❖专论

# Research advances and challenges of artificial intelligence applicated in prenatal ultrasound for congenital heart disease

WEN Huiying[1,2,3], TAN Ying[4], CHEN Yayan[5], WEN Xin[4], JIANG Yao[4], YUAN Ying[2,4], LI Shengli[2,4*]

(1. Women and Children's Medical Center, Shenzhen Maternity and Child Healthcare Hospital, Women and Children's Medical Center, Southern Medical University, Shenzhen 518028, China; 2. Shenzhen Key Laboratory of Maternal and Child Health and Diseases, Shenzhen 518000, China; 3. School of Biomedical Engineering, Southern Medical University, Guangzhou 510515, China; 4. Department of Ultrasound, Shenzhen Maternity and Child Healthcare Hospital, Women and Children's Medical Center, Southern Medical University, Shenzhen 518028, China; 5. Department of Ultrasound, Shenzhen Longhua District Maternal and Child Health Hospital, Shenzhen 518109, China)

[**Abstract**]　Congenital heart diseases (CHD) are the major birth defects leading to infant morbidity and mortality, making prenatal accurate screening being crucial. Artificial intelligence (AI) has made significant progresses in recognition of standard fetal cardiac ultrasound plane, segmentation of anatomical structure, also in screening and diagnosis of complex CHD in prenatal ultrasound, yet its clinical application faced several challenges. The research advances and challenges of AI applicated in prenatal ultrasound of CHD were reviewed in this article.

[**Keywords**]　heart defects, congenital; fetus; ultrasonography, prenatal; artificial intelligence

**DOI**:10.13929/j.issn.1003-3289.2025.12.006

# 人工智能用于产前超声研究先天性心脏病:进展与挑战

温慧莹[1,2,3],谭　莹[4],陈亚岩[5],温　昕[4],江　瑶[4],袁　鹰[2,4],李胜利[2,4*]

(1.南方医科大学妇女儿童医学中心深圳市妇幼保健院妇幼医学研究所,广东 深圳　518028;2.深圳市孕产疾病与母婴健康重点实验室,广东 深圳　518000;3.南方医科大学生物医学工程学院,广东 广州　510515;4.南方医科大学妇女儿童医学中心深圳市妇幼保健院超声科,广东 深圳　518028;5.深圳市龙华区妇幼保健院超声科,广东 深圳　518109)

[**摘　要**]　先天性心脏病(CHD)是导致婴儿发病与死亡的主要出生缺陷之一;产前精准筛查至关重要。人工智能(AI)用于识别产前超声显示胎儿心脏超声标准切面、分割解剖结构及筛查与诊断复杂 CHD 已取得显著进展,但其临床应用仍面临挑战。本文就 AI 用于产前超声研究 CHD 的进展与挑战进行综述。

[**关键词**]　心脏缺损,先天性;胎儿;超声检查,产前;人工智能

[**中图分类号**]　R714.5;R445.1　[**文献标识码**]　A　[**文章编号**]　1003-3289(2025)12-1966-04

先天性心脏病(congenital heart disease, CHD)发病率约为 8.2‰[1],位居中国出生缺陷首位[2],且因早期表现隐匿而易致漏诊,显著增加婴儿死亡与致残风险;产前精准诊断 CHD 对于实现"胎儿-新生儿"一

[**基金项目**]广东省基础与应用基础研究基金(2025A1515011404)、深圳市孕产疾病与母婴健康重点实验室(ZDSYS20230626091559006)、深圳市妇产生殖疾病临床医学研究中心开放课题(LCYSSQ20220823091401002)。

[**第一作者**]温慧莹(1991—),女,广东河源人,博士,高级工程师。研究方向:医学超声智能诊断。E-mail:crystal_w@foxmail.com

[**通信作者**]李胜利,深圳市孕产疾病与母婴健康重点实验室,518000;南方医科大学妇女儿童医学中心深圳市妇幼保健院超声科,518028。E-mail:lishengli63@126.com

