


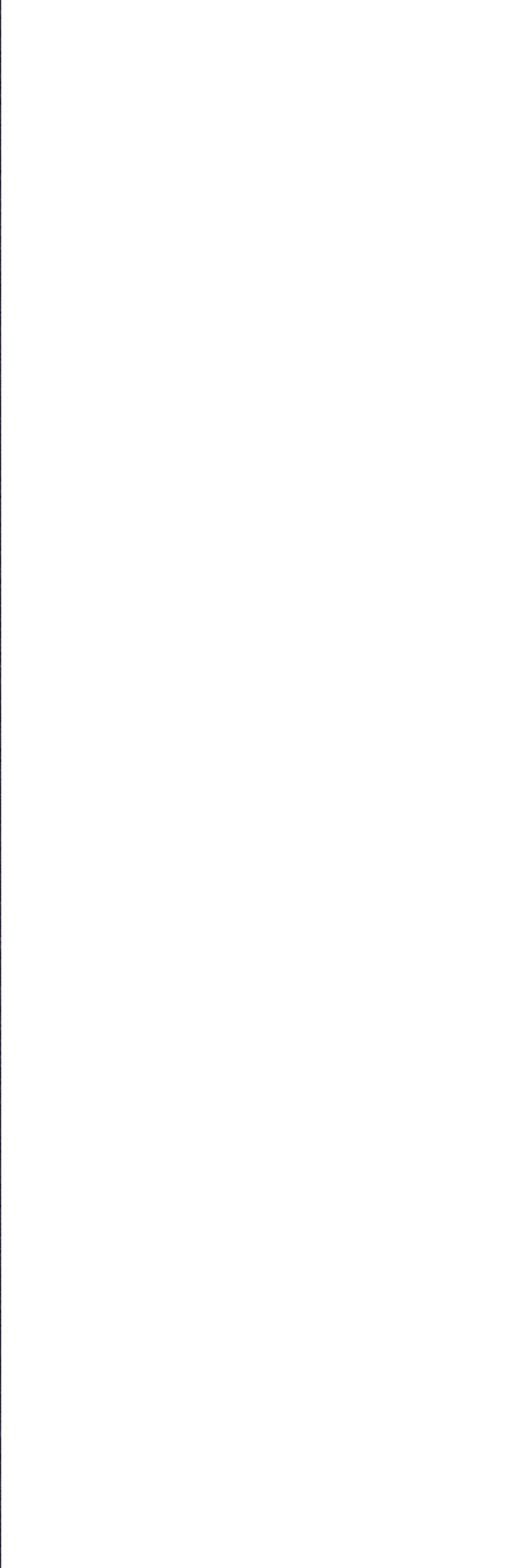
胎儿异常超声报告

解读与遗传咨询



—— 马 敬 黎冬梅 刘奇云 李 颖 主编 ——

 云南出版集团
YNDP 云南科技出版社




胎儿异常

超声报告解读与遗传咨询

—— 马 敬 黎冬梅 刘奇云 李 颖 主编 ——



 云南出版集团
YNK 云南科技出版社

· 昆 明 ·

图书在版编目(CIP)数据

胎儿异常超声报告解读与遗传咨询 / 马敬等主编

. -- 昆明 : 云南科技出版社, 2021.11

ISBN 978-7-5587-3999-6

I. ①胎… II. ①马… III. ①胎儿—超声心动图—教材 IV. ①R714.5

中国版本图书馆CIP数据核字(2021)第246128号

胎儿异常超声报告解读与遗传咨询

TAI'ER YICHANG CHAOSHENG BAOGAO JIEDU YU YICHUAN ZIXUN

马 敬 黎冬梅 刘奇云 李 颖 主编

出版人：温 翔

责任编辑：汤丽鋈

封面设计：长策文化

责任校对：张舒园

责任印制：蒋丽芬

书 号：ISBN 978-7-5587-3999-6

印 刷：昆明亮彩印务有限公司

开 本：787mm × 1092mm 1/16

印 张：8.5

字 数：140千字

版 次：2021年11月第1版

印 次：2021年11月第1次印刷

定 价：48.00元

出版发行：云南出版集团 云南科技出版社

地 址：昆明市环城西路609号

电 话：0871-64192372

版权所有 侵权必究

编委会

主 编：马 敬 黎冬梅 刘奇云 李 颖

副主编：张昆玉 马菊香 杨 雪

编 委（排名不分先后）：

马 敬 昆明医科大学第一附属医院

刘奇云 昆明医科大学第一附属医院

张昆玉 昆明医科大学第一附属医院

马菊香 昆明医科大学第一附属医院

杨娇娜 昆明医科大学第一附属医院

黎冬梅 云南省第一人民医院

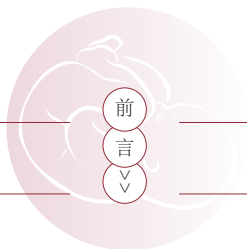
李 颖 云南省第一人民医院

杨 雪 昆明医科大学

徐 丽 昆明医科大学

李煜阳 昆明医科大学

田治花 昆明医科大学



我国每年有20万~30万先天畸形儿出生，加上部分患儿出生后才逐渐显现缺陷，我国每年新增先天残疾儿童80万~120万，占每年出生人口总数的4%~6%。在妊娠期间，及时地发现胎儿发育异常，并有效地进行相关报告解读和遗传咨询，是每一位产科医师和超声科医师重要而艰巨的任务。

