

产科超声对胎儿畸形筛查的精准性研究

胡 琼

湖北省赤壁市妇幼保健院 湖北 赤壁 437300

【摘要】：产科超声作为产前筛查胎儿畸形的核心技术，凭借无创、便捷、实时成像等优势，已成为孕期常规检查的重要组成部分。本文基于孕早期、孕中期、孕晚期的阶段性筛查特点，系统探讨产科超声在胎儿结构畸形与染色体异常相关指标筛查中的应用价值，分析影响筛查精准性的关键因素，包括检查孕周、超声技术类型、操作人员水平等，并结合临床实践提出优化策略，旨在为提升胎儿畸形筛查准确率、降低出生缺陷率提供参考。研究表明，规范开展多阶段超声筛查，结合颈后透明层厚度测量、系统超声检查等核心手段，可有效提高胎儿重大畸形的检出率，其中联合血清学指标、无创产前基因检测的整合式筛查方案能进一步优化精准性，为产前诊断与临床干预提供可靠依据。

【关键词】：产科超声；胎儿畸形；筛查精准性；产前检查；出生缺陷防控

DOI:10.12417/2811-051X.26.04.019

出生缺陷是全球公共卫生领域的重要挑战，而胎儿畸形作为最常见的出生缺陷类型，涵盖中枢神经系统、心血管系统、颜面部、四肢等多部位结构异常及染色体异常相关病变。据统计，我国新生儿出生缺陷发生率约为5.6%，其中胎儿畸形占比超过30%，给家庭和社会带来沉重的医疗负担与精神压力。产前精准筛查是预防胎儿畸形出生的关键环节，而产科超声凭借无辐射、可重复、实时动态观察等独特优势，已成为胎儿畸形筛查的首选技术，其应用贯穿整个孕期，从孕早期的风险预警到孕中期的系统筛查，再到孕晚期的补充评估，形成了完整的筛查体系。随着超声技术的不断发展，从二维超声到三维四维超声，从单纯结构观察到血流动力学分析，再到与人工智能辅助诊断系统的融合应用，产科超声的筛查范围与精准性持续提升，但在临床实践中仍受多种因素影响，存在一定的漏诊或误诊风险。因此，深入研究产科超声对胎儿畸形筛查的精准性，明确各阶段筛查的核心价值与优化路径，对于完善产前筛查体系、降低出生缺陷率具有重要的临床意义与社会价值。

1 产科超声筛查胎儿畸形的应用现状与精准性表现

1.1 分孕周筛查的核心内容与效能

产科超声筛查胎儿畸形的核心逻辑是基于胎儿不同孕周的发育特点，针对性观察关键结构与指标，实现早发现、早评估：孕早期11至14周的超声筛查以颈后透明层厚度测量为核心，该指标是评估胎儿非整倍体畸形如唐氏综合征和先天性心脏异常的重要早期标志，正常胎儿颈后透明层厚度应在0至3毫米范围内，超过3毫米则提示异常风险增加，且厚度数值与畸形发生风险呈正相关，当厚度达到6毫米时，唐氏综合征发生风险可增加36倍。此阶段联合血清学指标如妊娠相关血浆蛋白A和游离β人绒毛膜促性腺激素进行综合评估，可将唐氏综合征的检出率提升至85%，假阳性率控制在5%左右，为孕早期高风险人群的进一步诊断提供重要依据；孕中期20至24周是胎儿畸形筛查的黄金时期，此时胎儿各器官发育成熟，羊水量适中，便于超声全面观察胎儿结构，该阶段的系统超声检

查即大畸形筛查，可对胎儿头颅、脊柱、心脏、腹部、四肢等关键部位进行逐一评估，明确诊断无脑畸形、严重开放性脊柱裂、唇腭裂、先天性心脏病、脐膨出、肾缺如等重大结构畸形。临床数据显示，规范的孕中期系统超声筛查对胎儿重大结构畸形的检出率可达80%以上，其中四维超声凭借多方位多角度成像优势，能更清晰地显示胎儿颜面部、四肢等细微结构，在唇腭裂、多指畸形等筛查中具有独特优势，可有效弥补二维超声的不足；孕晚期32至36周的补充超声筛查则主要针对孕中期未明确或可能进展的异常情况进行评估，如胎儿生长受限相关畸形、羊水异常伴随的结构异常等，同时验证胎盘位置、脐带状态对胎儿的影响，为分娩方式选择提供参考^[1]。

