

产前超声筛查胎儿先天畸形的临床意义 和致畸的危险因素分析

吴鉴霞

(南京华世佳宝妇产医院超声科, 江苏 南京 210017)

摘要: **目的** 探讨产前超声对胎儿先天畸形的筛查意义, 分析相关致畸的危险因素, 为临床优生优育提供指导。**方法** 回顾性分析 2018 年 2 月至 2021 年 6 月于南京华世佳宝妇产医院进行筛查的 5 733 例孕妇的临床资料, 所有孕妇均接受产前四维彩超检查, 根据胎儿是否发生先天畸形将其分为正常组 (5 660 例) 和胎儿先天畸形组 (73 例), 统计胎儿先天畸形分布情况; 收集两组孕妇的临床资料并进行单因素分析, 对其中差异有统计学意义的因素进行多因素 Logistic 回归分析, 筛选影响胎儿先天畸形发生的危险因素。**结果** 5 733 例孕妇经四维彩超检查后显示, 共有 73 例胎儿存在先天畸形, 畸形发生率为 1.27%, 其中胎儿畸形占比前 2 位分别是颜面部畸形 (28.77%)、心脏畸形 (26.03%), 均显著高于神经系统畸形 (6.85%) (均 $P<0.05$); 单因素分析结果显示, 胎儿先天畸形组孕妇年龄 ≥ 35 岁、有不良妊娠史、孕期感冒病史、孕期用药史、孕期毒物接触史、血清 TORCH 检查免疫球蛋白 M (IgM) 阳性史的孕妇占比均显著高于正常组 (均 $P<0.05$); 多因素 Logistic 回归分析结果显示, 孕妇年龄 ≥ 35 岁, 有不良妊娠史、孕期感冒病史、孕期用药史、孕期毒物接触史、血清 TORCH 检查 IgM 阳性史均为影响胎儿先天畸形发生的危险因素 ($OR=1.510$ 、 6.580 、 2.109 、 1.726 、 3.171 、 14.140 , 均 $P<0.05$)。**结论** 产前超声筛查可有效检测出胎儿畸形情况, 孕妇应定期进行产前检查, 可降低畸形儿出生率, 而孕妇年龄 ≥ 35 岁、有不良妊娠史、孕期感冒病史、孕期用药史、孕期毒物接触史、血清 TORCH 检查 IgM 阳性史均为胎儿先天畸形发生的危险因素, 临床上应提高重视, 强化优生优育意识, 以提高出生人口质量。

关键词: 胎儿畸形; 超声; 危险因素**中图分类号:** R714.53**文献标识码:** A**文章编号:** 2096-3718.2022.02.0100.03

胎儿畸形是指胎儿在子宫内出现的结构或染色体异常。造成胎儿畸形的原因较为复杂, 包括胎儿自身遗传学因素、母体或外界环境因素等。严重的胎儿畸形会导致胎儿、新生儿死亡或留下严重残疾, 给胎儿家庭和社会各界带来沉重的负担。利用影像学手段及时筛查胎儿畸形, 为医师制定继续妊娠或终止妊娠方案提供支持, 对存在重大畸形的胎儿进行筛选, 可有效减少先天性畸形胎儿出生, 避免胎儿出生缺陷, 降低新生儿围生期死亡率, 提高出生人口质量。随着医疗水平的不断发展, 超声技术也日趋成熟, 应用四维彩超进行产前胎儿畸形筛查, 可全面、实时显示胎儿各器官及身体部位的直观图像, 具有无创性、畸形检出率高等特点, 是临床中胎儿畸形检查的重要手段^[1]。本研究旨在探讨产前超声筛查胎儿先天畸形发生率及畸形类型, 并分析胎儿先天畸形发生的独立危险因素, 现将研究结果进行如下报道。

1 资料与方法

1.1 一般资料 回顾性分析 2018 年 2 月至 2021 年 6 月于南京华世佳宝妇产医院进行产前胎儿畸形筛查的 5 733 例孕妇的临床资料, 均接受四维彩超检查, 根据胎儿是否发生先天畸形将其分为正常组 (5 660 例) 和胎儿先天畸

形组 (73 例)。诊断标准: 参照《临床诊疗指南: 妇产科学分册》^[2] 中关于妊娠的诊断标准; 胎儿先天畸形组孕妇参照《产前超声检查指南 (2012)》^[3] 中的相关诊断标准。纳入标准: 符合上述诊断标准者; 临床资料完整者; 孕周为 11~13 周者等。排除标准: 多胎妊娠者; 合并妊娠期高血压等疾病者; 存在超声检查禁忌证者等。本研究经南京华世佳宝妇产医院医学伦理委员会审核并批准。

