·临床研究·

脐膨出畸形胎儿的妊娠结局及发育随访

滕云飞[1]，段钊[1]，张婷婷[1]，王惠萍[2]，乞艳华[3]，郭琳琼[4]，李小鹏[1]

1. 西安交通大学第二附属医院妇产科，陕西 西安　710004；2. 西安交通大学第二附属医院新生儿科；
3. 西安交通大学第二附属医院超声研究室；4. 西北妇女儿童医院妇产科

摘　要：目的　分析脐膨出畸形胎儿的妊娠结局及发育随访，为该病的临床诊治和预后提供参考。**方法**　回顾性分析西安两家大型三甲医院产前诊断的 44 例胎儿脐膨出资料，按照出生时胎儿脐膨出大小分为两组，脐膨出≤5cm 组 21 例，脐膨出＞5cm 组（50%～75%肝脏位于囊内）23 例。收集孕妇年龄、产次、分娩方式、是否合并其他畸形、分娩时妊娠周数、新生儿出生时体重、新生儿不良结局、新生儿性别、新生儿住院时间、新生儿禁食时间、母体孕期是否有妊娠合并症、新生儿远期发育随访资料，分析两组之间的妊娠结局。**结果**　两组孕母年龄、孕周、产次、分娩方式、孕期是否有合并症，以及新生儿是否合并其他畸形、出生时体重、新生儿性别比较，差异无统计学意义（$P>0.05$）。与脐膨出≤5cm 组新生儿相比，脐膨出＞5cm 组新生儿住院时间、禁食时间较长，不良结局发生率较高，差异有统计学意义（$t=3.054$、0.918，$\chi^2=5.750$，$P<0.05$）。远期随访中，两组新生儿的术后喂养困难、运动功能、认知、体重发育、身高发育、行为、二次手术率比较，差异均无统计学意义（$P>0.05$）。**结论**　大部分新生儿脐膨出≤5cm 预后良好。应重视胎儿健康检查，孕期应定期行超声观察胎儿脐带发育情况，对于确诊脐膨出的畸形做好有效防控措施。

关键词：胎儿脐膨出；妊娠结局；新生儿手术所需住院时间；新生儿禁食时间；远期发育随访

中图分类号：R714.5　**文献标识码：**A　**文章编号：**1008-6579(2024)10-1145-04　doi:10.11852/zgetbjzz2023-1323

Pregnancy outcome of the fetus with omphalocele deformity

TENG Yunfei[1], DUAN Zhao[1], ZHANG Tingting[1], WANG Huiping[2], QI Yanhua[3], GUO Linqiong[4], LI Xiaopeng[1]

1. Department of Obstetrics and Gynecology, The Second Affiliated Hospital of Xi'an Jiaotong University, Xi'an, Shaanxi 710004, China; 2. Department of Neonatology, The Second Affiliated Hospital of Xi'an Jiaotong University; 3. Department of Ultrasonography, The Second Affiliated Hospital of Xi'an Jiaotong University; 4. Department of Obstetrics and Gynecology, Northwest Women's and Children's Hospital

Corresponding authors: DUAN Zhao, E-mail: duanzhao8@126.com; LI Xiaopeng, E-mail: xiaopengli8@126.com

