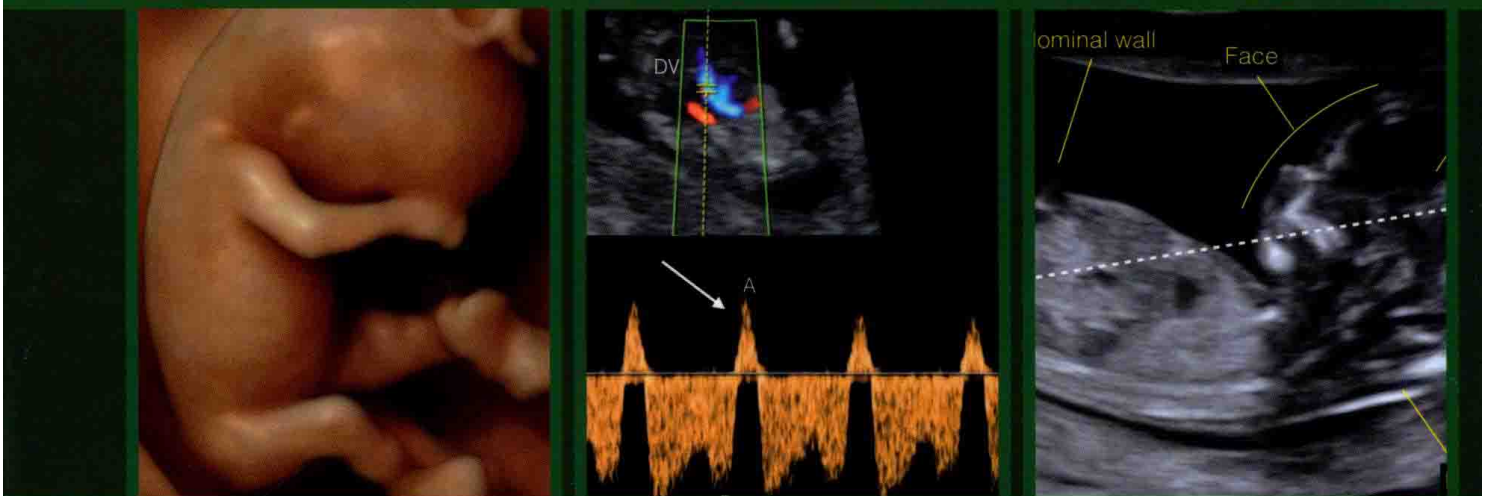


国际超声名家名著

早期妊娠胎儿畸形 超声诊断

First Trimester Ultrasound Diagnosis of
Fetal Abnormalities

[美] Alfred Abuhamad [德] Rabih Chaoui | 编著
李胜利 | 主译



早期妊娠胎儿畸形 超声诊断

First Trimester Ultrasound Diagnosis of
Fetal Abnormalities

责任编辑 | 尤玉琢 刘瑞敏


责任校对 | 贾 荣

封面设计 | **MXK** DESIGN STUDIO
Q: 17656284 29

ISBN 978-7-5714-0273-0



9 787571 402730 >

 Wolters Kluwer Original English edition published by Wolters Kluwer.


定价：320.00元

早期妊娠胎儿畸形 超声诊断

First Trimester Ultrasound Diagnosis of
Fetal Abnormalities

〔美〕 Alfred Abuhamad 〔德〕 Rabih Chaoui 编著
李胜利 主译
罗国阳 审校



 Wolters Kluwer



北京科学技术出版社

This is a translation of the English language edition: First Trimester Ultrasound Diagnosis of Fetal Abnormalities

Copyright © 2018 Wolters Kluwer.

