

# 胎儿学 诊断与治疗

FETOLOGY

*Diagnosis and Management of the Fetal Patient*

第 2 版

主 编 Diana W. Bianchi Timothy M. Crombleholme  
Mary E. D'Alton Fergal D. Malone  
主 译 李笑天 杨慧霞



人民卫生出版社

# 胎 儿 学

## 诊 断 与 治 疗

FETOLOGY

Diagnosis and Management of the Fetal Patient

第 2 版

主 编

Diana W. Bianchi

Timothy M. Crombleholme

Mary E. D'Alton

Fergal D. Malone

主 译

李笑天 杨慧霞

副主译

王谢桐 漆洪波 张为远 顾蔚蓉 李儒芝

人民卫生出版社

Diana W. Bianchi / Timothy M. Crombleholme / Mary E. D'Alton / Fergal D. Malone

FETOLOGY, Second Edition

ISBN: 978-0-07-144201-5

Copyright © 2010, 2000, by The McGraw-Hill Companies, Inc.

All Rights reserved. No part of this publication may be reproduced or transmitted in any form or by any means, electronic or mechanical, including without limitation photocopying, recording, taping, or any database, information or retrieval system, without the prior written permission of the publisher.

This authorized Chinese translation edition is jointly published by McGraw-Hill Education (Asia) and People's Medical Publishing House. This edition is authorized for sale in the People's Republic of China only, excluding Hong Kong, Macao SAR and Taiwan.

Copyright © 2012 by McGraw-Hill Education (Asia), a division of the Singapore Branch of The McGraw-Hill Companies, Inc. and People's Medical Publishing House.

版权所有。未经出版人事先书面许可，对本出版物的任何部分不得以任何方式或途径复制或传播，包括但不限于复印、录制、录音，或通过任何数据库、信息或可检索的系统。

本授权中文简体字翻译版由 McGraw-Hill (亚洲) 教育出版公司和人民卫生出版社合作出版。此版本经授权仅限在中华人民共和国境内（不包括香港特别行政区、澳门特别行政区和台湾）销售。

版权 ©2011 由 McGraw-Hill (亚洲) 教育出版公司与人民卫生出版社所有。

本书封面贴有 McGraw-Hill 公司防伪标签，无标签者不得销售。

北京市版权局著作权合同登记号：01-2011-4517

#### 图书在版编目 (CIP) 数据

胎儿学 / (美) 苛迟主编；李笑天，杨慧霞译. —北京：人民  
卫生出版社，2012

ISBN 978-7-117-16683-6

I. ①胎… II. ①苛… ②李… ③杨… III. ①胎儿疾病 - 诊疗  
IV. ①R714.5

中国版本图书馆 CIP 数据核字 (2012) 第 312087 号

人卫社官网 [www.pmph.com](http://www.pmph.com) 出版物查询，在线购书

人卫医学网 [www.ipmph.com](http://www.ipmph.com) 医学考试辅导，医学数据库服务，医学教育资源，  
大众健康资讯

版权所有，侵权必究！

## 胎 儿 学

主 译：李笑天 杨慧霞

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：010-59787592 010-59787584 010-65264830

印 刷：北京人卫印刷厂

经 销：新华书店

开 本：889 × 1194 1/16 印张：59

字 数：1745 千字

版 次：2013 年 7 月第 1 版 2013 年 7 月第 1 版第 1 次印刷

标准书号：ISBN 978-7-117-16683-6/R · 16684

定 价：398.00 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市场营销中心联系退换)



# 译者名单

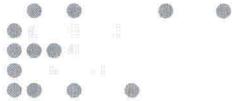
(以汉语拼音为序)

包琳 中山大学附属第二医院  
边旭明 北京协和医院  
陈敦金 广州医学院第三附属医院  
陈兢思 广州医学院第三附属医院  
陈颖 中山大学附属第二医院  
程海东 复旦大学附属妇产科医院  
程蔚蔚 上海交通大学医学院附属国际和平  
妇幼保健院  
戴毅敏 南京鼓楼医院  
段涛 上海市第一妇婴保健院  
高劲松 北京协和医院  
顾蔚蓉 复旦大学附属妇产科医院  
何镭 四川大学华西第二医院  
贺晶 浙江大学医学院附属妇产科医院  
胡明晶 中山大学附属第一医院  
胡蓉 复旦大学附属妇产科医院  
胡娅莉 南京鼓楼医院  
黄启涛 南方医科大学南方医院  
黄小艺 上海交通大学医学院附属国际和平  
妇幼保健院  
李欢 中国医科大学附属盛京医院  
李磊 山东省立医院  
李南 广州医学院第三附属医院  
李儒芝 复旦大学附属妇产科医院  
李婷 上海市第一妇婴保健院  
李笑天 复旦大学附属妇产科医院

