛玉纯(同济大学附属第一妇婴保健院)

熊诗诣(同济大学附属第一妇婴保健院)

杨颖俊(同济大学附属第一妇婴保健院)

邹 刚(同济大学附属第一妇婴保健院)

史夏琛子(同济大学附属第一妇婴保健院)

肖云山(同济大学附属第一妇婴保健院)

周 佳(同济大学附属第一妇婴保健院)

赵德鹏(同济大学附属第一妇婴保健院)

李 婷(同济大学附属第一妇婴保健院)

中文版序言

过去十来年产科最大的进展就是产科已经不再是“产科”了,随着科学技术的发展,现在产科已经逐步演变分化为三个亚专科:普通产科(经典意义上的产科,主要是指孕前的检查和分娩期的处理),母体医学(以前的高危产科,主要是产科的合并症与并发症),胎儿医学(包括出生缺陷和其他胎儿异常的诊断与处理)。现在的产科临床实践已经基本上离不开超声了,特别是胎儿医学,基本上是以超声为主。我国的胎儿医学发展这些年处于起步和摸索阶段,最大的障碍和区别就是超声技术的掌握。在欧美国家,都是妇产科医生自己在做超声,国际上知名的胎儿医学方面的专家几乎无一例外的都是超声高手。但是我国的医疗法规目前还不认可临床医生做超声,这就导致产科医生在开展胎儿医学时会遇到超声这个最大的障碍。这本书最大的好处就是图文并茂,既适合超声医生看,也适合妇产科医生看。

此书的两位主译是胎儿医学方面的后起之秀,在产科超声方面具有深厚的功底,希望他们的努力能够得到大家的厚爱。

段 涛

于 2010 年 9 月

英文版前言

过去 50 年,产科领域最大的三个突破就是:超声、超声和超声。这一观点即使还有所争议,但临床产科对胎儿生长发育、胎儿孕周、胎儿宫内状况、胎儿行为、胎儿数目甚至是胎儿是否存活本身等的分析在超声出现后变得更容易了,而这些在超声出现前是很难进行的。

或者,在产科临床实践中,超声最大的影响在于对胎儿畸形的诊断。在临床应用超声检查前,胎儿畸形作为一种“意外”只有在产后才能被诊断出来。许多妇女及其家庭对于他们长期等待的孩子将因为一系列的缺陷而死亡这一悲惨的消息而痛苦不堪。对于另外一类病人,一些在大型医疗中心分娩有助于降低发病率和死亡率的畸形,不能及时诊断则有可能导致更大的悲剧。产科超声的先驱者,天才的 Ian Donald 极大地改变了这一切。大部分胎儿畸形的诊断可以在中孕期甚至是早孕期进行。这可以使得妊娠妇女及早被告知,并得到合适的围产期护理或者是终止妊娠的选择。

本书包涵了超声诊断胎儿畸形的各个方面。最新的超声技术,包括四维超声、彩色多普勒超声等都用于描述胎儿畸形的一系列超声表现。在方法学上,分系统展开,有助于初学者以及有经验的医生临床参考应用。

在此,衷心感谢所有的编者,他们都代表了该领域的高水准。产科超声从产生到现在,在其革新及临床应用方面真正地实现了全球化。我们相信,只要不断加强胎儿畸形超声诊断在教育 and 研究等方面世界范围内的合作,便能将 Ian Donald 的精神发扬光大。

Asim Kurjak
FA Chervenak
JM Carrera

目 录

第一部分 绪论

1. 超声和胎儿畸形 3

第二部分 总论

2. 三维超声评价正常胎儿解剖结构的优势 29
3. 染色体异常的早期超声筛查 58
4. 遗传学超声 70
5. 侵入性与非侵入性产前诊断技术 78

第三部分 胎儿畸形

6. 早孕期畸形 83
7. 中枢神经系统畸形 94
8. 三维超声在胎儿正常颜面部及畸形中的应用 115
9. 胎儿颈部 147
10. 胎儿超声心动图 155
11. 先天性心脏肿瘤 164
12. 肺部畸形 171
13. 消化道与腹壁畸形 181
14. 泌尿道疾病:二维超声、三维超声和生化指标 204

- 索引 414

15. 骨骼发育异常 226
16. 多胎妊娠 231
17. 联体胎的产前诊断和处理 248

第四部分 其他多种情况

18. 超声及彩色多普勒诊断胎儿畸形 259
19. 产前超声诊断先天性胎儿结构异常:院内
筛查 289
20. 孤立性尿道下裂的流行病学及产前诊断 293
21. ADAM 综合征 300
22. Ivemark 综合征 304
23. 尿道梗阻序列征 307
24. 早孕期的胚胎外结构 310
25. 非免疫性胎儿水肿 321
26. 产前感染 328
27. 腹部囊肿 337
28. 妊娠及子宫畸形 341
29. 三维超声评估诊断胎儿畸形的优势 347
30. Turner 综合征及三倍体的产前超声诊断 374
31. 胎盘 384
32. 辅助生育技术后的胎儿异常 398
33. 超声及侵入性产前诊断的生物伦理学标准 409

