

文章编号:1673-5501(2006)04-0245-06

先天性心脏病产前早期诊断



桂永浩 教授



黄国英 教授



严英榴 教授



李丽蟾 教授

桂永浩教授:围产医学把胎儿作为一个新生命的开始,世界上不再以人口的死亡率,或者寿命作为唯一的判断指标,而是以孕产的死亡率或围产的死亡率来衡量一个地区发展的水平。人类要进一步提高人口素质,做到优生优育,围产医学及围产保健是很关键的手段之一。归纳起来就是:生命的准备,生命的保护,生命的质量。

围产医学关注的是生命的准备,始自生命形成的最初阶段,其目的不仅是确保新生命的正常诞生,新生儿和婴幼儿的生存。还必须认识到,生命准备阶段所形成的将是伴随终身的、健康的基础及发育的潜能。针对生命的准备、保健策略和措施应该包括通过婚前保健、孕期保健和围产期保健,确保安全地产下健康的婴儿,通过儿童及青少年期的保健,促进其健康地成长,并从小就形成良好的生活方式,建立有利于健康的行为习惯,为成人期的健康打下坚实的基础。

目前认为影响个体健康主要有三方面因素:环境因素、生活行为方式和遗传因素。其中,已获得最大进展的是遗传学研究领域。随着医学技术的层出不穷与不断深入研究,我们越来越清楚的认识到遗传学在预防、缓解和治疗由遗传缺陷所导致的疾病与死亡方面所具有的重要性和影响力。例如:4 000多种先天性疾患与遗传物质的变异相关;

每100例分娩中有2~4名新生儿有明显的出生缺陷,其中约1/4与遗传相关。全国出生缺陷发生率在30‰左右,其中以中枢神经畸形为主,约占2/3,其他依次为颜面畸形、四肢畸形、胃肠畸形、心血管畸形和泌尿生殖器畸形。上海最近的统计资料显示:每年约80 000例的分娩中,约800个新生儿有出生缺陷和(或)遗传疾病。自2000年以来先天性心脏病(先心病)已经成为我国先天性畸形的主要原因,上海地区为首要原因。

近20年来,先心病的救治水平有了很大的提高,但发病率仍居高不下,一部分手术后存活者,仍留有很高的患病率和死亡率,生活质量严重下降。实验和临床研究资料显示,15%的先心病与单基因致病有关,但85%仍由多基因所致病。近年来,发展迅速的围产心脏病学就是基于二级预防的概念,通过产前筛查和诊断手段,尽可能早期发现先心病;通过规范的咨询体系,提供给父母详尽的科学信息,对妊娠过程进行决策,或对继续妊娠可能发生的事件做好充分准备;对娩出的婴儿即刻进行必要和恰当的干预。

1 先心病产前早期诊断的现状和意义

黄国英教授:胎儿超声心动图是目前在产前对先心病进行诊断的主要方法,应用超声心动图对胎儿先心病的诊断自20世纪80年代开展并得到发展。由于该项检查技术无创伤性,且可多次重复检查,对胎儿先心病的诊断敏感性、特异性都较高,因此是首选的诊断方法。

桂永浩教授:国外常规对16~22周胎龄的胎儿进行超声四腔心探查加上流出道短轴切面、叠加彩色多普勒技术,以大血管换位和动脉导管依赖性复杂性先心病为代表的畸形检出敏感度已达95%,特异度也在98%以上。

作者单位 桂永浩 复旦大学附属儿科医院(E-mail:yhgai@shmu.edu.cn); 黄国英 复旦大学附属儿科医院(E-mail:gyhuang@shmu.edu.cn); 严英榴 新加坡KK妇幼医院(E-mail:yan_ying_liu@yahoo.com.sg); 李丽蟾 上海交通大学医学院附属国际和平妇幼保健院(E-mail:llchan2001@yahoo.com.cn)