1.2 检查方法 指导孕妇呈仰卧位, 充分暴露腹部, 采用彩色多普勒超声诊断仪, 按照胎儿颅骨、颅内结构、面部、颈部、脊柱、胸廓、心脏、腹部脏器、四肢、脐部血流、羊水、胎盘等顺序, 开展全面、系统逐项扫查, 并观察胎儿各部分大小、形态及结构。

1.3 观察指标 ①分析胎儿先天畸形分布情况, 主要包括神经系统、颜面部、心脏、泌尿生殖系统及其他部位。②影响胎儿先天畸形发生的单因素分析, 主要包括孕妇年龄、胎次、有无不良妊娠史、有无孕期感冒病史、有无孕期用药史、有无孕期毒物接触史、有无血清 TORCH 检查免疫球蛋白 M (IgM) 阳性史, TORCH 包括弓形虫 (TOX)、其他病原微生物 (Others)、风疹病毒 (RV)、巨细胞病毒 (CMV)、单纯疱疹病毒 (HSV)。③影响胎儿

作者简介: 吴鉴霞, 大学本科, 主治医师, 研究方向: 产前超声检查。

先天畸形发生的多因素 *Logistic* 回归分析, 采用多因素 *Logistic* 回归分析筛选胎儿先天畸形发生的危险因素。

1.4 统计学方法 使用 SPSS 22.0 统计软件分析数据, 计数资料以 [例 (%)] 表示, 行 χ^2 检验; 危险因素筛选采用多因素 *Logistic* 回归分析。以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 胎儿先天畸形分布情况 5 733 例孕妇经四维彩超检查后显示, 共有 73 例胎儿存在先天畸形; 畸形发生率的前 2 位分别是颜面部畸形 (28.77%) 和心脏畸形 (26.03%), 均显著高于神经系统畸形 (6.85%) 发生率, 差异均有统计学意义 (均 $P<0.05$), 见表 1。

表 1 胎儿先天畸形分布情况

分类	例数 (例)	发生率 (%)
神经系统畸形	5	6.85 ^{*#}
颜面部畸形	21	28.77
心脏畸形	19	26.03
泌尿生殖系统畸形	10	13.70 [*]
其他畸形	18	24.66
合计	73	100.00

注: 与颜面部畸形比, ^{*} $P<0.05$; 与心脏畸形比, [#] $P<0.05$ 。

2.2 单因素分析 单因素分析结果显示, 胎儿先天畸形组孕妇年龄 ≥ 35 岁、有不良妊娠史、孕期感冒病史、孕期用药史、孕期毒物接触史、血清 TORCH 检查 IgM 阳性史的孕妇占比均显著高于正常组, 差异均有统计学意义 (均 $P<0.05$), 见表 2。

2.3 多因素 *Logistic* 回归分析 以胎儿发生先天畸形作为因变量, 将单因素分析中差异有统计学意义的指标作为自变量, 纳入多因素 *Logistic* 回归模型进行多因素分析, 结果显示, 孕妇年龄 ≥ 35 岁, 有不良妊娠史、孕期感冒病史、孕期用药史、孕期毒物接触史、血清 TORCH 检查 IgM 阳性史均为影响胎儿先天畸形发生的危险因素, 差异均有统计学意义 ($OR=1.510、6.580、2.109、1.726、3.171、14.140$, 均 $P<0.05$), 见表 3。

3 讨论

胎儿先天畸形是指在胚胎器管的发育过程中, 由于

表 2 胎儿先天畸形发生的单因素分析 [例 (%)]

因素	正常组 (5 660 例)	胎儿先天畸形组 (73 例)	χ^2 值	P 值
年龄 (岁)			13.189	<0.05
<35	3 846(67.95)	35(47.95)		
≥ 35	1 814(32.05)	38(52.05)		
胎次 (次)			0.014	>0.05
<3	2 364(41.77)	31(42.47)		
≥ 3	3 296(58.23)	42(57.53)		
不良妊娠史			9.722	<0.05
有	2 458(43.43)	45(61.64)		
无	3 202(56.57)	28(38.36)		
孕期感冒病史			6.166	<0.05
有	2 362(41.73)	41(56.16)		
无	3 298(58.27)	32(43.84)		
孕期用药史			5.480	<0.05
有	2 259(39.91)	39(53.42)		
无	3 401(60.09)	34(46.58)		
孕期毒物接触史			5.608	<0.05
有	2 105(37.19)	37(50.68)		
无	3 555(62.81)	36(49.32)		
血清 TORCH 检查 IgM 阳性史			6.563	<0.05
有	2 264(40.00)	40(54.79)		
无	3 396(60.00)	33(45.21)		

