

◆ 专论

Ultrasonic manifestations and outcomes of fetal congenital kidney anomalies during the second trimester of pregnancy

ZHANG Huiping¹, ZHOU Yuqing^{1*}, GUO Yuanqing², FENG Liyun², HE Biyuan¹

(1. Department of Ultrasound, 2. Department of Prenatal Diagnosis, Shanghai

Changning Maternity and Infant Health Hospital, Maternity and Infant Health

Hospital, East China Normal University, Shanghai 200051, China)

[Abstract] **Objective** To observe the ultrasonic manifestations and outcomes of fetal congenital kidney anomalies (CKA) during the second trimester of pregnancy. **Methods** Data of 223 singleton fetuses with CKA detected with ultrasound during the second trimester of pregnancy were retrospectively analyzed. The ultrasonic manifestations of fetal CKA during the second trimester of pregnancy were observed, and the changes till the third trimester of pregnancy were analyzed. **Results** Among 223 CKA fetuses, simple renal pelvis separation was detected in 142 fetuses, while simple double renal pelvis malformation in was found in 41, polycystic kidney disease in 11, absent kidneys in 7, simple renal cysts and ectopic kidneys each in 6, smaller kidneys in 4, horseshoe kidneys and unilateral renal pelvis separation complicated with contralateral double renal pelvis malformation each in 2, unilateral renal cyst swelling complicated with contralateral double renal pelvis malformation and unilateral renal double renal pelvis malformation complicated with renal pelvis separation was noticed each in 1 fetus. Abnormalities such as renal pelvis separation, renal pelvis malformation, renal cysts and smaller kidney changed during the third trimester of pregnancy, while polycystic kidney disease, absent kidney, ectopic kidney and horseshoe kidney not significantly changed. **Conclusion** Fetal CKA had various types being able to change dynamically with the development of pregnancy, among which renal pelvis separation was the most common type.

[Keywords] fetus; kidney diseases; prognosis; ultrasonography

DOI:10.13929/j.issn.1003-3289.2023.12.003

胎儿先天性肾脏异常孕中期超声表现及其转归

张会萍¹, 周毓青^{1*}, 郭苑青², 冯丽云², 何碧媛¹

(1. 上海市长宁区妇幼保健院 华东师范大学附属妇幼保健院超声医学科, 2. 产前诊断中心, 上海 200051)

[摘要] **目的** 观察先天性肾脏异常(CKA)胎儿孕中期超声表现及其转归。**方法** 回顾性分析 223 胎于孕中期检出 CKA 的单胎胎儿资料, 观察其孕中期超声表现, 以及孕晚期肾脏变化。**结果** 223 胎 CKA 中, 孕中期超声显示 142 胎单纯肾盂分离、41 胎单纯双肾盂畸形、11 胎多囊肾病、7 胎肾缺如、6 胎单纯肾囊肿、6 胎异位肾、4 胎肾偏小、2 胎马蹄肾、2 胎单侧肾盂分离伴对侧肾双肾盂畸形及单侧肾囊肿伴对侧肾双肾盂畸形、单侧肾双肾盂畸形伴肾盂分离各 1 胎。孕晚期可见肾盂分离、肾盂畸形、肾囊肿及肾偏小等发生变化, 而多囊肾病、肾缺如、异位肾及马蹄肾等多无显著改变。**结论** 胎儿 CKA 类型多样, 以肾盂分离最常见, 可随妊娠进展而发生动态变化。

[关键词] 胎儿; 肾疾病; 预后; 超声检查

[中图分类号] R714.5; R445.1 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1003-3289(2023)12-1770-05

[基金项目] 上海市长宁区科学技术委员会科研课题计划(CNKW2022Y34)、上海市长宁区妇幼保健院院级启动项目(2020Y-14)。

[第一作者] 张会萍(1981—), 女, 辽宁海城人, 博士, 副主任医师。研究方向: 妇产科超声及超声弹性、超声造影新技术。E-mail: zhanggirlan@163.com