黄国英教授:Ozkutlu 等对 642 例胎儿进行产前超声心动图检查,并在产后行超声心动图随访,某些病例还进行心血管造影检查,得出应用胎儿超声心动图产前诊断先心病的敏感度为 93.3%,特异度为 100%。Mohan 等对 1992~2002 年进行先心病产前检查的患儿进行回顾性分析,显示胎儿超声心动图对于先心病的检出率 1994 年为 13%,1999 年为 19%,2002 年则上升至 57%。由此可见,运用超声心动图对胎儿先心病的产前诊断率在不断提高。Khoshnood 等对 1983~2000 年 2 440 例先心病的患儿进行统计分析,产前超声心动图检出率从 1983~1989 年的 23.0% 提高至 1995~2000 年的 47.3%,尤其是对复杂性先心病的诊断(包括完全性大动脉转位、左心室发育不良、主动脉缩窄和法洛四联症)。新生儿期先心病患儿死亡率 1983~1989 年(矫正相对率:1.0)比 1995~2000 年(矫正相对率:0.28)下降了 1/3,这主要是因为超声心动图对复杂先心病诊断率的提高,及时进行干预,从而明显降低新生儿期的死亡率。Stoll 报道对于先心病的产前检查,大部分都是在 20~24 周胎龄,对于左心室发育不良、大动脉转位和法洛四联症的诊断率较高,对于房间隔缺损、肺动脉狭窄和室间隔缺损诊断率较低。Firpo 等报道在孕期 16 周时,采用四腔心观可以看清 75% 以上胎儿的左、右心室和心房的情况,所以对于超声心动图产前检查可以提早至孕期 16 周开始。

桂永浩教授:上海地区通过对 2 500 例 16~40(平均 26.4)孕周胎儿的超声心动图的无创性检测发现,具有先心病高危因素的胎儿接受胎儿超声心动图检查中,高龄产妇、胎儿心律失常和孕妇感染性疾病 3 个因素分别占 31.7%、13.7% 和 10.5%。采用国际标准多切面超声检查,并对所有受检对象进行出生后新生儿体检随访和出生后新生儿超声心动图随访,对该样本人群的观察发现,先心病的检出率为 19%,检出类型以复杂性畸形为主。根据对所有已经在出生后的样本跟踪随访资料的分析显示,该方法的敏感度为 91.4%,特异度为 99.9%,阳性预测值为 97.0%,阴性预测值为 99.8%,已经达到发达国家的相同水平。

李丽蟾教授:近年来早孕期间进行胎儿心脏检查,诊断心脏异常已成为热点。希望早期发现胎儿心脏异常,及时进行有效的医疗干预可极大地节省医疗资源,也可相对减轻孕妇的痛苦。一般情况下,11 孕周胎儿的心房和心室结构已形成,超声检查可初步显示部分结构。因而国外学者认为在孕 12~14 周时应用高分辨率的阴道超声检查可以观察到胎儿的心房和心室结构是否正常,可以进行胎儿心脏畸形的诊断,孕 16 周开始腹部超声检查也可以观察到胎儿的心房、心室结构是否正常。

2 先心病无创性产前筛查诊断的适应证和检查方法

2.1 先心病无创性产前筛查诊断的适应证

严英榴教授:目前,对胎儿先心病的无创伤性产前筛

查手段主要是医学超声影像学检查。超声可直接对心脏进行检查,观察其大小、结构、收缩舒张状况和瓣膜活动情况,做出相应的诊断,也可通过检查其他部位发现心脏畸形的迹象,估计判断先心病的可能性及心功能。

其适应证是所有的孕妇。虽然高危孕妇胎儿先心病的发病率高于普通人群,但高危孕妇只占普通人群的很少部分,绝大部分的先心病胎儿其母亲妊娠期都不表现出明显的高危因素,因此先心病的筛查应在所有孕妇中进行。

黄国英教授:Cooper 等对 1985~1992 年 1 034 例胎儿超声心动图进行了分析,其进行胎儿超声心动图检查的三大指征是:家族史、母亲糖尿病史和产前检查异常。但是在 307 例(34%)由于先心病的家族史而进行检查者中,仅有 2 例(0.7%)被确诊为先心病;253 例(28%)母亲有糖尿病的检查中,仅确诊 3 例(1.2%);仅有 35 例(3.3%)是由于产前检查怀疑胎儿可能存在先心病而进行胎儿超声心动图检查,其中有 24 例(69%)被检查确诊为先心病。因此认为只对有高危因素人群进行检查,可能会漏诊其他无高危因素的先心病胎儿;产前胎儿超声心动图检查应该作为先心病的普查手段。

需要指出的是,胎儿的血液循环方式主要通过 3 个通道完成:卵圆孔、静脉导管和动脉导管,保证高氧饱和度的血液优先供给心肌和脑等重要脏器,低氧饱和度的血液回流至胎盘。由于胎儿期的血液循环特点以及不同胎位的影响,并不是所有的先心病均能在产前得到诊断。

