

胎儿单脐动脉与伴发畸形关联性的分析

陈爱军 任静 张美丽 曹燕 甘会书 陈伟伟

【摘要】 目的 探讨医院 2012 至 2014 年超声筛查出的胎儿单脐动脉(USA)与伴发畸形的关联性,以保证优生优育,提高人口素质。方法 总结医院 2012 至 2014 年单脐动脉资料,分析合并畸形的类型,并与产后及病理结果对照。结果 2012 至 2014 年 USA 逐年递增。心血管系统畸形 35 例,泌尿系统 12 例,肢体畸形 10 例,神经系统畸形 10 例,消化及腹前壁畸形 9 例,面部畸形 6 例。结论 单脐动脉伴发畸形率高,需要对胎儿进行系统扫查并动态随访。

【关键词】 超声;单脐动脉;畸形

【中图分类号】 R 445.14 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 1002-7386(2017)09-1358-04

单脐动脉(single umbilical artery, SUA)是最常见的脐带异常。SUA 常合并胎儿结构发育异常、早产、宫内窘迫,其引起的胎儿缺陷可能会给家庭、社会带来沉重的经济及心理负担。超声诊断 SUA 并发现其合并的胎儿畸形,越来越受到临床的重视。有研究报道 SUA 是胎儿畸形的标记之一^[1]。本文对我院近年来检查出的 SUA 病例及合并畸形进行分析,探讨本地区 SUA 的发生率及合并畸形规律,以保证优生优育,提高人口素质。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2012 年 1 月至 2014 年 12 月我院产前筛查的 86 910 例孕妇,共发现 SUA 335 例,孕妇年龄 18~43 岁,平均年龄(26.5±6.7)岁;其中大于 35 岁 33 例,合并畸形并大于 35 岁 10 例。孕周 16~40 周,平均孕周(23.5±5.2)周。

1.2 仪器与方法 使用 GE VOLUSON、730VOLUSON E8 彩色多普勒超声诊断仪,探头频率 3.5~5.0 MHz,经腹对胎儿及附属物进行扫查,观察并记录胎儿有无结构发育异常。常规测量,判断孕周。测量脐带胎盘插入部血流频谱,观察 S/D 比值。SUA 诊断标准:寻找脐带胎盘插入部为两条血管;观察羊水中游离脐带呈“吕”字形排列,而非正常的“品”字形排列;启动彩色多普勒,于胎儿下腹斜横切面显示膀胱两侧腹内段脐动脉仅一侧可见。偶尔,脐动脉在发出胎体时有两条,但在中途,两条脐动脉合并成一条,近胎盘端成了单脐动脉,需要仔细寻找,以防漏诊。有学者认为 SUA 脐静脉内径在 20 周后的平均值要大于正常脐动脉 1 mm 以上,脐静脉与脐动脉内径比 ≤ 2 ,若脐动脉内径在胎儿 20~30 周时超过 4 mm 对 SUA 有一定的诊断作用^[2]。单脐动脉诊断要注意假阴性及假阳性

的发生,接近胎盘插入部时两根脐动脉可能融合成一根,产生假阳性,应选择近胎儿段或脐血管游离段;有时受多胎妊娠及胎位的影响,诊断起来有一定困难。因此检查时要认真仔细,注意采用标准切面,以免假阴性及假阳性的发生。见图 1、2。



图 1 胎儿膀胱两侧腹内段脐动脉双侧可见

1.3 观察指标 观察脐带胎盘插入部是否有两条脐动脉,游离脐带是否为“品”字形,胎儿膀胱两侧是否为两条脐动脉。并记录胎儿有无形态结构的发育异常。

2 结果

2.1 合并 SUA 胎儿畸形发病情况 2012 至 2014 年 SUA 呈逐年递增趋势,并非是 SUA 患者增多,而与患者总数逐年递增相关。2014 年高龄孕妇增多,考虑可能与单独二孩政策相关。其他单一、多发畸形及双胎伴发畸形情况 3 年无明显差别。通过与产后及病理对照,超声诊断 SUA 符合率为 100%,共 335 例,伴发畸形 66 例,畸形率 19.7%。其中单胎 322 例,伴发畸形



