

• 临床研究 •

26 例产前确诊先天性畸形的外科干预

王寿青 李 炳 陈为兵 刘树立 李 龙

【摘要】 目的 探讨儿外科医生在胎儿出生前后对先天性胎儿畸形进行干预的可行性。**方法** 对江苏省淮安市妇女儿童医院筛查的胎儿先天性畸形进行分析,对其中可治性的疾病进行干预并经外科证实,根据需要安排合适的治疗方案。**结果** 本组共 26 例,均经外科干预并证实,给予合理的治疗,取得满意的疗效。**结论** 对于可治性胎儿畸形,儿外科给予积极干预及合理的治疗是可行的,可避免盲目终止妊娠,符合我国的优生优育政策,对发展我国的胎儿外科有帮助。

【关键词】 产前诊断;畸形;干预性研究

先天性畸形的产前诊断与筛查在我国越来越受到重视。超声检查已成为产前检查的最常用工具。但超声检查的时机和准确性仍受到争议。围产期筛查与产后小儿外科的干预极为重要。江苏省淮安市妇女儿童医院对产前筛查诊断的胎儿先天性畸形进行干预,取得了较好的效果,现报告如下。

资料与方法

一、临床资料

本组共 26 例,其中先天性胆总管囊肿 2 例,肾积水 1 例,先天性肛门直肠畸形 4 例,卵巢囊肿 1 例,先天性肠闭锁 5 例,颈部巨大淋巴管瘤 1 例,骶尾部畸胎瘤 2 例,先天性腹裂 2 例,脐膨出 2 例,腰骶部脊髓脊膜膨出 1 例,环状胰腺 1 例,肠旋转不良 2 例,肠系膜囊肿 2 例。

二、干预方法

1. 对胎儿期筛查所诊断的畸形进行动态监测,观察其病变进展。2 例先天性胆总管囊肿分别于妊娠第 24、26 周诊断,其中 1 例妊娠期间及出生后进展缓慢,另 1 例进展较快,且出生后 1 个月内黄疸进行性加重。肾积水 2 例,分别于妊娠第 33、36 周发现,肾盂宽度各约 1.8 cm、2.0 cm,妊娠期间进展不明显,出生后进行性加重,出生后 1 周积水各约 2.3 cm、2.5 cm,1 个月后各约 3.0 cm、3.3 cm。出生后 2 个月监测各约 4.2 cm、5.5 cm 性加重。4 例先天性肛门直肠畸形均于妊娠晚期诊断,其中 1 例宫内

直肠盲端至肛隐窝距离测量提示低位肛门闭锁,出生后 12 h 摄倒立侧位片进一步明确诊断,另外 3 例均于妊娠晚期检查发现结肠扩张,但不能明确闭锁的类型,出生后再进一步明确诊断。先天性肠闭锁 5 例,均经过妊娠中晚期 B 超多次检查,提示闭锁近端小肠明显扩张,并于出生后再进一步行放射检查明确诊断。颈部巨大淋巴管瘤 1 例,骶尾部畸胎瘤 2 例,先天性腹裂 2 例,均为妊娠晚期诊断。脐膨出 3 例,分别为妊娠第 17、20、24 周 B 超检查发现脐部肿块各约 2.2 cm、4.0 cm、5.0 cm,监测脐部肿块的大小及内容物的种类,明确其内容物均为肠管。腰部脊髓脊膜膨出 1 例,为妊娠第 21 周发现腰椎不连续,并见到相应腰部肿块,直径 2.5 cm,妊娠期间进展不明显,于出生后明确诊断。环状胰腺 1 例,肠旋转不良 2 例,分别于妊娠第 22、24、30 周诊断,并于妊娠中晚期进一步观察发现十二指肠扩张加剧及羊水减少等。卵巢囊肿 1 例,妊娠第 34 周 B 超发现盆腔 4 cm 直径囊性包块,术后 1 个月复查直径 5.2 cm。

2. 出生后根据监测结果给予相应的外科处理。其中先天性胆总管囊肿 2 例,出生后均经 B 超及 MRI 检查进一步确诊。1 例于出生后 1 个月内黄疸进行性加重行胆总管囊肿切除肝总管空肠 Roux-Y 吻合术,1 例于术后 5 个月行腹腔镜下胆总管囊肿切除肝总管空肠 Roux-Y 吻合术。肾积水 2 例,均于生后 2 个月行腹腔镜辅助下肾盂输尿管成形术。先天性肛门直肠畸形 4 例,1 例为低位直肠闭锁,出生后行会阴肛门成型术;2 例高位直肠闭锁伴直肠尿道瘘,行 Peña 手术治疗痊愈;1 例高位直肠闭锁伴有直肠尿道瘘,先行横结肠造瘘,3 个月后于腹腔镜下行直肠尿道瘘修补腹会阴肛门成型及关瘘手术。先天性肠闭锁 5 例,1 例为回肠闭锁,其余 4 例