桂永浩教授:虽然对产前的筛查的范围还有不同的认识,但是根据近年来胎儿超声心动图对高危人群和非选择性人群的检查结果分析,目前胎儿超声心动图筛查应用于高危人群时,其适应证主要有以下三方面。

(1)来自母体的因素 ①母亲怀孕早期患各类感染性疾病,尤其是病毒性感染,如风疹、水痘、流感和流行性腮腺炎等,其胎儿先心病的发生率很高。②各种类型的糖尿病,尤其是在妊娠早期的胰岛素依赖型糖尿病。其胎儿畸形发生率可为正常人群组的 4~5 倍,其中 1/3 伴有心血管畸形。常见为房间隔缺损、室间隔缺损和大动脉换位,尤其是肥厚性心肌病变等发生率可高达 30%~50%。③风湿性疾病:如系统性红斑狼疮和风湿性关节炎,其先心病发生率约为 40%。④孕期接受某些药物或毒物影响:常见有苯丙胺、锂、三甲双酮、苯妥英钠、乙醇和吸烟。⑤高龄孕妇及不正常妊娠史:孕妇年龄 > 35 岁,其胎儿染色体畸变的概率增加。羊水过多或过少时先心病的发生率也随之增高。既往史中有反复流产、死胎或先天性畸形发生均是胎儿超声心动图检查的指征。

(2)来自胎儿方面的因素 ①产前超声检查怀疑胎儿心脏异常:尤其是四腔心切面异常,根据美国费城儿童医院的统计,其中近 80% 的胎儿有各种类型先心病。②常规检查中发现有以下器官的畸形:与先心病有较大关联的,如脑

积水,食道闭锁、十二指肠闭锁和空肠闭锁,脐、胃肠膨出,肾脏发育不全,膈疝。③染色体异常:以第21对染色体三体即先天性愚型为例,其先心病发生率为40%~50%。18对染色体三体畸形、Turner's综合征、Noonan's综合征和William's综合征等先心病的发生率也有相当的比例。④胎儿心律失常:胎儿心律失常包括心动过缓、心动过速和心律不齐。以上3种情形均为胎儿超声心动图检查的适应证。⑤胎儿水肿:是指胎儿皮下和体腔(胸、腹腔)积液。非溶血等免疫问题引起的胎儿水肿可能因心脏畸形或心功能不全所致。

(3)来自家族方面的因素 家族史包括父母本身为先心病患者,家庭中已有其他子女患先心病,较近的旁系亲属中患先心病。有家族史的胎儿先心病的发生率为3%~5%。

严英榴教授:孕妇有先心病家族史,胎儿患病的概率约为1:5;孕妇或其丈夫患有先心病或曾分娩过先心病胎儿,再次妊娠胎儿患先心病的概率约为1:10。

另外,胎儿宫内生长迟缓,尤其是早发性的对称性胎儿宫内发育迟缓和染色体异常或染色体异常筛查阳性者也应属高危人群。

2.2 先心病无创性产前筛查诊断的检查方法

黄国英教授:目前已经形成的、较成熟的胎儿超声心动图切面观包括:四腔心切面、左室流出道切面、右室流出道切面、大动脉短轴切面、动脉导管弓与主动脉弓切面、主动脉双弓横切面、三血管切面、上下腔静脉长轴切面、肺静脉显示和心室乳头肌水平短轴切面等。最常用的切面是四腔心切面,可以清楚地显示心脏在胸腔的位置,心脏的大小,心脏所占胸腔的面积,心脏的节律和心肌收缩的情况,左、右心室和左、右心房的大小,三尖瓣和二尖瓣的位置和功能,室间隔的连续性,房间隔和卵圆孔的大小和形态,在透声窗较好的情况下,可显示左、右肺静脉与左心房的连接。1990~1992年,Sharland和Allan等开展一项历时36个月的前瞻性研究,研究样本量超过23000例,包括英国东南地区的10所医院,在研究之前对产科超声工作者进行了超声探测四腔心切面的培训。结果显示四腔心切面宫内诊断先心病的敏感度为77%,特异度为99%。除了上述切面以外,也有学者认为动脉导管弓与主动脉弓切面、上下腔静脉长轴切面等也是重要的超声心动图切面观。