1.2 特殊类型畸形的超声筛查表现

染色体异常相关的超声软指标筛查也是产科超声精准性的重要体现，除颈后透明层厚度外，胎儿鼻骨缺如、颈项软组织增厚、肠管强回声、肾盂轻度扩张等指标，虽单独出现时特异性较低，但联合多个软指标及血清学检查，可显著提升染色体异常的筛查效能。例如，孕早期超声发现颈后透明层增厚同时伴随鼻骨缺如时，胎儿染色体异常风险会大幅升高，需进一步通过无创产前基因检测或侵入性诊断明确诊断^[2]。此外，超声对胎儿心血管系统畸形的筛查也已形成标准化流程，通过四腔心切面、左室流出道切面、右室流出道切面等多个标准切面的系统观察，可检出单心室、单一大动脉等严重先天性心脏畸形，为胎儿出生后的治疗干预争取时间。近年来，人工智能辅助超声诊断技术在胎儿畸形筛查中逐步推广，通过算法自动识别标准切面、标记可疑异常区域，有效降低了因操作人员经验差异导致的漏诊风险，尤其在基层医疗机构的应用中成效显著^[3]。

2 影响产科超声筛查精准性的关键因素

2.1 客观条件因素

检查孕周的选择是影响筛查精准性的首要因素，不同孕周

胎儿的器官发育成熟度与超声成像条件存在显著差异：孕早期过早进行超声检查，胎儿结构尚未完全形成，难以准确判断畸形；而孕中期超过24周后，胎儿体积增大，羊水相对减少，胎儿体位受限，可能导致部分结构显示不清，影响筛查效果。例如，孕20至24周是胎儿心脏结构筛查的最佳时期，此时心脏各腔室与大血管分化完全，且羊水量充足，便于超声探头多角度观察，错过该孕周后，胎儿胸廓骨骼发育会遮挡心脏视野，增加漏诊风险。孕早期颈后透明层厚度测量的最佳时间为孕11至14周，过早测量可能因胎儿过小导致数值不准确，过晚则透明层可能逐渐消失，无法获得有效数据。

超声技术类型与设备性能直接决定成像质量，进而影响筛查精准性。二维超声是胎儿畸形筛查的基础，可清晰显示胎儿各器官的解剖结构，但在复杂结构如颜面部、脊柱的立体观察中存在局限；三维四维超声通过立体成像技术，能更直观地呈现胎儿结构的立体关系，有效提高细微畸形的检出率，尤其在唇腭裂、多指并指、脊柱裂等畸形筛查中优势明显。此外，超声设备的分辨率、探头频率等性能参数也会影响成像效果，高分辨率超声设备能更清晰地显示胎儿细小结构如鼻骨、冠状动脉等，为精准判断提供支持。而基层医疗机构若设备性能不足，缺乏人工智能辅助诊断系统，可能导致部分微小畸形无法被识别，降低整体筛查准确率。

2.2 人为与个体因素

操作人员的专业水平与经验是影响筛查精准性的核心人为因素。产科超声筛查要求操作人员不仅具备扎实的超声影像学知识，还需熟悉胎儿不同孕周的发育特点、畸形的超声表现及相关鉴别诊断要点。熟练的操作人员能准确把握检查流程，获取标准切面，对可疑异常进行多角度细致观察，避免因操作不当导致的漏诊；而经验不足的操作人员可能因未能识别畸形的典型超声特征，或遗漏关键检查切面，导致筛查结果不准确，例如，胎儿先天性心脏病的超声筛查需要操作人员熟练掌握多个标准切面的获取方法，若未能清晰显示左室流出道或右室流出道切面，可能导致室间隔缺损、大动脉转位等畸形漏诊。

操作人员的责任心与细致程度也至关重要，系统超声检查需对胎儿各器官进行全面评估，任何部位的疏忽都可能导致异常漏诊^[4]。胎儿自身状态与母体条件也会对筛查精准性产生影响。胎儿体位是常见的干扰因素，如胎儿面部朝向母体脊柱、四肢蜷缩等体位，会导致颜面部、四肢等部位无法清晰显示，影响结构评估，此时需要孕妇适当活动调整胎儿体位后再进行检查。羊水量异常如羊水过多或过少，会影响超声成像的清晰度，羊水过少时胎儿周围缺乏足够的声窗，导致器官显示模糊；羊水过多则可能因胎儿活动频繁，难以获取稳定的标准切面^[5]。母体因素如腹壁脂肪过厚、子宫肌瘤、腹腔积液等，会增加超声穿透难度，降低图像分辨率，尤其对肥胖孕妇，超声筛查的漏诊风险相对较高。此外，部分胎儿畸形如某些染色体异常相