Abstract: Objective　To analyze the pregnancy outcome of the fetus with omphalocele, so as to provide reference for clinical diagnosis, treatment and prognosis of the disease. **Methods**　The data of 44 cases of fetal omphalocele diagnosed prenatal in two large Grade A hospitals in Xi'an were retrospectively analyzed. According to the size of the fetal omphalocele at birth, children were divided into two groups: omphalocele ≤5cm group ($n=21$) and omphalocele ＞5cm group($n=23$) (50% - 75% of the liver was in the capsule). Data on pregnant women's age, time of delivery, mode of delivery, whether there were other malformations, gestational weeks at delivery, birth weight of newborns, adverse neonatal outcomes, neonatal sex, neonatal hospitalization time, neonatal fasting time, whether there were pregnancy complications during pregnancy, and long-term follow-up of neonatal development were collected and analyzed. **Results**　There was no significant difference between the two groups in age, gestational age, time of delivery, mode of delivery, complications during pregnancy, birth weight and newborn sex ($P>0.05$). Compared with the omphalocele ≤5cm group, the hospital stay and fasting time of neonates in the omphalocele ＞5cm group were longer, and the incidence of adverse outcomes was higher, with statistical significance ($t=3.054$, 0.918, $\chi^2=5.750$, $P<0.05$). In the long-term follow-up, there were no significant differences in postoperative feeding difficulties, motor function, cognition, weight development, height development, behavior and the rate of second operation between the two groups ($P>0.05$). **Conclusions**　Most newborns with omphalocele ≤5cm have a good prognosis. Attention should be paid to fetal health examination, and regular ultrasound should be performed during pregnancy to observe the development of fetal umbilical cord, and effective prevention and control measures should be taken to diagnose the malformation of omphalocele.

Keywords: fetal omphalocele; pregnancy outcome; length of hospital stay required for neonatal operation; fasting time of newborn; long-term development follow-up

脐膨出（omphalocele）是一种先天性腹壁中线缺损，主要特征是没有腹部肌肉、筋膜和皮肤，腹部

基金项目：陕西省重点研发计划项目（2021SF-134）；腾讯生机计划 2023 健康创新公益挑战项目（202407090006）

作者简介：滕云飞（1989-），男，硕士研究生，主要研究方向为围产医学。

通信作者：段钊，E-mail：duanzhao8@163.com；李小鹏，E-mail：xiaopengli8@126.com

内容物通过这些肌肉、筋膜和皮肤突出。超声检查很容易发现脐膨出为脐带底部的膜覆盖肿块，通常包含肝脏和小肠[1]。美国一项调查活产新生儿中脐膨出的患病数为 1.92/10 000[2]。国内尚无脐膨出患病率的确切统计，孕妇年龄过小或高龄及多胎妊娠是脐膨出的危险因素[3]。根据脐膨出的大小及内容物，脐膨出可分为小(≤5cm)、大(>5cm 或 50%～75%肝脏位于囊内)两组，国外文献报道小脐膨出预后较好[4-5]。国内尚无相关方面的研究，本研究通过分析脐膨出胎儿的妊娠结局，以期为该病的临床诊断、治疗及预后提供参考。

1 对象和方法

1.1 对象 回顾性分析 2017 年 10 月—2023 年 6 月在西安交通大学第二附属医院及西北妇女儿童医院(均在 2017 年左右开始初步成立母胎医学 MDT 团队)进行产检时经超声诊断为脐膨出畸形，并在以上两家医院进行分娩的 44 例孕妇及患儿的临床资料。按照胎儿脐膨出大小[6]分为脐膨出≤5cm 组(21 例)和脐膨出>5cm(或 50%～75%肝脏位于囊内)组(23 例)。为了确保分组的严谨性，分别对产前最后一次超声，新生儿首次病程记录及新生儿外科手术记录中对于脐膨出大小的描述进行核对，保证分组的准确性，并排除假性脐膨出、腹裂及脐疝等其他因素对结论的影响。纳入标准：1)在三甲医院产检时超声诊断为脐膨出；2) 均在以上两家医院进行分娩；3)新生儿于以上医院新生儿科完成手术治疗；4) 能够完整获取临床资料；5)对本研究知情同意。排除标准：1)孕妇合并其他系统严重疾病；2)选择引产者；3) 无法完成随访者。本研究经西安交通大学第二附属医院伦理委员会批准(2021132)。

1.2 方法 超声诊断：采用 GE Voluson E8 型彩色多普勒超声诊断仪(美国通用电气公司) 进行检查。孕妇取仰卧位，对其腹部进行扫描，扫描频率 3.5～4.5MHz，先对胎头、脊柱、胸部、四肢及胎儿附属物等结构进行系统筛查，发现胎儿腹壁出现异常回声时观察脐膨出内容物[6]。产后诊断：出生后测量脐膨出最大直径，根据超声再次确定脐膨出内容物，进一步排除腹裂及脐疝。