随时医疗水平和孕产妇保健意识的不断提高，对胎儿发育情况的检测越来越受到关注和重视。因此，我们通过临床工作的积累、多学科探讨和大量相关知识的查阅，撰写了《胎儿异常超声报告解读与遗传咨询》这本书，以期能够普及胎儿发育异常的诊断和治疗知识，同时也使更多患者了解这些疾病的基本诊疗过程，最终为推动优生优育目标的实现贡献一份力量。

感谢我们的团队，以及参与撰写、给予帮助的同事们！图书撰写中存在不足之处在所难免，恳请读者朋友们批评指正。

马 敬
2021年10月

第一章 常见胎儿结构异常	1	第五节 胎儿胸腔发育畸形.....	73
第一节 常见胎儿结构异常超声指标.....	2	第六节 胎儿消化系统发育畸形.....	80
第二节 超声检查胎儿异常的局限性.....	14	第七节 胎儿腹壁发育畸形.....	89
第二章 常见胎儿结构异常的超声检查时机和检查方法	17	第八节 胎儿四肢发育畸形.....	93
第三章 胎儿发育异常病因分析	27	第九节 胎儿水肿.....	98
第一节 环境因素.....	28	第十节 胎儿生殖道畸形.....	99
第二节 药物因素.....	32	第十一节 泌尿系统发育畸形.....	102
第三节 生物因素.....	35	第十二节 非整倍体异常超声声像.....	109
第四章 常见胎儿结构异常超声显示和遗传咨询	39	第十三节 其他先天畸形.....	113
第一节 常见胎儿结构异常的处理原则...	40	第五章 胎盘超声诊断	117
第二节 胎儿神经发育畸形.....	42	第一节 胎盘超声诊断概述.....	118
第三节 胎儿面部发育畸形.....	52	第二节 胎盘异常情况.....	119
第四节 胎儿心血管畸形.....	57	第三节 前置胎盘.....	125
		第四节 胎膜血管前置.....	126
		第五节 胎盘植入.....	127
		第六节 胎盘早剥.....	129

第
一
章



常见胎儿结构异常

第一节 常见胎儿结构异常超声指标

目前，中国每年出生的先天性畸形儿达80万~120万，占中国出生人口总数的4%~6%，已成为严重的公共卫生问题。随着超声显像技术在产科观察胎儿发育应用的发展，自妊娠第11周起，规范的产科超声检查可以发现绝大多数的胎儿结构异常。目前，产科超声检查越来越精细，在妊娠18~24周的超声系统筛查对胎儿形态结构异常的检出至关重要。超声发现的异常除了明显的严重畸形外，还包括一些微小异常，又称超声软指标。这些微小异常出现提示胎儿患染色体疾病，特别是非整倍体疾病（aneuploid disease）风险增高。