关的细微结构改变，在超声图像上缺乏典型特征，也会增加筛查难度，导致精准性下降^[6]。

3 提升产科超声筛查精准性的优化策略

3.1 流程与时机规范化优化

规范筛查流程与检查时机是提升精准性的基础，应建立覆盖孕早期孕中期孕晚期的多阶段筛查体系，明确各阶段的核心检查内容与时间窗口：孕早期11至14周重点完成颈后透明层厚度测量与胎儿数目、胎心搏动等基础评估，对颈后透明层厚度异常者及时联合血清学检查、无创产前基因检测进行风险分层，高风险人群建议进一步行羊膜腔穿刺等侵入性诊断；孕中期20至24周严格按照系统超声检查规范，对胎儿头颅脊柱心脏腹部四肢等11个大类结构进行全面评估，确保每个关键部位都获得标准切面，避免遗漏重要结构；孕晚期32至36周重点补充评估胎儿生长发育情况、胎盘位置、羊水指数及孕中期未明确的异常指标，形成完整的筛查链条。同时，加强筛查前的孕妇宣教，告知其检查前的准备事项如避免易产气食物穿着宽松衣物等，减少因准备不当导致的检查干扰。

3.2 技术与能力提升策略

推进超声技术升级与规范化应用，基层医疗机构应逐步普及三维四维超声设备及人工智能辅助诊断系统，提升复杂结构畸形的成像质量与识别效率，尤其在胎儿颜面部、心血管系统筛查中发挥技术优势。建立超声影像标准化培训体系，加强对操作人员的专业培训，重点强化胎儿各器官标准切面的获取技巧、畸形超声特征识别及鉴别诊断能力，定期开展病例讨论与质量控制，提升操作人员的专业水平与经验。推广超声筛查质量控制标准，明确各阶段筛查的最低检出率要求，对筛查结果进行定期复盘分析，针对漏诊误诊案例查找原因并优化流程。此外，鼓励超声技术与大数据、人工智能的深度融合，持续优化胎儿畸形智能识别算法，提高对细微畸形、罕见畸形的检出能力，辅助操作人员进行图像分析，减少人为疏忽导致的漏诊。

3.3 多学科协同模式构建

构建多学科协同筛查模式，加强超声科与产科、遗传科、检验科的协作，实现筛查数据的共享与综合分析。对于超声筛查发现异常指标的孕妇，及时组织多学科会诊，结合血清学检查、无创产前基因检测结果及孕妇年龄、既往妊娠史、家族遗传病史等因素，进行全面风险评估，制定个性化的进一步诊断方案。例如，超声发现颈后透明层增厚合并鼻骨缺如时，联合遗传科医生评估染色体异常风险，建议行羊膜腔穿刺等侵入性诊断明确诊断。建立完善的筛查随访机制，对筛查结果异常的孕妇进行全程跟踪，及时反馈诊断结果与临床干预建议，确保孕妇获得及时有效的医疗指导。同时，加强对孕妇的心理支持，缓解其因筛查异常产生的焦虑情绪，提高其对进一步检查与干预的依从性。

4 结论

产科超声作为胎儿畸形产前筛查的核心技术,在不同孕周的筛查中均展现出重要的应用价值,其精准性直接关系到出生缺陷防控的效果^[1]。孕早期颈后透明层厚度测量联合血清学检查、无创产前基因检测可有效预警染色体异常风险,孕中期系统超声检查能显著提高重大结构畸形的检出率,孕晚期补充筛查可完善评估结果,三者形成的多阶段筛查体系是提升精准性

的关键。然而,筛查精准性受检查孕周、超声技术、操作人员水平、胎儿状态及母体条件等多种因素影响,临床实践中需通过规范筛查流程、推进技术升级、构建多学科协同模式等优化策略,最大限度降低漏诊误诊风险。未来,随着超声技术的持续发展与人工智能、大数据的深度融合,产科超声对胎儿畸形的筛查精准性将进一步提升,为实现精准产前筛查与干预提供更有力的技术支撑,为降低出生缺陷率、保障母婴健康发挥更大作用。

参考文献:

- [1] 李胜利,文华轩.胎儿畸形产前超声诊断学第4版[M].北京:科学出版社,2021.
- [2] 谢红宁,李丽娟.孕早期超声筛查胎儿染色体异常的临床价值[J].中华妇产科杂志,2020,55(7):465-470.
- [3] 杨太珠,罗红.三维四维超声在胎儿颜面部畸形筛查中的应用进展[J].中国超声医学杂志,2022,38(3):335-338.
- [4] 陈丹青,朱依敏.胎儿颈后透明层厚度测量的质量控制与临床应用[J].中华围产医学杂志,2021,24(5):321-325.
- [5] 方勤,石晶.孕中期系统超声筛查胎儿重大结构畸形的临床分析[J].中国妇产科临床杂志,2023,24(2):165-167.
- [6] 刘俊涛,边旭明.产前超声筛查与诊断技术规范的临床应用效果[J].中华医学杂志,2022,102(11):761-765.