All rights reserved. Published by arrangement with Wolters Kluwer Health Inc., USA

Wolters Kluwer Health未参与本书的翻译，因此对本书存在的翻译差错不负任何责任。

本书提供了药物的准确适应证、不良反应和疗程剂量，但有可能发生改变。读者须阅读药商提供的外包装上的用药信息。作者、编辑、出版者或发行者对因使用本书信息所造成的错误、疏忽或任何后果不承担责任，对出版物的内容不做明示的或隐含的保证。作者、编辑、出版者或发行者对由本书引起的任何人身伤害或财产损失不承担任何责任。

著作权合同登记号 图字：01-2018-2160

图书在版编目（CIP）数据

早期妊娠胎儿畸形超声诊断 / (美) 阿尔弗莱德·阿布汗默德 (Alfred Abuhamad), (德) 拉宾·查欧里 (Rabih Chaoui) 编著; 李胜利主译. — 北京: 北京科学技术出版社, 2020.1 (2020.2重印)

书名原文: First Trimester Ultrasound Diagnosis of Fetal Abnormalities

ISBN 978-7-5714-0273-0

I. ①早… II. ①阿… ②拉… ③李… III. ①畸胎—胎前诊断—超声波诊断 IV. ①R714.53

中国版本图书馆CIP数据核字(2019)第078534号

早期妊娠胎儿畸形超声诊断

编 著: [美] Alfred Abuhamad [德] Rabih Chaoui

主 译: 李胜利

策划编辑: 尤玉琢

责任编辑: 尤玉琢 刘瑞敏

责任校对: 贾 荣

责任印制: 吕 越

封面设计: 申 彪

出 版 人: 曾庆宇

出版发行: 北京科学技术出版社

社 址: 北京西直门南大街16号

邮政编码: 100035

电话传真: 0086-10-66135495 (总编室)

0086-10-66113227 (发行部) 0086-10-66161952 (发行部传真)

电子信箱: bjkj@bjkjpress.com

网 址: www.bkydw.cn

经 销: 新华书店

印 刷: 北京捷迅佳彩印刷有限公司

开 本: 787mm × 1092mm 1/16

印 张: 22.75

字 数: 500千字

版 次: 2020年1月第1版

印 次: 2020年2月第2次印刷

ISBN 978-7-5714-0273-0/R · 2626

定 价: 320.00元



京科版图书，版权所有，侵权必究。

京科版图书，印装差错，负责退换。

希望通过本书的学习，可以推广早期妊娠高质量
超声检查的应用，以提高产前诊断水平，提供富
有同情心的咨询服务，并优化妊娠结局。

我们将这本书献给我们的父母，感谢他们多年来
对我们致力于追求卓越的支持。

Sharon、Sami、Nicole

Kathleen、Amin、Ella

致良好的祝愿

译者名单

主译 李胜利

审校 罗国阳

译者 (按姓氏笔画为序)

于 斌 南方医科大学附属深圳妇幼保健院

马 娅 兰州市第一人民医院

文华轩 南方医科大学附属深圳妇幼保健院

田晓先 广西壮族自治区妇幼保健院

孙 鲲 深圳大学总医院

李胜利 南方医科大学附属深圳妇幼保健院

李喜红 中信湘雅生殖与遗传专科医院

杨 芳 南方医科大学南方医院

杨水华 广西壮族自治区妇幼保健院

杨晓娟 兰州市第一人民医院

杨家祥 四川省妇幼保健院

何冠南 四川省妇幼保健院

张居杰 兰州市第一人民医院

陈 明 哈尔滨红十字会中心医院
陈 曦 四川省妇幼保健院
陈秀兰 南方医科大学深圳医院
罗丹丹 南方医科大学附属深圳妇幼保健院
罗国阳 美国霍华德大学医学院母胎医学中心
罗洪霞 温州医科大学附属第二医院
钟晓红 厦门市妇幼保健院
姜 伟 华中科技大学协和深圳医院
秦 越 南方医科大学附属深圳妇幼保健院
秦凤真 南方医科大学南方医院
袁 鹰 南方医科大学附属深圳妇幼保健院
黄 怡 南方医科大学附属深圳妇幼保健院
梁美玲 南方医科大学附属深圳妇幼保健院
曾 晴 南方医科大学附属深圳妇幼保健院
廖伊梅 南方医科大学附属深圳妇幼保健院

前 言

我们非常高兴地向大家介绍第一版《早期妊娠胎儿畸形超声诊断》。这是早期妊娠超声领域迅速发展的成果，也是一本早期妊娠胎儿畸形诊断领域最新和最全面的参考书，并使用当前技术所允许的最佳的超声图像加以说明。与我们之前做的项目一样，我们选择在没有与外部合作的情况下写作本书，以便提供一种简单易读的方式，并对早期妊娠筛查胎儿畸形这一主题提出系统和有条理性的方法。