[**收稿日期**]2025-06-03　[**修回日期**]2025-12-02

体化管理至关重要[3-5]。超声心动图用于产前筛查CHD[6]面临图像质量易受胎儿体位及母体条件干扰[1,5]、对医师经验依赖度高[7]及基层医疗资源匮乏[8]等挑战。近年人工智能（artificial intelligence，AI）用于自动识别胎儿心脏标准切面[9]、测量解剖结构[10-11]、智能质控[12]及筛查畸形[13-14]中取得突破，但其临床应用仍面临诸多挑战。本文就 AI 用于产前超声诊断 CHD 进展与面临挑战进行系统性述评。

## 1　进展

AI 辅助筛查与诊断胎儿 CHD 流程始于输入胎儿原始心脏超声图像，利用 3 个核心任务模块，即自动识别标准切面、语义分割与提取解剖结构，以及筛查与诊断复杂 CHD 的协同而实现智能辅助诊断 CHD（图 1）。

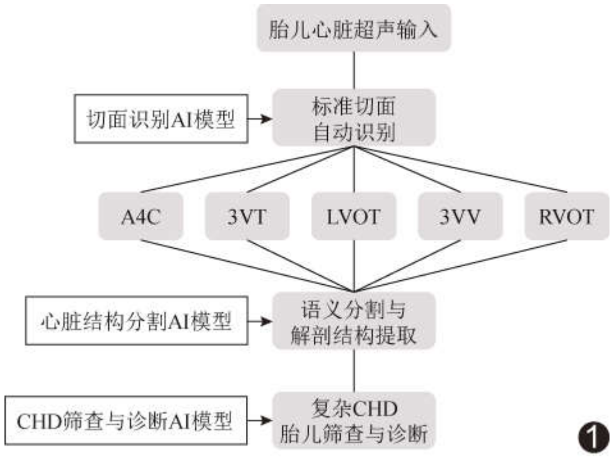


**图 1**　AI 辅助筛查与诊断胎儿 CHD 流程图　（A4C：四腔心切面；3VT：三血管-气管切面；LVOT：左心室流出道切面；3VV：三血管切面；RVOT：右心室流出道切面）

1.1　自动识别标准切面　胎儿心脏超声标准切面见图 2。准确获取标准切面是评估心脏发育状况的基础[3]。在胎儿超声动态视频的复杂场景下，难以于现有方法精准定位标准切面。DONG 等[15]提出的胎儿心脏四腔心切面自动质量控制的深度学习（deep learning，DL）框架显著提高了识别胎儿四腔心切面准确率。最新专家共识[16-17]指出，超声短视频能完整记录标准切面及其前后生理演变过程，为评估结构畸形提供连续证据链，可打破静态图像的临床局限而实现"结构-功能"一体化诊断；但定位标准心动周期与抓取高质量短视频等关键环节仍面临挑战。2024 年，深圳市妇幼保健院与湖南大学提出 "标准切面短视频" 概念[18]，指以模型智能抓取的超声心动图动态扫查胎儿过程中涵盖 1～2 个完整心动周期（通常 0.5～1.5 s）的稳定视频片段，并利用端到端混合 DL 模型 HFSCCD 实现了实时检测胎儿心脏关键解剖结构、精准定位心动周期及智能抓取标准切面短视频，可显著提升检查效率与智能化水平。

1.2　语义分割与解剖结构提取　目前 AI 用于产前超声筛查 CHD 的语义分割与解剖结构提取多集中于四腔心切面；相比其他切面，该切面涵盖多种解剖结构且存在复杂生理性变异。RACHMATULLAH 等[19]提出的用于分割病理性心脏图像的 Otsu 阈值与 U-Net 联合模型表现优异。LU 等[20]提出语义级知识引导分类模型 SKGC，利用少量标注掩码实现分类胎儿超声四腔心切面异常，仅用 10 个标注掩码即将 SKGC 准确率从 74.68%提升至 88.14%。胎儿心脏超声中，三血管切面是筛查大血管异常的关键。LING 等[21]提出粗细协同网络 CoFi-Net，采用双分支并行架构实现全局定位与精细分割协同优化，实现了自动化精准分割三血管切面中的肺动脉、升主动脉和上腔静脉。