李雪花 上海交通大学医学院附属国际和平  
妇幼保健院  
李志华 广州医学院第三附属医院  
刘爱健 中山大学附属第一医院  
刘彩霞 中国医科大学附属盛京医院  
刘春敏 上海交通大学医学院附属国际和平  
妇幼保健院  
刘俊涛 北京协和医院  
刘丽萍 江苏省人民医院  
刘兴会 四川大学华西第二医院  
柳华 南京鼓楼医院  
罗欣 重庆医科大学附属第一医院  
马开东 山东省立医院  
马良坤 北京协和医院  
孟梦 上海市第一妇婴保健院  
彭冰 四川大学华西第二医院  
戚庆炜 北京协和医院  
漆洪波 重庆医科大学附属第一医院  
乔娟 南方医科大学南方医院  
曲晓力 中山大学附属第一医院  
阮焱 首都医科大学附属北京妇产医院  
苏涛 上海交通大学医学院附属国际和平  
妇幼保健院  
孙丽洲 江苏省人民医院  
孙路明 上海市第一妇婴保健院  
王广涵 中山大学附属第一医院

---

|     |                          |     |                |
|-----|--------------------------|-----|----------------|
| 王谢桐 | 山东省立医院                   | 余艳红 | 南方医科大学南方医院     |
| 王子莲 | 中山大学附属第一医院               | 詹雁峰 | 中山大学附属第一医院     |
| 卫 薇 | 四川大学华西第二医院               | 张 华 | 重庆医科大学附属第一医院   |
| 温 弘 | 浙江大学附属妇产科医院              | 张建平 | 中山大学附属第二医院     |
| 吴艳欣 | 中山大学附属第一医院               | 张 姝 | 南京鼓楼医院         |
| 熊 钰 | 复旦大学附属妇产科医院              | 张为远 | 首都医科大学附属北京妇产医院 |
| 许 曼 | 中山大学附属第一医院               | 钟 梅 | 南方医科大学南方医院     |
| 杨慧霞 | 北京大学第一医院                 | 周琼洁 | 复旦大学附属妇产科医院    |
| 杨娜娜 | 江苏省人民医院                  | 周 雪 | 江苏省人民医院        |
| 姚良期 | 山东省立医院                   | 周阳子 | 中国医科大学附属盛京医院   |
| 叶宝英 | 上海交通大学医学院附属国际和平<br>妇幼保健院 | 朱嘉钰 | 南方医科大学南方医院     |
| 尹少尉 | 中国医科大学附属盛京医院             | 祝文晶 | 中山大学附属第一医院     |
| 于 滨 | 广州医学院第三附属医院              | 邹 刚 | 上海市第一妇婴保健院     |
|     |                          | 邹丽颖 | 首都医科大学附属北京妇产医院 |



## 声 明

---

医学是一门日新月异的学科。由于新的研究成果和临床经验拓宽了我们的知识,医学处理和药物治疗也随之发生改变。本书的作者和出版方通过努力,对本书原始资料的可靠性进行了核对,证明本书的信息在出版时是完整的且与普遍接受的标准相符。然而,鉴于医学上人为错误或变更的可能性,参与本书筹备或出版的作者、出版商或是任何一方都无法保证此处包含的信息在各方面

都准确或完整,而且他们不承担使用本书中信息所带来的错误、疏漏和成果。本书鼓励读者将本书信息与其他资料相确认。例如,特别建议读者能够核对包括他们计划使用的每种药品包装上的产品信息表,以确保本书中所包含的信息是正确的,以及在药物的推荐剂量或禁忌证管理上没有作出变动。这个建议在使用新药物和非常规使用药物上具有特别重要的意义。