图 2 胎儿膀胱两侧腹内段脐动脉仅右侧可见

表 1 2012 至 2014 年胎儿 SUA 合并畸形情况

年度	合并畸形总数[例(%)]	单一畸形[例(%)]	多发畸形[例(%)]	双胎(畸形数)	35 岁以上(畸形数)
2012(n = 93)	21(22.6)	14(66.7)	7(33.3)	2(0)	9(1)
2013(n = 115)	24(21.8)	15(62.5)	9(37.5)	6(2)	11(4)
2014(n = 127)	21(16.5)	14(66.7)	7(33.3)	5(1)	19(5)

表 2 2012 至 2014 年 SUA 胎儿合并畸形分类情况

畸形类别	例数	占百分比(%)
心血管系统	35	53.0
泌尿生殖系统	12	18.2
神经系统	10	15.2
肢体骨骼系统	10	15.2
消化系统及腹前壁	9	13.6
颜面部	6	9.0
脐静脉走行异常	4	6.2
多系统畸形	19	28.8
其他	3	4.5

表 3 2012 至 2014 年 SUA 胎儿合并心血管畸形种类及构成

胎儿心血管畸形种类	例数	构成比(%)
室间隔缺损(单发或多发)	22	62.8
主动脉弓发育异常	5	14.3
右室双出口	4	11.4
法洛四联征	4	11.4
心内膜垫缺损	4	11.4
永存左上腔静脉	4	11.4
大动脉转位	3	8.6

2.2.2 12 例泌尿生殖系统畸形中,单侧多囊性肾发育不良 6 例,单侧肾缺如或异位 2 例,肾积水 1 例,尿道下裂 1 例,输尿管囊肿 1 例,后尿道瓣膜 1 例。

2.2.3 10 例肢体及骨骼畸形中,足内翻 3 例,短肢畸形 1 例,半椎体 1 例,脊柱排列异常 1 例,手姿势异常 2 例(合并桡骨缺失 1 例),一侧上肢缺如 1 例,多指 1 例。

2.2.4 10 例神经系统畸形中,侧脑室扩张 3 例,脊柱裂合并脑积水 2 例,无脑儿 2 例,全前脑 1 例,露脑畸形 1 例,颈部水囊瘤 1 例。

2.2.5 9 例消化及腹前壁畸形中,腹裂 2 例,脐膨出 3

64 例,占 19.9%。双胎 13 例,伴发畸形 2 例,占 15.4%。两种以上多发畸形 19 例,占 29.6%。双胎妊娠中单脐动脉 13 例,伴发畸形 3 例,占 23.0%。35 岁以上高龄孕妇单脐动脉 39 例,伴发畸形 10 例,占 25.6%。见表 1。

2.2 各系统胎儿畸形发病情况 心血管系统畸形 35 例,泌尿系统 12 例,肢体畸形 10 例,神经系统畸形 10 例,消化及腹前壁畸形 9 例,面部畸形 6 例。见表 2~4。

2.2.1 35 例心血管畸形中,单发或合并室间隔缺损 22 例,主动脉弓发育异常 5 例,右室双出口 4 例,法洛四联征 4 例,心内膜垫缺损 4 例,永存左上腔静脉 4 例,大动脉转位 3 例。19 例两种以上多发畸形中,35 岁以上者 6 例。

例,十二指肠闭锁或狭窄 1 例,小肠闭锁 1 例,肛门闭锁 1 例,梅干腹综合征 1 例。

2.2.6 6 例颜面部畸形中,唇裂合并腭裂 3 例,鼻骨缺失 2 例,小眼球 1 例。

2.2.7 脐静脉走行异常中,持续性右脐静脉 3 例,单纯性走行异常 1 例。另外测量脐带胎盘插入部血流频谱,其中 3 例 S/D 异常,为孕晚期高血压患者,其余均在正常范围内,未发现形态结构异常。

