

产前超声预测胎儿肾脏回声增强的妊娠结局与染色体结果分析

崔琳琳¹, 祝海颖², 于宁^{2*}

¹青岛大学附属威海市立第二医院, 山东 威海

²青岛大学附属医院, 山东 青岛

收稿日期: 2022年1月21日; 录用日期: 2022年2月11日; 发布日期: 2022年2月22日

摘要

目的: 预测产前超声诊断的胎儿肾脏回声增强的妊娠结局, 并对相关染色体的结果进行分析, 为临床制定妊娠方案提供相关证据。方法: 收集于威海市妇幼保健院自2017年至2021年7月超声诊断胎儿肾脏回声增强的病例共计45例, 可分类为单纯性23例、复杂性22例。其中复杂性表现为除肾脏本回声增强外, 还可包括泌尿系统、神经系统、心脏、肢体、颜面发育异常等。分析其产前超声表现及染色体结果。结果: 45例病例均进行羊水穿刺, 两组羊水量的多与少、肾脏大小、累及肾脏数目差异均无统计学意义; 其中单纯性增强染色体正常者21例, 存在17q12染色体缺失2例; 复杂性增强染色体正常者9例, 异常者13例。单纯性增强活产21例, 引产2例; 复杂性增强活产5例, 引产17例。综上, 1) 胎儿肾脏回声增强可以独立存在, 当合并其他系统畸形时最常见的表现即为泌尿系统的异常; 2) 胎儿肾脏回声增强可能与多种染色体异常有关, 单纯的胎儿肾脏回声增强可能与17q12染色体的微缺失存在关系, 复杂性肾脏回声增强可与多种染色体异常相关; 3) 单纯性的胎儿肾脏回声增强的新生儿出生率比复杂性的要高, 且新生儿的预后良好。

关键词

肾脏回声增强, 超声诊断, 染色体, 产前诊断

Prenatal Ultrasound Predicts Pregnancy Outcome and Chromosomal Outcome of Fetal Hyperechogenic Kidney

Linlin Cui¹, Haiying Zhu², Ning Yu^{2*}

¹Weihai Second Municipal Hospital Affiliated to Qingdao University, Weihai Shandong

*通讯作者 Email: 18661808272@163.com

文章引用: 崔琳琳, 祝海颖, 于宁. 产前超声预测胎儿肾脏回声增强的妊娠结局与染色体结果分析[J]. 临床医学进展, 2022, 12(2): 1255-1259. DOI: 10.12677/acm.2022.122183

²The Affiliated Hospital of Qingdao University, Qingdao Shandong

Received: Jan. 21st, 2022; accepted: Feb. 11th, 2022; published: Feb. 22nd, 2022

Abstract

Objectives: To predict the pregnancy outcome of fetal hyperechogenic kidney diagnosed by prenatal ultrasonography, and analyze the results of related chromosomes to provide relevant evidence for clinical planning of pregnancy. **Methods:** A total of 45 cases were collected in Weihai Women and Child Hospital from 2017 to July 2021 with ultrasound-diagnosed fetal hyperechogenic kidney, which can be classified into 23 simple cases and 22 complex cases. Among them, the complexity is that in addition to the hyperechogenic kidney, it can also include abnormal development of the urinary system, nervous system, heart, limbs, and face, etc. **Results:** Amniocentesis was performed in all 45 cases, there was no significant difference in the amount of amniotic fluid, the size of the kidney, and the number of involved kidneys between the two groups. Among them, 21 cases of simple hyperechogenic kidney were normal and 2 cases had 17q12 chromosome deletion. Complexity hyperechogenic kidney chromosomes were normal in 9 cases and abnormal in 13 cases. 21 cases of simple hyperechogenic kidney live birth and 2 cases of induced labor; Complex hyperechogenic kidney live births in 5 cases and induction of labor in 17 cases. To sum up, 1) fetal hyperechogenic kidney can exist independently, and the most common manifestation when combined with other system malformations is the abnormality of the urinary system; 2) fetal hyperechogenic kidney may be related to a variety of chromosomal abnormalities. The enhanced hyperechogenic kidney may be related to the microdeletion of chromosome 17q12, and the complex hyperechogenic kidney can be associated with a variety of chromosomal abnormalities; 3) the neonatal birth rate of simple fetal hyperechogenic kidney is higher than that of complex ones, and the neonatal prognosis is good.