知识拓展

微小异常是指超声扫查下能发现的胎儿解剖结构非特异微小变化，即超声软指标。

遗传咨询

- 与结构畸形相比，超声软指标最明显的特征是胎儿预后良好的可能性大。
- 孤立或同时出现多个超声软指标时，提示胎儿染色体异常的风险增高。
- 大部分超声软指标可随孕周增加而逐渐好转或消失。

一、妊娠早期胎儿超声软指标

颈项透明层厚度（nuchal translucency thickness, NT）指胎儿颈部背侧皮肤层与筋膜层之间软组织的最大厚度，反映皮下组织内淋巴液体的积聚情况。妊娠14周前胎儿淋巴系统尚未发育完全，导致部分淋巴液聚集在颈部淋巴囊或淋巴管内，形成颈项透明层。正常情况下，妊娠14周后淋巴系统发育完善，积聚的淋巴液迅速引流到颈内静脉，颈项透明层随之消失。如果颈部淋巴回流障碍，淋巴液

过多聚集在颈部，可发展为颈部淋巴管水囊瘤。

（一）NT检查时间

NT检查时间应在妊娠11~13周（+6天），超声声像表现为颈部皮下无回声结构。

（二）常用的判断标准

妊娠11~13周（+6天）：NT \geq 2.5mm视为增厚，NT随孕周增大而增厚，一般不超过3mm。

（三）NT增厚的临床处理

若NT增厚，可通过绒毛活检或于妊娠中期行羊膜腔穿刺进一步评估胎儿情况。对于NT增厚的胎儿，即使染色体核型正常，也要接受后期系统的超声检查，医疗条件允许的情况下建议行胎儿超声心动图检查。

当发现胎儿NT增厚时，医师应当告知孕妇及其家属存在不良妊娠结局的风险，如胎儿可能患染色体疾病、单基因疾病、某些不能明确的基因综合征，以及自然流产、早产、死胎或宫内发育迟缓等。

遗传咨询

- NT增厚提示胎儿患染色体疾病风险。在妊娠11~13周（+6天），胎儿颈项透明层增厚越明显，提示胎儿染色体异常的发生风险越高，有报道称早期NT增宽者10%合并染色体异常，主要是21-三体综合征、18-三体综合征、13-三体综合征、特纳综合征等。

- NT增厚提示胎儿结构畸形风险增加，NT增厚与胎儿先天性心脏大血管结构畸形、骨骼畸形、膈疝等相关。

- NT增厚提示胎儿可能患某些单基因遗传病，如地中海贫血等。

- NT增厚提示胎儿可能患某些基因综合征，例如努南综合征（Noonan syndrome）、先天性小脑蚓部发育不全（Joubert syndrome）等。

总体来说，80%~90%NT值增厚属一过性病变。当NT \geq 3mm时，约10%

的胎儿存在重大畸形；当NT \geq 6mm时，约90%的胎儿存在重大畸形。

二、妊娠中晚期胎儿超声软指标

（一）脉络膜丛囊肿

脉络膜位于侧脑室、第三脑室、第四脑室，脉络膜丛囊肿（choroid plexus cyst, CPC）即出现在脉络膜丛内的囊肿，多认为起因是脉络膜内的神经上皮的皱褶，内含脑脊液和细胞碎片，可单发或多发，如阻塞脑脊液循环可造成脑室扩张。也有研究认为多数囊肿壁为血管瘤样毛细血管网和基质，属假性囊肿。

常用判断方法：声像图为在均质强回声的脉络膜丛内见到圆形或椭圆形无回声结构，多为3~5mm大小。妊娠18周后发现直径 \geq 10mm以上囊肿者应考虑行产前诊断。