## 主编名录

---

Diana W. Bianchi, MD

Natalie V. Zucker Professor of Pediatrics, Obstetrics  
and Gynecology

Tufts University School of Medicine

Vice Chair for Research and Academic Affairs

Department of Pediatrics

Floating Hospital for Children at Tufts Medical Center  
Boston, Massachusetts

Timothy M. Crombleholme, MD

Richard G. and Geralyn Azizkhan Chair in Pediatric  
Surgery

Professor of Surgery, Pediatrics (Molecular and  
Developmental Biology), and Obstetrics and  
Gynecology

Director, Fetal Care Center of Cincinnati

University of Cincinnati College of Medicine

Associate Director of the Cincinnati Children's  
Research Foundation

Cincinnati Children's Hospital Medical Center  
Cincinnati, Ohio

Mary E. D'Alton, MD

Willard C. Rappelye Professor of Obstetrics  
and Gynecology

Chair, Department of Obstetrics and  
Gynecology

Director, Obstetrics and Gynecology Services

Columbia University Medical Center

Sloane Hospital for Women

New York Presbyterian Hospital

Columbia University, College of Physicians  
and Surgeons

New York, New York

Fergal D. Malone, MD

Professor and Chairman

Department of Obstetrics and Gynecology

Vice Dean

School of Medicine

Royal College of Surgeons in Ireland

The Rotunda Hospital

Dublin, Ireland



# 前　　言

自从 2008 年卫生部颁布了《产前诊断技术管理办法》以来,胎儿疾病的产前筛查和诊断在我国各大医院广泛开展。目前唐氏综合征的筛查、染色体的诊断等技术迅速开展;同时超声筛查和诊断技术也得到了发展。但在筛查许多胎儿异常的同时,并没有一个进一步干预的规范和方式。2010 年卫生部开展国家临床重点学科建设,胎儿医学作为产科的重要亚学科。胎儿医学的提出标志着对于胎儿疾病的处理从重视筛查、诊断,发展到同时重视胎儿疾病的处理。“胎儿也是患者(fetus is a patient)”的理念不断得到临床医师的认可和重视。但是,胎儿医学的发展遇到了一个瓶颈——缺乏胎儿医学的专科医师。

胎儿医学是多学科联合诊治的学科。产科医师观察到胎儿发育异常时,不认识很多的综合征,目前的妇产科教材中缺乏这方面的知识。新生儿科医师在遇到疾病时,不知道胎儿期的表现。小儿外科医师发现患者在胎儿期正确的干预有利于预后的改善,但是,他们很少有机会接触到孕妇。

在临幊上往往會碰到这样一位产妇,在妊娠 20 周左右超声检查发现胎儿有先天性心脏病,她就会有一系列的问题:超声检查是否准确?如果是先天性心脏病,是否是遗传性疾病?是否需要终止妊娠?下次妊娠有多少可能再次发生这种疾病?如果我把孩子保留下來,出生后是否有后

遗症?是否可以治疗?治疗的费用是多少?有多大把握治疗成功?整个孕期我需要做什么事情?……这一系列的问题就像一阵风,可能把夫妇的喜得贵子的好心情一下子吹得无影无踪,接踵而来的是没完没了的烦恼和忧愁。而且,更让人气愤的事情是任何一个医师都不能给出一个完整的、准确的答案。需要无穷无尽的在产科、影像科、新生儿科、小儿外科、心脏外科等专家门诊之间穿梭,从众多专家的咨询中获得片段的、零碎的信息,像做拼板游戏一样组成一个不够完整的信息。在这个信息的基础上作出决定。为什么会这样呢?主要是因为体制中缺乏胎儿医学这个专业,以及相应的专科医师和教材。

本书尽可能多地描述了胎儿疾病,共包括了疾病的概述、发病率、超声表现、鉴别诊断、产前自然史、孕期管理、产前干预、新生儿处理、外科治疗、远期评价、遗传及再发风险几大部分,包括了 130 多种常见的、可胎儿期获得诊断的疾病。本书回答了几乎所有孕妇有关胎儿疾病的问题。

本书由 Diana W. Bianchi 等长期从事胎儿医学的教授主编,由影像学专家、胎儿学专家和小儿外科专家共同完成。试图从疾病胎儿期的临床诊断、鉴别诊断、孕期管理、新生儿处理、外科治疗、遗传及再发风险等方面进行阐述。本书还有一个特点,就是在每一个章节之前,都有一个关键点。