1.3 观察指标 收集孕妇年龄、孕周、产次(初产妇或经产妇)、分娩方式(顺产或剖宫产)、母体有无合并症(妊娠期合并症)；新生儿出生时体重、住院时间、禁食时间、是否合并畸形、性别、不良妊娠结局(死产、放弃治疗、6 岁前死亡)、新生儿远期发育随访资料情况等。

1.4 统计学方法 采用 SPSS 18.0 软件进行统计分析。计量资料以 $\bar{x}\pm s$ 表示，采用 t 检验；计数资料以例数(%)表示，采用 χ^2 检验或 Fisher 确切概率法。$P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结 果

2.1 脐膨出≤5cm 组与脐膨出>5cm 组新生儿及孕母临床资料比较 两组孕母年龄、孕周、产次、分娩方式、孕期是否有合并症，以及新生儿是否合并其他畸形、出生时体重、新生儿性别比较，差异无统计学意义($P>0.05$)。与脐膨出≤5cm 组新生儿相比，脐膨出>5cm 组新生儿住院时间、禁食时间较长，不良结局发生率较高，差异有统计学意义($P<0.05$)。见表 1。

表 1 脐膨出畸形胎儿的临床资料结果(例，%)

Tab. 1 Clinical data statistical results of omphalocele fetal (n，%)

项目		脐膨出大小		t/χ^2 值	P 值
		≤5cm 组(n=23)	>5cm 组(n=23)		
年龄(岁)		28.86±6.6	30.39±5.5	0.839[a]	0.406
孕周		38.14±1.71	37.39±2 35	1.203[a]	0.236
出生体重(g，$\bar{x}\pm s$)		3 329.76±630.59	2 926.87±762.11	1.428[a]	0.161
新生儿住院时间(d，$\bar{x}\pm s$)		12.10±43.71	18.78±9.21	3.054[a]	0.004
禁食时间(d，$\bar{x}\pm s$)		3.29±1.31	11.56±3.89	−0.918[a]	<0.001
产次	初产妇	6(26.1)	9(42.9)	1.374[b]	0.241
	经产妇	17(73.9)	12(57.1)		
合并其他畸形	是	17(73.9)	16(76.2)	0.030[b]	0.862
	否	6(26.1)	5(23.8)		
分娩方式	顺产	5(21.7)	7(33.3)	0.744[b]	0.388
	剖宫产	18(78.3)	14(66.7)		
性别	男	15(65.2)	10(47.6)	1.386[b]	0.239
	女	8(34.8)	11(52.4)		
母体有无合并症	有	7(30.4)	5(23.8)	0.243[b]	0.622
	无	16(69.6)	16(76.2)		
不良结局	无	22(95.7)	13(61.9)	5.750[b]	0.016
	有	1(4.3)	8(38.1)		

注：[a]t 值，[b]χ^2 值。合并其他畸形：伴有先天性心脏病 27 例(≤5cm 组 11 例，>5cm 组 16 例)，其中房间隔缺损 17 例(≤5cm 组 7 例，>5cm 组 10 例)，室间隔缺损 3 例(≤5cm 组 1 例，>5cm 组 2 例)，其他类型 7 例(≤5cm 组 3 例，>5cm 组 4 例)，不良结局：(≤5cm 组 1 例胎儿未存活(新生儿出生后抢救未存活)，>5cm 组 8 例，其中 5 例死产，3 例家属治疗后因各种原因放弃治疗导致胎儿未存活)。

2.2　脐膨出≤5cm 组与脐膨出＞5cm 组新生儿远期随访比较　远期随访中，两组新生儿的术后喂养困难、运动功能、认知、体重发育、身高发育、行为、二次手术率比较，差异均无统计学意义（$P>0.05$）。见表 2。