Keywords

Hyperechogenic Kidney, Ultrasound Diagnosis, Chromosome, Renatal Diagnosis

Copyright © 2022 by author(s) and Hans Publishers Inc.

This work is licensed under the Creative Commons Attribution International License (CC BY 4.0).

<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>



Open Access

1. 引言

近年来,随着产前超声技术的发展以及产前筛查人员的技术进步,胎儿先天性泌尿系统发育畸形的诊断也进一步得到提高,而胎儿先天性泌尿系统发育畸形与30%~50%的婴幼儿慢性肾功能衰竭存在一定的联系[1],因此胎儿泌尿系统的产前超声诊断尤其重要。产前诊断胎儿肾脏回声增强并没有一个固定的标准,现阶段的主要判断方法为同一胎儿肾脏及肝脏实质回声的比较,在产前筛查中两者回声近似或相等,肾脏回声高于邻近肝脏回声,则可判定为肾脏回声增。以往的产前检查中,胎儿肾脏回声增强并没有得到广泛重视,近些年才引起人们的注意,但究竟如何明确病因以及如何判断预后给临床带来了一定的困难。本研究回顾性分析自2017年至2021年8月间在威海市妇幼保健院产前诊断胎儿肾脏回声增强的病例共计45例,分别观察胎儿期泌尿系统的超声表现、胎儿的妊娠结局以及进行羊水穿刺后的染色体结果,以此对产前咨询及管理提供一定的指导(见图1)。



Figure 1. 24-week fetal kidneys with hyperechogenic kidney and collection system separation

图 1. 24 周胎儿双肾回声增强并集合系统分离

2. 资料与方法

2.1. 研究对象

威海市妇幼保健院自 2017 年至 2021 年 7 月产前诊断胎儿肾脏回声增强共计 45 例。

2.2. 仪器与方法

Philips iU22 超声仪，探头频率 3~5 MHz。测量胎儿双侧肾脏大小、羊水最大深度等。根据超声表现分组为单纯性和复杂性肾脏回声增强。经过产前超声检查确诊，知晓相关风险后自愿签署知情同意书，进行羊水穿刺，根据产前超声表现可加做相关的基因检测。对合并其他系统畸形严重畸形的胎儿，取得家属同意后可进行尸体解剖并做肾脏病理检查。对活产儿生后进行新生儿泌尿系统超声检查。

2.3. 统计学方法

使用 SPSS23 为统计分析软件。计数资料中符合正态分布的采用频数和率表示，分类资料符合独立的两组分类采用 χ^2 检验，在 χ^2 检验不符合时可用 Fisher 概率法。以双侧 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

3. 结果

3.1. 一般资料

45 例孕妇年龄 20~40 岁，平均(32.2 ± 3.1)，家族史中出现有多囊肾 1 例(1/45, 2.2%)，双侧增强 33 例(33/45, 73.3%)，单侧增强 12 例(12/45, 26.7%)；复杂性增强 22 例(22/45, 48.9%)，单纯性增强 23 例(23/45, 51.1%)。单纯性与复杂性增强在孕妇的年龄、多囊肾家族史差异无统计学意义(P 值均 > 0.05)。

3.2. 产前超声表现及预后

1) 单纯性肾脏回声增强：共计 23 例，双侧 20 例，单侧 3 例；肾脏体积增大 6 例，减小 2 例，21 例羊水量正常，1 例羊水偏多，1 例羊水减少；活产 21 例，引产 2 例。活产新生儿复查大多表现双肾回声增强。

2) 复杂性肾脏回声增强：共计 22 例，双侧 18 例，单侧 4 例；肾脏体积增大 5 例，减小 1 例；羊水少 2 例，增多 1 例。其中合并泌尿系统畸形 9 例，合并心脏畸形 4 例，合并肢体发育异常 1 例，同时合

并多系统畸形 8 例。泌尿系统最常见的是肾积水, 心脏畸形包括心内膜垫缺损、单腔心、瓣膜反流等, 肢体发育异常包括四肢短小、多指/趾等, 引产 17 例, 活产 5 例, 新生儿期出生后复查超声均提示肾脏实质回声增强。