为为肠闭锁,于生后 1~2 d 入院,1 例回肠闭锁先行回肠造瘘术,3 个月行肠切除肠吻合术。1 例空肠闭锁经剖腹探查并行肠切除肠吻合术;其余 3 例空肠闭锁均在腹腔镜辅助下行肠切除肠吻合术。颈部巨大淋巴管瘤 1 例,术后第 3 天行淋巴管瘤切除术。骶尾部畸胎瘤 2 例,均出生后即入院手术治疗,术后病理检查提示为成熟型畸胎瘤。先天性腹裂 2 例,1 例生后即急诊手术,另 1 例先予自制 silio 袋进行治疗,5 d 后进行先天性腹裂修补术。脐膨出 3 例,均于出生时在产房即给予无菌包扎,充分术前准备等处理,出生后第 2 天行脐膨出修补术。环状胰腺 1 例,肠旋转不良 2 例,均于出生后 1~2 d 经消化道造影等明确诊断,分别行十二指肠菱形吻合术和 Ladd's 手术。卵巢囊肿 1 例,围产期筛查提示下腹部包块,出生后 1 个月行腹腔镜探查诊断为卵巢囊肿,并行腹腔镜下卵巢囊肿切除术。腰骶部脊髓脊膜膨出 1 例,出生后 4 个月行腰骶部脊髓脊膜膨出修补术。2 例肠系膜囊肿均于出生后 3 个月行腹腔镜囊肿切除术。

结 果

全部病例均顺利完成手术,15 例获随访 1 个月至 2 年。1 例小肠闭锁患儿术后伴有不全性肠梗阻,家长放弃治疗;腰骶部脊髓脊膜膨出 1 例,出生后 4 个月行腰骶部脊髓脊膜膨出修补术,术后 1 年由于脊髓栓系综合征在外院行第 3 次手术,术后一直伴大小便失禁;1 例脐膨出患儿术后 14 个月出现粘连性肠梗阻,经腹腔镜下肠粘连松解未能成功,中转开腹行肠粘连松解术好转出院。先天性胆总管囊肿 2 例,术后黄疸消退,术后半年上消化道造影未见胆道反流;肾积水 2 例,术后 3 个月复查 B 超肾盂宽度约 2 cm,肾功能正常;骶尾部畸胎瘤 2 例术后半年甲胎蛋白正常,随访 2 年无复发,无大小便失禁。1 例环状胰腺及 1 例肠旋转不良患儿手术后生长发育良好,无恶心呕吐,术后半年消化道造影无异常。4 例小肠闭锁患儿获随访 1~15 个月,1 例低体重儿术后仍有不全性肠梗阻,家长放弃治疗,其余 3 例无腹胀,大小便正常,生长发育良好。

讨 论

先天性畸形患儿的出生不仅给家庭带来痛苦,亦给社会造成极大的负担,不准确的预测又会给孕

妇造成严重的心理负担,导致一些不恰当的医疗干预。产前超声检查可以较准确地发现先天性胎儿发育异常,避免无意义的继续妊娠^[1]。

但是超声检查的时机和准确性一直受到争议,产前超声检查仍有一定的误诊率,围产期筛查与产后小儿外科的干预并证实极为重要。如果产前影像学专家能较为准确地筛查出胎儿先天性畸形及其类型,并根据疾病的类型,将孕妇推荐给相应的儿科或小儿外科专家、病理学家及遗传学家,则可由专家提出合理的医学意见,再决定是否终止妊娠,或根据疾病的类型选择合理的外科干预。

对于 B 超发现的轻中度形态学异常应慎重对待,勿妄下诊断^[2]。排除一些一过性或暂时性改变。如拟诊脑积水的胎儿,孕 20 周前侧脑室可有暂时性失调现象^[3]。疑消化道畸形者,应动态监测,产后注意观察,尽早发现异常,尽早治疗。对于临床可治的先天性畸形,作者认为不应草率终止妊娠,而应由产科和小儿外科专家及病理学家和遗传学家共同决定是否继续妊娠及正确的分娩方式。对于出生后需急诊手术的患儿,出生过程中必须安排小儿外科专家现场指导,出生后正确处理。对于产后需要择期手术的患儿,应严密随访,根据病情发展及身体素质决定手术时机。对消化道畸形患儿应探索合适的微创术式^[4]。对于试管婴儿和经过临床助孕的胎儿,更要采取慎重的态度^[5]。

另外,一些先进国家早在十多年前即进行胎儿手术,如骶尾部畸胎瘤切除术等。我国胎儿外科还处于初期或动物实验阶段。B 超和 MRI 的准确筛查、胎儿镜的应用、精确的实验室检查及小儿外科的积极干预等将有利于我国胎儿外科的发展。

参 考 文 献

- 1 吴钟瑜,焦彤,车国卿. 妇产科鉴别诊断图谱[M]. 第 1 版,南昌:江西科学技术出版社,2003:21-221.
- 2 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学[M]. 第 1 版,北京:人民军医出版社,2004:48-501.
- 3 Denise P, Cavalcanti, Maria A, et al. incidence of congenital hydrocephalus and the role of the prenatal diagnosis[J]. J. Pediatr (RioJ), 2003, 79(2):135-1401.
- 4 李龙. 小儿腹腔镜手术图解[M]. 第二军医大学出版社, 2005, 1-4.
- 5 Michele Hansen, Carol ower, Elizabeth Milne, et al. Assisted reproductive technologies and the risk of birth defects - a systematic review[J]. 1 Human Reproduction, 2005, 20(2): 328-3381.