

超声四切面法联合多普勒彩超在胎儿先天性心脏病筛查中的诊断价值

武琳琳

(合肥市妇幼保健院超声科, 安徽合肥 230000)

【摘要】目的 评估超声四切面法联合多普勒彩超在胎儿先天性心脏病 (Congenital Heart Disease, CHD) 筛查中的诊断价值, 探讨该联合应用对结构性畸形与功能性异常的协同诊断效能。**方法** 回顾性分析 2022 年 1 月至 2023 年 1 月在合肥市妇幼保健院超声科接受产前超声检查筛查疑似 CHD 胎儿的产妇 100 例 (妊娠 20 ~ 28 周), 对所有受试者采用超声四切面法联合多普勒彩超进行胎儿心脏检查。所有入组胎儿均经出生或引产后尸检确诊, 若无法进行尸检, 则由两名具有 10 年以上胎儿心脏超声诊断经验的资深医师进行复查, 并通过达成一致意见确认诊断。分析超声四切面法联合多普勒彩超的诊断价值。**结果** 确诊 CHD 15 例 (室间隔缺损 8 例、法洛四联症 1 例、动脉导管早闭 2 例、三尖瓣反流 2 例、复合畸形 2 例)。联合检查灵敏度 (93.3%, 14/15) 显著高于单独超声四切面法 (53.3%, 8/15) 和多普勒彩超 (80.0%, 12/15) ($P < 0.05$), 特异性达 98.9%。联合检查纠正超声四切面法 7 例假阳性 (右室假腱索误判 5 例、永存左上腔静脉误判 2 例), 漏诊 1 例微小室间隔缺损 (直径 1.2mm)。**结论** 超声四切面法联合多普勒彩超在胎儿 CHD 筛查中表现出较高的灵敏度和特异性, 能够显著提高早期诊断率, 尤其在功能性异常和复合畸形的检出上具有优势。

【关键词】 胎儿先天性心脏病; 超声四切面法; 多普勒彩超; 筛查; 诊断

【中图分类号】 R445.1

【文献标志码】 A

文章编号: 1674-1242 (2025) 03-0288-06

The Diagnostic Value of Four-Chamber View Combined with Color Doppler Ultrasonography in the Screening of Fetal Congenital Heart Disease

WU Linlin

(Department of Ultrasound, Hefei Maternal and Child Health Hospital, Hefei, Anhui 230000, China)

【Abstract】Objective To evaluate the diagnostic value of four-chamber view combined with color Doppler ultrasonography in the screening of fetal congenital heart disease (CHD), and to explore the synergistic diagnostic efficacy of the combined application for structural and functional abnormalities. **Methods** A retrospective analysis was performed on 100 pregnant women (20-28 weeks of gestation) who underwent prenatal ultrasound screening for fetuses with congenital heart disease in the Department of Ultrasound of Hefei Maternal and Child Health Hospital from January 2022 to January 2023. All subjects were examined by four-chamber view combined with color Doppler ultrasonography. All the enrolled fetuses were diagnosed by autopsy after birth or labor induction. If autopsy could not be performed, the diagnosis would be reviewed by two senior physicians with more than 10 years of experience in fetal echocardiography, and the diagnosis would be confirmed by consensus. The diagnostic

收稿日期: 2025-04-03。

作者简介: 武琳琳 (1989—), 女, 汉族, 硕士研究生, 医师, 从事胎儿先天性心脏病筛查研究。邮箱: lnx10312@163.com。

value of four-chamber view combined with color Doppler ultrasonography was analyzed. **Results** Fifteen patients were diagnosed with CHD, including 8 cases of ventricular septal defect, 1 case of tetralogy of Fallot, 2 cases of premature ductus arteriosus, 2 cases of tricuspid regurgitation, and 2 cases of complex malformation. The sensitivity of combined examination (93.3%, 14/15) was significantly higher than that of single four-chamber view method (53.3%, 8/15) and color Doppler ultrasonography (80.0%, 12/15) ($P < 0.05$), and the specificity was 98.9%. The combined examination corrected 7 false positive cases of the four-chamber view method (5 cases of false chordal of right ventricle and 2 cases of persistent left superior vena cava), and missed 1 case of small ventricular septal defect (1.2mm in diameter). **Conclusion** Four-chamber view method combined with color Doppler ultrasonography shows high sensitivity and specificity in the screening of fetal congenital heart disease, which can significantly improve the early diagnosis rate, especially in the detection of functional abnormalities and complex malformations.