遗传咨询

CPC发生率为1%~2%，正常胎儿可一过性出现，但多在妊娠20周后消失，一般不超过26周。发现单纯性脉络膜丛囊肿时，胎儿染色体疾病异常的风险1%~2.4%。单纯性CPC在妊娠晚期时会消失，绝大部分不合并其他结构异常。如合并其他结构异常，尤其多部位结构异常时，胎儿染色体异常风险增加，包括18-三体、21-三体等。

CPC直径 $<$ 1cm或随孕周增长囊肿越来越小，则染色体异常可能性小；CPC较大、胎儿合并其他畸形和/或软指标异常时，应建议胎儿产前诊断（染色体核型分析+CNVs检测）；单一CPC本身一般不会造成胎儿不良预后。

（二）脑室扩张与脑积水

脑脊液由脑室内脉络丛产生，经室间孔进入第三脑室，再经中脑导水管流入第四脑室，然后经中孔与侧孔入蛛网膜下腔。各种原因造成脑脊液循环通路异

常，脑脊液积聚于脑室内，出现脑室扩张（ventriculomegaly）。脑积水分梗阻性及交通性两类。梗阻性脑积水是指脑室系统内梗阻而引起脑室扩大，交通性脑积水是指脑脊液吸收障碍，产生过多或脑室外粘连梗阻引起的脑室扩大。

判断标准：妊娠20周后，超声图像在侧脑室水平横切面上侧脑室后角内径（即侧脑室宽度） $>10\text{mm}$ 时，就应警惕脑室扩张积液，要密切随访。侧脑室宽度 $\geq 10\text{mm}$ 且 $<15\text{mm}$ 时称为轻度脑室扩张（mild ventriculomegaly）；侧脑室宽度 $\geq 15\text{mm}$ 时称为脑积水（hydrocephalus），多为中脑导水管狭窄所致，原因包括染色体异常、炎症、肿块压迫等；第三脑室宽度 $\geq 3\text{mm}$ 时称第三脑室增宽。

遗传咨询

轻度侧脑室扩张发生率为 $0.5\% \sim 1.5\%$ ，大部分原因不明，常伴发于胎儿染色体异常、基因综合征、神经系统畸形、病毒感染等。总体预后取决于是否合并颅内外结构畸形、染色体异常、基因综合征等。对称性脑室扩张比不对称性预后好。男性患儿预后较女性好。 $65\% \sim 85\%$ 孤立性轻度扩张预后良好； $5\% \sim 10\%$ 的孤立性轻度脑室扩张胎儿为染色体异常，其中21-三体多见。

侧脑室轻度扩张不合并颅内结构畸形的预后：追踪期间恢复至正常，存活率 90% ， 78% 正常发育；追踪期间无变化，存活率 90% ， 56% 正常发育；追踪期间进一步扩张，存活率 77% ， 24% 正常发育。

胎儿脑积水常见原因包括中脑导水管狭窄、肿瘤、出血等。孕期发现胎儿脑室扩张，需建议胎儿染色体产前诊断（染色体核型分析+CNVs检测）及先天性感染相关检查，同时隔期超声追踪复查；必要时，妊娠 $26 \sim 28$ 周行胎儿头颅磁共振检查评估胎儿脑室扩张程度以及是否合并其他脑部畸形。妊娠 $32 \sim 34$ 周超声监测胎儿脑室发育情况，出生后严密随访神经系统的发育和有无行为异常。

（三）透明隔间腔

透明隔是两侧侧脑室前角中间的间隔，由灰质细胞和神经纤维两层薄膜组成。在胎儿4个月时原始透明隔内形成一条中缝，然后发展为分离的两个小叶，两小叶之间的间隙即透明隔间腔（cavum septum pellucidum, CSP）。