基于在此领域中积累的临床经验，我们的主要写作目的是为早期妊娠超声诊断提供全面的参考。为此，我们将这本书分成两个主要部分：第一部分讨论早期妊娠超声检查的概况；第二部分则是按器官系统划分，呈现正常和异常情况下的早期妊娠胎儿超声表现。在第一部分中，包含了现有的早期妊娠胎儿超声检查指南，早期妊娠超声的物理原理、生物效应和检查技术，早期妊娠胎儿生物学测量与孕龄估算，详细的早期妊娠超声检查，早期妊娠染色体非整倍体筛查和早期妊娠超声在多胎妊娠中的作用。其中，详细的早期妊娠超声检查（第5章）是第一部分中的重点章节，该章呈现了作者对早期妊娠超声成像方法的新而详细、全面且系统的观点，早期妊娠详细的超声检查方法效仿了中期妊娠详细的超声检查。在本书的第二部分，我们介绍了各个器官系统，如胎儿中枢神经系统、颜面部与颈部、胸部、心脏及大血管、胃肠道系统、泌尿生殖系统和骨骼系统的超声检查，第二部分的最后一章重点讲述了胎盘和脐带的超声检查。

在过去的 15 年中，随着高分辨率经阴道和经腹部超声检查的出现以及将胎儿颈项透明层广泛应用于早期妊娠的风险评估，早期妊娠超声成像领域迅速发展。随着知识的不断积累，早期妊娠超声的作用正在不断地扩展，并不局限于其在妊娠风险评估和早期发现严重胎儿畸形方面的作用。在过去的几十年里，早期妊娠超声检查的进步归功于 Kypros Nicolaides 教授，他变革性地提出了早期妊娠超声检查在染色体非整倍体筛查中的作用、超声检查的标准化方法，以及为早期妊娠超声检查在胎儿严重畸形诊断和妊娠风险评估中的作用提供了实质性的证据。Nicolaides 教授为该领域在过去几十年中取得的进展奠定了基础。

本书能够完成，我们要感谢很多人的支持。首先要感谢我们的家人，感谢他们的理解，我们因为写书而不能陪伴他们，让他们日复一日孤独地度过漫长的夜晚和周末；感谢 Patricia Gast 女士凭借艺术才能高效和准确地完成了本书中的所有精彩图画；感谢 Wolters Kluwer 的专业编辑和制作团队。我们还要感谢 Elena Sinkovskaya 博士对第 15 章关于胎盘和脐带的贡献。

我们希望这本书能够为推广应用高质量的早期妊娠超声检查提供知识并成为必要工具。

Alfred Abuhamad, MD

Rabih Chaoui, MD

译者前言

在胎儿产前超声检查飞速发展的近 20 年里，随着产前超声知识的不断积累以及超声诊断设备分辨率的不断提高，产前超声检查的时限由妊娠中期逐渐前移到妊娠早期。早期妊娠胎儿超声检查，以往仅能确认胎儿存活、判断胎龄、识别多胎妊娠，现在能够检出胎儿大部分严重结构缺陷，如严重先天性心脏病、肢体缺如、颅脑畸形以及筛查染色体非整倍体异常等。随着早期妊娠超声检查的不断深入和广泛应用，早期妊娠胎儿异常筛查在产前诊断中的重要地位得到了临床的普遍认可。早期妊娠胎儿产前诊断，可将胎儿严重缺陷的诊断时间大幅度提前，为产前基因检测和咨询以及孕妇与其家庭最终抉择提供充足时间，从而将原本在中、晚期妊娠才能确诊的严重缺陷提前至早期妊娠，大大减轻孕妇身体和心灵伤害。

