

Application of Ultrasound Diagnosis to Prenatal Diagnosis of Birth Defects and Its Effect Analysis

Hongmei Yu, Jianqiang Wu

Inner Mongolia Medical University, Hohhot Inner Mongolia
Email: 306979498@qq.com

Received: Feb. 14th, 2019; accepted: Feb. 28th, 2019; published: Mar. 7th, 2019

Abstract

Objective: To investigate the detection rate of birth defects in different gestational weeks. **Methods:** A total of 120 neonates with birth defects who were delivered or induced labor in the Affiliated Hospital of Inner Mongolia Medical University from February 2015 to June 2017 were selected. All the women were screened in the hospital for prenatal screening and examined by ultrasound about the detection rate of prenatal diagnosis of birth defects and the relationship between birth defects and the age of pregnant women in different gestational weeks. **Results:** The coincidence rate of prenatal ultrasound diagnosis of birth defects was 92.45%; the detection rate of birth defects was 52.24% at 20 weeks; and the detection rate of birth defects was 5.51% at ≥ 35 weeks. The incidence of birth defects in pregnant women aged ≥ 35 years was significantly higher than that in pregnant women < 35 years old ($P < 0.05$). **Conclusion:** Ultrasound diagnosis can detect the birth defects of the fetus at an early stage, but there are cases of missed diagnosis. The clinical application should also enhance the update and application of ultrasonic detection technology to further improve the prenatal detection rate of birth defects.

Keywords

Ultrasonography, Prenatal Diagnosis, Birth Defects

超声诊断对出生缺陷产前诊断的应用程度以及效果分析

于红梅, 武建强

内蒙古医科大学, 内蒙古 呼和浩特
Email: 306979498@qq.com

摘要

目的: 研究超声诊断在不同孕周的出生缺陷检出率。**方法:** 选择2015年2月至2017年6月间在内蒙古医科大学附属医院分娩或引产的120例出生缺陷新生儿为研究对象, 全部产妇均在本院接受产前筛查, 并经过超声检查, 检测产前诊断出生缺陷的检出率以及不同孕周出现出生缺陷和孕妇年龄的关系。**结果:** 产前超声诊断出生缺陷的符合率为92.45%, 孕20周的出生缺陷检出率最高52.24%, 孕 \geq 35周的出生缺陷检出率最低5.51%。年龄 \geq 35岁的孕妇出生缺陷发生率显著高于年龄 $<$ 35岁的孕妇, 差异有统计学意义($P < 0.05$)。**结论:** 超声诊断能够早期发现出生缺陷的胎儿, 但也存在漏诊的病例, 临床应用上还应增强对超声检测技术的更新以及应用, 以进一步提高出生缺陷产前检出率。

关键词

超声检查, 产前诊断, 出生缺陷

Copyright © 2018 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 背景

现今, 由于环境污染、饮食、气候等条件的改变, 全球的新生儿出生缺陷发生率急速增加[1]。出生缺陷使胎儿出现严重的生理和心理负担, 甚至导致死亡[2]。以及新生儿出现终身性残疾, 染色体病, 给家庭和社会带来严重的负担, 降低人口素质。新生儿出生缺陷严重影响到人口素质和生命健康[3]。提高出生人口素质、减少先天遗传病以及出生缺陷是《母婴保健法》、《母婴保健法实施办法》的重要内容[4]。加强出生缺陷的诊断率, 可及时终止先天畸形妊娠, 减轻孕产妇的痛苦和社会压力, 提高人口素质[5]。目前临床上多采用超声诊断来进行出生缺陷的产前诊断筛查, 超声检查方法不会对胎儿造成不良影响, 诊断正确率高, 本研究探究超声诊断在先天缺陷产前诊断中的价值[6]。

2. 对象与方法

2.1. 研究对象

对2015年2月至2017年6月间在内蒙古医科大学附属医院分娩或引产的120例出生缺陷新生儿进行研究, 所有产妇均在本院接受产检, 并且孕妇体重在65~70公斤, 身高150 cm~172 cm, 无传染性疾病, 年龄23~45岁, 平均(34.5 \pm 4.5)岁, 孕周为10~39周。

2.2. 方法

采用彩色多普勒超声诊断仪进行超声检查, 孕10~14周进行胎儿颈项透明层厚度检查; 孕18周以前常规筛查颅脑、脊柱、四肢、胸腹等结构情况; 18~25周关键时刻筛查, 系统详细检查胎儿各部位结构; 孕32周检查胎儿生长发育情况及附属结构等。在此声明征得120位产妇的同意还有伦理委员会的批准。诊断标准为胎儿畸形且智力障碍。评估产前超声诊断的符合率、不同孕周的出生缺陷检出率, 以35岁为

