

· 论著 ·

产前诊断脐膨出胎儿 80 例结局分析

金龙¹ 俞钢¹ 陈丹² 朱小春¹ 葛午平¹ 林炎坤¹

【摘要】 目的 了解 80 例产前诊断为脐膨出胎儿的结局。**方法** 回顾性分析 2004 年 12 月到 2010 年 1 月广东省妇幼保健院产前超声检查诊断为“先天性脐膨出”的患儿临床资料,通过医院信息系统和电话随访相结合,记录孕妇和新生儿的诊疗资料。**结果** 80 例中,36 例脐膨出胎儿伴发结构畸形,其中 4 例失访,3 例行脐带血染色体检查,1 例为 47XXY,31 例终止妊娠,1 例死胎;44 例单发脐膨出,5 例失访,11 例行脐带血染色体检查,均正常,28 例终止妊娠,11 例活产,其中 1 例出生时未见脐膨出,1 例巨大脐膨出患儿一期手术后死亡,1 例巨型脐膨出患儿予非手术治疗,8 例小型脐膨出患儿均经一期手术治疗,无一例死亡,术后发育良好。**结论** 运用产前超声和染色体检查等仔细甄别胎儿脐膨出,通过宫内转运或新生儿转运开展早期诊治,获产前诊断的单发小型脐膨出可以继续妊娠。

【关键词】 产前诊断;疝,脐;胎儿;预后

Outcome of prenatally diagnosed Omphalocele. JIN Long, YU Gang, CHEN Dan, et al. Department of Pediatric Surgery and Department of Ultrasonography, Women and Children's Hospital of Guangdong Province, Guangzhou 510010, Guangdong Province, China

【Abstract】 Objective To understand the outcome of prenatally diagnosed omphalocele. **Methods** Omphalocele cases with prenatal ultrasound diagnosis, from December 2004 to January 2010, were reviewed. Combined hospital information systems with telephone follow-up, the clinic data of pregnant women and neonate were recorded. **Results** Of 80 cases, 36 cases associated with the other malformations, 4 cases was lost. 3 cases had chromosome examination, and one was 47XXY. one was still birth, 31 cases were termination of pregnancy. Of 44 cases with isolated omphalocele, 5 cases was lost. all of 11 cases of chromosome examination were normal. 28 cases were termination of pregnancy, 11 cases were live births, one was born without omphalocele. One giant omphalocele died after operation, and the other giant omphalocele accepted non-surgical treatment. Eight minor omphalocele were treated by one-stage surgery without death. They were well-being without abdominal pain and bloating. **Conclusions** Through carefully screening by such as the use of prenatal ultrasound and chromosomal examination, timely transferring by intrauterine or postnatal transport, early diagnosis and treatment, the pregnancy with isolated small omphalocele can continue.

【Key words】 Prenatal Diagnosis; Hernia, Umbilical; Fetus; Prognosis

脐膨出是先天性腹壁发育畸形的常见类型,主要是由于先天性腹壁发育不全导致脐带周围发育缺陷,腹腔脏器由此脱出体外,脏器常被覆囊膜。影响脐膨出预后的主要因素是伴发畸形。单发的巨型脐膨出目前仍是小儿外科医生面临的难题之一,而单发小型脐膨出手术难度不大,预后良好。现回顾性分析广东省妇幼保健院近年来获得产前诊断的脐膨出胎儿产前及产后过程。

材料与方法

2004 年 12 月至 2010 年 1 月广东省妇幼保健院超声科共诊断胎儿脐膨出 80 例,均由有产前诊断资质的超声专业医生使用彩色多普勒超声诊断仪进行Ⅲ级产前超声检查。80 例中,71 例获随访,9 例失访。随访采用医院信息系统和电话随访相结合,要求记录:①胎儿超声检查结果及诊断;②染色体检查结果;③胎儿结局:包括是否终止妊娠、自然流产、死胎、死产或活产;④所采取分娩方式和转运方式;⑤产后诊断及处理;⑥术后生长发育情况。

诊断标准:小型脐膨出,缺损直径小于 5 cm,巨

型脐膨出,缺损直径大于 5 cm^[1]。

结 果

80 例产前诊断的脐膨出胎儿中,36 例伴结构畸形,占 45% (36/80),如心脏、肾脏、颅脑、肢体等,4 例失访,3 例行脐带血染色体检查,其中 1 例为 47XXY,2 例正常,31 例终止妊娠,其中 1 例胎儿体外未见脐膨出,1 例死胎,7 例再次妊娠,均活产健康婴儿。