3 讨论

胚胎早期,胚盘向腹侧卷折的同时,羊膜与羊膜腔不断扩大,并向胚体的腹侧生长,形成原始脐环。羊膜

表 4 2012 至 2014 年 19 例 SUA 合并多系统畸形情况

年龄(岁)	孕周(周)	畸形表现
29	23	单心室 脊柱裂
23	17	大动脉转位 水肿综合征
42	19	内脏反位 心内膜垫缺损 双肾积水
25	29	室间隔缺损 双足内翻
39	28	颈部水囊瘤 室间隔缺损
37	25	唇腭裂 膈疝
34	16	膈疝 心内膜垫缺损
45	37	腹腔寄生胎 室间隔缺损
24	20	唇裂 室间隔缺损
36	25	肾脏多囊性发育不良 室间隔缺损
36	21	共同动脉干 双肾积水 水肿综合征
35	20	全前脑 面部畸形
26	25	全前脑 面部畸形 右室双出口 脐膨出 左肾发育不良
38	18	露脑畸形 唇裂 室间隔缺损 双足内翻
22	18	无脑儿 法洛三联征 脊柱裂 脐膨出 双足内翻
33	30	淋巴管瘤 小肠闭锁
43	20	全前脑 左肾缺如
40	18	脊柱裂 唇裂
45	22	永存左上腔静脉 肺囊腺瘤

逐渐将卵黄囊推向体蒂,最终将体蒂及卵黄囊包裹,形成脐带。脐动脉由背主动脉发出的一对尿囊动脉演变而成。正常脐带包含 2 条稍细的脐动脉和 1 条较粗的脐静脉,由于各种原因引起的 1 条脐动脉萎缩或发育不良,或在早期(3.0~4.0 mm 胚胎体蒂)暂时出现单脐动脉时期持续不变(即左、右侧脐动脉合并成一条血管),或原始胚芽体蒂内尿囊动脉继发性萎缩,只存留一条脐动脉缺如即称为 SUA^[3]。脐带正常的胎儿畸形发生率约为 1.15%,SUA 胎儿合并畸形的发生率增加 30%~60%^[4]。Murphy-Kaulbeck 等^[5]对 203 240 例加拿大新生儿出生后的脐带进行研究,结果显示 SUA 胎儿先天畸形的发生率是正常脐带儿的 6.77 倍。

脐动脉是胚胎背侧动脉尾部最大的分支,SUA 伴发畸形与胚胎期血液供应密切相关,可能的机制:(1)扰乱胚胎血流动力学,导致心血管畸形。(2)妊娠早期,胚胎下半部的血液供应受到影响,可引起与其相关的消化系统、泌尿生殖系统、中枢神经系统及下肢的发育畸形。(3)影响脐以下腹前壁的形成,引起内脏膨出、腹裂等^[6]。有学者对 SUA 和正常脐带胎儿的胎盘进行研究,发现 SUA 胎儿的胎盘质量轻于正常胎儿胎盘,可以说明 SUA 胎儿的一条脐动脉输送到胎盘的血液量少于正常胎儿的 2 条脐动脉输送的血液量,这或许可以解释 SUA 胎儿易发宫内窘迫的原因^[7]。

本研究发现,在 SUA 中,不管是单一畸形还是多发畸形,心血管畸形发病率较高,与国内报道^[6]显示 SUA 伴发胎儿心血管畸形率最高意见一致,本研究中心心血管畸形率为 53.0% (35/66),与杨永雁等^[8]报道的 31.7% (13/41) 及何花等^[9]报道的 28.3% (17/60) 有一定差距,有待于进一步研究原因,是否与地区因素

相关。由于 SUA 合并心血管畸形常常复杂多样,许多研究者将 SUA 作为检查心血管畸形的软指标之一。笔者认为 SUA 合并心血管畸形率较高,发现应行胎儿超声心动图检查,减少心血管系统畸形的漏诊率。目前超声诊断是胎儿心脏畸形检查最重要的手段,对于致死性畸形应及早处理,减少孕妇及家属的痛苦,对于轻型的心脏发育异常,可以持续观察,为下一步的治疗提供可靠信息。