CSP前界为胼胝体膝部，上方为胼胝体干，后为穹隆柱与胼胝体的汇合点，下方为胼胝体嘴部和穹隆体部，侧壁为透明隔小叶。正常情况此腔在出生后逐渐闭合消失，如到一定年龄尚未融合且由脑脊液充填形成先天性第五脑室。由于内壁无室管膜和脉络丛，严格意义上讲不属于脑室系统。

判断标准：研究表明CSP显示率在妊娠15周时为40%，妊娠16~17周为82%，妊娠18~37周为100%，妊娠38~41周为79%。CSP平均宽2~9mm，宽度随孕周及双顶径的增加而增加，但妊娠晚期略下降。妊娠晚期CSP存在是胎儿脑中线结构发育良好的表现。看不到CSP或CSP异常增宽可能提示胎儿脑发育异常，应进一步详细检查。

在儿童和成人透明隔间腔宽度 $>3\text{mm}$ 有临床意义，在胎儿期一般视CSP $<3\text{mm}$ 或 $>10\text{mm}$ 为异常，需密切监测。

产前超声不能显示CSP被看成是先天颅内发育异常的线索，包括胼胝体发育不全（常伴脑室扩大，胎头横切面脑室似泪滴状）、全前脑、裂脑畸形、视-隔发育不全、先天性透明隔移位等。CSP异常增大见于透明隔囊肿、染色体易位、脑积水，成人癫痫、精神分裂与此也密切相关。

（四）后颅窝池增宽

后颅窝池增宽（enlarged cisterna magna）也称后颅凹池扩大、Magna囊扩大，指胎儿小脑池与颅骨内侧距离 $\geq 10\text{mm}$ 。

遗传咨询

后颅窝池增宽与胎儿染色体非整倍体异常，尤其是18-三体有关，还见于蛛网膜囊肿、Dandy-Walker畸形等。必要时可行超声及胎儿头颅磁共振检查随访。

（五）肾盂扩张或肾盂分离

肾盂扩张或肾盂分离（pyelectasis/hydronephrosis）是因尿路梗阻导致肾盂肾

盂内尿液潴留，超声表现肾盂前后径（anteroposterior diameter, APD）扩张。

判断标准：APD在6~10mm为轻度扩张；APD在10~14mm为中度扩张；APD>15mm为重度扩张。APD>15mm高度提示梗阻性病变的可能，产后手术率较高。

遗传咨询

肾盂扩张或肾盂分离可能与染色体疾病相关，有报道称2%~2.8%的正常胎儿和17%~25%的21-三体儿可检出肾盂分离，APD扩张胎儿患21-三体综合征的风险增加1.5倍，APD扩张的胎儿合并其他危险因素时，应建议行胎儿染色体核型分析+CNVs检测。

严重的肾积水可造成肾实质萎缩、肾脏体积增大。引起器质性病变的原因还包括：肾盂输尿管连接部狭窄、输尿管膀胱连接部狭窄或膀胱输尿管反流所致的输尿管扩张、后尿道瓣膜（posterior urethral valves）、Prune-belly综合征（尿道梗阻致胎儿膀胱巨大，膀胱壁和胎儿腹壁极薄）等。

APD在10~15mm者，发生肾脏病理情况概率亦较高，建议新生儿期随访检查。APD在4~10mm者多为生理性的，但亦有严重泌尿系统梗阻仅表现为轻度肾盂扩张的情况。

（六）单脐动脉

正常脐带内含有2条脐动脉和1条脐静脉。单脐动脉（single umbilical artery, SUA）指只有1条脐动脉，发生率约1%，左侧缺失较右侧多见。

判断标准：声像图在脐带横断面上仅见2个管腔，较大的为脐静脉，较小的为脐动脉，脐动脉较正常管腔稍大。也可用彩色多普勒超声显示脐带根部膀胱两侧源于髂动脉的脐动脉来判断。