[通信作者] 周毓青, 上海市长宁区妇幼保健院 华东师范大学附属妇幼保健院超声医学科, 200051。E-mail: doczhou@qq.com

[收稿日期] 2023-08-14 **[修回日期]** 2023-10-20

先天性肾脏异常 (congenital kidney anomalies, CKA) 指以胚胎肾脏发育缺陷为特征的结构畸形,是最常见的胎儿畸形^[1-2]。本研究观察孕中期筛查重大结构畸形所见单胎 CKA 的超声表现及其转归。

1 资料与方法

1.1 研究对象 回顾性分析 2020 年 7 月—2022 年 12 月于上海市长宁区妇幼保健院接受孕中期重大结构畸形筛查的 21 333 胎胎儿;其中 223 胎 (223/21 333, 1.05%) 存在 CKA, 孕妇年龄 22~44 岁、中位年龄 33 岁, 检查孕周 22~24 周、中位孕周 22 周。纳入标准:①单胎妊娠;②孕周 20~24 周。本研究经院伦理委员会批准 (CNFBLLKTY-IEC-2023-002), 检查前孕妇均签署知情同意书。

1.2 仪器与方法 采用 Samsung WS80A (经腹部探头 CA1-7A, 频率 1~7 MHz) 及 GE Volusion E10 (经腹部探头 CA4-8D, 频率 4~8 MHz) 彩色多普勒超声诊断仪。嘱孕妇平卧, 行孕中期胎儿重大结构畸形筛查:先分别于脊柱两侧寻找左、右肾, 显示双肾长轴切面, 之后将探头旋转 90°, 显示双肾水平横切面, 必要时以双肾冠状切面彩色血流成像辅助显示双肾动脉;观察双肾位置、形态、大小及回声, 记录于双肾水平横切面所测肾盂最大前后径 (anteroposterior diameter, APD), 以 $APD < 4 \text{ mm}$ 为无肾盂分离、 $4 \text{ mm} \leq APD < 7 \text{ mm}$ 为轻度、 $\geq 7 \text{ mm}$ 为重度肾盂分离。发现胎儿 CKA 时建议孕妇行产前诊断咨询;对选择继续妊娠者尽早于孕 28~32 周以上述方法行孕晚期超声检查, 以 $APD < 7 \text{ mm}$ 为无肾盂分离、 $7 \text{ mm} \leq APD < 10 \text{ mm}$ 为轻度、 $\geq 10 \text{ mm}$ 为重度肾盂分离。

1.3 统计学分析 采用 SPSS 22.0 统计分析软件。以 χ^2 检验比较计数资料, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

223 胎 CKA 中, 孕中期超声检出 142 胎单纯肾盂分离、41 胎单纯双肾盂畸形、11 胎多囊肾病、7 胎肾缺如、6 胎单纯肾囊肿、6 胎异位肾、4 胎肾偏小、2 胎马蹄肾、2 胎单侧肾盂分离伴对侧肾双肾盂畸形及单侧肾囊肿伴对侧肾双肾盂畸形、单侧肾双肾盂畸形伴肾盂分离各 1 胎。10 胎失访, 包括单纯肾盂分离 7 胎、单纯双肾盂畸形 1 胎、多囊肾病 1 胎、单侧肾囊肿伴对侧肾双肾盂畸形 1 胎;213 胎接受随访, 其中 199 胎继续妊娠, 14 胎接受引产。详见表 1。

2.1 接受引产胎儿 14 胎接受引产, 包括孕中期超声显示的 2 胎单纯肾盂分离、5 胎多囊肾病、3 胎肾缺

表 1 孕中期超声检出的 223 胎 CKA 转归 (胎)