44 例单发脐膨出中,11 例行脐带血染色体检查,均正常;44 例中,5 例失访;28 例终止妊娠,有 6 例再次妊娠,均活产健康婴儿;11 例活产,占获随访病例的 15.5% (11/71),其中 6 例行染色体检查,9 例剖宫产,3 例宫内转运,8 例出生后转运。产后见 2 例为巨型脐膨出,8 例为小型脐膨出,1 例出生时未见脐膨出。巨型脐膨出中,1 例一期手术后死亡,1 例经非手术治疗后存活,发育良好,存在腹壁疝。8 例小型脐膨出均采取一期手术治疗,无一例死亡,术后发育良好,其中 1 例产后发现伴先天性心脏畸形(室间隔缺损),其余无伴发畸形。

讨 论

脐膨出产后通过视诊即可诊断,活产新生儿发病率约为 1/5 000。本组产前诊断的脐膨出中,15.5% 活产出生。Kleinrouweler 报道 86 例产前诊断的脐膨出中,17.5% 活产出生。大多数脐膨出为隐匿性,高达 74.4% 的脐膨出可伴其它畸形,其中 50% 伴心脏畸形,29% 伴染色体畸形,导致流产、死胎或终止妊娠^[2-3]。

通常孕 6~10 周时,胎儿肠管及其他内脏器官暂时性被牵引到脐带中,可存在生理性暂时性脐膨出^[1]。如孕 12 周后超声检查发现小肠仍然在腹壁外,或其他任何时候,脐带内容物是肝脏、胃等内脏,则应考虑为脐膨出^[3]。需要到有资质的产前诊断中心进行详细超声诊断。

脐膨出可以是 52 种综合征的表现之一,如 Beckwith-Wiedemann 综合征(脐膨出、巨舌和巨体)、OEIS 综合征(脐膨出、膀胱外翻、肛门闭锁和脊柱畸形)、Gershoni-Baruch 综合征(脐膨出、膈疝、心血管畸形)、Donnai-Baruch 综合征(膈疝、脐疝、脾脏体缺乏、器官距离过远、近视和神经感觉性耳聋)等^[4]。因此,在确诊的同时,需要对患儿全身器官

进行详细超声评估,以便发现合并的其它畸形。本组有 45% 伴其它畸形。但是,由于疾病的隐匿性和超声检查的限制,即使进行全面的超声检查后,产前考虑为单发的脐膨出,产后仍有可能发现伴其它畸形^[5]。Amina Porter 等发现,产后诊断合并的严重畸形可高达 25%^[6]。

孕中晚期胎儿 MRI 检查可以提供相关信息。胎儿 MRI 能够克服超声检查的限制,显示胎儿解剖上的细节,尤其是中枢神经系统,能够对胎儿进行功能评估,如肺的发育,能够帮助小儿外科医生评估手术条件和判断预后^[7]。

脐膨出可以是染色体畸形的先兆标志。如围产期发现脐膨出,应警惕染色体异常,因此需要进行染色体分析,尤其对同时伴其它畸形者,以便发现非整倍体或部分非整倍体等染色体异常,如 13、18 或 21 三体等^[8]。本组仅 19.7% 的孕妇接受脐带血染色体检查,有 1 例异常,为非整倍体(47XXY)。在决定终止妊娠的孕妇中,只有 13.6% 的患儿接受脐带血染色体检查,可能是侵入性操作、费用昂贵以及信息缺失等限制了脐带血染色体检查的缘故。

88.2% 的孕妇在超声确诊后,便决定终止妊娠,未再进一步检查。由于伴发畸形的可能性高、进一步检查费用昂贵以及再次妊娠的机会成本较低,这种选择不失为一种简单有效的决策。然而,单发小型脐膨出预后良好,随着产前诊断知识和技术的不断进步、医疗保障体系的不断完善、机会成本的不断上升以及生育能力的不断下降,单发小型脐膨出越来越值得辨别出来。Blazer 和 Kagan 发现,有 57 例产前诊断的小型脐膨出在孕 20~24 周时消失,出生时没有腹壁缺损^[9]。因此需要对患儿进行有序的超声随访,观察脐膨出的变化,在终止妊娠前,建议即时超声确诊,同时应观察胎儿的生长发育、伴发畸形及有无死胎等。通常脐膨出不需要选择性早产。除出现囊膜破裂、巨大脐膨出和产科因素外,剖宫产并不优于顺产,但产科医生大多倾向于剖宫产^[10]。建议宫内转运到有新生儿手术条件的妇女儿童医疗中心分娩。

伴发畸形是影响脐膨出预后的重要因素。Kleinrouweler 发现,复合畸形中,只有 3% (2/63) 的患儿能够活到接受手术,而单发畸形患儿中有 48% (11/23) 能够活到接受手术^[11]。Lakasing 发现,445 例产前诊断的脐膨出中,虽然少于 10% (44/445) 的胎儿能活到接受手术,但无一例术后死亡^[12]。没有产前诊断患儿术后死亡率为 25.8%~43%^[2]。本组