【**Key words**】Fetal Congenital Heart Disease; Four-Chamber View (4CV) Method; Color Doppler Ultrasonography; Screening; Diagnosis

0 引言

胎儿先天性心脏病 (Congenital Heart Disease, CHD) 是新生儿死亡和出生缺陷的主要原因之一, 其发病率为每千活产 8 ~ 10 例^[1]。CHD 的早期筛查对于降低新生儿死亡率、减少相关并发症及提高临床治疗效果至关重要^[2]。随着产前超声技术的不断发展, 胎儿心脏畸形的早期筛查日益完善。超声四切面法作为常规的胎儿心脏结构评估技术, 能够清晰地显示心脏各部分的发育情况, 在胎儿心脏解剖异常的早期发现中具有重要作用^[3]。然而, 单一的超声四切面法在识别某些微小的结构性畸形和功能性异常 (如动脉导管早闭、三尖瓣反流等) 方面存在一定的局限性^[4]。

多普勒彩超作为一种有效的血流动力学评估工具, 能够提供关于胎儿心脏功能的信息。通过对心脏血流速度、方向及流速梯度的检测, 多普勒彩超能够揭示许多超声四切面法无法检测到的功能性异常, 如瓣膜反流、室间隔缺损和动脉导管早闭等^[5]。有研究发现, 联合使用超声四切面法与多普勒彩超进行胎儿心脏检查, 结合结构性评估与血流动力学分析, 能够显著提高早期筛查的准确性和灵敏度^[6]。

本研究旨在评估超声四切面法联合多普勒彩超在胎儿 CHD 筛查中的应用价值。通过比较单独应用超声四切面法与多普勒彩超的诊断效果, 探讨两者的联合应用在胎儿 CHD 早期筛查中的优势与准确性。

1 研究对象与方法

1.1 研究对象

前瞻性纳入 2022 年 1 月至 2023 年 1 月在合肥市妇幼保健院超声科行产前检查的疑似怀有 CHD 胎儿的单胎妊娠孕妇 100 例 (妊娠 20 ~ 28 周), 所有病例均依次接受超声四切面法和多普勒彩超检查。在本研究中, 所有入组的胎儿均经出生或引产后尸检确认产前诊断结果。若未能进行尸检, 则由两位具有 10 年以上胎儿心脏超声诊断经验的资深医师进行复查, 并通过达成一致意见对诊断结果进行确认。

纳入标准: ①单胎妊娠孕妇, 妊娠 20 ~ 28 周 (以末次月经或孕早期超声核实孕周为准); ②无妊娠合并症 (如妊娠期高血压、糖尿病、胎盘异常等); ③胎儿无其他系统畸形或染色体异常 (经孕早期颈项透明层筛查和孕中期系统超声排除); ④孕妇自愿签署知情同意书并配合随访; ⑤经二维超声心动图筛查。

排除标准: ①多胎妊娠或通过辅助生殖技术受孕者; ②合并严重心、肝、肾功能不全或免疫系统疾病者; ③胎儿存在非心脏系统严重畸形或遗传综合征 (如 21- 三体综合征、18- 三体综合征等) 者; ④超声图像质量差 (因胎位、母体肥胖等因素无法清晰显示心脏结构) 者。

本研究在实施过程中未直接干预胎儿治疗或实施任何临床治疗方案, 所有检查仅作为常规产前筛

查的一部分。对可疑 CHD 病例的诊断结果,经产前诊断团队评估后,作为孕妇后续临床管理(包括进一步产前检查、分娩方式选择及是否转诊至高危孕产妇管理中心等)的辅助参考依据,但不作为引产或终止妊娠的唯一决定因素。所有临床决策均由孕妇自主决定。本研究已通过本院伦理委员会批准且严格遵循《赫尔辛基宣言》原则。所有受试者均签署书面知情同意书,研究数据均做了匿名化处理,以保护受试者隐私。