畸形类型	失访	引产	继续妊娠
单纯肾盂分离 ($n=142$)	7	2	133
单纯双肾盂畸形 ($n=41$)	1	0	40
多囊肾病 ($n=11$)	1	5	5
肾缺如 ($n=7$)	0	3	4
单纯肾囊肿 ($n=6$)	0	0	6
异位肾 ($n=6$)	0	2	4
肾偏小 ($n=4$)	0	1	3
马蹄肾 ($n=2$)	0	1	1
单侧肾盂分离伴对侧肾双肾盂畸形 ($n=2$)	0	0	2
单侧肾囊肿伴对侧肾双肾盂畸形 ($n=1$)	1	0	0
单侧肾双肾盂畸形伴肾盂分离 ($n=1$)	0	0	1
合计	10	14	199

如、2 胎左侧异位肾及肾偏小、马蹄肾各 1 胎;其中 11 胎接受羊水穿刺遗传学检测, 5 胎存在染色体或基因异常, 6 胎未见明显异常。

2.2 继续妊娠胎儿

2.2.1 遗传学检查 199 胎中, 10 胎接受羊水穿刺遗传学检查, 包括 4 胎肾盂分离 (双肾重度分离 1 胎、双肾轻度分离 2 胎、右肾重度分离 1 胎) 和 2 胎双肾盂畸形 (双肾双肾盂畸形 1 胎、左肾双肾盂畸形 1 胎) 及左侧多囊肾病、右肾缺如、左肾异位、左肾偏小各 1 胎, 均未见明显异常。

2.2.2 超声表现 199 胎中, 孕中期超声显示单纯肾盂分离 133 胎, 包括双侧 73 胎、单纯右侧 19 胎、单纯左侧 41 胎, 共累及 206 侧肾脏, 其中 182 侧轻度分离、24 侧重度分离。孕晚期超声显示, 上述 182 侧轻度肾盂分离中, 53 侧仍为轻度分离、7 侧进展为重度分离、122 侧已无明显分离;24 侧重度肾盂分离中, 13 侧仍为重度分离, 6 侧为轻度分离, 5 侧已无明显分离。孕中期与晚期超声检出的胎儿肾盂分离结果差异有统计学意义 ($\chi^2 = 131.67, P < 0.001$)。

孕中期超声检出 40 胎 (9 胎双侧、31 胎单侧) 单纯双肾盂畸形。孕晚期超声显示, 9 胎双侧单纯双肾盂畸形胎儿中, 8 胎仍见双侧畸形、1 胎双肾未见明显异常;31 胎单侧畸形中, 25 胎仍见单侧畸形, 1 胎见单侧畸形伴重度积水、1 胎见双侧畸形, 4 胎双肾未见明显异常。