第一部分

绪论



1

超声和胎儿畸形

简介

孕 18~20 周的产前超声筛查可以发现大多数的胎儿主要结构畸形¹⁻⁷。然而,意识到即使是中孕期详尽的超声检查也不能发现所有的胎儿结构方面的畸形是十分重要的。一些胎儿畸形诸如脑积水、十二指肠闭锁、小头畸形、软骨发育不全和多囊肾,可能到晚孕期当解剖学上的变化到一定程度才能通过超声检查发现。

本章我们将回顾正常胎儿解剖结构、胎儿畸形的诊断和处理。

超声对胎儿解剖结构的评估

对胎儿解剖结构的评估是中晚孕期超声检查必需的内容。仅报告胎儿是否存活、胎儿个数、胎位、胎龄,胎儿生长情况、羊水量、胎盘位置,而没有对胎儿解剖结构进行评估的超声检查,应被认为是不完全的。以下所阐述的胎儿解剖结构的检查应该是超声基本检查的一部分。为了寻找是否存在某一特定畸形而进行的胎儿解剖结构的超声检查应该是更为详尽的⁸⁻¹⁸。

胎儿头颅应是椭圆形的,颅骨已骨化并完整。脑室系统应评估侧脑室宽度,应可以看到小脑(图 1.1),以及测量颈项皮肤皱褶的厚度(图 1.2)。应尝试显示胎儿颜面部,特别是排除面部的唇裂(图 1.3)。与晚孕期相比,中孕期超声可较容易地对胎儿脊柱进行全面地评估。系列的脊椎横断面超声检查应作为矢状面超声的补充,以识别正常前、后部骨化中心(图 1.4A~C)。应获得胎儿四腔心切面,观察心室和心房是否等大和对称以及室间隔是否完整(图 1.5),应尝试评估流出道(图 1.6)。腹壁应是完整的。胎儿肾脏、膀胱及胃应可以看到(图 1.7)。至少应可以看到下肢的长骨(图 1.8)。尽管胎儿的性别在中孕期或晚孕期能够识别,但不作为超声检查不可缺少的一部分(图 1.9)⁸⁻¹⁸。

阴道超声检查

阴道超声因具有高频的探头能更好地显示早期妊娠。采用阴道超声,妊娠囊、卵黄囊、胚胎比经腹超声显示得更早、更清楚。对于子宫以外的病变,如宫外孕或卵巢肿瘤,可以予以更好的评估。对于肥胖的患者,后屈位子宫或子宫肌瘤的患者,采用阴道超声提高图像的清晰度显得十分重要。

