

## Prenatal ultrasonic manifestations and analysis of missed diagnosis and misdiagnosis of fetal anal atresia

CAO Hui, PENG Sisi, KUANG Haiyan\*

(Department of Ultrasound Medicine II, Human Maternity and Child Health Hospital, Changsha 410008, China)

**[Abstract]** **Objective** To observe the prenatal ultrasonic manifestations of fetal anal atresia, and to analyze the causes of missed diagnosis and misdiagnosis. **Methods** Fifty-three fetuses with anal atresia, including 43 fetuses with correctly diagnosed, 6 with missed diagnosed anal atresia and 4 with misdiagnosed anal atresia by prenatal ultrasound were retrospectively enrolled. The direct signs of fetal anal atresia were observed on the coronal and axial planes of anal canal, and the causes of missed diagnosis and misdiagnosis were analyzed. **Results** Among 49 fetuses of anal atresia, 33 with middle-high anal atresia (33/49, 67.35%) were all correctly diagnosed (33/33, 100%), and the main ultrasonic manifestations included linear echoes on the coronal and axial planes of anal canal. Among 14 fetuses with low anal atresia (14/49, 28.57%), 10 (10/14, 71.43%) were correctly diagnosed according to "Y" shaped structure on the coronal plane, as well as "pseudotarget sign" and linear echoes on the axial plane, while 4 accompanied by fistula formation were all missed. Prenatal ultrasound missed 2 fetuses (2/49, 4.08%) with membranous anal atresia presented as "equal-sign sign" on the coronal plane and "target sign" on the axial plane of anal canal. No indirect signs such as intestinal dilatation were found in 6 missed and 4 misdiagnosed fetuses. The main causes of missed diagnosis were confusion with the "target sign" and "equal-sign" of the normal anal canal. Missed diagnosis and misdiagnosis mainly associated with advanced gestational age, fetal position obstruction, polyhydramnios or oligohydramnios. **Conclusion** The direct prenatal ultrasonic manifestations of fetal anal atresia included linear echoes or "Y" shaped structures on the coronal plane, as well as "pseudotarget sign" or linear echoes on the axial plane of the anal canal. Prenatal ultrasound was prone to miss diagnosis of low anal atresia complicated with fistula formation and membranous anal atresia, while advanced gestational age, fetal position obstruction, polyhydramnios or oligohydramnios might cause miss diagnosis and misdiagnosis.

**[Keywords]** anus, imperforate; fetus; ultrasonography, prenatal

DOI:10.13929/j.issn.1003-3289.2026.01.016

## 胎儿肛门闭锁产前超声表现及漏、误诊分析

曹 祎, 彭思思, 邝海燕\*

(湖南省妇幼保健院超声医学中心二科, 湖南长沙 410008)

**[摘要]** **目的** 观察胎儿肛门闭锁产前超声表现, 分析漏、误诊原因。 **方法** 回顾性纳入经产前超声正确诊断的 43 胎、漏诊的 6 胎肛门闭锁胎儿及误诊为肛门闭锁的 4 胎胎儿, 基于肛管冠状面和轴面观察肛门闭锁直接征象, 分析漏、误诊原因。 **结果** 49 胎中, 33 胎中高位肛门闭锁 (33/49, 67.35%) 均为产前超声正确诊断 (33/33, 100%), 主要表现为肛管冠状面及轴面线状回声; 低位肛门闭锁 14 胎 (14/49, 28.57%), 主要表现为肛管冠状面 "Y" 形结构、肛管轴面 "假靶环征" 和线状回声, 其中 10 胎经产前超声正确诊断 (10/14, 71.43%), 4 胎漏诊者均伴瘘管形成; 2 胎 (2/49, 4.08%) 膜状肛门闭

**[基金项目]** 湖南创新型省份建设专项医卫行业联合基金(2024JJ9330)、湖南省卫生健康委 2024 年度卫生科研课题(W20243133)、湖南省妇幼保健院“卫健高层次人才培养计划”(20240130-1004)。

**[第一作者]** 曹祎(1998—), 女, 湖南长沙人, 在读硕士, 医师。研究方向: 产前超声。E-mail: 18711181878@139.com

**[通信作者]** 邝海燕, 湖南省妇幼保健院超声医学中心二科, 410008。E-mail: 15343689@139.com

**[收稿日期]** 2025-07-03 **[修回日期]** 2025-12-02

锁均漏诊,超声表现为肛管冠状面“等号征”和肛管轴面“靶环征”。漏诊的 6 胎及误诊的 4 胎均未见肠管扩张等间接征象,主要漏诊原因在于产前超声表现与正常肛管“靶环征”及“等号征”相混淆,漏、误诊受孕周大、体位遮挡、羊水过多/过少等影响。**结论** 胎儿肛门闭锁产前超声直接征象包括肛管冠状面线状回声或“Y”形结构,以及肛管轴面的“假靶环征”或线状回声;低位肛门闭锁并瘘管形成及膜状肛门闭锁,以及孕周大、体位遮挡、羊水过多/过少等是漏、误诊的主要原因。