孕晚期超声中, 孕中期超声检出的 5 胎单侧多囊肾病仍表现为单侧多囊肾病 (图 1), 其中 1 胎出现羊水偏多。

孕中期超声检出的 4 胎单侧肾缺如在孕晚期超声中表现如前。

孕中期超声示单侧肾囊肿 6 胎。其中 1 胎孕中期

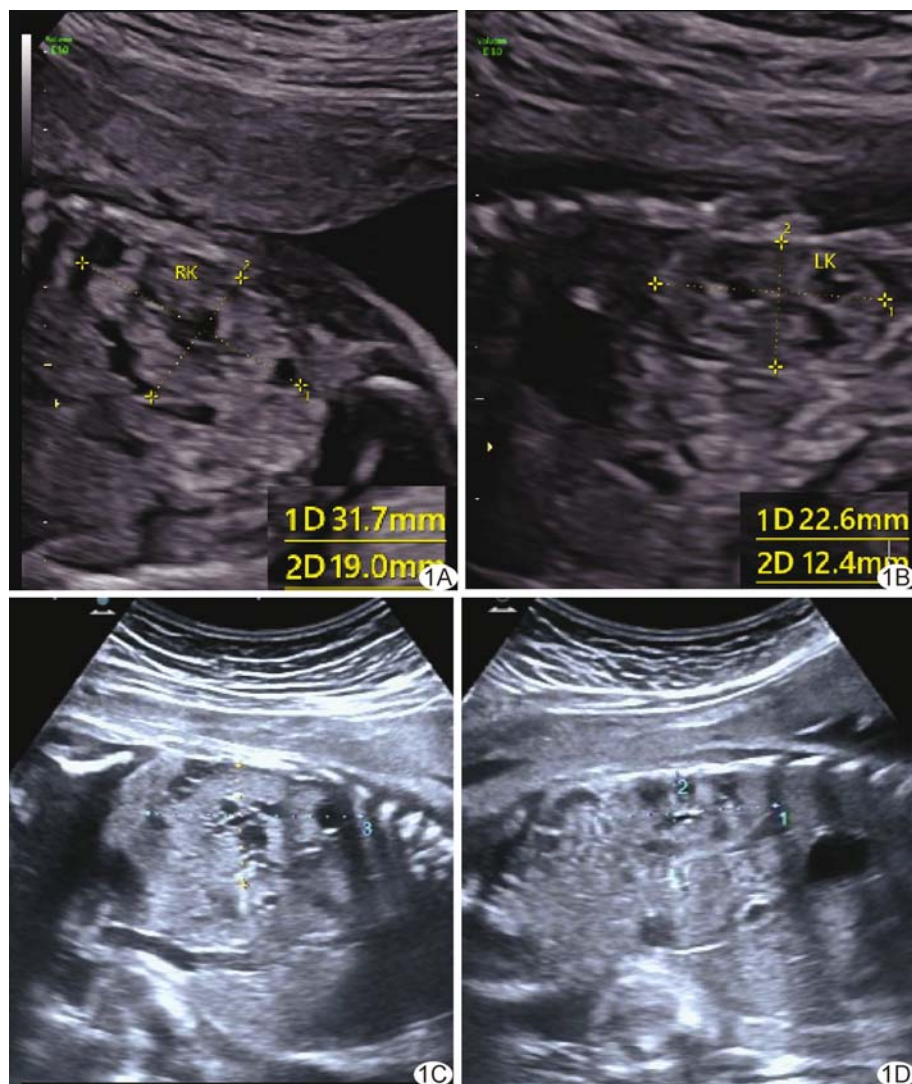


图1 孕妇31岁,胎儿CKA A、B,孕22周声像图显示胎儿右肾增大、实质回声增强,内见多个无回声(A),左肾未见明显异常(B); C、D,孕30周声像图显示胎儿右肾增大、回声增强同前(C),左肾未见明显异常(D) (虚线示肾脏长、短轴)

囊肿最大径6 mm,孕晚期见囊肿消失,双肾未见明显异常;1胎孕中期囊肿最大径16 mm并见分隔,孕晚期囊肿增大至26 mm且见分隔;1胎孕中期囊肿最大径14 mm,孕晚期缩小至9 mm;3胎孕中期肾囊肿最大径分别为5.4、6.3及5.2 mm,孕晚期分别为6.0、5.5及5.4 mm,即无明显变化。

孕中期超声检出的4胎盆腔异位肾及1胎马蹄肾在孕晚期均无明显变化。

孕中期超声显示3胎肾偏小,双肾长径均小于同孕周正常肾第5百分位数;至孕晚期,3胎双肾大小均在正常范围内。

孕中期超声检出2胎单侧肾盂分离伴对侧肾双肾盂畸形。其中1胎右肾肾盂重度分离伴左肾双肾盂,

孕30周超声表现为左肾双肾盂、双肾未见明显肾盂分离;1胎右肾双肾盂畸形伴双肾盂轻度分离,孕30周超声表现为右肾双肾盂、双肾未见明显肾盂分离。

孕中期超声检出的1胎单侧双肾盂畸形伴肾盂分离在孕30周超声中表现为单侧肾双肾盂畸形而无明显肾盂分离。

3 讨论

本组孕中期产前超声筛查对于胎儿CKA的检出率为1.05% (223/21 333);其中14胎因双肾严重畸形、存在染色体或基因异常等接受引产。

肾盂分离是常见胎儿肾脏发育异常。本组孕中期超声检出的胎儿CKA中,肾盂分离占65.02% (145/223),其中142胎 (142/145,97.93%)为单纯肾盂分离。胎儿肾盂分离多属生理性、一过性,可随肾脏发育而逐渐消失,仅少数可持续存在;对严重者需尽早干预,避免造成肾脏不可逆损伤^[3-4],而对单纯肾盂分离不伴其他异常胎儿,宜随时监测并于孕晚期复查超声,以指导临床适当干预^[5]。本组135胎孕中期超声检出的单纯肾盂分离胎儿中,133胎继续妊娠、2胎接受引