3) 单纯性与复杂性产前超声特点比较: 2 组肾脏大小、累及单双侧肾脏及羊水量进行比较, 结果差异无统计学意义(P 值均 > 0.05), 但妊娠结局存在统计学差异($P < 0.05$) (见表 1)。

Table 1. Simple and complex hyperechogenic kidney prenatal general conditions and pregnancy outcomes

表 1. 单纯性与复杂性肾脏回声增强产前一般情况及妊娠结局

组别	肾脏大小			累及肾脏		羊水量			妊娠结局	
	正常	增大	减小	双侧	单侧	正常	增多	减少	活产	引产
单纯性	15	6	2	20	3	21	1	1	21	2
复杂性	16	5	1	18	4	19	1	2	5	17

3.3. 胎儿染色体结果分析

进行羊水穿刺者共计 45 例, 其中单纯性肾脏回声增强组 23 例, 异常者 2 例, 复杂性肾脏回声增强组 22 例, 异常者 13 例。结果涉及 13、18、21 号及 X 染色体, 两组染色体异常检出率差异有统计学意义($P < 0.05$) (见表 2)。

Table 2. Comparison of chromosomal abnormalities in simple and complex hyperechogenic kidney

表 2. 单纯性与复杂性肾脏回声增强的染色体异常对比

组别	染色体正常	染色体异常
单纯性肾脏回声增强	21	2
复杂性肾脏回声增强	9	13

4. 讨论

比较常见的胎儿肾脏回声增强的病因主要有 13-三体、18-三体、常染色体遗传、病毒的侵袭、发育过程中肾脏的变异、微量元素如钙、磷的代谢问题[2] [3]。超声检查不仅要关注胎儿肾脏回声增强, 同时要关注胎儿的其他指标, 比较有意义的指标有胎儿肾脏的大小、羊水量多少以及累计肾脏的数目, 同时应注意是否合并肾脏以外的其他系统畸形。最主要且最有效的预测条件有羊水量的多少、胎儿肾脏的大小[4], 但如果同时合并其他系统畸形时会影响预后。系统且正确地理解胎儿肾脏回声增强, 可以在服务临床方面贡献更有价值的信息[5]。

本次研究纳入统计范围的 45 例病例出自我院 2017 年至 2021 年 7 月之间, 其中单纯性的胎儿肾脏回声增强 23 例, 发现 2 例存在 17q12 染色体的缺失, 均引产, 其余 21 例在后期产检随访过程中部分胎儿肾脏回声趋近正常(大致等同于肝脏回声), 产后新生儿大多数表现为肾脏回声增强, 同时给与肾功检查均正常。通过羊水穿刺排除了胎儿染色体方面的异常时, 仅仅表现为单纯性的肾脏回声增强时, 预后好。在单纯性肾脏回声增强中, 仅有 2 例染色体出现异常, 可以说明绝大部分的肾脏回声增强与染色体异常并不存在直接关系, 但单纯性肾脏回声增强可能与 17q12 染色体的微缺失有一定的联系性, 所以不可忽

略 17q12 染色体异常在单纯性肾脏回声增强的意义。复杂性肾脏回声增强共计 22 例, 引产 17 例, 活产 5 例。活产儿在新生儿期肾脏均表现为回声增强。合并的常见畸形为泌尿系统畸形, 其中绝大多数为肾脏积水, 而肾脏回声增强有可能与肾脏积水后在超声波的作用下增强有关, 亦或是肾脏积水使肾脏实质受压影响肾脏功能后肾脏实质回声发生改变。同时伴随其他器官的多系统畸形共计 8 例, 包括心脏、神经系统、唇腭裂等。这 8 例胎儿均存在染色体异常, 其中主要累及 13、18、21 号及 X 染色体。复杂性肾脏回声增强并不是都存在染色体异常, 但是同时合并其他器官的多系统畸形大大提高了染色体异常的概率。分析认为胎儿染色体异常可能造成了胎儿发育异常, 其中的主要表现可能是胎儿肾脏回声增强, 而肾脏回声增强同其他系统畸形一起, 共同提高了胎儿染色体异常的概率, 从而降低了活产率。