---

当在临幊上碰到不能解决的问题时,通过阅读摘要,就能知道该疾病的诊治要点。《胎儿学》是一本很好的临幊参考书,适合胎儿医学相关的产科医师、新生儿科医师、小儿外科医师以及从事临幊遗传学的专业人员阅读,同时也适合其他感兴趣的人员阅读。

本书的译者大部分为目前在我国从事胎儿医学的专家,大家对翻译这本巨著都充满了热情,都想为我国胎儿医学的发展作出贡献。特别是复旦大学附属妇产科医院的顾蔚蓉教授、李儒芝教授、胡蓉博士、徐焕博士、熊钰博士、周琼洁博士,在本书的稿件整理和校对工作中作出了很大的贡献,再次表示衷心的感谢。

由于胎儿医学在中国刚刚起步,很多专业名

词甚至没有相应的中文名词。因此,翻译中存在错误是难免的。恳请读者在阅读过程中,如果发现错误和不当之处能够及时反馈给我们,使我们在下次编写的时候能够做得更好。

谨以此书献给有志于胎儿医学发展的同仁们!

李笑天

复旦大学附属妇产科医院

杨慧霞

北京大学第一医院

2013年1月1日



# 序　　言

## (第1版)

我们写这本书是为了提供多学科联合诊治的方法,从患儿的产前管理到远期结局,从胎儿超声或染色体诊断等方面提供全面的知识。我们相信本书能为我们自己、同事、学员和患者提供胎儿疾病相关的所需知识。一旦胎儿畸形被怀疑或诊断时,我们能够利用一个汇编了现有信息的资料来回答父母提出的许多问题。

根据我们的经验,由于临床分科太细,专家们知识局限,在有关胎儿预后的咨询中,孕妇经常收到互相矛盾的信息。胎儿异常的诊断和管理需要目前传统产科、儿科和外科以外的、更加先进的专业技术。这些传统定义的学科不能很好地为我们提供常规方法以外的处理问题的方法。按照惯例,儿科从婴儿出生后开始;然而,我们认为儿科医师和小儿外科医师对患病胎儿的关心和帮助可能起着至关重要的作用。同样的,对于通常不对出生后婴儿提供医疗服务的产科医师来说,应该在更好地了解儿科的预后和结局后加强产前保健。与其他外科学家相比,为先天畸形胎儿和婴儿实施手术的小儿外科学家与灵长类动物学家、新生儿科学家有更多的共同之处。以问题为基础的多学科联合诊治的方式与其他专业相似,例如心脏病学,由致力于心脏病的心血管专家、心脏外科医师和放射科医师组成。

本书的目标读者是那些关心胎儿或新生儿畸

形的从业人员,以及那些寻找出生缺陷的产前和产后具体信息的人,包括普通产科医师、灵长类动物学家、遗传咨询专家、新生儿科专家、儿科医师、儿科专科医师和儿外科医师。本书也包括因为超声发现异常后行核型检查的一些常见的染色体非整倍体疾病胎儿。虽然本书是面向医学读者的,但在写书的时候准父母们也在我们的考虑范围之内。大多数章节是假想发现胎儿异常的准父母在我们办公室咨询意见。我们尝试提供一个平衡的、学术的、非指令的管理方式,这与准父母在互联网上找到的内容大不相同。每个章节都有统一的格式以方便定位特定种类疾病的相关信息。

我们参与了本书章节中大多数但并不是全部病种的处理,胎儿医学开始于1993年新英格兰医学中心和波士顿塔夫茨大学关于胎儿诊断和处理项目的合作。虽然我们3个人对于每个病例的不同处理方法是基于我们的不同专科培训,但我们都认识到有必要为对面临被诊断胎儿畸形的患者提供一个协调和全面的计划。Bianchi医师是一个对产前超声发现和儿科结局之间关系感兴趣的儿科医师、新生儿科医师和医学遗传学家;Crombleholme医师是一个受过胎儿外科手术培训的小儿外科医师,他写了许多关于不同条件下外科手术的可能性和与长期预后有关的重要专著。D'Alton医师是一个有产前超声诊断畸形专业知