产、7胎失访;133胎共累及206侧肾脏,孕中期超声显示轻度分离182侧、重度分离24侧,孕晚期超声分别于其中122侧、5侧未见明显分离。

随着超声技术的发展及仪器分辨率的提高,产前对于不伴肾盂分离的单纯双肾盂畸形的检出率不断上升^[6],但需注意避免将2个肾大盏误判为双肾盂。产前超声筛查胎儿肾盂畸形时,多切面扫查有助于诊断;发现不确定异常时,可建议行MR检查^[7]。本组孕中期超声检出的胎儿CKA中,单纯双肾盂畸形占18.39% (41/223);其中40胎继续妊娠,孕晚期复查超声显示5胎双肾未见明显异常,1胎孕中期示单侧畸形,孕晚期超声提示为双侧肾盂畸形。

产前超声于胎儿正常肾脏区域未见肾脏结构时,应

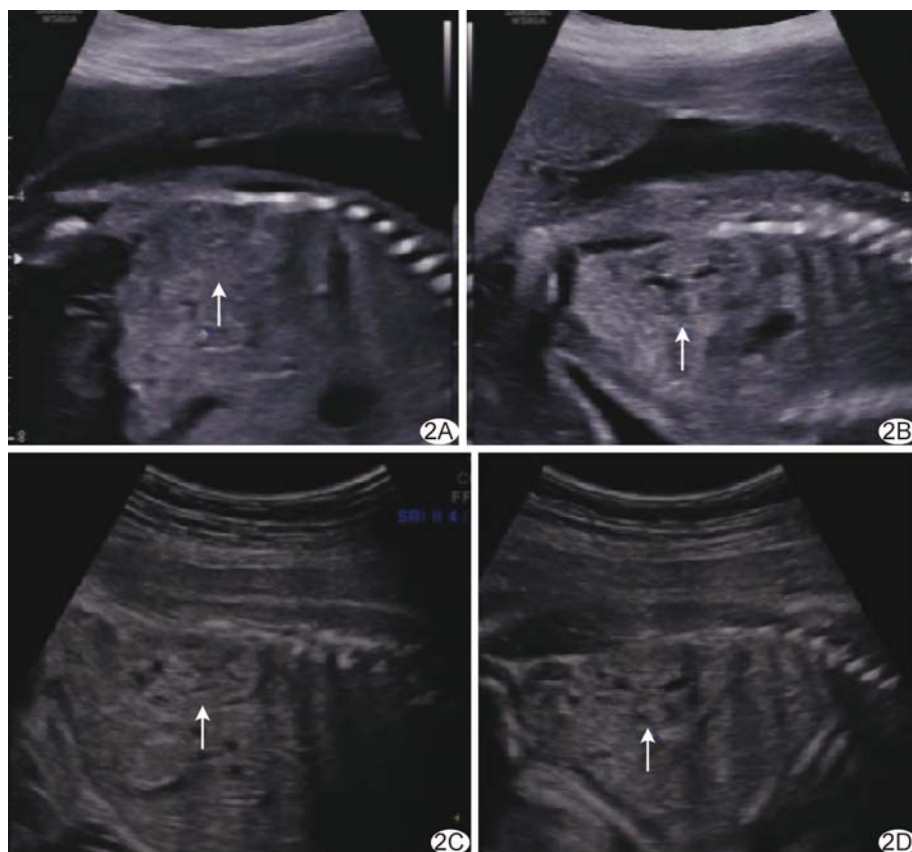


图 2 孕妇 34 岁, 胎儿肾脏声像图 A、B. 孕 21 周声像图显示胎儿右肾(A)及左肾(B)形态均正常, 实质回声稍增强; C、D. 孕 30 周声像图显示胎儿右肾(C)及左肾(D)均未见明显异常 (箭示肾)