早在 20 世纪 80 年代末和 90 年代初，就有学者发表了关于早期妊娠胎儿染色体非整倍体异常筛查和解剖结构筛查的研究，但直到 2004 年英国胎儿医学基金会《孕 11 至 13⁺6 周超声扫查》及 2013 年国际妇产科超声学会《早期妊娠超声扫查指南》的发表，才填补了早期妊娠超声检查相关指南的空白。越来越多的证据证明了早期妊娠超声评估胎儿畸形的价值，也有越来越多的检查技术被应用于早期妊娠超声检查。然而规范化的早期妊娠产前超声检查尚未得到普及，现有的研究在评估早期妊娠胎儿畸形检出率方面依然存在很大差异（11.54% ~ 65.7%），在妊娠期低危人群或未选择人群中结构畸形的检出率明显低于高风险人群，因此早期妊娠规范化超声检查尤为重要。译者所在

的产前超声诊断中心，从 2005 年起，便制定了早期妊娠产前超声检查规范。通过十几年的临床研究与实践，规范化的早期妊娠产前超声检查不论是对低风险还是高风险孕妇，早期妊娠胎儿严重结构畸形检出率均可达到 60% ~ 80%。因此，早期妊娠规范化的产前超声检查是提高胎儿严重结构畸形检出率的关键。

First Trimester Ultrasound Diagnosis of Fetal Abnormalities

作为当前早期妊娠胎儿畸形超声诊断最新和最全面的参考书，涵盖了 Alfred Abuhamad 教授和 Rabih Chaoui 教授及其团队多年来对早期妊娠胎儿畸形超声诊断领域的执着追求和突出贡献，本书全面阐述了早期妊娠超声领域发展的新技术、新方法、胎儿畸形的超声诊断及国际化指南。一方面对早期妊娠胎儿解剖结构的超声检查方法进行了非常详细的介绍，另一方面，以器官系统作为分类，分别介绍了胎儿各个系统畸形的超声表现及诊断思路。书中图文并茂，图片精美，病例收集全面，其中包含了很多珍贵的病例供大家参考，是广大妇产科临床医师、超声医师及从事胎儿医学相关医师使用的重要参考书之一。为了让大家更轻松地阅读此书，译者在充分尊重原著的基础上，将此书翻译成了中文版《早期妊娠胎儿畸形超声诊断》，每一章都经过反复推敲和精心校对，旨在向广大读者传达最精确的原著信息。

这不仅是一本超声医师的参考书籍，对于产前超声医师而言，我们希望通过本书的学习，进一步推广早期妊娠高质量规范化超声检查的应用，提高早期妊娠产前诊断水平；本书同样适用于妇产科医师及产前咨询医师，一方面可以让妇产科医师对早期妊娠胎儿畸形的超声诊断有全面了解，另一方面可以熟知胎儿的发育和畸形的发展，对于假阳性和假阴性病例给予正确的理解，以期为广大孕妇提供更准确的产前咨询意见，改善妊娠结局。

本书内容涉及妇科、产科、遗传学、超声医学、超声工程学等诸多方面的内容，由于翻译人员知识范围和能力限制，不足之处敬请大家批评指正，以便我们在以后的工作中予以改进。



2019 年 4 月 30 日

目 录

第一部分

早期妊娠超声检查：总论

- 第 1 章 早期妊娠胎儿超声检查指南 2
- 第 2 章 早期妊娠超声的物理原理及生物效应 13
- 第 3 章 早期妊娠超声检查技术 21
- 第 4 章 早期妊娠胎儿生物学测量与孕龄估算 43
- 第 5 章 详细的早期妊娠超声检查 52
- 第 6 章 早期妊娠染色体非整倍体筛查 77
- 第 7 章 早期妊娠多胎妊娠 101

第二部分

早期妊娠超声检查：胎儿畸形

- 第 8 章 胎儿中枢神经系统 118
- 第 9 章 胎儿颜面部与颈部 152
- 第 10 章 胎儿胸部 189
- 第 11 章 胎儿心脏及大血管 203
- 第 12 章 胎儿胃肠道系统 241
- 第 13 章 胎儿泌尿生殖系统 275
- 第 14 章 胎儿骨骼系统 302
- 第 15 章 胎盘和脐带 331