表 2　脐膨出畸形胎儿延期随访资料（例，%）

Tab. 2　Long-term follow-up data of the fetus with omphalocele malformation（n，%）

项目	脐膨出大小		χ^2 值	P 值
	≤5cm 组（n=23）	＞5cm 组（n=23）		
术后喂养困难			/	/
有	21(95.2)	12(92.3)		
无	1(4.8)	1(7.7)		
运动功能			/	/
正常	22(100.0)	13(100.0)		
异常	0(0.0)	0(0.0)		
认知			/	/
正常	22(100.0)	13(100.0)		
障碍	0(0.0)	0(0.0)		
体重发育			0.413	0.520
偏瘦	2(9.1)	3(23.1)		
正常	20(90.9)	10(76.9)		
身高发育			/	/
正常	21(95.5)	12(92.4)		
偏低	1(4.5)	1(7.6)		
行为发育			/	/
正常	22(100.0)	13(100.0)		
异常	0(0.0)	0(0.0)		
二次手术			0.413	0.520
是	2(9.1)	3(23.1)		
否	20(90.9)	10(76.9)		

注：新生儿随访至 7 岁，目前由于新生儿出生时间不同，随访年龄为 6 月龄～6 岁不等，身高体重标准参照《7 岁以下儿童生长标准》WS/T 423-2022，术后喂养困难 运动功能、认知、行为资料等由新生儿父母反馈。本文将频繁呕吐（≥3 次/d），奶量不增或减少（＞2d）或腹胀明显界定为喂养困难。运动功能、认知、行为参照《0～6 岁儿童发育行为评估量表》进行评估。体重低于同龄儿童 2s 属于偏瘦，身高低于同龄儿童 2s 属于偏矮。

3　讨　论

3.1　脐膨出的产前诊断及多重缺陷情况　近年来随着超声诊断技术的提高，胎儿脐膨出的产前诊断率越来越高，国外文献报道脐膨出最早可在妊娠 12 周时超声检查发现[8]，但是笔者不鼓励过早地进行诊断，因为生理性的胎儿小肠疝可导致假阳性[1,8]。据报道，产前超声诊断脐膨出的敏感性在 25%～95%之间，取决于很多因素，包括胎龄、缺陷大小、相关异常、患者就医选择习惯、超声设备和超声医生的专业知识及熟练程度[4-5,9]。15%～50%的脐膨出畸形患儿同时伴有先天性心脏缺陷。其中，室间隔缺损、法洛四联症和右位心最常见，且新生儿中男性多于女性[8,10]。本研究 44 例新生儿中男性占比稍多，伴有先天性心脏病 27 例，高达 61.36%，其中房间隔缺损 17 例，室间隔缺损 3 例，其他类型 7 例，以上数据与国外报道略有所不同，可能是由于样本量过少或是亚洲人群与欧美人群本身有所差异所致。

3.2　脐膨出患儿的孕期管理　一旦产前诊断为先天性脐膨出，孕妇应按照“高危妊娠”孕产妇管理。小脐膨出更可能与异常核型有关[1]。在其他结构异常的情况下，30%～70%的病例存在染色体异常或多重畸形综合征，最常见的是 13/18/21 三体、Beck-with-wiedemann 综合征（BWS）和 Cantrell 五联症，因此推荐该类孕妇孕期行羊水穿刺检测，超声常规监测胎儿生长发育及胎儿宫内安危外，还应定期观察胎儿膨出物大小和内容物以及羊水量，孕期需要超声科、产科、新生儿科、小儿外科等多学科医生会诊，共同进行妊娠监督，制定分娩方式及提前做好新生儿救治方案，孕妇则应尽量避免年龄太小或高龄妊娠，在对该类患者妊娠期管理时可参考患者妊娠时年龄进行初步判断。高龄产妇更应该加强孕期的管理及检查，以便更早地制定相对个体化的诊疗方案。多胎妊娠时要加强对于脐膨出的超声筛查，规范性的产前超声筛查对先天性脐膨出的诊断具有重要的临床意义。脐膨出的胎儿分娩应该在具有小儿外科或新生儿外科的医院进行，特别是能够提供为脐膨出新生儿急诊手术的医院，值得注意的是胎儿存在脐膨出不应该作为剖宫产的指征[11]。除非存在巨大脐膨出和肝脏膨出，剖宫产可以防止难产和肝损伤[12]。脐膨出的存在不是早产的诱因，早产大多发生于孕期有其他合并症的病例当中，与脐膨出本身并无直接关系[4]。若无其他终止妊娠的指征，脐膨出胎儿是可以期待足月后终止妊娠[13-14]。对于脐膨出小的患者住院待产和终止妊娠的时机可相对于脐膨出较大患者宽泛，但是还必须考虑患者心理俱因素及主观要求，制定个体化方案。分娩方式应参考其他的产科指征进行选择。