考虑肾缺如、肾发育不良(萎缩)或肾异位可能, 并仔细辨认肾窝处是否存在发育不良的肾脏结构; 以 CDFI 观察发自腹主动脉的肾动脉、对肾脏内部血流信号进行分级有助于明确诊断; 如仍未能明确, 则应扩大扫查范围以寻找异位的肾脏。MRI 诊断胎儿肾缺如和肾位置异常的效能稍优于超声(64/64 vs. 59/64), 产前超声未于肾区见正常肾脏时, 应行 MR 检查^[8]。本组孕中期超声示肾缺如 7 胎(7/223, 3.14%)、异位肾 6 胎(6/223, 2.69%), 孕晚期均未见明显变化。

此外, 本研究孕中期超声于 21 333 胎中检出 10 胎肾回声增强而疑诊 CKA, 其中 1 胎失访、2 胎接受引产、7 胎继续妊娠(6 胎双侧、1 胎左侧肾回声增强)。孕中期超声显示双肾回声增强的 6 胎中, 孕晚期超声显示 1 胎双肾实质回声仍增强但未见其他异常、5 胎双肾未见明显异常(图 2); 孕中期超声显示左肾实质回声增强胎儿, 孕晚期超声提示左肾偏小。YULIA 等^[9]报道, 孤立性肾脏回声增强胎儿多预后好, 如羊水量正常则预后更佳。对孤立性肾偏小或孤立性肾回声增强胎儿可行遗传学检查, 亦可利用超声进行动态观察, 尽量避免不必要的引产^[10]。上述 10 胎疑诊 CKA

胎儿中, 1 胎接受羊水穿刺遗传学检查, 结果未见明显异常。

遗传因素是胎儿肾脏结构异常的重要原因之一, 包括染色体异常、拷贝数变异及单基因病等^[11-13]。产前超声发现胎儿肾脏异常时, 应进一步行遗传学检测, 包括核型分析、染色体微阵列分析及全外显子组测序等, 有助于明确诊断、寻找病因, 为临床干预提供重要指导^[14]。本组 1 胎因产前超声提示胎儿双肾多囊性发育不良而接受引产; 全外显子组测序示 ETFA 基因杂合突变, 提示戊二酸血症 II 型可能。

综上, 胎儿 CKA 类型多样, 以肾盂分离最常见, 且可随妊娠进展而发生动态变化。但本研究为回顾性观察, 部分临床资料不全, 且接受遗传学检查者较少, 有待后续进一步通过前瞻性研究分析产前超声与 MRI 及遗传学检查结果的相关性。

[参考文献]

- [1] COSTIGAN C S, ROSENBLUM N D. Antenatally diagnosed kidney anomalies [J]. *Pediatr Clin North Am*, 2022, 69 (6): 1131-1147.
- [2] 中华医学会超声医学分会妇产超声学组, 国家卫生健康委妇幼司全国产前诊断专家组医学影像组. 超声产前筛查指南 [J]. *中华超声影像学杂志*, 2022, 31(1): 1-12.
- [3] ELMACI A M, DÖNMEZ M İ. Time to resolution of isolated antenatal hydronephrosis with anteroposterior diameter ≤ 20 mm [J]. *Eur J Pediatr*, 2019, 178(6): 823-828.
- [4] CAI P Y, LEE R S. Ureteropelvic junction obstruction/hydronephrosis [J]. *Urol Clin North Am*, 2023, 50(3): 361-369.
- [5] 张会萍, 周毓青, 龚菁菁, 等. 孕 28~32 周针对性超声筛查胎儿肾盂分离 [J]. *中国介入影像与治疗学*, 2021, 18(7): 402-405.
- [6] 欧阳春艳, 马小燕, 肖珍, 等. 产前超声诊断重复肾畸形及误诊原因分析 [J]. *中国医学影像技术*, 2011, 27(10): 2102-2104.
- [7] ABDELAZIM I A, BELAL M M. The role of magnetic resonance imaging in refining the diagnosis of suspected fetal renal anomalies [J]. *J Turk Ger Gynecol Assoc*, 2013, 14(1): 6-10.
- [8] 罗德清, 陈欣林, 朱霞, 等. 产前超声和 MRI 在诊断胎儿畸形中的应用 [J]. *中国医学影像技术*, 2016, 32(4): 586-590.

