

产科超声(3)—— 胎儿先天性畸形超声诊断

何彩云



学习目的

掌握：六大严重的胎儿致死性畸形名称

了解：无脑儿

颅骨缺损伴脑膜脑膨出

开放性脊柱裂伴脊膜脊髓膨出

腹壁缺损内脏外翻

单心室

致死性骨发育不良

声像图表现

概述

分清两个概念

出生缺陷

胎儿先天性畸形

出生缺陷：

出生前已存在、出生时或生后数年发现的结构或功能异常

原因：遗传、环境

我国，高发，占出生人口的4~6%

胎儿先天性畸形：

**胎儿结构的先天性发育异常或疾病
属于出生缺陷范畴**

70%结构畸形可发现并诊断

我国卫生部规定6大严重的胎儿致死性畸形必须在产前检出——

无脑儿

颅骨缺损伴脑膜脑膨出

开放性脊柱裂伴脊膜脊髓膨出

腹壁缺损内脏外翻

单心室

致死性骨发育不良

无脑儿

疾病发展不同阶段，其声像表现有差异

分

露脑畸形

无脑儿

1.露脑畸形：

颅骨缺失→脑组织直接暴露在羊水中

面部结构存在，无颅骨光环，团状脑组织浮在羊水中

2.无脑儿：露脑畸形进一步发展

脑组织逐渐消失：羊水化学作用+胎儿双手抓挠摩擦

面部变形（蛙眼征），无颅骨环，无脑组织