经阴道超声最早可在 4.5 周见到妊娠囊²³,这个囊周围被回声增强的代表滋养层的环包围。正常的妊娠囊位于子宫体的上部并有光滑的轮廓和圆

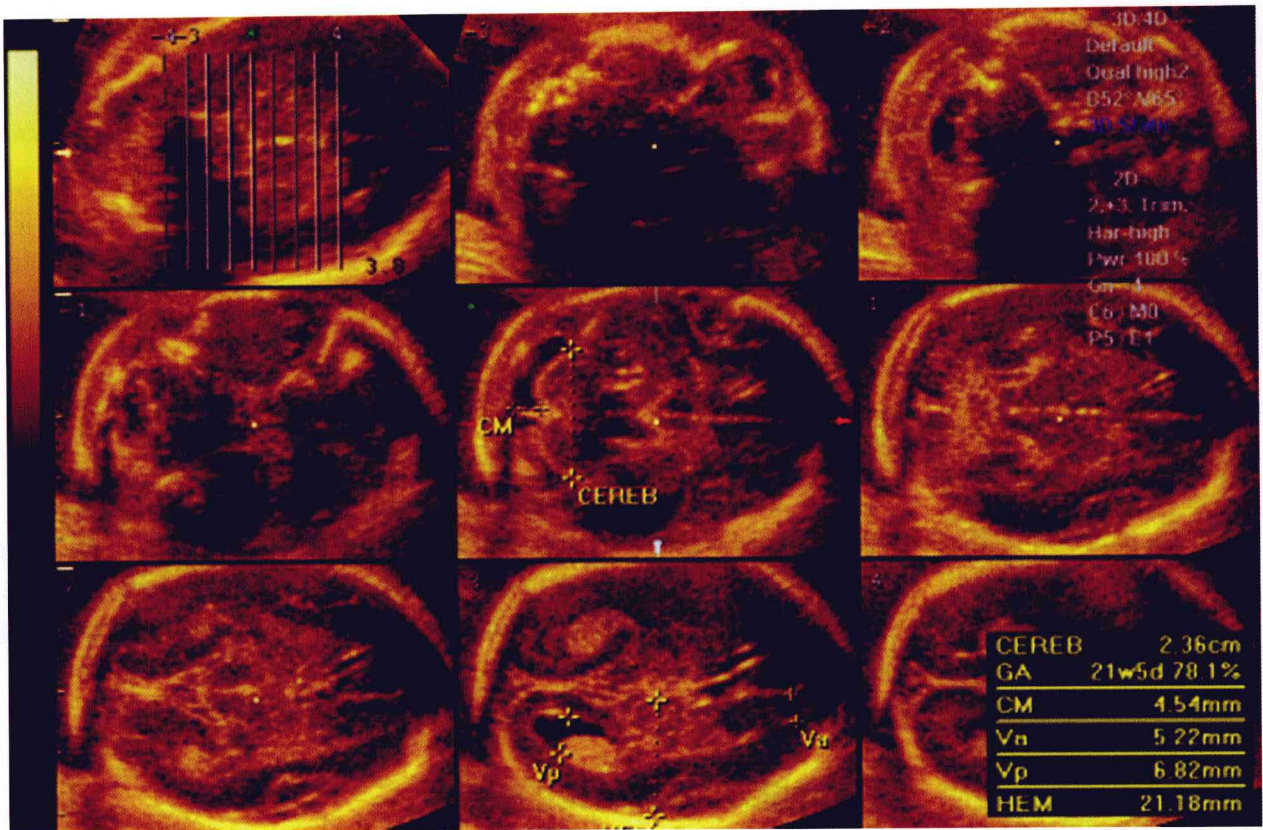


图 1.1: 通过多平面成像, 可较容易地测量小脑、后颅凹、大脑半球和双侧侧脑室。

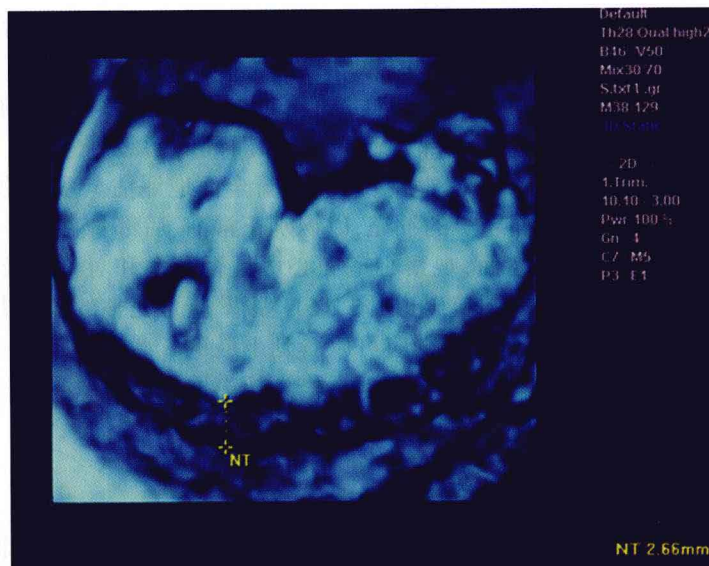


图 1.2: Turner 综合征胎儿, 增厚的颈项透明层。

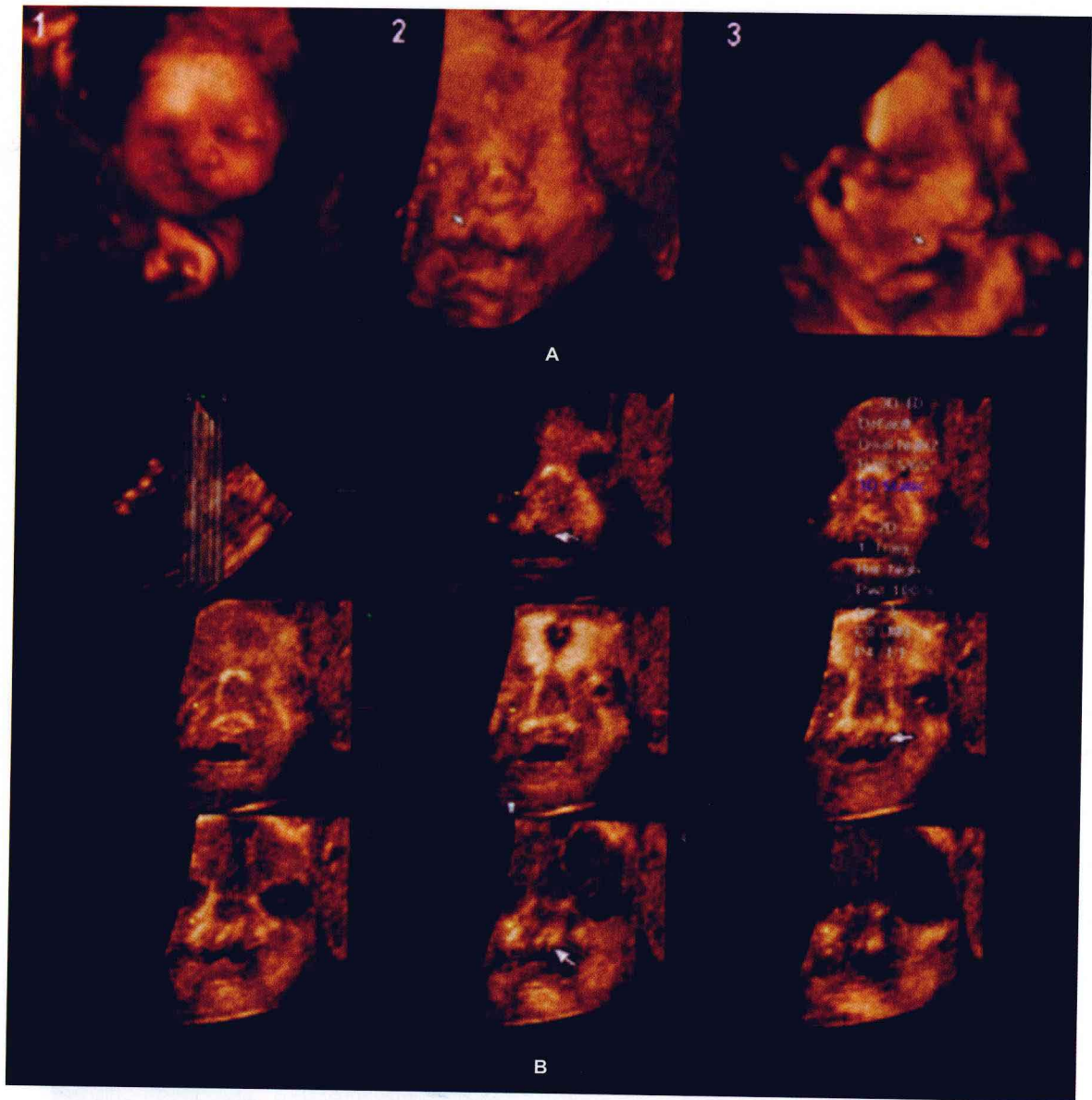


图 1.3:(A) 3D 表面成像显示唇裂合并腭裂。(B) 断层超声扫描一层层地显示颜面部的解剖结构。