- [9] YULIA A, NAPOLITANO R, AIMAN A, et al. Perinatal and infant outcome of fetuses with prenatally diagnosed hyperechogenic kidneys[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2021, 57(6):953-958.
- [10] DENG L, LIU Y, YUAN M, et al. Prenatal diagnosis and outcome of fetal hyperechogenic kidneys in the era of antenatal next-generation sequencing[J]. Clin Chim Acta, 2022, 528:16-28.
- [11] FLORES-TORRES J, SANCHEZ-VALLE A, DUNCAN J R, et al. Lower urinary tract obstruction in newborns[J]. Adv Pediatr, 2023, 70(1):131-144.
- [12] BOTERO-CALDERON L, LAWRENCE A, O'TOOLE N, et al. Fetal renal cystic disease and post-natal follow up-a single center experience[J]. Front Pediatr, 2023, 11:1243504.
- [13] PAUTA M, CAMPOS B, SEGURA-PUIMEDON M, et al. Next-generation sequencing gene panels and "solo" clinical exome sequencing applied in structurally abnormal fetuses[J]. Fetal Diagn Ther, 2021, 48(10):746-756.
- [14] 杨科, 张玉薇, 娄桂予, 等. 21 例产前超声高度怀疑先天性骨骼系统畸形胎儿的遗传学分析[J]. 中华围产医学杂志, 2022, 25(1):28-34.

《中国医学影像技术》杂志 2024 年征订启事

《中国医学影像技术》杂志于 1985 年创刊,是由中国科学院主管,中国科学院声学研究所主办的国家级学术期刊。主编为洪楠教授和李建初教授。刊号:ISSN 1003-3289, CN 11-1881/R。为百种中国杰出学术期刊(2011、2012 年)、中国精品科技期刊、CAJ-CD 规范获奖期刊、中国科技核心期刊、中国科学引文数据库核心期刊、《中文核心期刊要目总览》收录期刊、荷兰《医学文摘》收录源期刊、WHO《西太平洋地区医学索引》(WPRIM)来源期刊、《日本科学技术振兴机构中国文献数据库》(JSTChina)收录期刊。

《中国医学影像技术》杂志是临床医学影像学及影像医学工程及理论研究相结合的综合性学术期刊,刊登放射、超声、核医学、介入治疗、影像技术学、医学物理与工程学等方面的基础研究和临床试验研究的最新成果。以论文质量优、刊载信息量大、发刊周期短为其特色,是我国影像医学研究探索和学术交流的良好平台。

《中国医学影像技术》为月刊,160 页,大 16 开,彩色印刷。单价 26 元,全年定价 312 元。订户可随时向当地邮局订阅,邮发代号 82-509;亦可向编辑部直接订阅,免邮寄费(银行、支付宝转账均可,附言栏请注明订阅杂志名称)。

网 址 www.cjmit.com

编辑部地址 北京市海淀区北四环西路 21 号,中科院声学所大猷楼 502 室 邮编 100190

联系人 杜老师 联系电话 010-82547903 传真 010-82547903

银行账户名 《中国医学影像技术》期刊社有限公司

开户行 招商银行股份有限公司北京清华园科技金融支行

账 号 110907929010201

支付宝账号 cjmit@mail.ioa.ac.cn(账户名同银行账户名)