脑膨出

概念：

胎儿颅骨局部缺损→脑膜、脑组织膨出

好发：枕部、额部、顶部，枕部占75%

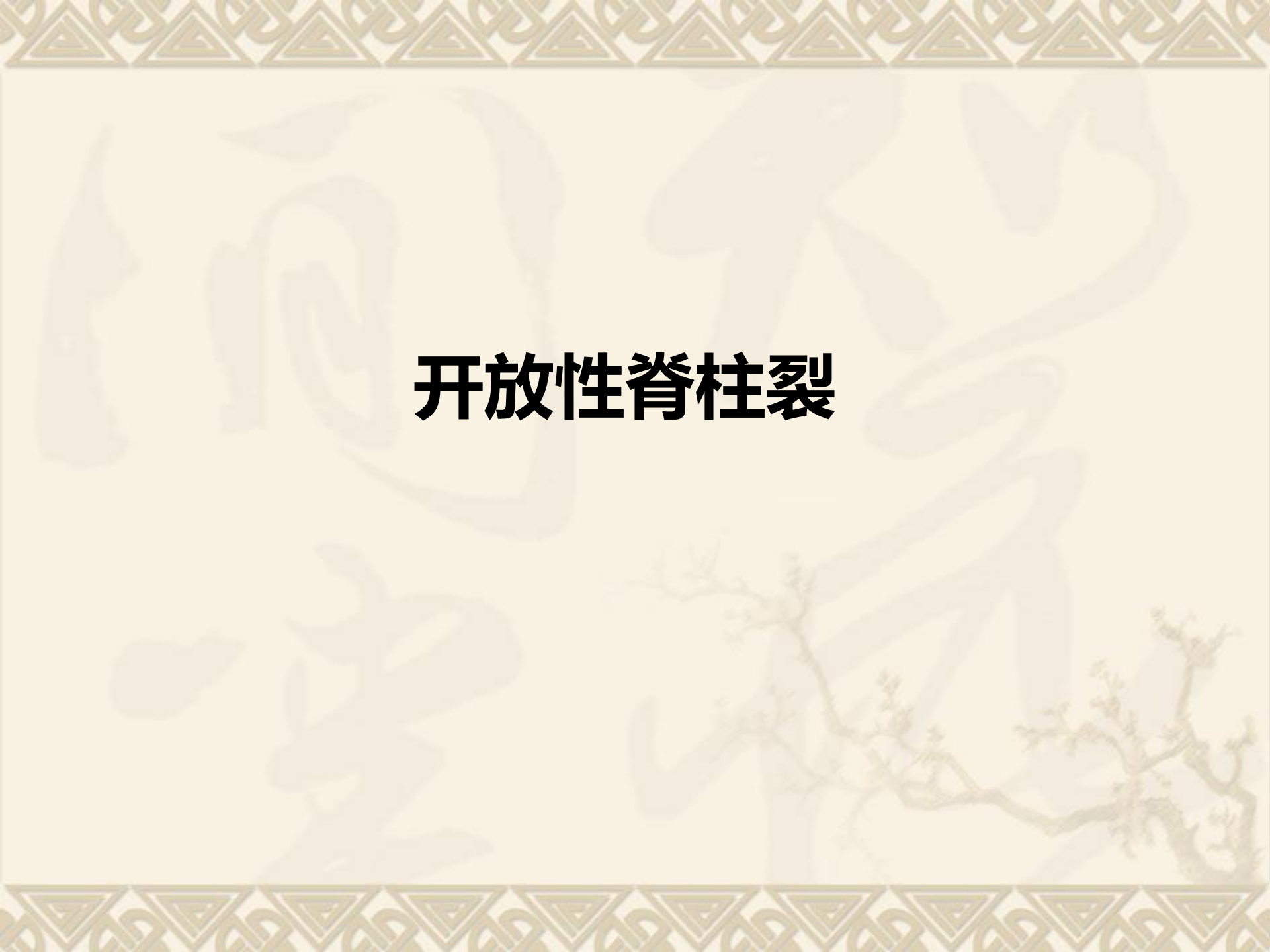

常合并中枢神经系统异常，如脑积水

超声表现：

1.颅骨局部缺损伴脑膜膨出：颅骨光环不连续，相应处囊肿样结构突出

2.颅骨局部缺损伴脑膜脑膨出：颅骨光环不连续，相应处混合性包块突出

极少有可复性可能



开放性脊柱裂

概念

脊柱局部脊椎骨缺损→局部椎管不能正常围合、呈敞开状态


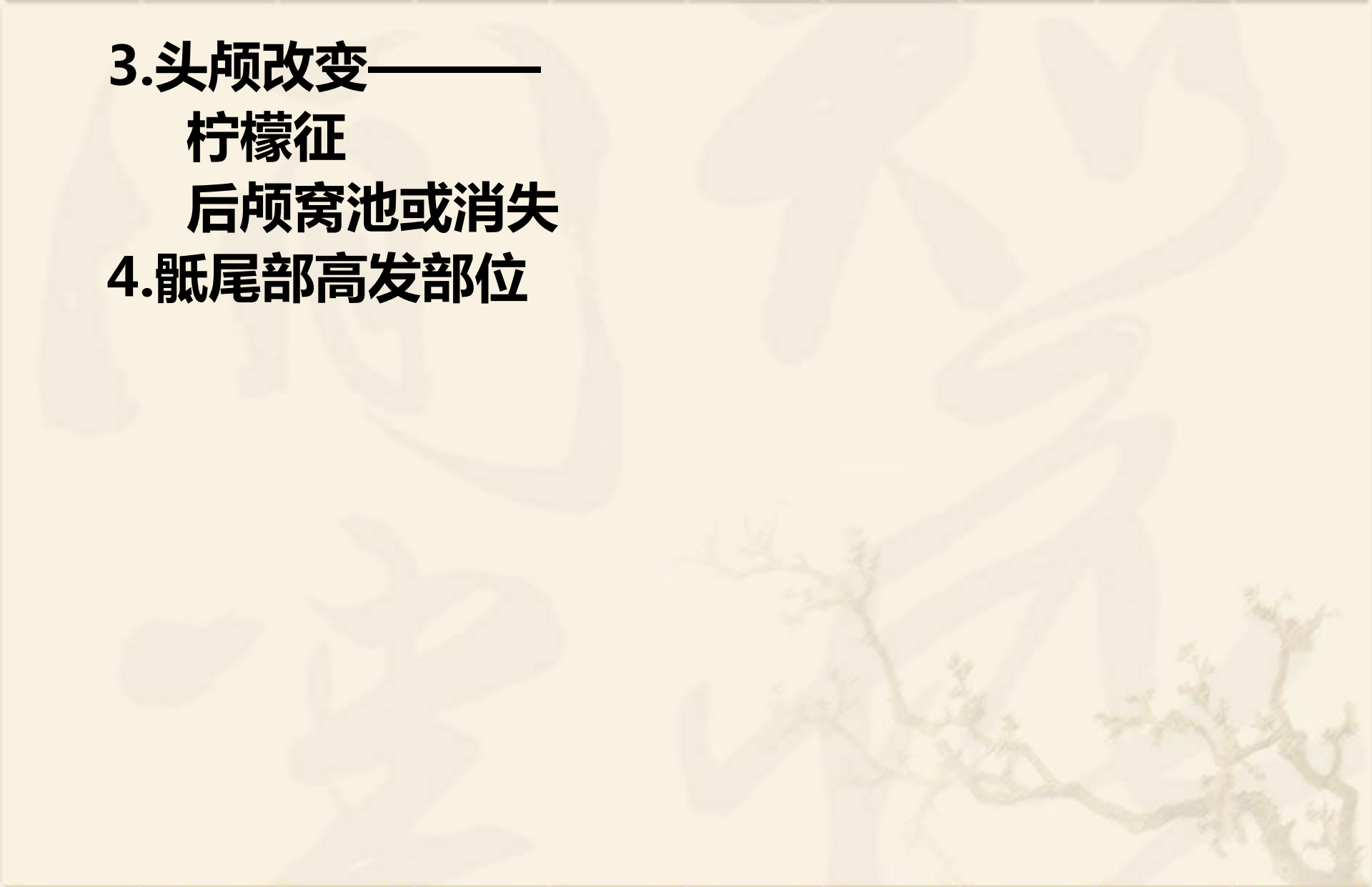

**开放性脊柱裂：背部中线、椎骨裂开累及覆盖层（脊膜、肌肉、皮下组织、皮肤）
显像明显、易诊断**

**隐形脊柱裂：椎骨裂开，未及饱满披覆层
显像隐晦、易漏诊**

超声表现：

**1.椎骨——脊柱某节段缺损，椎体、椎弓构成的“品”字形结构消失或变形
脊柱弯曲度改变**

**2.软组织——局部皮肤连续中断
伴脊膜膨出——局部凸起薄壁囊性包块
伴脊膜脊髓膨出——局部凸起混合型包块**

- 
- 
- 3.头颅改变——**