严英榴教授:彩色多普勒的应用可显示血流方向。除了可对心脏形态结构的定性观察,也能对心脏进行各种测量,如心腔大小、血管管径、瓣膜口的血流速度和心律等。

超声检查能发现的常见心脏畸形及异常有:心内膜垫缺损、左心及右心发育不良、三尖瓣下移、法洛四联症、大血管错位、右心室双流出口、永存动脉干、肺动脉狭窄、主动脉弓缩窄、室间隔缺损、心脏肿瘤、心包积液、右位心和心律失常等。其中单纯室间隔缺损及主动脉缩窄的诊断率较低。

目前产前心脏畸形的超声筛查一般安排在妊娠18~22周。此时胎儿心脏已发育至一定大小,解剖结构已能在声像图上清晰显示,羊水相对较多,胎儿在羊膜腔内活动自如,易变换体位,便于观察,肋骨的钙化也不很强,心脏不易被声影遮挡。反之,晚孕期胎儿常取枕前位,脊柱及肋骨的声影严重影响了心脏的观察,羊水相对减少,胎儿也不易变换体位,有时多普勒测定瓣膜流速难以获得满意角度。

超声仪器的不断更新,图像越来越清晰,加上阴道探头的应用,心脏能被观察到的孕期也越来越早。目前发达国家已有一些产前诊断中心开展了中孕早期(15~17周)的心脏畸形超声筛查,甚至在早孕期(13~14周)。当然,较早期的超声敏感性不如18~22周孕期的超声,但对那些严重的明显的心脏病如单心室、一侧心腔未发育、完全性心内膜垫缺损、右位心和心律失常等,仍有较高的发现率。

一旦超声检查发现心脏畸形的其他声像图征象,应重点详细检查心脏结构。

(1)早孕期(妊娠11周至13周6d)颈项透明层(nuchal translucency, NT)增厚 妊娠11周至13周6d胎儿的颈项软组织层称NT,因为此时在胎儿的枕颈背部确实能见到一透明层,NT厚度的测量要求很高也很严格。标准切面及测量要求有:①胎儿头臀长为45~84mm,该范围的头臀长相应的孕周为11周至13周6d;②胎儿正中矢状切面,胎儿应面向探头,背向胎儿也可以,但仍必须保证正中矢状切;③胎体呈自然俯屈位,即为头臀长切面,不过度俯曲或仰伸;④放大图像使胎儿占屏幕的3/4,最小测量距离为0.1mm,目的是尽量减小测量误差;⑤识别胎儿皮肤层及羊膜层,勿将羊膜当颈背部皮肤测量,胎动时能清楚识别两者;⑥测量透明层最厚处的厚度,无论是在枕部、颈后部或背部;⑦脐带绕颈时测量脐带上下较薄处的透明层厚度,因为绕颈的脐带会使其上下方的透明层增厚而造成过度测量,NT正常值为<2.5mm。

NT增厚与染色体异常有关,尤其是21-三体综合征。同时,透明层增厚也与先心病密切相关。表1显示了NT厚度与心脏畸形的关系,透明层越厚,心脏畸形的概率越高。

(2)心外畸形 相当一部分的心外畸形可能并发心脏畸形,如脑积水、胼胝体缺失、消化道闭锁、腹壁缺损、膈疝、泌尿道异常和骨骼系统畸形等。有时这些心外畸形较易表现出来,一旦发现,就应重点检查心脏,或送孕妇去产前诊断中心做进一步检查。

(3)常规超声或筛查超声难以获得正常心脏的标准切面 正是因为心脏畸形,所以难以获得正常切面,因此应高度警惕。

(4)心律失常 一部分心律失常可并发心脏结构畸形,如多脾综合征易并发完全性房室传导阻滞。患系统性



红斑狼疮的孕妇的胎儿也会出现房室传导阻滞。

(5)胎儿水肿 严重的心脏畸形,尤其是瓣膜反流,可能发生心力衰竭或出现早期心力衰竭的表现,最易观察到的就是水肿,如心包积液、胸腔积液、皮肤水肿、肠管强回声和腹水等。

表1 颈项透明层厚度与心脏畸形的关系

颈项透明层厚度 (mm)	n	心脏畸形 (%)
2.5~3.4	1 102	5.4
3.5~4.4	188	26.6
4.5~5.4	56	53.8
>5.5	43	232.6
	1 389	17.3