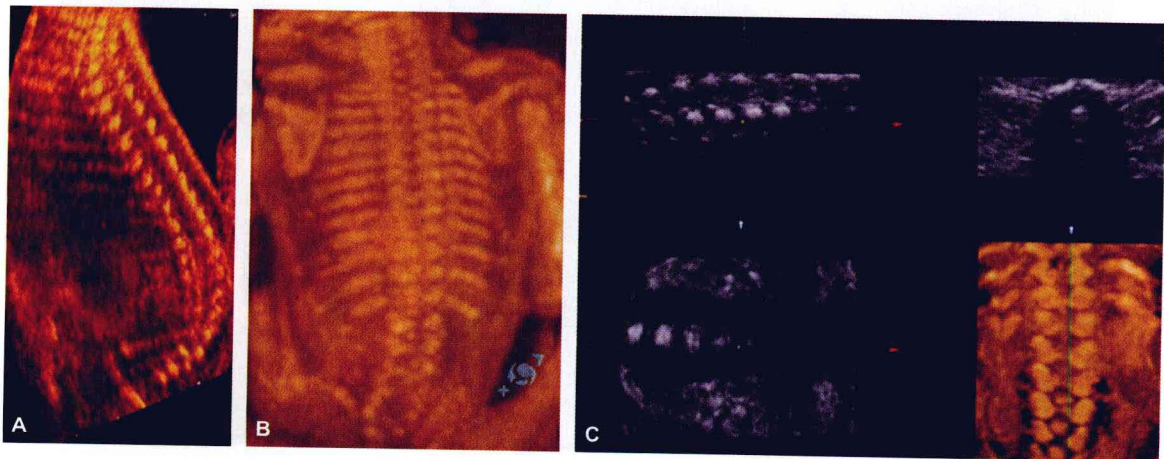


图 1.4A~C:(A) 2D 超声显示正常脊椎的矢状切面。(B~C) 3D 最大化模式可被用于评估完整脊柱的椎管结构。

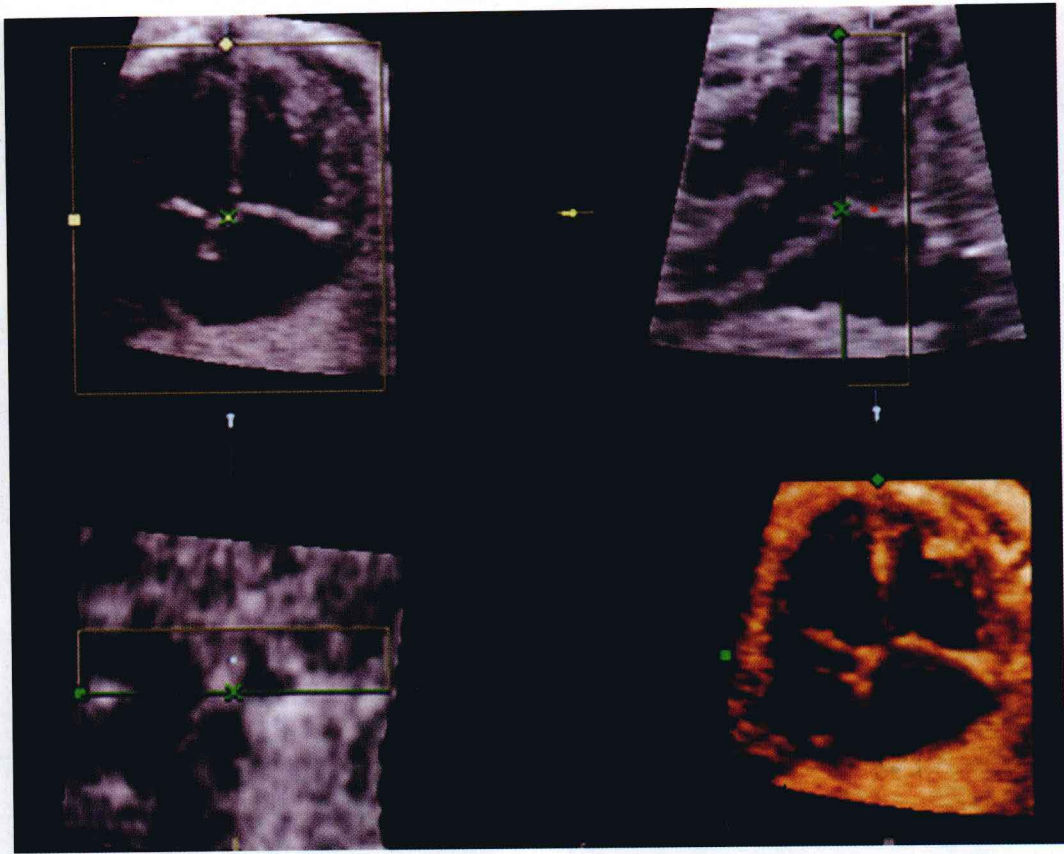


图 1.5: 采用时间空间相关技术 (STIC), 能较容易地显示心脏四腔心结构。

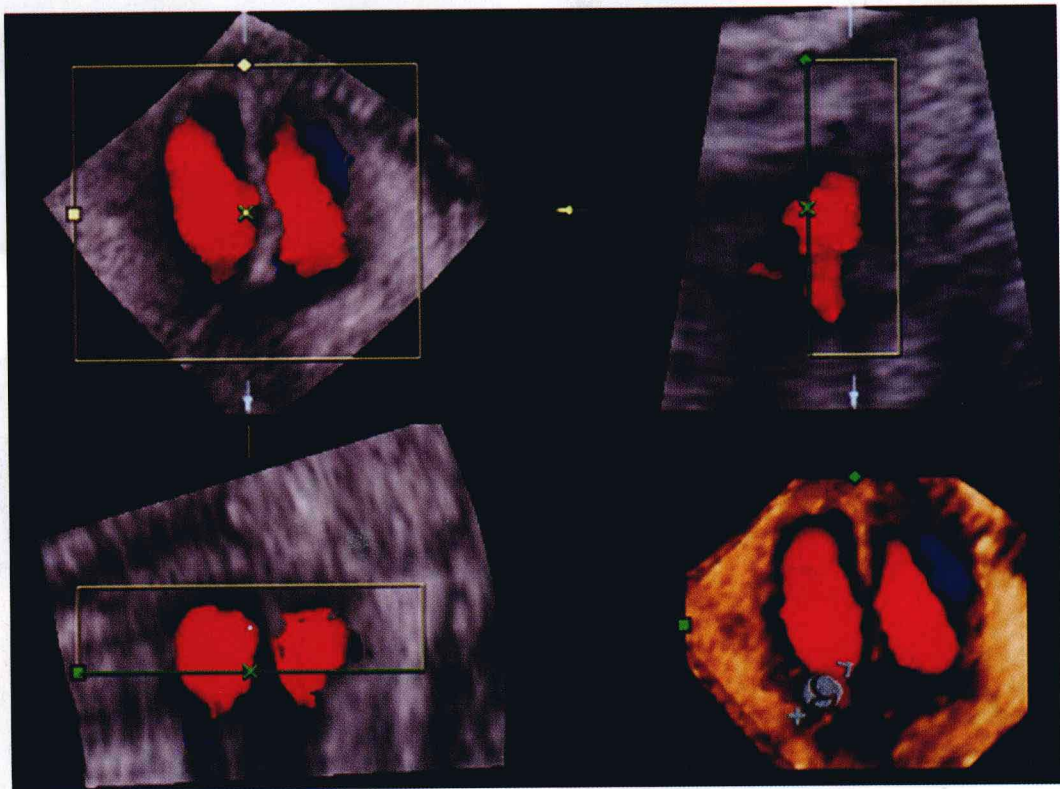


图 1.6: 采用 STIC, 可显示流出道。