[关键词] 闭锁,肛门;胎儿;超声检查,产前

[中图分类号] R657.1; R445.1 [文献标识码] A [文章编号] 1003-3289(2026)01-0081-04

先天性肛门直肠畸形(anorectal malformation, ARM)由胚胎发育早期消化道末端发育异常所致,新生儿期发病率为 1/5 000~1/1 500<sup>[1-2]</sup>。肛门闭锁是先天性 ARM 的主要类型,属十大出生缺陷之一,可单独存在或合并其他复杂畸形,种类复杂多样,超声表现存在一定差异,导致产前超声检出率仅为 15.9%<sup>[3-6]</sup>。本研究观察胎儿肛门闭锁产前超声表现,并分析漏、误诊原因。

### 1 资料与方法

1.1 研究对象 回顾性纳入 2019 年 12 月—2023 年 12 月湖南省妇幼保健院产前超声正确诊断的 43 胎、漏诊的 6 胎肛门闭锁胎儿及误诊为肛门闭锁的 4 胎胎儿,检查时孕妇年龄 21~41 岁、平均(29.8±4.5)岁,孕周 17~39 周、平均(26.9±4.3)周;49 胎中,47 胎为单胎、2 胎为双胎之一,其中 25 胎活产儿经产后随访、24 胎经引产后病理解剖明确诊断;记录检查时羊水量、胎儿合并畸形、胎儿性别及妊娠结局(引产或活产),对活产儿经产后随访、引产儿经病理解剖判定肛门闭锁类型。本研究通过医院伦理委员会批准(快 2024003 号),孕妇均签署知情同意书。

1.2 仪器与方法 采用 GE Voluson E10、E8、E6 多普勒超声诊断仪,以及频率 4~8 MHz 或 2~5 MHz 的经腹探头(对于腹部脂肪较厚者采用频率 1~5 MHz 低频经腹探头)。嘱孕妇仰卧,依次扫查胎儿各系统器官、羊水及胎盘。采用“正交双平面法”扫查胎儿肛

管,包括冠状面(图 1A、B)和轴面(图 1C),自上而下连续扫查胎儿肛门轴面。胎儿体位不佳时,嘱孕妇下床走动,待胎儿体位合适后再行检查。

### 2 结果

49 胎中,23 胎为单纯肛门闭锁,26 胎合并其他结构畸形(包括 VACTERL 联合征、肾积水、肾缺如、右位主动脉弓等);10 胎存在肠管扩张、1 胎有肠石症、5 胎合并瘘管。

49 胎中,中高位肛门闭锁 33 胎(33/49, 67.35%),均经产前超声正确诊断(33/33, 100%),主要表现为肛管冠状面及轴面线状回声;低位肛门闭锁 14 胎(14/49, 28.57%)主要表现为肛管冠状面“Y”形结构、肛管轴面“假靶环征”和线状回声,产前超声正确诊断其中 10 胎(10/14, 71.43%)、漏诊 4 胎;2 胎(2/49, 4.08%)膜状肛门闭锁表现为肛管冠状面“等号征”和肛管轴面“靶环征”,产前超声均漏诊。见图 2、3。



图 1 非肛门闭锁胎儿产前超声扫查肛管示意图 A、B. 冠状面呈“等号状”结构(A,红箭示黏膜,白箭示直肠,橙色虚线为图 1C 切面),肛门隐窝呈“V”形凹陷(B,箭); C. 肛管轴面见“靶环征”(箭)