单发的小型脐膨出具有较高的手术生存率。通常单发的小型脐膨出采取常规手术,预后良好^[5,13]。近年来,作者在 NICU 行脐膨出手法复位治疗小型脐膨出,疗效良好^[14]。单发的巨型脐膨出,脏器复位难度大,预后不佳,产前应尽可能明确诊断(特别是肝脏是否突出腹腔外),谨慎取舍,而单发的小型脐膨出预后良好,可以继续妊娠。

参考文献

- 1 李福年,周荣祥,李扬. 腹壁与疝外科学[M]. 北京:人民卫生出版社,2004:66-71.
- 2 Patel G, Sadiq J, Shenker N, et al. Neonatal survival of prenatally diagnosed exomphalos[J]. *Pediatr Surg Int*, 2009, 25(5):413-416.
- 3 Stoll C, Alembik Y, Dott B, et al. Omphalocele and gastroschisis and associated malformations[J]. *Am J Med Genet A*, 2008, 146(10):1280-1285.
- 4 吴晔明. 小儿外科学[M]. 第6版, 北京:北京大学医学出版社, 2008, 1183.
- 5 Galindo A, Eseribano D, Arbues J, et al. Prenatal diagnosis of omphalocele with normal karyotype: A real antenatal dilemma[J]. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2008, 32: 243-307.
- 6 Porter A, Benson CB, Hawley P, et al. Outcome of fetuses with a prenatal ultrasound diagnosis of isolated omphalocele[J]. *Prenat Diagn*, 2009, 29(7):668-673.
- 7 俞钢, 张小庄, 陈云彬. 胎儿新生儿外科疾病诊断治疗图谱[M]. 广州:暨南大学出版社, 2008:23-27.
- 8 Chen CP. Chromosomal abnormalities associated with omphalocele[J]. *Taiwan J Obstet Gynecol*, 2007, 46(1):1-8.
- 9 Blazer S, Zimmer EZ, Gover A, et al. Fetal omphalocele detected early in pregnancy: associated anomalies and outcomes[J]. *Radiology*, 2004, 232(1):191-195.
- 10 Mann S, Blinman TA, Douglas Wilson R. Prenatal and postnatal management of omphalocele[J]. *Prenat Diagn*, 2008, 28(7):626-632.
- 11 Kleinrouweler CE, Bilardo CM, Kuijper CF, et al. Characteristics and outcome of prenatally diagnosed fetal omphalocele[J]. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2007, 30: 371.
- 12 Lakasing L, Cicero S, Davenport M, et al. Current outcome of antenatally diagnosed exomphalos: an 11 year review[J]. *J Pediatr Surg*, 2006, 41(8):1403-1406.
- 13 Van Eijck FC, Hoogeveen YL, Van Weel C, et al. Minor and giant omphalocele: long-term outcomes and quality of life[J]. *J Pediatr Surg*, 2009, 44(7):1355-1359.
- 14 金龙, 俞钢, 朱小春, 等. 在新生儿重症监护室手法复位治疗小型先天性脐膨出[J]. *实用儿科临床杂志*. 2010, 25(11):819-820.

• 消息 •

2011 年第 3 届中西部儿科医学发展论坛会议通知

为促进中西部儿科医学的交流合作,郑州市儿童医院、《实用儿科临床杂志》、重庆医科大学附属儿童医院、湖南省儿童医院和《儿科药学杂志》联合举办 2011 年第 3 届中西部儿科医学发展论坛,定于 2011 年 6 月 16~18 日在河南郑州召开。现将会议有关事宜通知如下。

1. 会议主要交流形式和内容

大会将以专题讲座和大会论文报告的形式进行。届时将邀请杜军保、孙波、廖清奎、易著文、秦炯、封志纯、洪建国、刘振寰、梁黎、李廷玉、魏光辉、蒋莉、许峰、傅跃先、祝益民、盛光耀等全国知名专家作专题报告,内容丰富、贴近临床。包括神经、新生儿、呼吸、心血管、急救、泌尿、血液、内分泌、营养、小儿外科等相关专业。

2. 报到须知:6 月 16 日全天报到,17~18 日开会,19 日撤离。参会代表注册费 800 元/人,食宿由会议统一安排,费用自理。报到地点:河南省郑州市嵩山饭店(中原区伊河路 156 号,电话:0731-67178888, 67176699)。

参会代表请于 2011 年 6 月 10 日前填写回执单(请务必填写清楚以便联系),通过手机短信、电子邮件、传真或信函报名。联系人:《实用儿科临床杂志》编辑部张耀东(电话:15136704782)、李建华(电话:1356982200),联系电话:0373-3029144-222,传真 0373-3029144-222;郑州市儿童医院吴红红(电话:13526689157)、张迎辉(电话:13838559888)。E-mail:zxbecklt@163.com。