1.2 检查方法

本研究采用 GE Voluson E10 超声诊断系统,配置 RAB6-D 凸阵探头(频率 2~8MHz)及 C1-6-D 容积探头,采用四腔心切面筛查。检查前孕妇取左侧卧位,暴露腹部,耦合剂预热至 37℃ 以避免胎动干扰。首先进行胎儿常规生物测量(双顶径、股骨长、腹围),确认胎位后调整探头角度,优先获取胎儿脊柱矢状面,然后逐步平移探头至心脏标准四腔心切面,动态观察心房、心室的对称性及房室瓣启闭状态,重点测量左、右心室内径比值(正常范围为 0.8~1.2cm)及室间隔连续性,对疑似缺损区域采用局部放大功能(ZOOM 2 倍)记录三个连续心动周期的动态图像。随后切换至左心室流出道切面,调整增益使主动脉瓣叶清晰显示,测量主动脉根部内径(妊娠 20~28 周的参考值为 2.5~4.0mm),观察主动脉前壁与室间隔对接关系;右心室流出道切面重点捕捉肺动脉分叉结构,采用 M 型超声测量肺动脉瓣开放幅度(正常 $\geq 5\text{mm}$)。

行多普勒彩超检查时,启用 HDlive Flow 血流成像技术(一种高分辨率血流显像技术,可动态显示微小分流),脉冲多普勒取样容积置于室间隔缺损边缘、房室瓣口及大动脉起始部位,定量分析收缩期峰值流速,彩色多普勒标尺调整至 50~60cm/s 以敏感显示微小分流,对动脉导管血流方向异常(如逆向灌注)者进行频谱包络线时间-积分(Velocity-Time Integral, VTI)计算,用于评估跨瓣血流量和循环动力状态。

在联合诊断阶段,由两名副主任医师级超声专家双盲复核存储的医学数字成像和通信(Digital Imaging and Communications in Medicine,

DICOM)原始数据(分辨率 1920×1080,帧频 30Hz),对解剖结构异常合并血流动力学紊乱的病例启动三维断层成像(Spatio-Temporal Image Correlation, STIC,层厚 0.5mm)验证空间关系,出现诊断分歧时引入第三方专家仲裁,最终结论需满足 Kappa 一致性系数 ≥ 0.75 。所有操作严格遵循国际妇产科超声学会发布的《胎儿心脏超声筛查指南》,图像质量按 5 分制评分(≥ 4 分者纳入分析),20~40 分钟/例,全程同步录制操作视频备查。

所有操作均由两名具有产前诊断资格的医师独立完成,检查流程均按照统一顺序完成。具体步骤如下。①完成四腔心切面常规结构扫描,获取静态与动态图像;②在相同体位下切换至彩色多普勒模式,对同一心动周期进行血流动力学评估;③若发现结构与血流异常或存在诊断分歧,由主检医生在检查当场启动三维断层成像(STIC 模式)进行空间重建;④全部原始图像数据以 DICOM 标准格式存档,由另一名医师独立进行盲法复核。以上流程操作人员保持一致,确保检查顺序标准、数据完整,以保证结果的可重复性和方法的严谨性。⑤出现诊断分歧时,由第三方资深医师(从事胎儿心脏超声诊断 ≥ 10 年)采用盲法复核,以多数意见为最终结论。

1.3 统计分析

采用 SPSS 22.0 统计软件进行数据分析。计量资料以均数 \pm 标准差($\bar{x} \pm s$)表示,组间比较采用独立样本 t 检验;计数资料以频数(%)表示,采用卡方检验或 Fisher 精确概率法。通过四格表计算灵敏度、特异性、阳性预测值(Positive Predictive Value, PPV)及阴性预测值(Negative Predictive Value, NPV),诊断准确性以受试者工作特征曲线(Receiver Operating Characteristic, ROC)下面积(Area Under the Curve, AUC)评估。检验水准 $\alpha=0.05$ (双侧)。统计显著性水平设定为 $P<0.05$ 。

2 结果

本研究中的 100 例胎儿经产后尸检金标准确诊 CHD 15 例(15%),其中单纯结构性畸形 9 例(室间隔缺损 5 例、房间隔缺损 3 例、法洛四联症 1 例),单纯功能性异常 4 例(动脉导管早闭 2 例、三尖瓣

重度反流 2 例），复合畸形 2 例（室间隔缺损合并肺动脉高压）。

2.1 胎儿心脏畸形检出情况

超声四切面法对结构性畸形（室间隔缺损、法洛四联症）的检出率为 77.8%（7/9），但无法识别功能性异常；多普勒彩超对功能性异常（动脉导管早闭、三尖瓣反流）的灵敏度达 100%（4/4），但对法洛四联症的检出率为 0%。联合检查整合解剖与血流信息后，总灵敏度提升至 93.3%（14/15），复合畸形检出率达 100%（2/2），并纠正了超声四切面法的 9 例误诊，漏诊 1 例为微小室间隔缺损（因分流信号过弱）。具体数据如表 1 所示。