2.2.1 心脏三维超声检查 心脏三维超声是近年来发展的一项新检查手段,尤其是心脏时间空间结构显示技术(STIC)的应用,将心脏解剖结构及动态观察的水平又提高到了一个新阶段。能重建出二维超声不易获得的切面,立体动态的心腔血管图,更形象、更直观,开阔了视野与思路,对病例的讨论、对医生与患者的沟通、对教学科研等都有很大的帮助。目前仍在继续研究与探讨心脏三维超声更广泛的用途。

美国英教授:Devore等应用三维超声心动图进行多平面扫描胎儿心脏,主要选取四个平面:四腔心观、五腔心观(四腔+升主动脉和主动脉瓣)、三血管平面(主肺动脉(右肺动脉和左肺动脉)、动脉导管和上腔静脉)以及气管平面的三血管平面(主动脉弓、动脉导管和上腔静脉),得出在原有平面基础上进行沿X轴或Y轴的旋转,可以看到流出道的情况,可以提高先心病的诊断率。

李丽娟教授:在我国由于观念的不同,一般早孕期孕妇不愿意接受阴道超声检查胎儿,只愿意接受腹部超声检查。而且大多数医院进行产前超声检查使用的仪器分辨率不高,超声检查者对于胎儿的心脏结构也不甚关注,只要探及胎儿心脏跳动,是个活胎就满足了。最近全国人口和计划生育科学技术大会最新数据表明:每年出生3 000万左右的新生儿中有4%~6%的缺陷儿,先心病排列第一。我国人口基数大,出生缺陷的绝对数也相应较大。国家卫生部对产前诊断已有规定:孕16~24周胎儿必须进行超声检查。如果对所有进行产前胎儿检查的超声工作者都进行必要的培训,在进行中孕超声检查时学会探查胎儿四腔心结构和左右室流出道结构,这至少能筛查出大于80%以上的严重心脏畸形。

2.2.2 心脏二维超声检查 心脏二维超声检查四腔心结构和左右室流出道的方法具体操作如下:①首先了解胎位,确定胎儿心脏是否位于胸腔内,并且观察胎儿心脏与胃泡液区的关系,正常胃泡液区应位于腹腔内偏左,心脏的下方。②观察心脏四腔心图像,心尖朝向左侧,心轴应为45°

左右。所谓心轴就是心脏房室隔与胸骨脊柱连线之间的夹角。心脏房室隔与关闭之房室瓣近似十字交叉图像,三尖瓣略低于二尖瓣,左右半心大小相近,左心室稍狭长,右心室略宽短。③将位于心底处的声束略往胎头方向偏移,旋转5~10度,即可观察到左室流出道五腔心图像。将探头声束再略往上移,可显现近似条状的右室流出道图像。胎儿心脏左室流出道的主动脉起始端和右室流出道的肺动脉起始端呈十字交叉型,主动脉位于后下方,肺动脉位于前上方,内径可较主动脉稍大,亦可相等。对于已有3年以上产前超声检查经验的医生而言,学会上述操作并不难,通过这3个步骤对心脏的大致结构也有了一个初步的观察结果。但是,如果要进行一个完整的胎儿超声心动图检查则还需要增加其他方面的观察,还需加用M型、多普勒等检查方法了解心脏血流的情况等。

因此,完成一个完整的、基本正常的胎儿超声心动图检查需时30~45 min,以每天检查12~14例胎儿心脏计算,即使节假日都算上,一台专用于胎儿心脏检查的仪器1年也只能检查约5 000例胎儿心脏。以上海地区为例,现今获得产前诊断中心资质的医院只有4家,以每个中心专有一台仪器进行胎儿超声心动图检查计算,每年也只能完成20 000例胎儿心脏超声检查。而上海的年分娩数要远>20 000,2005年的分娩数超过100 000,心脏异常儿的发生率如按0.8%计算,绝对数也只有800左右,如果所有的胎儿心脏检查都由该4个诊断中心检查,既不现实,也增加了医疗资源。如果进行产前胎儿检查的超声医生都学会了这一操作方法,那么大部分严重的致死性先天性心脏异常可以被筛查出来。例如左心发育不全、右心发育不全、房室共同通道和动脉单干等大都能得以诊断。