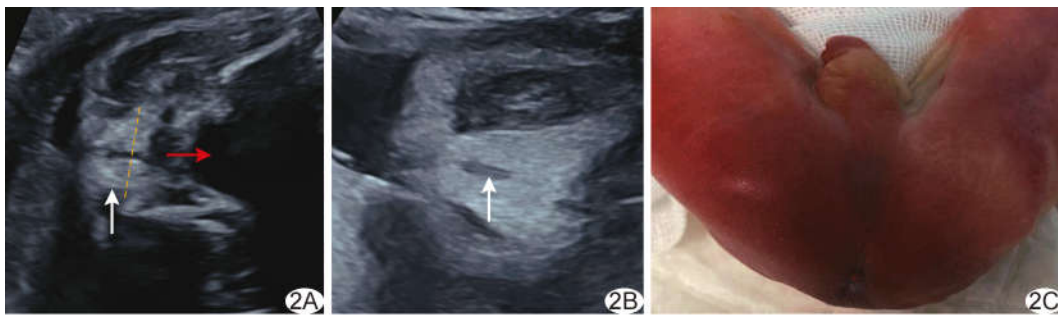


图 2 高位肛门闭锁胎儿,孕 24<sup>+3</sup>周产前超声图 A、B. 肛管冠状面(A)及轴面(B)见线状回声(白箭示线状回声,红箭示直肠,橙色虚线为图 2B 切面); C. 引产标本图示高位肛门闭锁

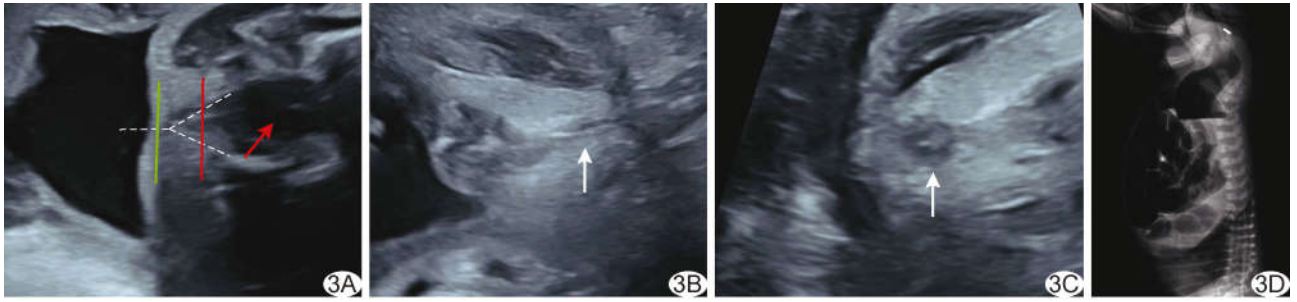


图 3 低位肛门闭锁胎儿,孕 22<sup>+</sup>5 周产前超声图 A. 肛管冠状面见“Y”形结构(白色虚线代表“Y”形结构,红箭示直肠,绿线为图 3B 切面,红线为图 3C 切面); B、C. 肛管轴面见线状回声(B,箭)及“假靶环征”(C,箭); D. 出生后倒立位腹部平片示低位肛门闭锁

产前超声漏诊的 6 胎均未见肠管扩张等间接征象(1 胎引产后经病理解剖发现存在肠管扩张);其中 4 胎低位肛门闭锁伴瘘管形成因于直肠近端见不规则“假靶环征”而误将其瘘管横切面视为正常肛门“靶环征”、2 胎膜状肛门闭锁因可见正常肛管“等号征”及“靶环征”而致漏诊。见表 1。

产前超声误诊为肛门闭锁的 4 胎均未见肠管扩张等间接征象。其中 1 胎因臀部血管瘤压迫胎儿肛管并遮挡而致误诊;1 胎检查时孕 39 周,羊水多、双肾积水[胎儿泌尿外科协会(Society of Fetal Urology, SFU)分级 III]并结肠扩张而致误诊;1 胎检查时孕 33 周,受孕妇腹壁脂肪厚、羊水过少、胎儿臀位及体质量超过同孕周 2 倍标准差影响,且胎儿皮下脂肪厚、挤压双侧臀部形成线状高回声而致误诊;1 胎双胞胎之一受羊水过多影响而误诊。见表 1。

49 胎唐氏筛查结果均正常。25 胎接受无创产前检查(non-invasive prenatal testing, NIPT),23 胎正常、2 胎异常(序号 3、5 胎儿),其中胎儿 3 全外显子测序结果正常、胎儿 5 全外显子测序显示 1 号染色体 q44 处缺失 0.3 Mb。

### 3 讨论

肛门闭锁是胚胎发育早期消化道末端发育异常引起的胎儿先天性肛门直肠畸形,病情复杂且种类多

样<sup>[7]</sup>。既往产前超声多凭借胎儿肠管扩张“双叶征”、直肠膀胱瘘或直肠尿道瘘引发的肠石症等间接征象诊断肛门闭锁<sup>[8-9]</sup>;但孕中晚期多数胎儿肛门闭锁无明显间接征象。本研究 49 胎肛门闭锁中,仅 10 胎产前存在肠管扩张、1 胎存在肠石症,与以往文献报道<sup>[8-9]</sup>相符。