分界点, 将产妇分为年龄 ≥ 35 岁和 < 35 岁组, 比较不同年龄段孕妇的出生缺陷发生率。

2.3. 统计学方法

采用 SPSS 22 软件进行统计分析, 计数数据采用百分比(%)表示, 比较采用 χ^2 检验, 以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

3. 结果

1) 出生缺陷检出率比较: 见表 1。产前超声诊断中, 共检出 120 例存在出生缺陷的胎儿, 诊断符合率为 92.45%。孕 18~24 周出生缺陷的检出率最高, 孕 32 周以上的检出率最低。

Table 1. Detection of birth defects in different gestational weeks (n = 120)
表 1. 不同孕周超声诊断出生缺陷检出率(n = 120)

孕周	出生缺陷检率
<18 周	28 (18.5)
20 周	66 (48.33)
20~35 周	17 (15.83)
≥ 35 周	9 (9.79)
合计	120 (92.45)

2) 孕妇年龄与新生儿出生缺陷发生率比较: 孕妇年龄 ≥ 35 岁的胎儿出生缺陷发生率为 68.79%, 显著高于孕妇年龄 < 35 岁胎儿出生缺陷发生率, 差异有统计学意义($\chi^2 = 4.237, P < 0.01$)。

4. 讨论

医学诊断技术的高效发展使出生缺陷的产前诊断检出率急速上升[7]。超声检查是一个无手术、无微创, 并且可以重复的检查技术, 在产前检查时超声检查将对胎儿身体进行全方位、深层次的检查[8], 超声检查不会对胎儿有任何副作用, 而且能够检测胎儿不良疾病的发生, 灵敏度极高。例如胎儿在 12 周时, 胎儿会出现液体淤积等现象[9], 当胎儿颈项透明层厚度 ≥ 2.5 mm 时, 胎儿患病率极高, 此时新生儿将会出现先天缺陷、遗传疾病等现象[10]。超声检查可以监测胎儿心跳频率是否正常。经专家研究报道, 全国每年的出生缺陷新生儿大约为 150 多万人[11], 这些新生儿将严重影响经济情况, 给家庭带来严重的经济负担, 严重影响国民素质[12]。新生儿出生缺陷的重要原因是晚婚晚育、大龄产妇增多的原因[13]。年龄超过 35 岁是胎儿出现先天缺陷的重要年龄[14]。此项研究表明, 年龄 ≥ 35 岁孕妇的胎儿出生缺陷发生率 70.32%, 明显高于年龄 < 35 岁的孕妇[15]。随着年龄的不断增加, 卵巢排卵卵子质量下降, 子宫内膜受损严重, 将会严重影响受精卵的发育和分裂[16], 有丝分裂和减少分裂过程当中会出现染色体分配不均, 染色体缺陷等一系列疾病[17]。所以高龄产妇产前应进行超声检测, 超声检查是产前检查有效的检测方法之一[18], 能够减少新生儿出生缺陷率, ≥ 18 周的产前诊断中出生缺陷检出率为最高[19]。超声检查在孕 12 周就能够检测到胎儿神经系统疾病, 经过超声检查可以及时检测胎儿有无神经缺陷疾病、脑疾病、肌肉疾病等现象[20]。超声检查能够检测胎儿脐带与胎儿其它部位是否存在缠绕现象、是否使胎儿存在窒息等现象[21], 是否与腹侧壁存在链接缠绕, 导致胎儿存在畸形[22]。超声检查还能够早期诊断脏器是否发育完整等[23]。此外, 还可以应用追踪超声扫描法, 检测测量胎儿各个肢体骨骼以及身体位置等长度, 扫描检测胎儿体位和身体的位置关系[24], 来推断是否存在骨骼缺陷等现象。在胎儿心率和心形等是否正常方面[25], 我们可以通过超声检查的横纵切面结果, 如四腔心切面、右心室流出道切面、左心室流出道切面来观察胎儿的心脏是否完整[26]、有无瓣膜疾病、房室有无缺陷等、动脉瓣有无缺陷等, 判断胎