产检时通过胎儿羊水量的多少、测量胎儿肾脏的大小、以及有无合并其他脏器的畸形、同时注重关注家族史等, 这些结合起来去成立诊断并不存在太大的困难, 而临床所面临的难题是对于一些单纯性肾脏回声增强, 羊水量的多少与否, 如何给予有价值的产前咨询, 是一件相当有困难的事情[6]。有一些学者认为所有被诊断为肾脏回声增强的胎儿都应该给与染色体的检查[7]。因此, 建议产科医生在面临胎儿肾脏回声增强时, 应注意判断肾脏回声增强的类型, 即便是孤立性存在的胎儿肾脏回声增强, 也不要忽略某些染色体异常的可能; 而面临复杂性的肾脏回声增强, 建议进行羊水穿刺的检查, 根据结果和合并的畸形类型, 做出正确的产前咨询及指导工作。

5. 结论

胎儿肾脏回声增强这种超声表现可以独自存在, 又可以同时和其他系统的畸形一同存在。当独立存在时, 可能会与 17q12 染色体异常有关联, 在排除染色体异常的情况下活产率高且预后好。复杂性肾脏回声增强尤其是同时合并多系统畸形时往往合并染色体异常, 预后差且活产率低。同时应进一步规范产前超声检查与染色体检查结合, 为指导临床获取更佳明确的证据。

参考文献

- [1] Toka, H.R., Toka, O., Hariri, A. and Nguyen, H.T. (2010) Congenital Anomalies of Kidney and Urinary Tract. *Seminars in Nephrology*, **30**, 374-386. <https://doi.org/10.1016/j.semnephrol.2010.06.004>
- [2] 蒲红生, 李世雄. 胎儿肾脏回声增强超声诊断 3 例[J]. 河北医科大学学报, 2013, 34(8): 891, 911. <https://doi.org/10.3969/j.issn.1007-3205.2013.08.008>
- [3] Hureauux, M., Molin, A., Jay, N., Saliou, A.H., Spaggiari, E., Salomon, R., Benachi, A., Vargas-Poussou, R. and Heidet, L. (2018) Prenatal Hyperechogenic Kidneys in Three Cases of Infantile Hypercalcemia Associated with SLC34A1 Mutations. *Pediatric Nephrology*, **33**, 1723-1729. <https://doi.org/10.1007/s00467-018-3998-z>
- [4] Emmanuelli, V., Lahoche-Manucci, A., Holder-Espinasse, M., Devisme, L., Vaast, P., Dieux-Coeslier, A., Dehennault, M., Petit, S., Besson, R. and Houfflin-Debarge, V. (2010) Diagnostic anténatal des reins hyperéchogènes: à propos de 17 cas [Prenatal Diagnosis of Hyperechogenic Kidneys: A Study of 17 Cases]. *Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction (Paris)*, **39**, 637-46. <https://doi.org/10.1016/j.jgyn.2010.07.012>
- [5] 李春玲, 刘云, 杨坡, 等. 胎儿肾脏回声增强的产前超声诊断及染色体结果分析[J]. 中国超声医学杂志, 2020, 36(5): 448-450. <https://doi.org/10.3969/j.issn.1002-0101.2020.05.018>
- [6] Mashiach, R., Davidovits, M., Eisenstein, B., Kidron, D., Kovo, M., Shalev, J., Merlob, P., Vardimon, D., Efrat, Z. and Meizner, I. (2005) Fetal Hyperechogenic Kidney with Normal Amniotic Fluid Volume: A Diagnostic Dilemma. *Prenatal Diagnosis*, **25**, 553-558. <https://doi.org/10.1002/pd.1185>
- [7] Jones, G.E., Mousa, H.A., Rowley, H., Houtman, P. and Vasudevan, P.C. (2015) Should We Offer Prenatal Testing for 17q12 Microdeletion Syndrome to All Cases with Prenatally Diagnosed Echogenic Kidneys? Prenatal Findings in Two Families with 17q12 Microdeletion Syndrome and Review of the Literature. *Prenatal Diagnosis*, **35**, 1336-1341. <https://doi.org/10.1002/pd.4701>