如果心脏二维超声检查怀疑胎儿心脏异常可转至开展胎儿心脏检查的专科医院做进一步的检查。

有学者提出高危孕妇发生胎儿心脏异常的概率较高,首先应对高危孕妇进行胎儿心脏检查。诚然,高危孕妇胎儿先天性异常的发生概率要高于低危孕妇。但先天性心脏异常中的50%新生儿是来源于低危孕妇。所以,低危孕妇的胎儿心脏检查也是不容忽视的。对于有高危因素的胎儿如能早期进行心脏检查,阳性检出率肯定会高于低危孕妇。因此建议胎儿心脏专科医生有目的地对高危孕妇进行早期检查胎儿心脏也是很有必要的,尤其是有先心病家族遗传史和多次流产史的孕妇可加用三维动态STIC进行检查,如在早孕晚期即能查出胎儿异常,则可使孕妇早期有所准备,便于进行及时的医疗干预。

3 中国开展先心病产前早期诊断工作的重要性及设想

美国英教授:先心病是先天性畸形中最常见的一种,其发病率为6‰~9‰,是造成围产期胎儿和新生儿死亡的主要原因。严重的先天性心脏畸形可以在出生后短期内死

亡,所以对先心病的产前诊断十分重要,在胎儿时期早期发现某些先心病,并在产前或产后及时进行干预,可降低围产期死亡率,提高患儿的生存质量。我国目前尚缺乏规范的先心病产前诊断方案,近年来仅在上海等一些医疗条件较好的地区开展了针对产前发现的先心病进行围产期咨询,由儿科专科医院与妇产科专科医院的专家组成会诊小组,定期对产前检出的先心病进行会诊,提出处理方案,这种机制集合了儿科、产科、遗传学和心血管专科的力量,能够对先心病的胎儿及其家庭提供全面的、及时的帮助,如果能够在全国范围内建立类似的机制,将会产生显著的社会效益和经济效益,因此,值得深入探讨和推广。

李丽蟾教授:胎儿心脏超声检查在西方发达国家已开展了近30年,我国也已有10多年历史。但由于国情的不同,在我国一般只要发现胎儿心脏异常大都即行优生性引产,较少等到足月分娩后再行心脏手术治疗。进行心脏手术的新生儿多数是在产前未能得以诊断者,部分严重畸形由于未能得到及时的治疗,预后也较差。而国外如在孕中晚期时发现胎内心脏异常,大都等到分娩后行新生儿心脏手术进行纠正治疗。

尽管我国开展心脏超声工作已有10多年历史,但心脏异常胎儿的出生率并无明显下降,反而由10年前的出生缺陷排位第3位上升为第1位。据上海地区统计报道:1991年上海地区前3位的出生缺陷依次为:唇腭裂、指(趾)畸形和先心病。2001年上海市出生缺陷前3位依次为:先心病、指(趾)畸形和唇腭裂。这里有两个原因所致:一是新生儿心脏异常的检出水平增高,20世纪90年代以来,我国使用高分辨率的彩色多普勒超声仪,提高了新生儿心脏检查技术水平,使新生儿心脏异常的检出率提高,敏感度>95%,甚至有诊断0.5mm室间隔缺损的报道,降低了心脏异常的漏诊率,因而表现为心脏缺陷出生数的增高;二是产前诊断胎儿唇腭裂的水平提高,中孕时诊断的唇腭裂胎儿大部分由于孕妇的意愿被终止了妊娠,所以唇腭裂缺陷儿的出生数有所下降。这也进一步证实了产前诊断水平的提高,完全有可能降低部分缺陷儿的出生。尽管我国对于部分严重的新生儿心脏异常也能进行手术纠正,但预后较差,有的甚至需行多次手术才能得以纠正。这给国家及家庭带来了沉重的负担,也使患儿忍受着极大的痛苦。因而产前早期诊断胎儿心脏异常显得更为重要。

严英榴教授:胎儿心脏超声是胎儿超声检查中最重要的也是最复杂的一项工作,因为胎心异常是所有胎儿先天性畸形中最常见的一种,而且严重的胎儿畸形大部分都累及心脏,其中40%又并发染色体畸形。据统计,儿童期死亡病例中先心病超过半数。上海地区最近发表的最新统计也显示,心脏畸形占所有出生缺陷的首位。中国可能每年有10多万的先心病患儿出生,每年因治疗先心病的费用高达120亿元人民币。然而心脏手术的技术要求非同一般,相