注: TORCH: 血清弓形虫 (TOX)、其他病原微生物 (Others)、风疹病毒 (RV)、巨细胞病毒 (CMV)、单纯疱疹病毒 (HSV); IgM: 免疫球蛋白 M。

多种原因对胎儿的形态结构、生理功能等造成异常。胎儿畸形是围生儿死亡的主要原因, 给社会和家庭造成医疗、经济负担的同时, 也影响着社会和谐与家庭幸福。随着医疗理念的更新, 超声检查在产前应用中逐渐普及, 专业技术人员通过产前对胎儿进行超声检查, 能够更清楚地了解胎儿的脏器结构和身体发育情况, 针对存在重大畸形的胎儿进行筛选, 及时终止没有意义的妊娠, 避免或减少先天性缺陷胎儿的出生, 响应国家的优生优育政策^[4]。本

表 3 胎儿先天畸形发生的多因素 *Logistic* 回归分析

因素	β 值	SE 值	Wald χ^2 值	P 值	OR(95%CI) 值
年龄 ≥ 35 岁	0.412	0.144	8.186	<0.05	1.510(1.139~2.002)
不良妊娠史	1.884	0.321	5.496	<0.05	6.580(3.507~12.344)
孕期感冒病史	0.746	0.167	19.955	<0.05	2.109(1.520~2.925)
孕期用药史	0.546	0.261	5.496	<0.05	1.726(1.035~2.879)
孕期毒物接触史	0.154	0.261	7.732	<0.05	3.171(1.406~7.152)
血清 TORCH 检查 IgM 阳性史	2.649	0.516	26.355	<0.05	14.140(5.143~38.875)

研究结果显示, 5 733 例孕妇经四维彩超检查后, 共筛查出先天畸形胎儿 73 例, 胎儿畸形主要以颜面部、心脏畸形为主, 提示胎儿先天畸形类型复杂, 危险程度高, 临床中应提高对规范化超声筛查的重视, 提高胎儿先天畸形检出率。

本研究中结果还显示, 孕妇年龄 ≥ 35 岁, 有不良妊娠史、孕期感冒病史、孕期用药史、孕期毒物接触史、血清 TORCH 检查 IgM 阳性史均为胎儿先天畸形发生的危险因素。分析原因可能为, 随着年龄的增加, 女性卵子质量下降, 卵巢功能逐渐减退, 不利于卵巢细胞的正常分裂, 进而引起染色体畸变, 导致胎儿染色体异常, 增加胎儿先天畸形发生风险, 且年龄过高, 妊娠期合并糖尿病、高血压等并发症的概率更大, 增加了胎儿畸形的风险^[5-6]。因此, 当地妇幼保健院应大力倡导适龄生育, 加强对孕期生殖保健知识的宣讲, 避免高龄生育所造成胎儿异常的风险性, 提高优生优育水平。不良妊娠史可加重产道畸形, 以致胎儿孕育环境被破坏; 此外, 不良妊娠通过破坏子宫和卵巢的正常生理功能, 影响受精卵着床, 也会导致胎儿出现先天畸形^[7]。临床中针对此类孕妇可通过染色体、基因检查, 排除既往不良妊娠的原因, 并予以针对性的解决方案, 督促孕妇定时、定量补充叶酸, 降低胎儿先天畸形发生率。普通感冒与流行性感冒的出现均与呼吸道感染密切相关, 产妇长期处于高热状态可增加子代发生神经系统畸形的风险, 且感冒可造成孕妇机体免疫功能下降, 对各类病毒的抵抗能力减弱, 各类病毒透过胎盘破坏胎儿发育环境, 不利于胎儿各器官生长, 易使胎儿出现先天畸形^[8]。针对孕妇孕期出现感冒, 临床医师应及时指导其采用正确的治疗方法, 合理用药, 促进身体健康恢复, 并指导孕妇进行适量的身体锻炼, 增强免疫力, 避免对胎儿产生不良影响。孕早期是胚胎各器官高度分化、发育的重要阶段, 此时用药, 药物毒性可干扰胚胎、胎儿组织的正常发育, 进而造成各组织器官畸变, 孕晚期胎儿器官基本成形, 药物致畸能力减弱, 但仍会影响各器官的功能完善, 如出现发育迟缓现象^[9]。孕期应尽可能减少用药, 必需用药时应首先考虑 A、B 类药物, 适量、短期用药, 禁用有致畸作用的药物, 避免联合用药, 尽量降低药物对胎儿的影响, 为胎儿健康发育提供保障。放射性污染、有害物质可使生殖细胞突变, 精子或卵子发育畸形, 使处于生长发育阶段的胚胎出现畸变, 最终出现胎儿先天畸形。日常生活中, 孕妇在确诊妊娠后才提高对防护措施的重视, 并忽视对浓度低、接触时间长的有毒物质的防护, 导致有毒物质在孕妇体内蓄积^[10]。因此, 孕妇在备孕阶段就应避免接触有毒物质, 做好孕前保健准备, 防止胎儿畸形的发生。在母体发生 TORCH 感染时, 病毒微生物可通过胎盘屏障垂直