1.3　复杂 CHD 筛查与诊断　为精准检测复杂 CHD，通过创新模型架构与多维度数据融合，在筛查效率与诊断准确性方面均取得显著进展。GONG 等[22]提出 DGACNN 模型用于临床识别产前胎儿超声心动图中的四腔心切面，创新性地融合生成对抗网络识别器和卷积神经网络，提高了判断收缩末期四腔心切面正常/异常的准确率；并通过对抗训练减少了对大规模标注数据的依赖，显著降低了临床标注成本。DGACNN 结合无监

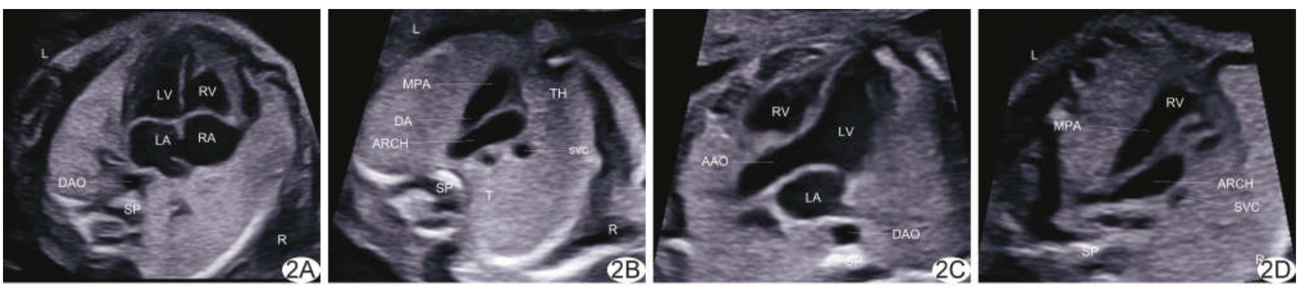


**图 2**　胎儿心脏超声标准切面示意图　A. 四腔心切面；B. 三血管-气管切面；C. 左心室流出道切面；D. 右心室流出道切面　（L：左；R：右；RA：右心房；LA：左心房；RV：右心室；LV：左心室；SP：脊柱；DAO：降主动脉；T：气管；MPA：主肺动脉；DA：动脉导管弓；ARCH：主动脉弓；SVC：上腔静脉；TH：胸腺；AAO：升主动脉）

督视频迁移学习可进一步提升识别动态视频中的异常结构的能力，在样本量有限情况下仍可保持稳健的检测性能[23]。ARNAOUT 等[6]利用包含视图分类、疾病诊断和分割测量的多功能神经网络模型实现了自动化检测 16 种复杂 CHD，由此验证了多任务协同诊断的临床可行性。一项纳入 2015—2016 年荷兰西北部地区 42 胎正常和 66 胎孤立性严重 CHD 胎儿的研究[24]对比模型诊断、临床初始诊断及 3 名专家仅基于存储图像的诊断效能，结果显示模型检测效能突出，其敏感度 91%、特异度 78%均显著高于临床初始诊断敏感度(53%)、在仅以存储图像诊断时的表现超越专家，且对训练中未涵盖的 19 种病变的正确诊断率达 84.2%。TANG 等[25]开发了两阶段深度迁移学习模型——DDCHD-DenseNet，基于 6 698 幅图像与 48 段视频构建多中心数据集，聚焦主动脉长轴特征提取与导管依赖性 CHD 筛查，通过预训练与任务微调的两阶段策略而获得了良好的敏感度(0.759～0.973)与特异度(0.759～0.985)。