柠檬征
后颅窝池或消失
- 4.骶尾部高发部位**
- 

腹壁缺损内脏外翻

概念

**脐旁（脐根部右侧）腹壁全层缺损，致使内脏外翻
亦称“腹裂”**

超声表现：

- 1.腹部局部皮肤不连续、非中线缺损**
- 2.局部腹腔脏器或组织膨出，暴露于羊水中**
- 3.表面无皮肤覆盖**

单心室

概念

**两个房室瓣对向一个心室
又称“总心室”或“单室心”**

超声表现：

- 1.双流入道单心室（两房单室）：**2个心房、2个房室瓣、1个心室
- 2.单流入道单心室（单房单室）：**一组房室瓣闭锁，1个心房、1个房室瓣、1个心室

致死性骨发育不良

较常见：**致死性侏儒**
软骨发育不全
成骨发育不全Ⅱ型

超声表现：

- 1.严重的四肢均匀性短小畸形**
- 2.胸部发育不良**
- 3.头颅发育不良**

超声主要诊断长骨，对于短骨不能完全诊断

注意双侧对比观察测量

排除遗传因素造成的股骨与头、胸发育不平衡

附加知识：

常见胎儿畸形病例图片演示

- ❖ 脑积液
- ❖ 唇（腭）裂
- ❖ 骨骼畸形
- ❖ 单脐动脉
- ❖ 融合肾
- ❖ 脉络丛囊肿