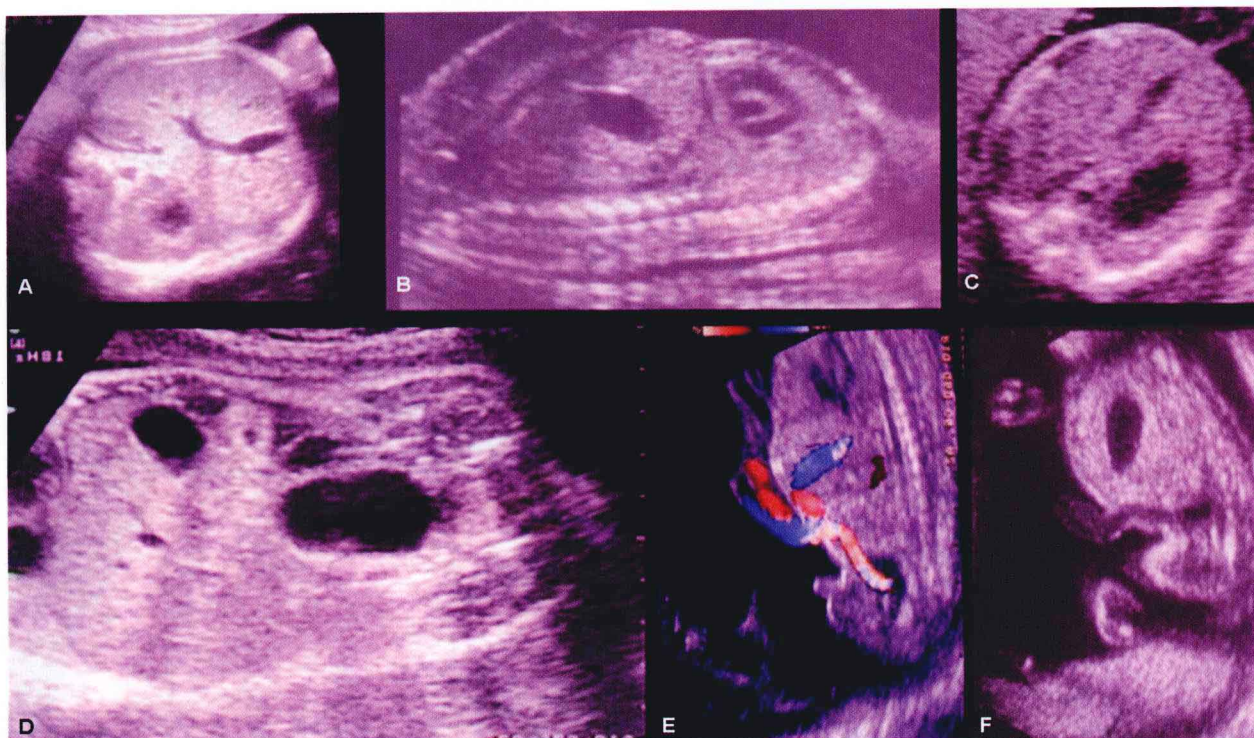


图 1.7: 采用 2D 超声显示的正常胎儿的腹部结构。(A) 在横断面获得的腹部结构。(B) 正常腹部器官在长轴上的表现。(C) 横断面显示完整的腹壁结构。(D) 从冠状切面显示膀胱。(E-F) 2D 超声显示脐带附着处。

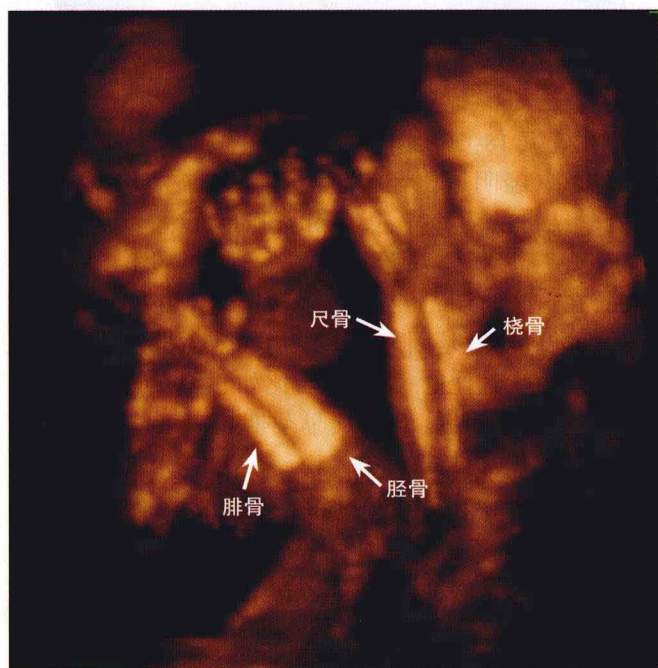


图 1.8: 上肢及下肢正常长骨。3D 最大化模式可显示骨结构。

形的形状。通常, 妊娠囊以每天 1mm 相对恒定的速度增长²⁵。

当妊娠囊大于 10mm 卵黄囊才变得可视。看见卵

黄囊说明子宫内的无回声区代表真正的妊娠囊而不是在异位妊娠中见到的假妊娠囊。在 7~13 周之间卵黄囊直径持续增长, 从 3mm 到 6mm²⁶⁻²⁷(图 1.10~ 图 1.13)。

羊膜在卵黄囊出现的同时形成, 因为薄, 较难看见。它围绕胚胎并与卵黄囊相对。在早期妊娠, 羊膜快速的生长并在 16 周与绒毛膜完全融合。到那时, 胚外体腔消失。

心脏的活动最早在胚胎 6 周表现出来。当胚胎达 5mm 长, 心脏活动可以显现。如果消失提示早期死亡^{28,29}。如果胚胎小于 5mm 心脏活动未出现, 则不能得出胚胎早期死亡的结论。在孕 6 周, 正常心率可以低至 90 次以下并在早孕期逐渐增加³⁰。可在孕 7~8 周见到胚胎活动。