胎儿孤立性主动脉缩窄(coarctation of aorta, COA)漏诊率高。TAKSOE-VESTER 等[26]基于丹麦多中心 10 年超声数据构建的双模块 AI 模型可精准识别四腔心及三血管切面，并自动提取右心室面积、左心室直径及大血管比例等，并发现右心室面积和长度、左心室直径、右心室/左心室面积比及主肺动脉/升主动脉直径比均为 COA 的核心生物学标志(Z-score＞0.7)。WANG 等[27]提出弱监督定位 DL 框架——RDeH-Net 用于左心发育不良综合征(hypoplastic left heart syndrome, HLHS)，通过深度融合弱监督学习与 4D 时空特征而突破了对于专家经验和密集标注的依赖，为自动化筛查 HLHS 提供了低成本、高鲁棒方案，并具有良好的泛化能力。

## 2　挑战与应对策略

2.1　复杂性　诊断 CHD 具有显著多维度复杂性，不仅需识别解剖结构异常，还需整合超声、MRI 等多模态影像学信息、深度结合遗传咨询，且产前与产后诊断存在不一致性。即使经由专家进行产前超声检查，其结果与产后确诊 CHD 类型及严重程度仍可能存在差异，部分复杂病例(如主动脉弓发育异常)更须依赖产后验证[28]。构建具备多任务整合能力的 AI 模型是解决之道。ARNAOUT 等[6]开发的集成视图分类、诊断疾病和分割测量的多功能神经网络模有助于突破传统单一任务模型的局限性。

2.2　数据稀缺　CHD 类型繁多而病例稀少，其临床稀缺性(如复杂型 CHD 发病率仅 0.1%～0.3%)与病理异质性(相同病变的解剖结构及血流动力学表现存在个体差异)，构建模型面临严峻挑战。当前构建与监控 AI 模型高度依赖人类专家，从定义病理特征到设计算法框架，均基于预设的临床诊断逻辑；部分研究通过聚焦单病种建模(如 HLHS[27]、房室间隔缺损[29]、COA[26]、室间隔缺损[30])，对于识别典型病例达到专家级准确率；另有研究[6,24]则尝试覆盖多种病变类型的综合性诊断 CHD 模型。

2.3　人机协作　临床推广 AI 需要明确人机协作模式；AI 应作为优化临床流程的工具而非替代者。在筛查阶段，AI 通过自动化识别切面和质控释放医师精力[18,20-22,31]；进入诊断阶段后，医师需深度介入临床解读 AI 初筛结果，整合多模态信息进行综合决策，形成“AI 初筛定位-医师综合确诊”的双保险机制[6,26,29]。另一方面，医护人员需对 AI 的优缺点有清晰认识，避免过度依赖或盲目信任。跨学科深度融合是实现 AI 临床转化的必要前提[28]。应制定人机交互界面和反馈机制，使医师了解 AI 决策依据，并在模型结果不确定时介入决策[24,32]。在伦理层面，应注意“黑箱”问题和数据偏倚，选择可解释性更强的模型，并广泛采集不同地区与人群的数据，提高临床信任度。此外不同级别医疗机构应用 AI 需有所差异：在基层医院，AI 可作为初筛工具，重点承担识别标准切面、控制图像质量和可疑病例示警等任务，辅助提升筛查效率和灵敏度；而在三级医疗中心，AI 可与专家系统深度融合，开展精准分型复杂 CHD、参数量化及多模态融合诊断，关注对于 AI 结果的复核与决策支持。构建“基层侧重筛查、示警，中心侧重诊断复核”的分级协作模式，有助于在有限医疗资源条件下推动区域协同诊疗 CHD[24]。