遗传咨询

SUA可以单发，合并染色体异常及其他畸形也不少见，且SUA发生IUGR风险增加。

SUA胎儿合并染色体异常的发生率高达10%，最常见的为18-三体，约

50%的18-三体胎儿和10%~50%的13-三体胎儿伴有单脐动脉。对于单脐动脉伴有其他超声异常的胎儿建议妊娠期间行胎儿染色体产前诊断（核型分析+CNVs检测）。

最近有报道称SUA胎儿发生IUGR风险明显增加。SUA胎儿发生心脏畸形、肾脏畸形等大器官结构异常风险增加，合并心血管畸形发生率最高，妊娠期应加做胎儿超声心动图检查。对于孤立性SUA，也应对胎儿的生长发育随访评估。

（七）心室内强回声光点/斑

心室内强回声光点（echogenic intracardiac focus, EIF）为一侧或双侧心室腔的游离区域内、相当于乳头肌或腱索部位的点状孤立灶性回声，其回声强度近似于胎儿骨骼回声。形成的确切原因目前尚不清楚，可能的原因有心室内腱索增厚而形成的强回声反射；乳头肌矿物质的沉积、钙化等。

遗传咨询

EIF可单发也可多发，左心室最多见，随孕周增加逐渐减弱，最迟在1岁内消失。EIF产生可能与乳头肌腱索炎症、增厚、钙化有关，本身无碍健康和心脏功能，属正常变异且亚洲人多见。正常妊娠18~22周超声显示EIF发生率为2%~5%，21-三体儿中EIF发生率为16%~30%，13-三体儿中发生率约39%。孕妇年龄 ≥ 31 岁时，合并EIF胎儿染色体异常发生率约为1/600。

EIF单一异常，胎儿染色体疾病发生风险低，如单独出现EIF而无其他异常超声表现时，可超声随访，不必进一步做有创性检查。如伴其他超声异常，则胎儿患染色体疾病风险增加。

（八）长骨短

长骨短（long bone dysplasias）被认为是染色体异常胎儿的特征之一，而股骨、肱骨是产科超声扫查常规测量的长骨。如超声测量胎儿股骨、肱骨长度小于相应孕周的第五百分位数，即使其他生长指标正常亦需高度重视。

遗传咨询

约19%的21-三体儿存在股骨短小。以BPD/FL>1.5为标准，可检出54%~70%的21-三体综合征。

妊娠中晚期导致胎儿肱骨、股骨短的情况较多，包括软骨发育不良、IUGR、小于胎龄儿、先天性股骨近端缺陷（PFFD）等。

（九）肠管回声增强

肠管回声增强（echogenic bowel, EB）不是一种疾病而是一种超声声像，指胎儿肠管回声增强，其强度接近或高于骨骼回声，常见于妊娠中期胎儿的小肠和妊娠晚期胎儿的结肠。EB在妊娠中晚期的发生率为0.2%~0.6%。多数胎儿随访结果最终正常，但也有相当一部分胎儿出现异常，如染色体异常、消化道畸形、肠梗阻、胎粪性腹膜炎、囊性纤维病、羊膜腔内出血、宫内感染等。

遗传咨询

肠管回声增强与胎儿染色体非整倍体疾病相关：13-三体、18-三体、21-三体及性染色体异常的风险增加。

与胎儿非染色体疾病异常的相关性：肠回声增强提示宫内感染、出血、囊性纤维化、小肠闭锁、胎粪性肠梗阻、地中海贫血等。一旦发现EB，应进行详细的超声结构筛查，建议进行介入性胎儿染色体产前诊断（核型分析+CNVs检测）；排除感染、地中海贫血等；定期B超监测，评估胎儿预后。

（十）颈部水囊瘤

颈部水囊瘤是因胎儿淋巴系统发育障碍所致，导致单个或多个淋巴管囊肿，囊肿内常见分隔。根据淋巴管的形态和分布可分为三种类型：单纯性淋巴管瘤、海绵状淋巴管瘤、囊状淋巴管瘤。

单纯性淋巴管瘤：由扩张的不规则的毛细淋巴管丛所组成，间质较少，主要发生在皮肤、皮下组织和黏膜层。