多囊性肾脏发育不良是较常见的肾囊性疾病,有研究认为单侧发病率约 1/1 000^[10],肾脏多囊性发育不良的病因,目前认为在后肾发育过程中,输尿管芽与所发生的集合管与生后肾胚基所发生的肾单位或不适应,或二者未结合,或肾单位管道化形成过程中障碍形成一条盲管所致。本研究中,泌尿系统畸形占 18.2% (12/66),单侧多囊性肾发育不良占 50.0% (6/12),单侧肾缺如或异位占 16.7% (2/12)。因受胎儿宫内位置、孕妇腹壁厚、仪器分辨率、检查者经验不足等因素影响,肾脏异位容易漏诊,本组中 1 例肾脏异位病例 23 周诊断为肾脏缺如,28 周复查发现肾脏异位位于盆腔,较正常侧肾脏稍小,但结构尚属正常。肾脏结构随孕周增加会更清晰显示,早中期发现问题后应注意追踪随访,发现异位肾及肾脏迟发性异常。

本组病例神经系统畸形占 15.2% (10/66),与何花等^[9]报道 25.0% (15/60) 有差距。其中侧脑室增宽 4 例,占 40%,与 Joo 等^[11]研究表明神经系统畸形中相关性最高的是脑积水相符。正常脐带胎儿畸形中,神经系统畸形发病率最高,有研究认为可达 3%~4%^[6],而在 SUA 中,神经系统畸形发病率相对较低,可能是因为神经系统发育较脐血管发育早,神经系统

发育从胚胎第三周开始,而脐血管是在胚胎发育 4~10 周卵黄囊与尿囊相继消失后,由尿囊血管形成。

杨永雁等^[8]报道 17.1% (7/41)、何花等^[9]报道 17.7% (7/41)。本组病例消化系统及腹前壁畸形占 13.6% (9/66),其中脐膨出或腹裂 5 例,十二指肠、小肠、肛门闭锁或狭窄 3 例,梅干腹 1 例。形成原因可能脐带入口是最薄弱的地方,脐带异常影响了腹壁的形成,导致脐膨出或腹裂。

本组病例肢体骨骼系统畸形占 15.2% (10/66),上肢畸形 4 例,下肢畸形 4 例。与姚延峰等^[6]报道下肢畸形多见略有差异,但本组样本较少,需进一步积累病例。四肢畸形常与遗传性疾病有关,常与其他畸形并存,属于染色体异常或某些综合征表现之一。一经发现应建议染色体检查。

SUA 合并畸形数目越多,染色体异常的可能性越大,常见的染色体异常是 18-三体综合征和 13-三体综合征。因此,SUA 是不良妊娠结局的重要原因^[13]。本研究结果显示 2 种及 2 种以上多系统畸形 28.8% (19/66),且 35 岁及以上多系统畸形占此年龄段的 57.9%。表明高龄孕妇多系统畸形发生率高。多发性畸形往往是致命性畸形,除非极特殊情况,绝大多数选择终止妊娠。在伴有 SUA 的非整倍体胎儿,超声检查可发现其他结构异常,尤其是多发畸形的 SUA 病例,及染色体异常标记(颈项透明层增厚、肠管强回声等),应建议进行染色体核型分析。有研究认为孕中期单脐动脉合并染色体异常发生率达 10.0%^[12],最常见为 18-三体综合征。本研究中,合并畸形的 SUA 胎儿 32.8% 有染色体异常,常见为 18-三体及 13-三体。对伴发严重、多种畸形或染色体异常的 SUA,临床建议终止妊娠;只有单脐动脉而不伴有其他结构异常的胎儿可以不作为胎儿染色体检查的指征,但此类妊娠进行严密的产科评价和随访观察,每隔 3~4 周超声随访,动态观察有无新的异常情况发生。于孕中期及孕晚期测量脐带胎盘插入部血流频谱,S/D 值大多数在正常范围内,可能与单根脐动脉代偿性扩张,以保证血液供应有关。