## 3　小结

AI 用于产前超声筛查/诊断 CHD 已从单一任务向多维度智能诊断迈进，显著提升了筛查效率与诊断可靠性，但仍受限于诊断复杂性、数据稀缺及人机协作等难题。未来应构建多中心标准化数据库，深化“AI 辅助筛查-医师综合诊断”分级协作模式、完善伦理规范，推动诊疗 CHD 的精准化与普惠化。

利益冲突：全体作者声明无利益冲突。

作者贡献：温慧莹查阅文献、撰写和修改文章、经费支持；谭莹、陈亚岩、温昕、江瑶和袁鹰指导；李胜利指导、修改和审阅文章。

## [参考文献]

[1]　CARVALHO J S, AXT-FLIEDNER R, CHAOUI R, et al. ISUOG Practice Guidelines (updated): Fetal cardiac screening[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2023, 61(6):788-803.

[2] 凌寒.卫生部发布《中国出生缺陷防治报告(2012)》[J].中国当代医药，2012，19(28)：1.

[3] 裴秋艳，何怡华，李胜利.胎儿心脏超声横切面正常与异常特征专家共识[J].中国超声医学杂志，2023，39(6)：601-608.

[4] HOLLAND B J, MYERS J A, WOODS C R Jr. Prenatal diagnosis of critical congenital heart disease reduces risk of death from cardiovascular compromise prior to planned neonatal cardiac surgery: A meta-analysis[J]. Ultrasound Obst Gyn, 2015,45(6):631-638.

[5] van NISSELROOIJ A E L, TEUNISSEN A K K, CLUR S A, et al. Why are congenital heart defects being missed? [J]. Ultrasound Obst Gyn, 2020,55(6):747-757.

[6] ARNAOUT R, CURRAN L, ZHAO Y, et al. An ensemble of neural networks provides expert-level prenatal detection of complex congenital heart disease[J]. Nat Med, 2021,27(5):882-891.

[7] DONOFRIO M T, MOON-GRADY A J, HORNBERGER L K, et al. Diagnosis and treatment of fetal cardiac disease: A scientific statement from the American Heart Association[J]. Circulation, 2014,129(21):2183-2242.

[8] YAGEL S, MOON-GRADY A J. Fetal cardiac evaluation services for low-risk pregnancies: How can we improve? [J]. Ultrasound Obst Gyn, 2020,55(6):726-727.

[9] PU B, LI K, LI S, et al. Automatic fetal ultrasound standard plane recognition based on deep learning and IIoT [J]. IEEE Trans Industr Inform, 2021,17(11):7771-7780.

[10] LUO D, WEN H, PENG G, et al. A prenatal ultrasound scanning approach: One-touch technique in second and third trimesters[J]. Ultrasound Med Biol, 2021,47(8):2258-2265.

[11] ZHAO L, TAN G, PU B, et al. TransFSM: Fetal anatomy segmentation and biometric measurement in ultrasound images using a hybrid transformer[J]. IEEE J Biomed Health Inform, 2023,28(1):285-296.

[12] 谭莹，文华轩，彭桂艳，等.产科超声图像智能质量控制系统的效能[J].中国医学影像技术，2022，38(9)：1361-1366.

[13] LIN M, HE X, GUO H, et al. Use of real-time artificial intelligence in detection of abnormal image patterns in standard sonographic reference planes in screening for fetal intracranial malformations[J]. Ultrasound Obst Gyn, 2022,59(3):304-316.

[14] LIN M, ZHOU Q, LEI T, et al. Deep learning system improved detection efficacy of fetal intracranial malformations in a randomized controlled trial[J]. NPJ Digit Med, 2023,6(1):191.

[15] DONG J B, LIU S F, LIAO Y M, et al. A generic quality control framework for fetal ultrasound cardiac four-chamber planes[J]. IEEE J Biomed Health Inform, 2020, 24(4): 931-942.

[16] 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会产前超声诊断学组.基于人工智能的超声产前筛查与诊断标准短视频自动获取系统专家共识[J/OL].中华医学超声杂志(电子版)，2025，22(8)：692-697.