识的产科医师和围生学家。

因为我们的方法是独特的，因此，多名作者联名的书籍不会特别说明多重专业知识对胎儿保健的必要性。在创立胎儿治疗项目时，我们曾经利用日常咨询和处理胎儿得来的个人感悟、经验及知识共同合作。我们希望本书不仅仅是一个事实的汇集，而是要创造一个一致的诊断和处理方式，以及在一些病例中对胎儿进行治疗。我们认为反映这本书这个方式的最好方法是每个章节都由我们3个共同完成。

最后，我们必须与每个读者分享这本书最困难的方面是选择一个书名。虽然作为作者，我们完全同意本书想传达的知识体系和临床信息，但是它尚不能简单、巧妙地与现存的医学专业相结合。虽然普通产科医师和围产围生学家首次怀疑（和诊断）了胎儿畸形，但最终治疗新生儿的是儿科医疗系统或外科专家。然而在许多医疗机构，畸形胎儿的准父母从没有见到任何儿科专家，更不用说胎儿治疗团队的成员。经过许多争

论之后，我们选择了书名——《胎儿学》，以此表明本书重点在胎儿的诊断和全程管理。没有一个医学专业是致力于胎儿方面的。因此根据定义，胎儿医学要求多学科团队的方式。我们以此书作为我们自己现有信息的总结，使我们自己、同行、学员和我们的患者在胎儿畸形诊断后，能够解决很多问题。

然而，胎儿医学是一个正在发展的领域。这本书中许多微妙的产前超声发现是最近才被描述的。因此我们期待将来临床研究能够为关于本书提及的许多胎儿期发现的远期临床意义提供更多信息。我们希望这篇序言能够增加对胎儿保健这个独特方面的认识。希望通过产前和产后两个角度的考虑，能够促进现有医学专业的合作，最终使胎儿及其家庭获得利益。

Diana W. Bianchi 医学博士

Timothy M. Crombleholme 医学博士

Mary E. D' Alton 医学博士



## 序 言

---

我们很高兴在原来版本基础上推出更新版本,旨在提供一个从产前诊断到长期预后阶段全面影响胎儿超声和染色体诊断的多学科诊治模式。

自从第1版书出版后十余年来,我们收到很多来自患者和同行的反馈信息,主要是关于第1版书的优势和需改进的方面。对现有资料汇编的强烈反响说明本书回答了准父母们许多关于胎儿畸形的问题。我们的很多同行发现教材的布局对门诊咨询时寻找相关信息非常有帮助。很多情况下,我们需要对某种畸形疾病超声特点进行快速回顾,而在其他时候,可能需要了解目前对修复某种复杂畸形的手术方法。自2000年以来,产科成像领域快速发展,使许多第1版中的图片无法反映当代成像的特色。这就要求对所提供的图片进行一次全面的审核,我们感谢同行和患者为第2版提供了更加优质的图片。第2版的另一个特点是在每个章节的开始给出了简明的要点。这就使我们在繁忙的临床工作中,用很少的时间就可以对特殊病情进行一个快速的回顾。

与第1版一样,我们仍然相信,对畸形胎儿的诊断和管理需要比传统的产科、儿科和外科更先进的专业知识。在胎儿医学中阐明的基于问题的多学科联合诊治模式与其他专业相类似,例如心脏病学,包括致力于心脏疾病的心脏病专家、心脏外科学家和放射科专家。

本书的目标读者仍然是那些从事关于胎儿或新生儿畸形以及寻求出生缺陷产前、产后相关具体信息的人员。包括普通的产科医师、母胎医学专家、遗传咨询专家、新生儿科医师、儿科医师、儿科专科医师和小儿外科医师。本书包括了超声发现异常后行核型检查的常见的染色体非整倍体疾病信息,还包括了总结当代早孕期和中孕期非整倍体筛查方法的新章节。特别是早孕期筛查,在过去的十年里,其标准和预测值都发生了显著的变化,这包括超声技术、血清学标志物和新方法的使用。

虽然本书是面向医学读者的,但在更新本书的时候准父母也是在我们的考虑之中。大多数章节是假想发现胎儿异常的准父母来我们办公室咨询意见。我们尝试提供一个平衡的、学术的、非指令的管理方式,这与准父母在互联网上找到的大不相同。每个章节都有统一的格式以方便定位特定种类疾病的信息。