当一部分先心病患儿的预后仍不佳。

因此,提高出生人口素质,降低出生缺陷率,提高产前诊断水平,降低严重先心病患儿的出生率刻不容缓。这不仅关系到减轻国家和家庭的负担,也关系到整个中华民族的人口素质。

在中国开展先心病的孕期诊断工作,建议从以下几个方面着手。

(1)孕前咨询 孕前咨询可以让妇女了解这类疾病对胎儿的影响,胎儿患病的概率,必要时采取相应的措施,如治疗糖尿病,控制自身免疫性疾病等。孕前咨询应告诫妇女妊娠前应做的准备工作,除了注意休息、营养平衡、戒烟、戒酒和避免感染等,还应提醒哪些药物应停用或减量,哪些工作应暂停。有反复流产史的妇女可考虑夫妇双方染色体检查,除外染色体异常。

(2)孕期筛查 ①早孕期NT测量:NT增厚是染色体异常的筛查方法,同时也是先心病的筛查手段。②中孕期心脏结构畸形筛查:18~22孕周常规胎儿畸形筛查,包括心脏结构的检查。此次超声是发现心脏畸形的重要超声,只要按照规范化的操作规程,大部分严重的心脏畸形都能被筛查出,如心内膜垫缺损、左心及右心发育不良、三尖瓣下移、严重法洛四联症、大血管错位、永存动脉干和右位心等。一旦筛选超声检查中发现心脏异常,或可疑心脏异常,再由高年资的专科医生进行胎儿心超检查,以明确诊断。

对严重的、复杂的先心病,尤其是并发染色体异常的胎儿,应建议终止妊娠。对那些产后治疗效果较好且不并发染色体异常的,可考虑继续妊娠。目前,相当一部分先心病的治疗效果都较好,如卵圆孔未闭、动脉导管未闭、单纯室间隔缺损、大部分法洛四联症、大血管错位和单纯肺动脉狭窄。

(3)晚孕期心脏超声检查 晚孕期常规胎儿生长发育测量的同时,再注意观察心脏情况。有些迟发的心脏异常如心脏扩大、心腔扩大或缩小、心脏肿瘤、心律失常和心包积液等,可通过晚孕期超声发现。

特别需要指出的是,胎儿心脏超声检查是所有胎儿结构超声中难度最高的一项,超声诊断医技人员必须经过规范化的培训。心脏的筛选超声和诊断超声又有所不同,后者要求更高,不但要熟练掌握心超的技术,还能根据声像图表现做出相应诊断,提出进一步的检查和处理方案。在国外,有了普通超声的资格后,胎儿畸形的筛选超声一般需要经过半年的培训,之后在有上级医生的监督下独立完成100例操作,经过考核,才能正式上岗。而胎儿心脏畸形的诊断性超声,必须是高年资医生,且有多年的实践经验的医生来完成。

李丽蟾教授:胎儿心脏专科检查医生必须具备4个条件:①了解胎儿心血管解剖知识,必须知道胎儿正常血循环



中有静脉导管、卵圆孔和动脉导管开放等特点。②有妇产科超声检查基础,熟悉胎方位,了解任何胎位的正常心脏声像图表现,确认左、右半心的位置和左、右室流出道的关系。③学会使用彩色多普勒超声仪,尤其是会使用电影回放功能,能抓住一瞬间的异常图像表现;熟悉多普勒功能,能熟练调节多普勒血流的应用速度范围。还要学会阴道超声的检查使用方法。④有良好的儿科心脏超声检查技术基础,熟悉常见的先天性心脏异常的图像表现和血流动力学变化的知识。

严英榴教授:另外应逐步建立产前诊断网络,从社区产院、二级产科医院到三级产前诊断中心,应形成一个网络。社区产院应安排每名孕妇进行常规的产前检查,按规定孕周安排孕妇去合格的二级产科医院进行早孕期 NT 测量及中孕期的胎儿畸形筛查超声。对有异常或疑问者,送三级医院产前诊断中心诊断。合理的分工合作能使各级医院都能发挥应有的作用,正如李教授前面提到的三级医院也不会因负荷过重而疲于应付,难以提高质量。