传播, 进而引起宫内感染, 导致胎儿发生结构功能的异常, 胎儿先天畸形风险升高, 如风疹病毒感染可引起胎儿心脏发育畸形、先天性风疹综合征等; 弓形虫感染可造成胚胎停止发育或婴儿先天性弓形虫疾病, 危害极大^[11]。在受孕 5~8 周时, 是胚胎最易致畸的时间, 然而多数孕妇从发现怀孕至产检已错过这一时期, 因此, 应向适龄女性宣传、普及孕前检查的重要性, 提高有效检查率, 预防胎儿先天性畸形。

综上, 产前超声筛查可有效检测出胎儿畸形情况, 孕妇应定期进行产前检查, 降低畸形儿出生率; 孕妇年龄 ≥ 35 岁, 有不良妊娠史、孕期感冒病史、孕期用药史、孕期毒物接触史、血清 TORCH 检查 IgM 阳性史均为胎儿先天畸形发生的危险因素, 临床上应提高对上述因素的重视, 强化优生优育意识, 以提高出生人口质量。但本研究数据均来源于南京华世佳宝妇产医院, 产妇具有地域性特点, 因此结论具有局限性, 今后仍需进行多中心的深入研究。

参考文献

- [1] 陈雨骥, 沈理, 顾娟, 等. 崇明地区产前系统超声筛查胎儿畸形 8 130 例临床分析 [J]. 中国超声医学杂志, 2016, 32(1): 46-48.
- [2] 中华医学会. 临床诊疗指南: 妇产科学分册 [M]. 北京: 人民卫生出版社, 2007: 168.
- [3] 中国医师协会超声医师分会. 产前超声检查指南 (2012)[J]. 中华医学超声杂志 (电子版), 2012, 9(7): 574-580.
- [4] 容跃, 董虹美, 冉素真, 等. 产前超声心动图诊断胎儿左无名静脉走行异常及合并心内畸形的临床价值 [J]. 中国超声医学杂志, 2021, 37(9): 1028-1031.
- [5] 郭永辉, 张桂丽, 杨小燕, 等. 胎儿先天畸形的发生及其危险因素研究 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(2): 206-208, 132.
- [6] 黄时花. 胎儿先天畸形的产前超声筛查诊断价值及高危因素分析 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(2): 202-203, 226.
- [7] 普小芸, 李力, 郑英如, 等. 第三军医大学第三附属医院近几年新生儿先天畸形相关因素的临床研究 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2017, 25(2): 99-101.
- [8] 张茂春, 张红薇, 周洪贵, 等. 胎儿结构畸形的产前超声筛查价值及相关危险因素分析 [J]. 中国妇幼保健, 2016, 31(11): 2402-2404.
- [9] 陈霆, 李华峰, 李静芝, 等. 新生儿先天畸形检出率及危险因素分析 [J]. 中华实用儿科临床杂志, 2017, 32(14): 1076-1079.
- [10] 郭楠. 产前超声筛查胎儿畸形的临床及致畸的危险因素分析 [J]. 中国保健营养, 2020, 30(31): 93.
- [11] 应佳, 雷倩, 秦博文, 等. 陕西省新生儿体表先天畸形的影响因素分析 [J]. 中华流行病学杂志, 2016, 37(12): 1569-1573.