胎儿医学开始于1993年新英格兰医学中心和波士顿塔夫茨大学关于胎儿诊断和处理项目的合作。到2000年,最初的波士顿团队成员已经遍及美国许多学术医学中心,而且现在的作者代表了一个多元化的国际胎儿医学专家团队,包括母胎医学、新生儿学、遗传学和小儿外科学。我们4位作者都利用基于各自专业特点的独特方法来处理每一个病例,发现有必要为面临诊断为胎儿畸

---

形的父母制订一个协调全面的计划。Bianchi 医师是一个对产前超声发现和儿科结局之间关系感兴趣的小儿科医师、新生儿科医师和医学遗传学家；Crombleholme 医师是一个受过胎儿外科手术培训的小儿外科医师，他写了大量关于不同条件下外科手术的可能性和与长期预后有关的重要信息。D' Alton 医师是一个有产前超声诊断畸形专业知识的产科和围生医学家。Malone 医师也是一位率先发展非整倍体疾病筛查新方法和指导国际多学科胎儿治疗项目的母胎医学专家。

我们依然忠于原来的前提，多作者联合编写的书籍不会特别说明专业多重性对管理胎儿的必要性。胎儿治疗项目的每一个部分都由我们 4 个人合作发展，我们利用 4 个人独特的专业训练、经

验和知识来处理和治疗胎儿患者。希望本书仍然不仅是事实的简单汇集，而是在诊断、管理和治疗胎儿患者方面形成一致的方式，所以我们 4 个人都参与到了每个章节的编写中。

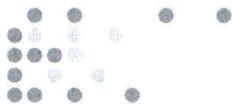
和第 2 版一样，我们希望这篇序言能够增加大家对胎儿保健独特的认识，希望通过产前和产后两个角度的观察，促进现有医学专业的合作，最终使胎儿及其家庭获得利益。

Diana W. Bianchi 医学博士

Timothy M. Crombleholme 医学博士

Mary E. D'Alton 医学博士

Fergal D. Malone 医学博士



# 目 录

## 第一部分 引 言

|                    |    |                 |    |
|--------------------|----|-----------------|----|
| 第1章 胎儿成像.....      | 3  | 第4章 产前诊断技术..... | 25 |
| 第2章 早孕期非整倍体筛查..... | 11 | 第5章 胎儿介入治疗..... | 43 |
| 第3章 中孕期非整倍体筛查..... | 17 |                 |    |

## 第二部分 超声检查发现的胎儿异常的处理

### A 中枢神经系统 / 67

|                                      |     |
|--------------------------------------|-----|
| 第6章 脱髓鞘发育不全.....                     | 67  |
| 第7章 无脑儿.....                         | 73  |
| 第8章 蛛网膜囊肿.....                       | 78  |
| 第9章 脑钙化.....                         | 83  |
| 第10章 颅缝早闭症 .....                     | 87  |
| 第11章 Dandy-Walker 畸形及其<br>变异畸形 ..... | 96  |
| 第12章 脑膨出 .....                       | 102 |
| 第13章 露脑畸形 / 无颅畸形 .....               | 108 |
| 第14章 前脑无裂畸形 .....                    | 112 |
| 第15章 无脑畸形 .....                      | 119 |
| 第16章 脑积水 .....                       | 123 |
| 第17章 颅内出血 .....                      | 130 |
| 第18章 巨头畸形 .....                      | 136 |
| 第19章 脑脊膜膨出 .....                     | 140 |
| 第20章 小头畸形 .....                      | 154 |
| 第21章 脑穿通畸形 .....                     | 160 |
| 第22章 盖伦静脉动脉瘤 .....                   | 164 |

### B 颅面部 / 171

|                      |     |
|----------------------|-----|
| 第23章 唇腭裂 .....       | 171 |
| 第24章 半侧颜面短小症 .....   | 179 |
| 第25章 眼距过宽 .....      | 184 |
| 第26章 眼距过窄 .....      | 189 |
| 第27章 巨舌症 .....       | 192 |
| 第28章 小颌畸形和无颌畸形 ..... | 199 |
| 第29章 小眼和无眼畸形 .....   | 205 |

### C 颈部 / 213

|                             |     |
|-----------------------------|-----|
| 第30章 先天性高位气道阻塞综合征 .....     | 213 |
| 第31章 早期妊娠的水囊状<br>淋巴管瘤 ..... | 219 |
| 第32章 晚期妊娠的水囊状<br>淋巴管瘤 ..... | 222 |
| 第33章 甲状腺肿 .....             | 230 |