第一部分

早期妊娠超声检查： 总论

- 第1章 早期妊娠胎儿超声检查指南
- 第2章 早期妊娠超声的物理原理及生物效应
- 第3章 早期妊娠超声检查技术
- 第4章 早期妊娠胎儿生物学测量与孕龄估算
- 第5章 详细的早期妊娠超声检查
- 第6章 早期妊娠染色体非整倍体筛查
- 第7章 早期妊娠多胎妊娠

早期妊娠胎儿超声 检查指南

简介

20世纪80年代末至90年代初，高分辨率经阴道超声探头的出现使评估小于孕16周的胎儿成为可能¹⁻⁷。许多研究对其早期妊娠应用的可能性进行了评估，并证实了该方法可用于评估胎儿大脑、心脏、肾脏和其他器官的正常及异常解剖结构¹⁻⁷。早期妊娠胎儿颈部皮下液体的增多和染色体异常相关性，使测量胎儿颈项透明层（nuchal translucency, NT）厚度成为超声筛查非整倍体的方法⁸⁻¹⁰。Nicolaides和他的团队通过大量的工作，制定了NT测量的标准，并建立了早期妊娠筛查方案¹⁰⁻¹³。通过标准化的测量和质量控制体系的建立，NT的一致性和可靠性得到了保证^{14,15}。在过去的20年里，早期妊娠NT检查已不仅仅是作为非整倍体筛查的手段，如今还包括对早期妊娠胎儿解剖结构的评估。最近发布的指南也反映了这些进展^{16,17}。熟悉现有的测量标准和国内/国际指南，是早期妊娠超声检查至关重要的一步。由于该领域的知识发展非常迅速，建议产前超声工作者们不断更新该领域的知识。本章节中，我们将介绍早期

妊娠超声的测量标准和现有指南。需要注意的是，随着新的证据出现，指南也会随之更新，建议读者们以最新版指南作为参考。

术语

了解标准化超声检查的各种术语非常重要。指南、规程、标准和措施都是指超声检查本身（NT筛查或早期妊娠解剖结构检查）。证书、资格认证和合格证书涉及进行超声检查的医务工作者，包括医师、技师和相关保健人员。另一方面，认证，也指对超声研究室或科室的认证，内容包括：考核超声检查者的资质、超声检查使用的设备、是否遵守现有检查指南，以及检查质量控制。

最近20年的研究表明，规范的早期妊娠NT、鼻骨、三尖瓣反流和静脉导管检查能增加上述检查的可信性和可重复性¹³。最近发表的早期妊娠超声检查指南已将NT纳入检查，并强调了早期妊娠超声对于胎儿结构筛查的重要性^{16,17}。总之，指南是基于共识并反映科学证据的。指南指导实践并减少实践中不恰当的内容，提供更合理

的基础检查作为参考。合理修订的指南，可以作为超声质量控制的标准，满足超声工作者医学继续教育的需求。同时，指南能发现科学研究的缺点，并提出合理的研究方向。

测量标准

颈项透明层 (NT)

NT是早期妊娠胎儿颈背部皮下液体积聚的超声特征^{13,14}。经过严格培训的超声技师和医师遵循标准方法进行测量，是NT测量高重复性的重要保证¹³。目前NT测量标准切面已有规范(图1.1)^{14,18}。为减少不同医师测量所导致的测量误差，有一些超声厂家开发了NT厚度的半自动测量方法并应用于超声仪中(图1.2)¹⁹。表1.1总结了

NT测量标准的要求。NT筛查非整倍体的意义将在第6章讨论。

鼻骨

在大部分21三体综合征及其他非整倍体异常的胎儿中，可在早期妊娠发现鼻骨发育不良或未骨化(图1.3)¹³。例如，鼻骨有2块，但通常在早期妊娠的胎儿正中矢状切面中只能显示1块。需要注意的是，超声评估鼻骨是有技术难度的，需要大量的经验才能获得最佳图像²⁰。正确评估鼻骨可以提高早期妊娠联合筛查唐氏综合征的效果¹³。11~12周初的正常胎儿中，鼻骨可能骨化较差或未出现¹⁴。此类胎儿建议1周后再次测量¹⁴。表1.2总结了早期妊娠鼻骨测量的主要标准。