[17] 中华预防医学会出生缺陷预防与控制专业委员会产前超声诊断学组.胎儿超声产前筛查与诊断切面人工智能质量控制系统专家共识[J/OL].中华医学超声杂志(电子版)，2025，22(8)：685-691.

[18] PU B, LI K, CHEN J, et al. HFSCCD: A hybrid neural network for fetal standard cardiac cycle detection in ultrasound videos[J]. IEEE J Biomed Health, 2024,28(5):2943-2954.

[19] RACHMATULLAH M N, NURMAINI S, SAPITRI A I, et al. Convolutional neural network for semantic segmentation of fetal echocardiography based on four-chamber view[J]. Bulletin of Electrical Engineering and Informatics, 2021,10(4):1987-1996.

[20] LU Y, TAN G, PU B, et al. SKGC: A general semantic-level knowledge guided classification framework for fetal congenital heart disease[J]. IEEE J Biomed Health Inform, 2024,28(10): 6105-6116.

[21] LING S, YAN L, MAO R, et al. A coarse-fine collaborative learning model for three vessel segmentation in fetal cardiac ultrasound images[J]. IEEE J Biomed Health Inform, 2024,28(7):4036-4047.

[22] GONG Y, ZHANG Y, ZHU H, et al. Fetal congenital heart disease echocardiogram screening based on DGACNN: Adversarial one-class classification combined with video transfer learning[J]. IEEE Trans Med Imaging, 2020,39(4):1206-1222.

[23] 周小雪，张莹莹，张烨，等.人工智能技术在胎儿超声心动图四腔心切面筛查中的应用[J].中华超声影像学杂志，2020，29(8)：668-672.

[24] ATHALYE C, VAN NISSELROOIJ A, RIZVI S, et al. Deep-learning model for prenatal congenital heart disease screening generalizes to community setting and outperforms clinical detection[J]. Ultrasound Obst Gyn, 2024,63(1):44-52.

[25] TANG J, LIANG Y, JIANG Y, et al. A multicenter study on two-stage transfer learning model for duct-dependent CHDs screening in fetal echocardiography[J]. NPJ Digit Med, 2023,6(1):143.

[26] TAKSOE-VESTER C A, MIKOLAJ K, PETERSEN O B B, et al. Role of artificial-intelligence-assisted automated cardiac biometrics in prenatal screening for coarctation of aorta[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2024,64(1):36-43.

[27] WANG G, LI W, ZHOU M, et al. 4D foetal cardiac ultrasound image detection based on deep learning with weakly supervised localisation for rapid diagnosis of evolving hypoplastic left heart syndrome[J]. CAAI Trans Intell Technol, 2024, 9(6): 1485-1499.

[28] QUARELLO E, CORNO E. Thoughts on the contribution of artificial intelligence (AI) to assessment of the fetal heart: A true scientific odyssey[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2025,65(3):292-294.

[29] DAY T G, MATTHEW J, BUDD S F, et al. Interaction between clinicians and artificial intelligence to detect fetal atrioventricular septal defects on ultrasound: How can we optimize collaborative performance? [J]. Ultrasound Obst Gyn, 2024,64(1):28-35.

[30] NURMAINI S, RACHMATULLAH M N, SAPITRI A I, et al. Deep learning-based computer-aided fetal echocardiography: Application to heart standard view segmentation for congenital heart defects detection[J]. Sensors, 2021,21(23):8007.

[31] BURGOS-ARTIZZU X P, CORONADO-GUTIÉRREZ D, VALENZUELA-ALCARAZ B, et al. Evaluation of deep convolutional neural networks for automatic classification of common maternal fetal ultrasound planes[J]. Scientific Reports, 2020,10(1):10200.

[32] TAN W, CAO Y, MA X, et al. Bayesian inference and dynamic neural feedback promote the clinical application of intelligent congenital heart disease diagnosis[J]. Engineering, 2023,23:90-102.