

吴星梅9-27

结构畸形

结构畸形：指在超声检查中发现的胎儿解剖结构的显著变化，如无脑儿、脑积水、严重心脏畸形、唇腭裂等结构畸形。产前超声检出的胎儿畸形类型越多，胎儿患染色体异常的可能性越大。

畸形数	染色体异常 发生率%	主要染色体异常类型百分率%					
		21-三体	18-三体	13-三体	Turner综合 征	三倍体	其他
>2	29	21	30	11	13	15	8
>3	48	16	35	13	8	15	5
>4	62	12	42	15	12	12	6
>5	70	5	54	20	9	10	5
>6	72	-	62	20	14	16	9
>7	82	-	79	15	-	3	3
>8	92	-	77	18	-	-	3

（1）与染色体异常高度相关的结构畸形

颈部水囊瘤、颈部水肿、十二指肠闭锁、某些类型的心脏畸形（房室间隔缺损等）、前脑无裂畸形、Dandy-Walker 畸形、脑积水、泌尿系统畸形（多发性囊性肾发育不良等）、胎儿水肿、脐膨出等。

（2）与染色体异常相关性较低的结构畸形

单发唇腭裂、单发足内翻畸形、裂腹畸形、空肠闭锁、大肠梗阻、单侧多发性囊性肾发育不良、卵巢囊肿、肠系膜囊肿、半椎体畸形、胎儿肿瘤、肺囊性腺瘤、脑穿透囊肿、脑裂畸形等。

超声软指标阳性

超声软指标阳性：指在超声检查能发现的胎儿解剖结构非特异性微小变化因此又称微小异常，其多属于正常变异。微小异常的最明显特征是预后良好，许多微小异常随孕周的增加而逐渐消失或趋于正常。

超声软指标阳性是产前诊断中不可忽视的一部分，但不应过分夸大其临床价值。软指标阳性预后不良者仅占少数，但是由于患者及家属对其预后认识不足、过于恐惧，往往造成一些不必要的引产。

一般原则

若存在一个软指标，建议进行超声随访，看指标是否持续存在或进一步加重（复查间隔时间一般为2-4周，根据软指标所占的比重决定复查次数）

若出现肠管回声增强、肾盂分离、单脐动脉、轻度脑室扩张，需增加监测频次

若存在多个软指标异常，或单一软指标有进一步加重趋势，建议行产前诊断

软指标的咨询

超声发现一个软指标阳性时，应仔细寻找其他微小异常，包括胎儿生长受限（FGR）；

软指标阳性不是胎儿结构畸形，但会增加胎儿染色体异常的风险，这种风险在高危妊娠价值比较大，在低危妊娠中的价值尚不得而知；

对于低危妊娠，在中孕期除NF外，其他孤立软指标不应用来重新计算唐氏综合症风险值；

多个软指标阳性时，建议行产前诊断

常见超声软指标的咨询

1. 孤立性轻度侧脑室增宽

侧脑室增宽为10-12mm，且不合并其他超声可见的结构畸形，发生率为0.08%，最常见28-32周，多单侧，以左侧为多见，男胎多于女胎。

>>>> 常见原因

原发性的：占90%，有正常的结局，30%在子宫内消退

21-三体：寻找其他标记，如NF、肠管回声增强、肾盂扩张

胼胝体发育不良：可以是完全性的，或是不完全性的

中脑水管狭窄：脑水导管变窄或梗阻

II型小脑扁桃体下疝畸形：常伴脊柱裂，颅后窝受压

>>>>不常见原因

18-三体：多伴发重大畸形及胎儿宫内发育迟缓

13-三体：90%的病例有多发重大畸形

脑软化症：大脑实质性破坏，早期表现常不明确

孤立性轻度侧脑室增宽宫内消失率占18.5%，缩小率占6.2%，稳定占61.7%，进展占13.5%。

孤立性轻度侧脑室增宽胎儿出生后神经行为发育异常占5.4%，其中脑室扩张10-11mm为3%，扩张12-15mm为12%。

2.延髓池增宽

>>>>常见原因

扫查切面不标准

颅后窝池扩大

丹迪-沃克畸形：典型的

丹迪-沃克畸形：变异性

蛛网膜囊肿：无回声的偏中轴线的囊肿

>>>> 不常见原因

小脑发育不良

盖仑静脉畸形：中线处的长形囊状结构

动静脉漏：血管局限性扩张

3.鼻骨、鼻前皮肤异常

测量时间15-22周，无鼻骨或鼻骨 $<2.5\text{mm}/3.0\text{mm}$ 是判断鼻骨发育不良的标准；在鼻骨缺失中21-三体占3%，18-三体占50%，13-三体占40%。

>>>> 参考值

鼻前皮肤厚度 $>5\text{mm}$ 时畸形风险增加

孕周	鼻前皮肤厚度	孕周	鼻前皮肤厚度
12	0.82 ± 0.12	27	4.89 ± 0.69
16	2.67 ± 0.24	30	5.62 ± 0.70
20	3.48 ± 0.27	36	6.57 ± 0.88
24	4.39 ± 0.39	60	7.15 ± 0.71

以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/925134242200012003>