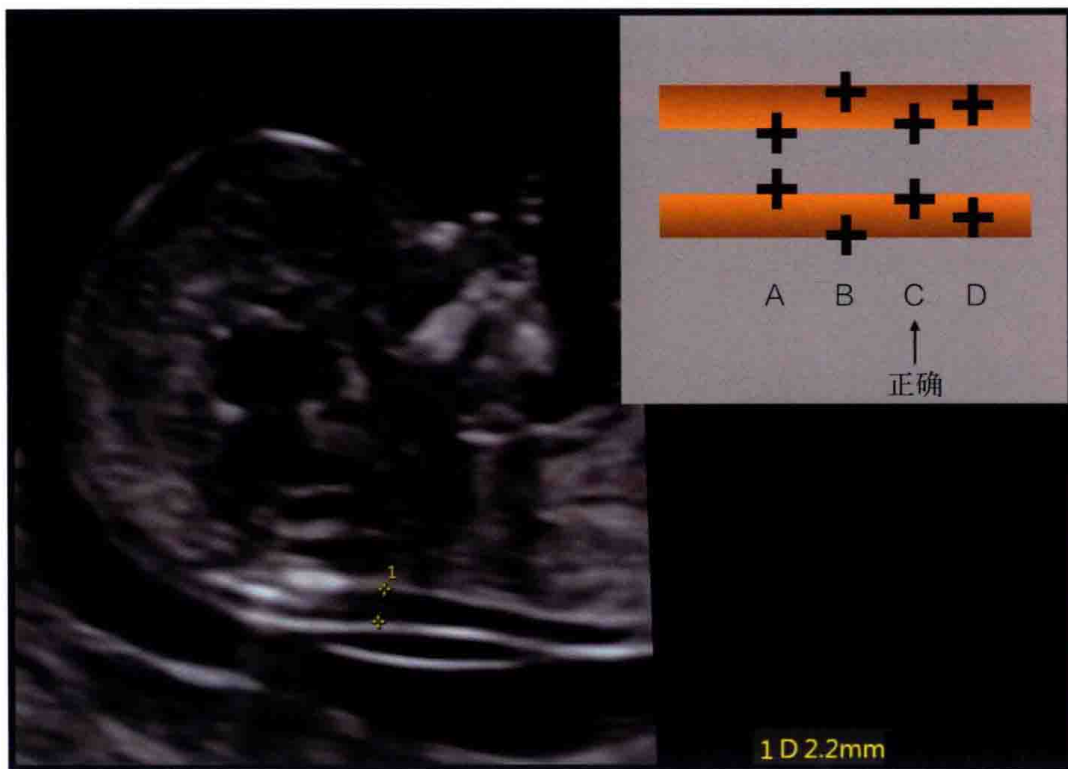


图1.1 孕13周胎儿正中矢状切面颈项透明层 (NT) 厚度测量。NT测量标准见表1.1和表1.7。右上角示意图为NT测量游标正确 (C) 和错误 (A、B、D) 所在位置。该胎儿NT测量值为2.2mm



图1.2 孕12周胎儿正中矢状切面NT厚度半自动测量。半自动测量时，检查者将取样框置于感兴趣区域处（虚线框），软件自动识别最大NT值并自动放置相应的测量游标。该方法减少了测量的主观误差，增加了测量的准确性。本图中该胎儿NT测量值为2.1mm

表 1.1 颈项透明层（NT）测量标准（英国胎儿医学基金会制定）¹⁴

应于胎儿 11~13⁺₆周时测量

应于胎儿头臀长为45~84 mm时测量

应将图像放大，使屏幕图像只显示胎儿头部及上胸部

应获取胎儿面部的正中矢状切面，这一切面应显示前方高回声的鼻尖和矩形上唇、中部低回声的间脑，后方高回声的颈部皮肤

应在胎儿自然伸展姿势时测量，此状态下，胎儿头部与脊柱呈一直线

应区分胎儿颈后部羊膜与皮肤

在透明层的最宽处测量

测量时，测量游标的内缘应与NT强回声线内缘相重叠

测量时应降低增益，避免因为测量线边界模糊而放错测量游标位置

应多次测量，并记录标准测量下的最大NT值；可以使用半自动测量法进行测量；有脐带绕颈时，测量绕颈部位上方和下方的平均值作为NT值

Nicolaides KH. The fetal medicine foundation.