胎儿肛门闭锁的核心表现是先天性肛管缺失及肛门区被皮肤覆盖。有学者<sup>[10]</sup>提出通过观察胎儿肛门“靶环征”判断有无肛门闭锁。本研究基于胎儿肛管解剖特点,以“正交双平面法”扫查胎儿肛管。正常情况下冠状切面下见胎儿直肠后,以与直肠远端呈瓶颈状连接的“等号状”结构为肛管冠状面,此时可见稍低回声管状结构,中央线状强回声为黏膜,两侧极低回声带为括约肌断面,部分肛管外口的肛门隐窝呈“V”形凹陷,偶见正常肛管外口扩张“V”形凹陷加深;将探头原位旋转 90°显示肛管轴面可见“靶环征”,中央类圆形片状强回声为肛门黏膜,周边环绕低回声为肛门括约肌,最外周环绕的薄层高回声为皮肤;自上而下连续扫查胎儿肛门轴面,可见肛门外口出现在胎儿会阴体后方。鉴别女性胎儿肛管与阴道时,肛管上缘与直肠相延续,而阴道与子宫相连续。扫查肛管轴面时,建议远端扫查至肛门外口部位、近端扫查至直肠,以双侧结节连线的水平面作为参考线,正常情况下在该水平面上

表 1 产前超声漏诊的 6 胎肛门闭锁及误诊为肛门闭锁的 4 胎胎儿临床资料

胎儿序号	漏/误诊	孕妇年龄(岁)	孕周	羊水量	并发畸形	结局	胎儿性别	诊断
1	漏诊	33	31	正常	无	活产	女	低位肛门闭锁并直肠会阴瘘
2	漏诊	29	24	正常	无	活产	男	低位肛门闭锁并直肠会阴瘘
3	漏诊	34	18	正常	完全性大动脉转位	引产	男	膜状肛门闭锁
4	漏诊	32	31	正常	无	活产	男	低位肛门闭锁并直肠会阴瘘
5	漏诊	29	26	正常	T6 及 T9 半椎体	引产	男	膜状肛门闭锁
6	漏诊	29	24	正常	无	活产	女	低位肛门闭锁并直肠前庭瘘
7	误诊	30	28	正常	臀部血管瘤 17 mm×12 mm	活产	女	无肛门闭锁
8	误诊	36	39	过多	双肾积水(SFU III级),结肠扩张	活产	女	无肛门闭锁
9	误诊	28	33	过少	无	活产	女	无肛门闭锁
10	误诊	24	20	过多	右心室双出口并室间隔缺损,15 号染色体异常	引产	男	无肛门闭锁

下区域均可见“靶环征”。

本研究通过观察肛管冠状面“等号征”与肛管轴面“靶环征”形态获取肛门闭锁的直接征象。49 胎中,43 胎经产前超声正确诊断的肛门闭锁均未见典型“靶环征”及“等号征”而表现为冠状切面线状回声或“Y”形结构,轴面呈线状回声或“假靶环征”,且肛门闭锁位置越高、线状回声越长;产前超声诊断正确率为 81.13% (43/53),高于既往报道<sup>[9]</sup>。本研究发现,低位肛门闭锁主要表现为冠状面“Y”形结构、轴面“假靶环征”及线状回声,结合解剖发育特点,推测“Y”形结构内的三角形区域可能为部分发育的肛管组织,远端线状回声为闭锁肛管。

产前超声漏诊肛门闭锁与产前检查孕周、是否合并消化系统异常及肛门闭锁类型密切相关<sup>[11-12]</sup>,尤其检出合并瘘管形成的低位肛门闭锁难度极大<sup>[13-14]</sup>。本研究漏诊 6 胎中,4 胎(4/6,66.67%)为低位肛门闭锁并瘘管形成,产前超声于直肠近端见不规则“靶环征”,主要漏诊原因在于将不规则的“靶环征”或瘘管横切面视为正常“靶环征”,提示产前超声筛查胎儿肛门闭锁时,即便可见“靶环征”,仍需高度关注其大小、形态及位置;而孕周大、羊水少及多胎等因素亦增加扫查难度而致漏、误诊<sup>[15]</sup>。本研究 2 胎膜状肛门闭锁产前超声因可见正常肛管的“等号征”及“靶环征”而漏诊。