儿有无先天性心脏病[27]。如多指并指等的出生缺陷,因为这些出生缺陷是由单基因引起的,超声检查很难发现其病变,所以检出率较低[28],这也是其弊端。其次,对于出生缺陷的胎儿,在母体的羊水中手掌处于握拳状态,超声检查不能发现其畸形等现象[29],其胎儿手掌的骨骼发育情况也不能检测,形成超声检查的盲区,从而出现骨骼畸形、肌肉发育不全、染色体移位、倒位、甚至是染色体断裂等现象,通过超声波检查以后很难确认为是有畸形的胎儿。随着超声检测新技术的不断更新换代,三维超声、四维超声等在临床上的应用不断发展起来,使得出生缺陷的诊断检出率有了很大的改变[30],能对胎儿每个片层的横纵轴都能全方位的、系统的对其结构进行检测,对微小出生缺陷的诊断率有了很大的提高,减少胎儿畸形的检出率。出生缺陷的产前诊断,在一次超声检查中就能发现所有出生缺陷是几乎不可能的,我们应该随着孕周的增加来进行多次的超声检查,胎儿畸形的发生也会随着孕周的增加也会出现新的疾病。我们可以多次抽取羊水能来进行胎儿疾病监测等,并且得到形态学的确定才能进一步使用超声监测从而准确判断。因而,胎儿出生缺陷的诊断中,我们需要确定孕妇的病史以及有无遗传缺陷,是否有急慢性病,有无病毒感染、细菌感染,了解孕妇有无吸烟、酗酒等不良生活习惯是造成胎儿有无出生缺陷的关键因素。加强对胎儿出生缺陷的检测,并增加出生缺陷检出率,能够对其进行有效的治疗是至关重要的,减少畸形胎儿,给家庭给社会减少负担,提高人口素质。本研究发现,孕 20 周出生缺陷检出率最高,孕 ≥ 35 周出生缺陷检出率最低,此项研究表明,应在孕 20 周期间时就加强对出生缺陷的检测,把握检测机会是减少胎儿疾病的关键之一。

此外,在产前对出生缺陷的诊断中,如用超声监测发现胎儿有畸形等,应保证其孕妇的意愿下进行治疗,将胎儿视为是患者来进行治疗。孕妇有原则继续妊娠和终止妊娠的权利。

此项研究表明,在出生缺陷的产前诊断中,通过超声检查的诊断检出率很高,利于儿科医生的早期预防、早期发现、早期治疗。经检出发现胎儿出生缺陷,有先天遗传病,如 21 三体综合征、猫叫综合征、缺铁性贫血等要给与孕妇建议终止妊娠,减少出生缺陷的出生率,增加国民人口质量。目前已拥有很多手段,但由于遗传病的种类繁多,表现又是多方面的,所以目前能真正在子宫内就做出诊断的还是极少部分,只限于染色体病、少数代谢病(单基因异常)以及部分先天性异常,而大部分代谢病及基因病尚不能在产前明确诊断。

超声检查作为产前诊断出生缺陷的二级预防措施手段,更加深入研究超声检查对出生缺陷的各种层面,并与其它更有效的产前筛查前言技术与超声检查结合起来共同检测出生缺陷。经研究得出超声诊断能够早期发现出生缺陷的胎儿,但也存在漏诊的病例,临床应用上还应增强对超声检测技术的更新以及应用,以进一步提高出生缺陷产前检出率。

参考文献

- [1] 王玲,董昌元,贺祎,等. 超声诊断胎儿出生缺陷漏误诊因素初步分析[J]. 生物医学工程与临床, 2003, 7(3): 155-158.
- [2] 孙小平,余瑞欣,黄瑛,等. 影响产前超声诊断胎儿出生缺陷因素的研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 2010(4): 121-122.
- [3] 李锦龙. 分析超声诊断在出生缺陷产前诊断中的应用价值[J]. 临床心身疾病杂志, 2014(z2): 96-97.
- [4] 余毅. 超声诊断在出生缺陷产前诊断中的临床价值分析[J]. 大家健康旬刊, 2014, 8(6).
- [5] 李秀琴. 孕期超声诊断在出生缺陷干预中的价值[J]. 中国保健营养, 2016, 26(18): 309-310.
- [6] 张子宁. 胎儿出生缺陷 80 例产前筛查超声诊断的诊断价值[J]. 临床医药文献电子杂志, 2015(11): 2184-2185.
- [7] 丁淑平. 产前超声诊断在基层医院新生儿出生缺陷检查中的临床价值[J]. 中外医疗, 2011, 30(19): 177.
- [8] 吴继荣. 胎儿出生缺陷产前筛查 110 例超声诊断分析[J]. 中国保健营养旬刊, 2013(10): 6074-6074.
- [9] 阿尔同吐亚. 120 例胎儿出生缺陷产前筛查超声诊断分析[J]. 现代养生, 2015(20).