获取来源：<https://fetalmedicine.org>. Accessed March 1, 2017.



图1.3 孕13周胎儿正中矢状切面显示胎儿鼻骨，鼻骨的检查标准见表1.2。黄色测量游标间的距离为鼻骨长度。注意鼻骨上方的另外2条强回声，分别是鼻部的皮肤（短箭头）和鼻尖（长箭头）

表 1.2 鼻骨测量标准（英国胎儿医学基金会制定）¹⁴

应于胎儿 11~13⁺6周时测量

应将图像放大，使屏幕图像只显示胎儿头部及上部胸部

应获取胎儿面部的正中矢状切面，这一切面应显示前方高回声的鼻尖和矩形上腭、中部低回声的间脑、后方高回声的颈部皮肤。如果切面偏离正中矢状切面，即使是轻微偏离，也可能导致鼻尖不显示，且显示上颌骨额突而非鼻骨。超声探头应与胎儿鼻骨长轴方向平行，并应该左右轻微偏转探头，从而将鼻骨与鼻前的皮肤区分开。

鼻骨的回声比其前方皮肤的回声稍强，鼻骨的标准切面上，应显示3条强回声线，鼻骨和鼻前皮肤应是水平且互相平行的强回声线，浅部强回声线是皮肤，深部强回声线是鼻骨，第3条线为鼻尖。

如果鼻骨的回声线非常细，且回声强度低于皮肤，则提示鼻骨未骨化，可以认为是鼻骨缺如。

Nicolaides KH. The fetal medicine foundation.
获取来源: <https://fetalmedicine.org>. Accessed March 1, 2017.

静脉导管

静脉导管是胎儿期非常重要的血管，它把脐静脉内含氧高的血液通过卵圆孔导入胎儿体循环。静脉导管多普勒波形主要反映了右心房前负荷。有报道指出，早期妊娠静脉导管多普勒波形异常与胎儿非整倍体、心脏缺陷和不良妊娠结局相关¹³。静脉导管波形可以通过观察多普勒频谱中的A波进行定量评估，因为A波反映的是心动周期中的心房收缩期。正常的静脉导管多普勒波形表现为A波正向（图1.4），A波消失或A波反向则为异常。另一种方法是将静脉搏动指数（PIV）等指标作为连续变量，对静脉导管波形进行量化¹⁴。不推荐在所有孕妇中常规测量静脉导管血流，而是推荐在先天性心脏异常风险增高或非整倍体异常中度风险的妊娠中进行静脉导管频谱检查¹⁴。表1.3总结了静脉导管多普勒频谱评估的主要标准。

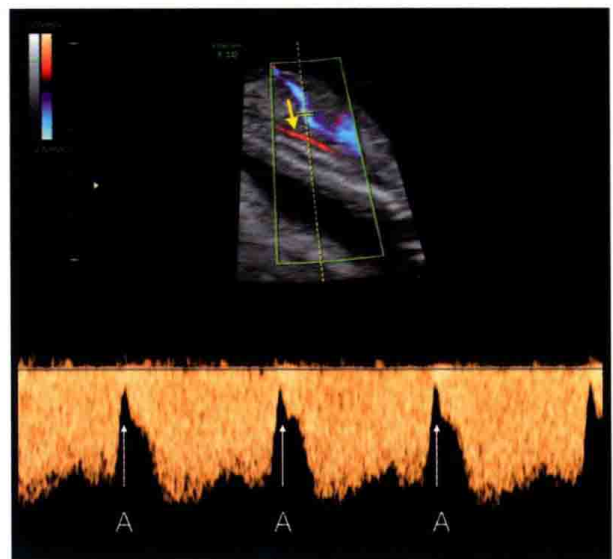


图1.4 孕13周胎儿胸腹部旁矢状切面静脉导管的彩色和脉冲多普勒。尽力保持声束与静脉导管内血流方向（黄色箭头）平行。静脉导管波形最佳显示方法见表1.3。多普勒频谱中A波代表了心动周期中的心房收缩期。