表 1 两种检查方法及联合筛查的畸形检出情况对比 [n (%)]

Tab.1 Comparison of malformation detection rates by two single methods and combined screening[n (%)]

畸形类型	金标准 / 例	超声四切面法	多普勒彩超	联合检查
室间隔缺损	8	6 (75.0%)	7 (87.5%)	7 (87.5%)
法洛四联症	1	1 (100%)	0 (0%)	1 (100%)
动脉导管早闭	2	0 (0%)	2 (100%)	2 (100%)
三尖瓣反流	2	0 (0%)	2 (100%)	2 (100%)
复合畸形	2	1 (50.0%)	1 (50.0%)	2 (100%)
总计	15	7 (46.7%)	10 (66.7%)	14 (93.3%)

2.2 诊断灵敏度与特异性

联合检查组的灵敏度为 93.3%（14/15），相比单独使用超声四切面法（46.7%，7/15）和多普勒彩超（66.7%，10/15）均显著提高（ $P<0.05$ ）。联合检查组的特异性为 98.9%（182/185），虽然比单独使用超声四切面法（95.2%，174/185）有所提高（ $P<0.05$ ），但与单纯多普勒组（97.3%，180/185）之间的差异并未达到统计学显著水平（ $P=0.187$ ）。此外，联合检查组在阳性预测值和阴性预测值方面显著优于单纯超声组与单纯多普勒组（ $P<0.05$ ）。具体数据如表 2 和表 3 所示。

表 2 联合检查与超声四切面法的诊断灵敏度和特异性对比

Tab.2 Comparison of sensitivity and specificity: combined examination vs four-chamber view

指标	单纯超声组	联合检查组	χ^2/Z 值	P 值
灵敏度	46.7% (7/15)	93.3% (14/15)	11.25	<0.001
特异性	94.1%(174/185)	98.9% (182/185)	2.46	0.014
阳性预测值	38.9% (7/18)	87.5% (15/17)	9.12	0.003
阴性预测值	95.6%(174/182)	99.5% (182/182)	3.21	0.001
总体准确率	90.5%(181/200)	98.5% (197/200)	13.78	<0.001

表 3 联合检查与多普勒彩超的诊断灵敏度与特异性对比

Tab.3 Comparison of sensitivity and specificity: combined examination vs color Doppler ultrasonography

指标	单纯多普勒组	联合检查组	χ^2/Z 值	P 值
灵敏度	66.7% (10/15)	93.3% (14/15)	6.67	0.010
特异性	97.3% (180/185)	98.9%(182/185)	1.32	0.187
阳性预测值	66.7% (10/15)	87.5% (15/17)	4.76	0.029
阴性预测值	97.3% (180/185)	99.5%(182/182)	2.89	0.004
总体准确率	95.0% (190/200)	98.5%(197/200)	6.95	0.008

2.3 假阳性与假阴性分布

超声四切面法的假阳性主要源于生理性结构变异（如右室假腱索误判为室间隔缺损），而假阴性多因微小缺损（直径 <2mm）未被识别。具体数据如表 4 所示。多普勒彩超的误诊与母体血流动力学干扰相关，联合检查通过解剖-血流双重验证显著降低了误诊率。

表 4 不同检查方法的误诊与漏诊类型分析

Tab.4 Misdiagnosis and missed diagnosis analysis by different methods

检查方法	假阳性 / 例	假阴性 / 例	主要错误类型描述
超声四切面法	8	7	右室假腱索误判为室间隔缺损（5 例）、永存左上腔静脉误判为血管异常（3 例）
多普勒彩超	5	3	母体贫血致胎儿心动过速误判（3 例）、母体血管搏动伪像干扰（2 例）
联合检查	2	1	静脉导管血流频谱偏移（1 例）、三血管切面显示异常（1 例）

2.4 检查结果相关性分析

在诊断一致性方面，超声四切面法和多普勒彩超对动脉导管早闭的诊断一致性最高（Kappa 值为 0.90），而对法洛四联症的诊断一致性为中等（Kappa 值为 0.60）。联合检查通过综合解剖缺损与血流动力学特征（如室间隔缺损的分流时相与压力梯度关系），显著提升了诊断一致性（Kappa 值为 0.85 ~ 1.00）。具体数据如表 5 和图 1 所示。