胎儿肛门闭锁可合并其他异常,如 VACTERL 综合征、尾部退化综合征或染色体异常等。本研究 26 胎肛门闭锁(26/53,49.06%)合并其他结构畸形,其中 1 胎经全外显子测序检出 1 号染色体 q44 处缺失 0.3 Mb,提示产前超声一旦检出或高度疑诊胎儿肛门闭锁,需对其他部位开展更细致检查并进行遗传学检测。

综上,胎儿肛门闭锁产前超声直接征象包括肛管冠状面线状回声或“Y”形结构,以及肛管轴面的“假靶环征”或线状回声;低位肛门闭锁伴瘘管形成及膜状肛门闭锁,以及孕周大、体位遮挡、羊水过多/过少均为产前超声漏、误诊胎儿肛门闭锁的主要因素。本研究的主要局限性在于为单中心、回顾性分析,部分病例图像质量欠佳;后续将联合多中心开展前瞻性研究进一步观察。

利益冲突:全体作者声明无利益冲突。

作者贡献:曹祎研究实施、撰写和修改文章;邝海燕研究设计和实施;彭思思数据分析。

[参考文献]

[1] BOOCOCK G R, DONNAI D. Anorectal malformation: Familial

aspects and associated anomalies [J]. Arch Dis Child, 1987, 62 (6):576-579.

[2] FORD K, PEPPA M, ZYLBERSZTEJN A, et al. Birth prevalence of anorectal malformations in England and 5-year survival: A national birth cohort study [J]. Arch Dis Child, 2022, 107(8):758-766.

[3] YIN C, TONG L, NIE D, et al. Significance of the 'line sign' in the diagnosis of congenital imperforate anus on prenatal ultrasound [J]. BMC Pediatr, 2022, 22(1):15.

[4] ELKAN M T, WEISSBACH T, ELKAN M, et al. Infracoccygeal/transperineal window: New method to prenatally diagnose and classify level of anal atresia [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2024, 64(4):521-527.

[5] ERCULIANI M, TROVALUSCI E, ZANATTA C, et al. First trimester lower abdominal cysts as early predictor of anorectal malformations [J]. J Ultrasound, 2023, 26(2):543-548.

[6] BURKE Y, GILBOA Y, BRONSHTEIN M. Intra uterine sludge does not rule out anal ATRESIA [J]. Prenat Diagn, 2018, 38(3): 222-223.

[7] MÁŠLOVÁ D, HOLUBOVÁ Z, POŠ L, et al. The comparison of magnetic resonance and fluoroscopic imaging options in the preoperative assessment of boys with anorectal malformations and a colostomy [J]. Pediatr Radiol, 2024, 54(1):68-81.

[8] PLES L, CHICEA R, POENARU M O, et al. Can anorectal atresia be diagnosed in the first trimester of pregnancy? A systematic literature review [J]. Medicina (Kaunas), 2020, 56 (11):583.

[9] SU Y M, LIN Y, CHEN S Q, et al. Prenatal evaluation for detection of anorectal atresia: Value of ultrasound [J]. J Ultrasound Med, 2019, 38(6):1501-1509.

[10] 柴义青, 刘洁, 张蕾. 超声观察胎儿肛门对诊断肛门闭锁的意义 [J]. 中国临床医学影像杂志, 2013, 24(11):823-825.

[11] HÜLSMAN C J M, GAO H, KRUEPUNGA N, et al. The development of the external genitals in female human embryos and foetuses. Part 2: Vaginal vestibule, anal canal, perineal raphe and perineal cutaneous muscles [J]. J Anat, 2025, 246(2): 205-221.

[12] 广畅, 何文, 张红霞, 等. 三维超声断层成像技术评价胎儿肛门直肠发育的价值 [J/CD]. 中华医学超声杂志(电子版), 2019, 16 (5):380-385.

[13] KO H, CHOU Y C, OLISOVA K, et al. High-type anal atresia presenting as a pseudo "target sign" on prenatal ultrasound [J]. Taiwan J Obstet Gynecol, 2023, 62(5):742-744.

[14] AMERSTORFER E E, SCHMIEDEKE E, SAMUK I, et al. Clinical differentiation between a normal anus, anterior anus, congenital anal stenosis, and perineal fistula: Definitions and Consequences-the ARM-Net consortium consensus [J]. Children (Basel), 2022, 9(6):831.

[15] AZIZ M A, ZAHRA F, RAZIANTI Z B C, et al. Challenges in prenatal diagnosis of foetal anorectal malformation and hydrocolpos: Case report [J]. Ann Med Surg (Lond), 2022, 84: 104949.