### D 胸部 / 237

|                    |     |
|--------------------|-----|
| 第34章 支气管肺隔离症 ..... | 237 |
|--------------------|-----|



|                           |     |                                    |     |
|---------------------------|-----|------------------------------------|-----|
| 第 35 章 肺囊性腺瘤样畸形 .....     | 245 | 第 73 章 空回肠闭锁和狭窄 .....              | 469 |
| 第 36 章 其他胸腔囊性病变 .....     | 254 | 第 74 章 结肠闭锁 .....                  | 475 |
| 第 37 章 先天性膈疝 .....        | 260 | 第 75 章 先天性巨结肠 .....                | 478 |
| 第 38 章 胸腔积液 .....         | 273 | 第 76 章 肛门闭锁 .....                  | 487 |
| 第 39 章 肺发育不全 .....        | 281 |                                    |     |
| 第 40 章 食管闭锁和气管食管瘘 .....   | 286 |                                    |     |
| <b>E 心血管系统 / 293</b>      |     | <b>H 泌尿生殖系统 / 495</b>              |     |
| 第 41 章 心律失常 .....         | 293 | 第 77 章 肾脏回声增强 .....                | 495 |
| 第 42 章 心动过缓 .....         | 299 | 第 78 章 多囊性肾脏发育不良 .....             | 498 |
| 第 43 章 房间隔缺损 .....        | 306 | 第 79 章 多囊肾疾病 .....                 | 502 |
| 第 44 章 室间隔缺损 .....        | 309 | 第 80 章 肾积水:轻度 .....                | 510 |
| 第 45 章 房室间隔缺损 .....       | 313 | 第 81 章 肾积水:输尿管肾盂连接处梗阻 .....        | 515 |
| 第 46 章 埃勃斯坦畸形 .....       | 317 | 第 82 章 肾积水:膀胱出口梗阻 .....            | 521 |
| 第 47 章 右心室发育不全 .....      | 321 | 第 83 章 肾积水:异位输尿管癌 .....            | 535 |
| 第 48 章 左心室发育不全 .....      | 325 | 第 84 章 两性畸形 .....                  | 539 |
| 第 49 章 肺动脉瓣狭窄及闭锁 .....    | 330 | 第 85 章 永久性泄殖腔 .....                | 548 |
| 第 50 章 主动脉瓣狭窄 .....       | 334 | 第 86 章 肾不发育 .....                  | 552 |
| 第 51 章 主动脉缩窄 .....        | 340 | 第 87 章 并腿畸形 .....                  | 559 |
| 第 52 章 法洛四联症 .....        | 345 |                                    |     |
| 第 53 章 右心室双流出道 .....      | 350 |                                    |     |
| 第 54 章 永存动脉干 .....        | 355 |                                    |     |
| 第 55 章 大动脉转位 .....        | 359 |                                    |     |
| 第 56 章 内脏异位综合征 .....      | 364 |                                    |     |
| 第 57 章 心肌病 .....          | 370 |                                    |     |
| 第 58 章 心内肿瘤 .....         | 377 |                                    |     |
| <b>F 腹壁缺损 / 385</b>       |     | <b>I 骨骼系统 / 565</b>                |     |
| 第 59 章 心脏外置 .....         | 385 | 第 88 章 半椎体畸形 .....                 | 565 |
| 第 60 章 体蒂异常 .....         | 389 | 第 89 章 软骨发育不全症 .....               | 570 |
| 第 61 章 Cantrell 五联征 ..... | 394 | 第 90 章 致死性侏儒症 .....                | 577 |
| 第 62 章 脐膨出 .....          | 399 | 第 91 章 成骨不全症 .....                 | 584 |
| 第 63 章 腹裂 .....           | 407 | 第 92 章 躯干发育异常(发育不良) .....          | 593 |
| 第 64 章 泄殖腔外翻 .....        | 417 | 第 93 章 骨畸形性发育不良 .....              | 600 |
| 第 65 章 膀胱外翻 .....         | 424 | 第 94 章 Ellis-van Creveld 综合征 ..... | 606 |
| <b>G 胃肠道 / 431</b>        |     | 第 95 章 短肋骨 - 多指综合征 .....           | 610 |
| 第 66 章 腹部囊性病变 .....       | 431 | 第 96 章 Jarncho-Levin 综合征 .....     | 616 |
| 第 67 章 胆总管囊肿 .....        | 435 | 第 97 章 软骨生长不全 .....                | 622 |
| 第 68 章 卵巢囊肿 .....         | 441 | 第 98 章 低磷酸酯酶症 .....                | 630 |
| 第 69 章 肝脏钙化 .....         | 447 | 第 99 章 斑点状软骨发育不良<br>(点状骨骼) .....   | 635 |
| 第 70 章 腹腔内钙化灶 .....       | 451 |                                    |     |
| 第 71 章 幽门闭锁和狭窄 .....      | 460 |                                    |     |
| 第 72 章 十二指肠闭锁和狭窄 .....    | 463 |                                    |     |
| <b>J 四肢 / 645</b>         |     |                                    |     |
| 第 100 章 羊膜带综合征 .....      | 645 |                                    |     |
| 第 101 章 关节挛缩 .....        | 654 |                                    |     |
| 第 102 章 先天性指 / 趾侧弯 .....  | 661 |                                    |     |
| 第 103 章 先天性缺指 / 趾畸形 ..... | 664 |                                    |     |
| 第 104 章 多指 / 趾畸形 .....    | 670 |                                    |     |
| 第 105 章 并指畸形 .....        | 676 |                                    |     |
| 第 106 章 桡骨发育不全 .....      | 681 |                                    |     |
| 第 107 章 马蹄内翻足 .....       | 687 |                                    |     |