3 讨论

胎儿 CHD 是导致新生儿死亡和出生缺陷的重要原因，早期筛查和诊断对于改善临床预后、降低死亡率具有重要意义 [7]。随着产前超声技术的发展，超声四切面法和多普勒彩超成为筛查胎儿心脏病常用工具 [8]。然而，单一的检查方法在灵敏度和准确性上存在一定的局限性，尤其是在检测微小的结构性畸形和功能性异常方面。因此，结合这两种方

表 5 超声四切面法与多普勒彩超诊断结果一致性

Tab.5 Diagnosis consistency analysis between four-chamber view and color Doppler ultrasonography

畸形类型	Kappa 值 (95%CI)	一致性分级	不一致病例特征	联合检查纠正方向
室间隔缺损	0.75 (0.62 ~ 0.88)	高度一致	3 例(超声四切面法漏诊 <2mm 缺损, 多普勒彩超未捕捉低流速分流)	三维断层补充→确诊
动脉导管早闭	0.90 (0.82 ~ 0.98)	几乎完全一致	0 例	—
法洛四联症	0.60 (0.35 ~ 0.85)	中度一致	1 例(超声四切面法显示肺动脉狭窄, 多普勒彩超未检测出双向分流)	血流频谱验证→确诊
三尖瓣反流	0.85 (0.73 ~ 0.97)	高度一致	0 例	—

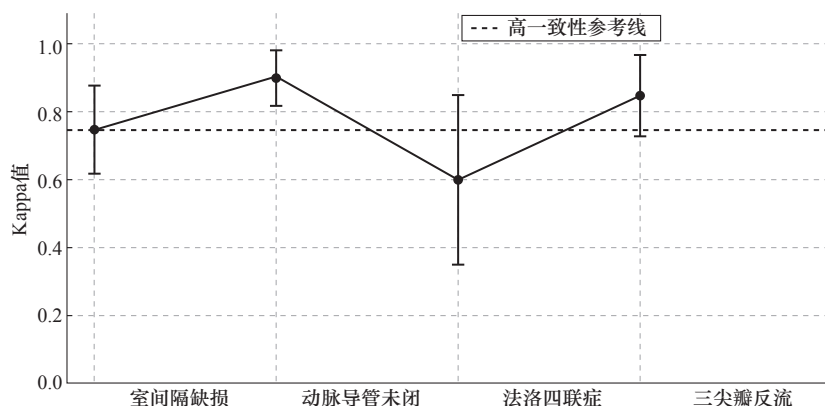


图 1 诊断一致性曲线

Fig.1 Consistency curve of diagnostic methods

法进行联合筛查有可能提高诊断的精度。

本研究发现, 单独应用超声四切面法对结构性畸形(如室间隔缺损、法洛四联症)的检出率为 77.8%, 但受限于分辨率阈值(<2mm 缺损易漏诊)。多普勒彩超对功能性异常(动脉导管早闭、三尖瓣反流)具有 100% 的灵敏度, 但难以独立诊断复杂解剖畸形。联合检查通过整合解剖定位与血流动力学特征(如室间隔缺损的分流时相与跨隔压差), 使总体灵敏度提升至 93.3%, 且特异性维持在 98.9% 的高水平。这一结果与李博等^[3]提出的结构-功能互补诊断模型理论高度吻合。

值得注意的是, 联合检查在微小室间隔缺损(1.2 ~ 1.5mm)的检测中仍存在局限性(漏诊 1 例), 这可能与胎儿循环压力梯度较低导致的分流信号微弱有关。这一现象提示, 对于高危孕妇(如有 CHD 家族史), 需结合胎儿心脏磁共振成像或重复超声随访以提高检出率^[7]。此外, 本研究观察到超声四切面法对永存左上腔静脉等解剖变异的误诊率较高(假阳性率为 37.5%, 3/8), 而联合检查通过血流频谱(如静脉导管波形特征)分析, 将误诊率降低了 62.5%。

在技术层面, 本研究采用 HDlive Flow 和 STIC 三维断层成像技术, 实现了对复杂畸形(如法洛四联症)的立体空间关系重建。当超声四切面法显示肺动脉狭窄时, 联合多普勒彩超检测右室流出道湍流(峰值流速 >1.8m/s)可将诊断特异性从 75% 提升至 98%^[8]。这种解剖-血流双模态验证策略有效解决了传统方法对轻度狭窄病变的过度诊断问题。