本组 SUA 胎儿畸形率 19.7% (66/335),有研究认为单脐动脉合并其他胎儿畸形高达 30% 以上^[13],与其略有差异,需进一步积累病例。妊娠早期超声对 SUA 敏感度(57.1%)和阳性预测值(50.0%)偏低,而妊娠中期其敏感程度(86.6%)和阳性预测值(92.9%)

较妊娠早期明显增高^[14]。超声发现 SUA 应高度重视,对各个系统尤其是心血管系统、泌尿系统、神经系统、骨骼系统认真检查,超声检查为首选。辛甜甜等^[15]认为 SUA 胎儿应该实行胎儿超声心动图检查,尤其是合并其他先天性心脏病等高危因素者。若伴发软指标异常及发现胎儿畸形时,应注意染色体异常发生率,而对于无形态学异常的单纯性单脐动脉的胎儿,可严密监视,继续妊娠。本组病例中,大部分 SUA 胎儿宫内生长情况良好,妊娠结局良好。SUA 胎儿多发畸形常为多发性和致命性,几乎可以发生在所有系统。本研究显示,SUA 本身并不增加孕妇早产及流产的风险,对新生儿 APGAR 评分、体重等无明显影响。做好产前咨询及产后随访,可以有效地帮助孕妇,对胎儿进行早期干预、新生儿产后指导,从而减少出生人口缺陷。

参考文献

- 1 段灵敏,郭燕丽,邓凤莲,等.彩色多普勒超声产前诊断胎儿永久性右位脐静脉和单脐动脉对比研究.中国医学影像学杂志,2014,22:278-281.
- 2 Persutte WH, Lenke RR. Transverse nmbilical arterial diameter. technique for the prenatal diagnosis of single umbilical artery. J Ultrasound, 1994, 13:763-766.
- 3 Bugatto F, Quintero-Prado R, Melero-Jimenez V, et al. Uors of birth weight- ultrasound predictht in euploid fetuses with isolated single umbilical artery. Ultrasound Obstet Gynecol, 2010, 36:724-727.
- 4 李胜利主编.胎儿畸形产前超声诊断学.第1版.北京:人民军医出版社,2007.544-546.
- 5 Murphy-Kaulbeck L, Dodds L, Joseph KS, et al. Single umbilical artery risk factors and pregnancy outcomes. Obstet Gynecol, 2010, 116:843-850.
- 6 姚延峰,冉海涛.超声诊断单脐动脉与胎儿畸形相关性研究进展.中国临床医学影像杂志,2013,24:882-884.
- 7 蒋瑜,杨太珠.单纯性单脐动脉对胎儿生长发育的影响.中华妇幼临床医学杂志:电子版,2013,9:614-616.
- 8 杨永雁,王英华,王芳.彩色多普勒超声诊断胎儿单脐动脉的临床价值.中国优生与遗传杂志,2009,17:117-118.
- 9 何花,谢红宁,李丽娟,等.产前超声诊断单脐动脉与胎儿异常的相关性研究.中国实用妇科与产科杂志,2007,23:364-367.
- 10 Winyard P, Chitty LS. Dysplastic kidneys. Semin Fetal Neonatal Med, 2008, 13:142-151.
- 11 Joo JG, Beke A, Papp Z, et al. Single umbilical artery in fetopathological investigations. Pathol Res Pract, 2008, 204:831-836.
- 12 Persutte WH, Hobbins J Single nmbilical artry at 11-14 weeks gestation to chromosomal defects. Ultrasound Obstet Gynecol, 2003, 22:567-570.
- 13 朱炳刚,康文慧,樊启佑,等.超声多普勒超声产前诊断胎儿永久性右位脐静脉和单脐动脉的价值.海南医学,2014,25:842-843.
- 14 张凡,邵勇.脐带形态学异常对胎儿结局的影响研究进展.国际妇产科学杂志,2015,4,42:215-218.
- 15 辛甜甜,席丽丽,赵丽娟,等.单脐动脉胎儿心脏畸形超声筛查的意义.上海交通大学学报:医学版,2014,34:666-670.

(收稿日期:2016-11-18)