尽管可以用妊娠囊确定早期妊娠的胎龄, 但最精确的超声诊断方法是测量头臀径³¹。在早期妊娠, 这种方法可准确到相差不超过 4~5 天。这是整个妊娠过程中估计孕龄的最好工具, 对于有胎儿生长受限或有其他产前并发症的高危孕妇, 应考虑应用这个工具估测孕龄。胚极是一个扁平的、有回声的结构, 在妊娠的第 7 周 2~4mm 时可以见到。在第 8 周可见一个大的头后部有个囊状的空间, 代表后脑, 与脊柱及上下肢一起。在第 9 周, 大脑镰及脉络丛可看到。到第 11 周,

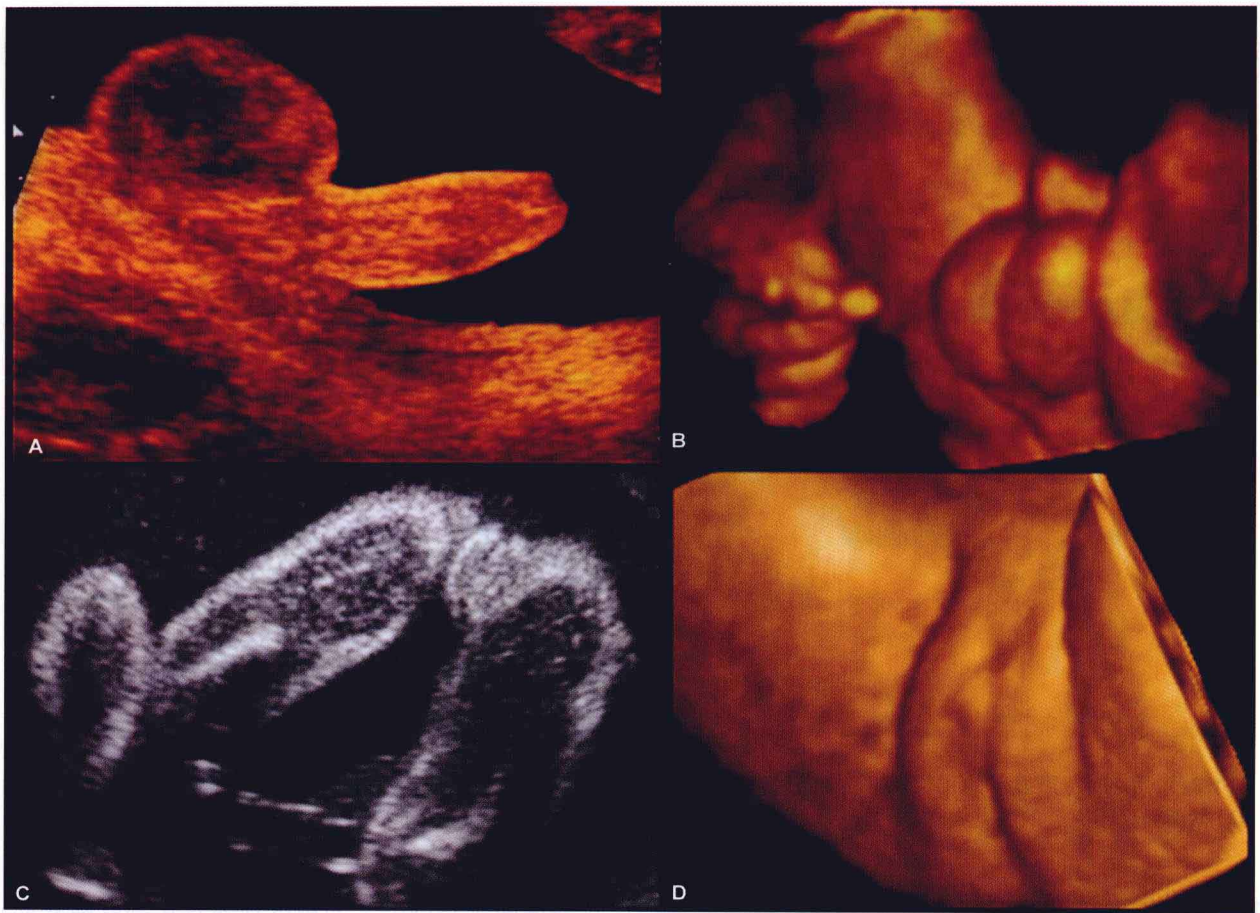


图 1.9: 用两种不同方法显示正常的男胎(A、B)及女胎(C、D)。

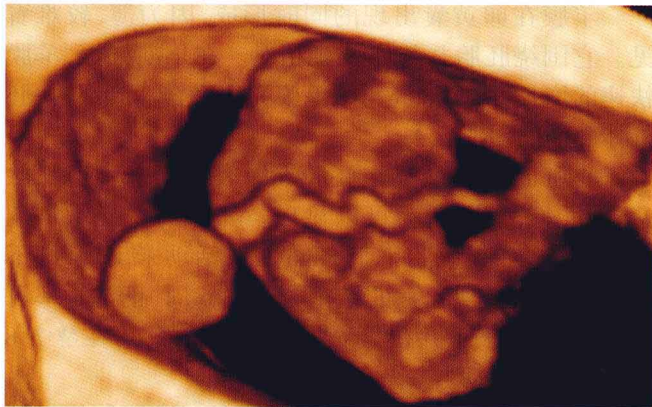


图 1.10: 3D 超声显示—8 周胎儿的头臀长, 卵黄囊在附近。

可见强回声的脉络丛充填的显著脑室。小脑直到 12 周后才可见¹⁹⁻²³。

在 8~12 周之间有一个正常的中肠疝³²(图 1.13), 不可和脐疝混淆, 在 12 周以后脐疝才能够被确诊。肝脏在妊娠 9~10 周可以看见。胃在 10~12 周, 膀胱在 11~13 周, 四腔心在 12 周左右可以看见¹⁹⁻²³。