李丽娟教授:国外胎儿心脏畸形大都由儿科心脏超声医生进行会诊,而我国尚未完全形成产前胎儿心脏异常由儿科心脏超声医生进一步会诊的模式,这与我国的国情有关。我国孕前检查一般都由产科超声医生进行,一旦发现胎儿心脏明显异常大都以在产科医院进行优生性引产为结局,较少有转到儿科做进一步心脏超声检查的愿望。如果由于某些原因使部分心脏异常的胎儿在妊娠晚期才得以诊断,不能进行优生性引产时,那么就应该有儿科心脏科医生参与会诊,以便娩出的心脏缺陷新生儿可以得到及时的治疗。

桂永浩教授:在发达国家的儿童心脏中心,超过 1/3 的患先天性心脏病新生儿在娩出前已经得到了明确的诊断,由产科、儿科、遗传学和心理科专家联合组成的咨询体系对妊娠是否终止,以及继续妊娠所必须面临的问题都做好必要准备和密切监护。这也是围产医学的基本、有效的组织结构。妊娠后期胎儿可能发生的心力衰竭、严重心律失常和胎儿

水肿等,这些都是威胁妊娠后期母体、胎儿生命的因素。围产心脏病框架使一部分胎儿有充分时间联系转运至条件充分的妇儿中心,儿科心脏病专家可在分娩第一时间及时介入,可避免婴儿因延误诊断而危及生命,大量的临床资料足以证明,先心病的产前监测对那些复杂的先心病,特别是导管依赖性的先心病和心室、大血管发育严重不良所出现的严重发绀和酸中毒而导致死亡增加的情况将会得到极大的改善。

更为重要的是,先心病胎儿和新生儿早期的干预手段近年来有了重要进展,胎儿期严重主动脉瓣和肺动脉瓣的狭窄,通过超声引导下的胎儿心导管解除,使相关心室的发育能够继续,使生后复杂畸形的根治手术得以进行。胎儿时期的严重传导阻滞也有了起搏手段。药物治疗胎儿心力衰竭和心律紊乱有了更丰富的经验。胎儿时期对心脏畸形类型有了全面了解,新生儿早期就能根据需要,尽早采用房间隔撕裂术、主动脉或肺动脉瓣球囊成型术、通过导管对选择性异常血管通路进行堵闭或对外周血管通过支架维持血流等。

自 20 世纪 90 年代至今,有足够的临床流行病学资料显示,先心病的围产期早期诊断和早期治疗,显著地改变了新生儿严重、复杂先心病的预后,对降低新生儿死亡率起到了重要作用。发达国家最新流行病学统计,先心病活产婴儿的发病率已经降至 4‰ 以下。但是必须看到围产医学在中国还很年轻,上海的临床实践和经验已经充分体现出其对优生优育,提高人口质量的巨大促进作用。但是,针对遗传疾病和出生缺陷的临床实践,全面推广围产医学,需要培养更多的高级专业人员;设立和形成围产临床的学科基地;更重要的是需要各级政府部门,有关非政府组织和团体的积极推动和支持,围产医学必将为中国的优生优育,提高人群的生活质量作出巨大的贡献。

(收稿日期: 2006-10-16 修回日期: 2006-10-19)

(本文编辑:张崇凡)

《小儿临床超声诊断学》出版

由复旦大学附属儿科医院黄国英、林其珊、钱蕾英教授主编的《小儿临床超声诊断学》已于 2006 年 10 月由上海科学技术出版社出版。本书根据儿科特点,以大量病例为基础,系统地介绍了小儿超声诊断及其临床应用。全书共分为 6 篇 46 章,包括超声诊断基础,小儿时期各系统各种疾病的超声诊断,此外,还专门介绍胎儿时期常见疾病的超声诊断。本书邀请我国 10 余名知名小儿超声诊断专家参加编写,内容反映小儿超声诊断的基本理论、基础知识和基本技能,同时吸收国内、外最新的研究成果,并结合作者在实践中的体会,充分体现其先进性、实用性和科学性。适合广大超声诊断医技人员、儿科医生和研究生阅读,也可供心脏科、产科等临床各个相关专业医生参考。全书 810 千字,附图 422 幅,其中彩图 83 幅,主要为各种疾病的典型超声图像,具有很好的参考价值。每册 180 元,可在新华书店或医学书店购买。也可直接与上海科学技术出版社联系,一次订购 10 册以上者,可享受 7~8 折优惠价,地址:上海市钦州南路 71 号,邮编:200235。联系人:李卫平,电话 021-64089888-81233。