- [10] 陈洪波, 王东姣. 应用超声产前诊断预防和减少出生缺陷儿的出生[J]. 中外妇儿健康, 2010(12): 54.
- [11] 李萍. 97 例胎儿出生缺陷产前筛查超声诊断分析[J]. 现代妇女: 医学前沿, 2015(1): 80-81.
- [12] 高阳. 胎儿出生缺陷产前筛查 110 例超声诊断分析[J]. 中国医疗前沿, 2013(13): 6074.
- [13] 张明翠. 超声检查在出生缺陷产前诊断中的临床价值[J]. 当代医学, 2013(33): 104-105.
- [14] 蔡晶华. 产前超声检查在出生缺陷干预工程中的诊断价值[J]. 中国现代药物应用, 2009, 3(12): 92-93.
- [15] 王春华, 禄琴梅, 黄叶, 等. 110 例超声产前诊断出生缺陷的价值研究[J]. 中国妇幼保健, 2014, 29(27): 4464-4466.
- [16] 方洁莹, 陈瀚勋. 胎儿出生缺陷产前筛查超声诊断分析(52 例报告) [J]. 当代医学, 2014(24): 61-62.
- [17] 黄建, 王锋润, 王健清. 130 例胎儿出生缺陷产前超声筛查的诊断分析[J]. 中国医药指南, 2015(32): 53-54.
- [18] 林丽. 103 例胎儿出生缺陷产前筛查超声诊断分析[J]. 健康必读旬刊, 2013(4): 77-79.
- [19] 李爽, 王正阳, 尹立雪. 胎儿出生缺陷疾病: 心肌致密化不全的研究现状及超声诊断[J]. 实用医院临床杂志, 2009, 6(6): 11-13.
- [20] 严重出生缺陷病例的妊娠与分娩并发症及产前超声显像诊断[J]. 中国妇幼保健, 2006, 21(22): 3113-3116.
- [21] O'Sullivan, G.J., Hunter, J. and Dubbins, P.A. (1996) Case Report: Antenatal Ultrasonic Diagnosis of Complete Bladder Duplication. *Clinical Radiology*, **51**, 818-819. [https://doi.org/10.1016/S0009-9260\(96\)80015-8](https://doi.org/10.1016/S0009-9260(96)80015-8)
- [22] Izquierdo, L.A., Kushnir, O., Aase, J., et al. (2010) Antenatal Ultrasonic Diagnosis of Dyssegmental Dysplasia: A Case Report. *Prenatal Diagnosis*, **10**, 587-592. <https://doi.org/10.1002/pd.1970100907>
- [23] Sabbagha, R.E., Tamura, R.K. and Dal, C.S. (1981) Antenatal Ultrasonic Diagnosis of Genetic Defects: Present Status. *Clinical Obstetrics & Gynecology*, **24**, 1103. <https://doi.org/10.1097/00003081-198112000-00009>
- [24] Vernekar, J., Mishra, G.K. and Mishra, M. (1990) Antenatal Ultrasonic Diagnosis of Potter's Syndrome. *Indian Journal of Pediatrics*, **57**, 119-122. <https://doi.org/10.1007/BF02722144>
- [25] Mnams, J.A.V., et al. (2010) Antenatal Ultrasonic Diagnosis of Meckel Gruber Syndrome (A Case Report with Review of Literature). *Journal of Medical Imaging & Radiation Oncology*, **35**, 186-188.
- [26] Charbit, L., Terdjman, S., Boiteux, F., et al. (1989) Anomaly of the Pyelo-Ureteral Junction and Antenatal Ultrasonic Diagnosis. *Journal Durologie*, **95**, 229.
- [27] Katz, Z., Lancet, M., Kassif, R., et al. (2011) Antenatal Ultrasonic Diagnosis of Complete Urethral Obstruction in the Fetus. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, **59**, 463-465. <https://doi.org/10.3109/00016348009155430>
- [28] Dumez, Y., Aubry, M.C. and Colaccucci, N. (1984) Antenatal Ultrasonic Diagnosis of Nephro-Urologic Malformations. *Journal De Génétique Humaine*, **32**, 31-41.
- [29] Feldman, E., Shalev, E., Weiner, E., et al. (1984) Microphthalmia—Prenatal Ultrasonic Diagnosis: A Case Report. *Prenatal Diagnosis*, **5**, 205-207. <https://doi.org/10.1002/pd.1970050307>
- [30] Malnofski, M.J., Poulton, T.B., Nazinitsky, K.J., et al. (1993) Prenatal Ultrasonic Diagnosis of Retroperitoneal Cystic Lymphangioma. *Journal of Ultrasound in Medicine*, **12**, 427-429. <https://doi.org/10.7863/jum.1993.12.7.427>

知网检索的两种方式:

1. 打开知网页面 <http://kns.cnki.net/kns/brief/result.aspx?dbPrefix=WWJD>
下拉列表框选择: [ISSN], 输入期刊 ISSN: 2164-540X, 即可查询
2. 打开知网首页 <http://cnki.net/>
左侧“国际文献总库”进入, 输入文章标题, 即可查询

投稿请点击: <http://www.hanspub.org/Submission.aspx>

期刊邮箱: md@hanspub.org