在妊娠 18~20 周上面描述的许多胎儿畸形可以被诊断出来, 经阴道比经腹超声更早。有一些畸形伴有解剖学结构的明显异常, 例如无脑畸形、全前脑畸形、淋巴水囊瘤、联体双胎均可以发现¹⁹⁻²³(图 1.14A~I)。然而, 在这个时期, 早期妊娠经阴道超声在检测畸形方面并不准确。这是因为一些结构如脑在早期妊娠并没有发育完全, 其他的一些结构, 比如心脏, 因为太小, 不能予以充分的评价。所以, 早孕期超声不能替代中孕期胎儿解剖结构超声筛查³³。

早孕期经阴道超声检查的一个重要方面是评价颈项透明层厚度以预测染色体畸变。Nicolaidis 研究显示, 在孕 10~13 周颈项透明层厚度 $\geq 3\text{mm}$ (图 1.15)时, 86% 的胎儿是三体, 4.5% 的胎儿染色体正常。另外, 当颈项透明层厚度小于 3mm 时, 观察到的三体的数目比单靠母亲年龄预计的三体数目少 5 倍³⁴。因此, 这一简单的超声征象可以用来区分三体的高危及低危人群。这会对患者决定是否拒绝或接受有创性的产前诊断以明确染色体核型有重要意义。

尽管经阴道超声的应用主要是在早孕期, 它也可

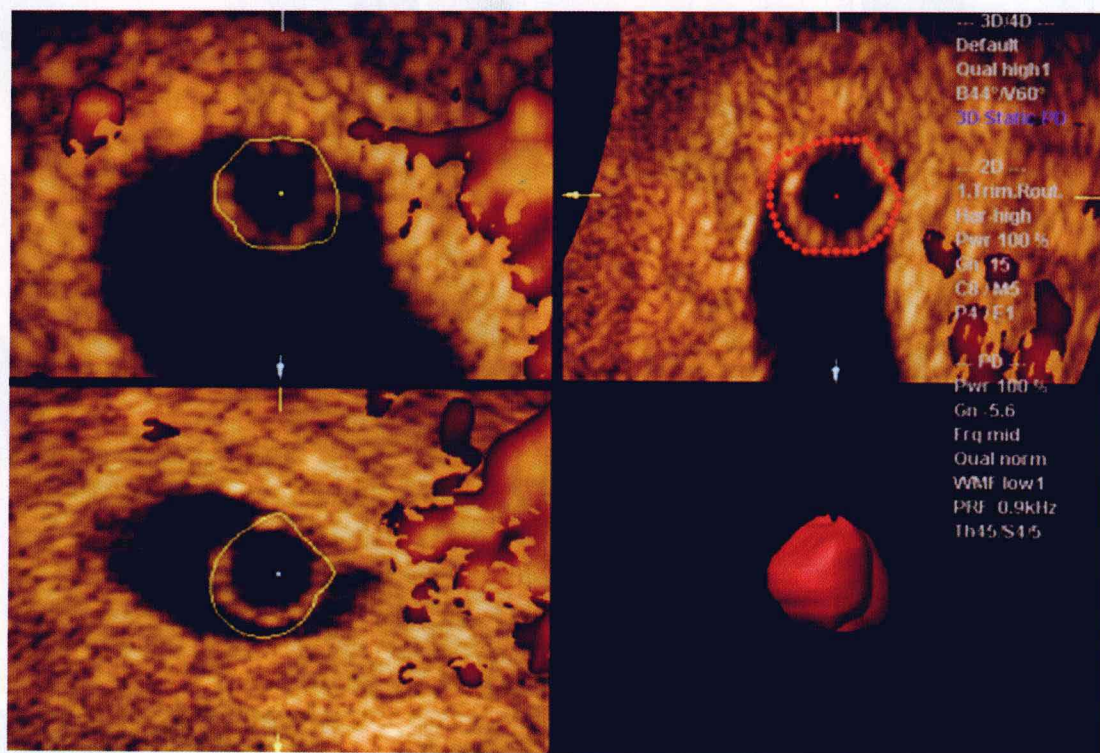


图 1.11:使用 VOCAL 软件可计算孕 6 周卵黄囊体积。



图 1.12:2D 超声显示孕 9 周胚胎死亡,无心脏活动显示。



图 1.13:孕 10 周正常出现的中肠疝。