|                              |   |     |
|------------------------------|---|-----|
| <b>K 脐带 / 695</b>            | 第 119 章 双胎输血综合征.....                            | 771 |
| 第 108 章 脐带异常.....            | 第 120 章 双胎反向动脉灌注序列.....                         | 787 |
| 第 109 章 单脐动脉.....            | 第 121 章 联体双胎.....                               | 794 |
|                              | 第 122 章 单绒毛膜双胎.....                             | 800 |
| <b>L 肿瘤 / 705</b>            | <b>N 生长异常 / 807</b>                             |     |
| 第 110 章 颈部畸胎瘤.....           | 第 123 章 胎儿生长受限.....                             | 807 |
| 第 111 章 肝肿瘤.....             | 第 124 章 生长过度综合征.....                            | 814 |
| 第 112 章 中胚叶肾瘤.....           | <b>O 羊水量异常 / 819</b>                            |     |
| 第 113 章 神经母细胞瘤.....          | 第 125 章 羊水过少.....                               | 819 |
| 第 114 章 视网膜母细胞瘤.....         | 第 126 章 羊水过多.....                               | 826 |
| 第 115 章 髓尾部畸胎瘤.....          | <b>P 胎儿水肿 / 833</b>                             |     |
| 第 116 章 肾母细胞瘤.....           | 第 127 章 免疫性水肿.....                              | 833 |
| <b>M 多胎妊娠 / 757</b>          | 第 128 章 非免疫性水肿胎儿.....                           | 840 |
| 第 117 章 双胎的胎儿畸形.....         | <b>第三部分 胎儿染色体异常的处理</b>                          |     |
| 第 118 章 宫内双胎妊娠—胎儿<br>死亡..... | 第 129 章 13- 三体 .....                            | 849 |
|                              | 第 130 章 18- 三体 .....                            | 855 |
|                              | 第 131 章 21- 三体(唐氏综合征) .....                     | 863 |
|                              | 第 132 章 三倍体.....                                | 870 |
|                              | 第 133 章 其他常染色体非整倍体.....                         | 876 |
|                              | 第 134 章 45,X(Turner 综合征).....                   | 881 |
|                              | 第 135 章 47,XXY(Klinefelter 综合征).....            | 889 |
| <b>索引</b> .....              | 第 136 章 47,XXX(X- 三体综合征,<br>X- 三体) .....        | 894 |
|                              | 第 137 章 47,XYY .....                            | 897 |
|                              | 第 138 章 12p- 四体(Pallister-Killian<br>综合征) ..... | 901 |
|                              | 第 139 章 22q11.2 缺失(DiGeorge<br>综合征) .....       | 906 |
|                              |   | 913 |