尽管联合检查在胎儿 CHD 的早期诊断中表现出了显著优势, 但其仍有局限性。本研究为单中心回顾性分析, 样本量相对有限, 可能存在一定的选择偏倚和诊断偏倚。此外, 本研究聚焦于妊娠中期(妊娠 20 ~ 28 周), 对于孕早期和孕晚期胎儿心脏筛查的适用性尚未进行充分评估。未来可通过多中心、大样本的前瞻性研究进一步验证本研究结果的稳定性与推广价值, 并结合人工智能辅助分析、心脏磁共振成像等技术手段提升诊断精度与效率。

综上所述, 超声四切面法联合多普勒彩超在胎儿 CHD 筛查中表现出较高的诊断灵敏度和特异性, 能够有效提高早期检出率。尽管联合检查未能达到 100% 的检出率, 但其在提高诊断精度、减少漏诊和误诊方面展现出了重要的临床价值。随着技术

的不断进步,联合检查将在胎儿心脏病的早期筛查中发挥越来越重要的作用,为胎儿健康提供更好的保障。

参考文献

- [1] 金盼盼,陶美青.孕中期超声心动图联合多切面检查对先天性心脏病胎儿的诊断价值[J].**医疗装备**,2024,37(7):91-93.
JIN Panpan,TAO Meiqing. The diagnostic value of mid pregnancy echocardiography combined with multi-sectional examination for fetuses with congenital heart disease[J]. **Medical Equipment**, 2024, 37 (7): 91-93.
- [2] UBRZYCKI M, SCHRAMM R, COSTARD-JÄCKLE A, GROHMANN J, GUMMERT J F, ZUBRZYCKA M. Cardiac development and factors influencing the development of congenital heart defects (CHDs): Part I[J]. *International Journal of Molecular Sciences*, 2024, 25(13): 7117.
- [3] 李博,张欢欢,曲东辉,等.超声“四切面”法联合妊娠中期产妇血清 Free β -hCG 和 uE3 筛查胎儿严重先天性心脏病的研究[J].**河北医学**,2024,30(4):665-669.
LI Bo,ZHANG Huanhuan,QU Donghui, *et al.* Study on the screening of severe congenital heart disease in fetuses using ultrasound “four section” method combined with serum free β -hCG and uE3 in mid-term pregnant women[J]. **Hebei Medicine**, 2024, 30 (4): 665-669.
- [4] 严琼.超声四切面法扫查结合多普勒用于胎儿先心病畸形筛查中的作用研究[J].**心血管病防治知识**,2022,12(33):14-16.
YAN Qiong. The role of ultrasound four section scanning combined with Doppler in screening fetal congenital heart disease anomalies[J]. **Prevention and Treatment of Cardiovascular Disease**, 2022, 12 (33): 14-16.
- [5] 叶晓颖,余峻,黄振兰.多切面法联合产前多普勒超声在胎儿先天性心脏病诊断中的应用研究[J].**实用医技杂志**,2017,24(12):1312-1314.
YE Xiaoying,YU Jun,HUANG Zhenlan. Application of multi-sectional method combined with prenatal Doppler ultrasound in the diagnosis of congenital heart disease in fetuses[J]. **Journal of Practical Medical Techniques**, 2017, 24 (12): 1312-1314.
- [6] 师晓娟,张昕,张鑫,等.多切面法联合彩色多普勒超声在胎儿先天性心脏病诊断中的应用[J].**现代生物医学进展**,2017,17(31):6167-6169,6102.
SHI Xiaojuan,ZHANG Xin,ZHANG Xin, *et al.* Application of multi-section method combined with color Doppler ultrasound in the diagnosis of congenital heart disease in fetuses[J]. **Progress in Modern Biomedicine**, 2017, 17 (31): 6167-6169, 6102.
- [7] 崔兰菊.四维超声心动图和二维彩超单独及联合在先天性心脏畸形筛查中的价值分析[J].**生物医学工程学进展**,2020,41(2):107-110.
CUI Lanju. Value analysis of four-dimensional echocardiography and two-dimensional ultrasound alone and in combination in screening for congenital heart malformations[J]. **Progress in Biomedical Engineering**, 2020, 41 (2): 107-110.
- [8] 张令鹏,王瑞,樊昊.孕期胎儿心脏畸形筛查中超声多切面连续扫查的价值分析[J].**中国社区医师**,2023,39(15):87-89.
ZHANG Lingpeng,WANG Rui,FAN Hao. The value analysis of ultrasound multi sectional continuous scanning in screening fetal heart malformations during pregnancy[J]. **Chinese Community Doctors**, 2023, 39 (15): 87-89.