3.3　重视脐膨出的预防、患儿生后发育及随访　本研究结果提示新生儿脐膨出≤5cm 大部分预后良好，＞5cm 预后相对较差，特别是在新生儿住院时间、禁食时间、不良结局方面，对于该类患者的预后应进行判断，结合脐膨出大小并参考患者意愿、家庭条件、实际情况做出个体化防治策略。对于较大脐膨出患者，临床工作中应做好患者沟通工作，指导患者及时复查，严密随访，做好二次腹壁修补的心理准备，文献报道所有患有脐膨出的儿童都存在喂养困难、发育不良、临床显著的胃食管反流和继发于粘连

的肠梗阻风险[1]。肠扭转是一种罕见但可能致命的并发症。国外研究结果显示对于孤立性脐膨出的婴儿,2 年生存率可达 75%,长期结果良好,身体和神经发育正常[9,15-17]。因此,当胎儿诊断为脐膨出后,应该进行羊水穿刺检测及系统超声等手段排除胎儿是否合并其他畸形[18-19]。对于孤立性脐膨出,可以根据患者及家属意愿选择继续妊娠,避免不必要的引产。国外有研究表明孤立性脐膨出的新生儿 1 年生存率为 90%,2 年生存率为 75%,2 岁时身体发育和智力发育正常[20]。然而,巨大脐膨出的存在与远期神经和运动发育迟缓的风险有关[21]。本研究中远期随访的患者尚未发现生长发育及智力出现障碍的病例,与国外报道一致[19-20]。可能是由于本研究对患者长期随访的时间有限,但国外有研究分析了脐膨出术后患儿在学龄期的运动功能、认知、健康状况、生活质量和行为,大多数患有轻度孤立性脐膨出患儿的表现与健康儿童无显著差异[20-21]。

综上所述,大部分未合并其他畸形的脐膨出新生儿预后良好,特别是小于 5cm 的且囊内无肝脏的脐膨出新生儿预后更好。因此,应该正确看待脐膨出畸形,本研究样本量虽然较小,但也是近五年多来西安地区绝大部分脐膨出患儿的临床资料,对于该地区及全国母胎医学医疗条件相似的地区此类畸形胎儿的临床决策有一定的参考意义。但是限于样本量及地区限制的问题,该结论推广到更广泛人群中尚需探讨,且亟需更大样本量的研究及多中心研究来证实,目前对于我国脐膨出患病率统计和危险因素分析仍需进一步统计和研究。

参考文献

[1] Adams AD, Stover S, Rac MW. Omphalocele—What should we tell the prospective parents? [J]. Prenatal Diagnosis, 2021, 41(4):486-496.

[2] Marshall J, Salemi JL, Tanner JP, et al. Prevalence, correlates, and outcomes of omphalocele in the United States, 1995—2005[J]. Obstet Gynecol, 2015,126(2):284-293.

[3] Duong HT, Hoyt AT, Carmichael SL, et al. Is maternal parity an independent risk factor for birth defects? [J]. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol,2012,94(4):230-236.

[4] Gonzalez KW, Chandler NM. Ruptured omphalocele: Diagnosis and management[J]. Semin Pediatr Surg, 2019, 28(2):101-105.

[5] Kiyohara MY, Brizot ML, Liao AW, et al. Should we measure fetal omphalocele diameter for prediction of perinatal outcome? [J]. Fetal Diagn Ther,2014,35(1):44-50.

[6] Raymond SL, Downard CD, Peter SD, et al. Outcomes in omphalocele correlate with size of defect[J]. Pediatr Surg, 2019,54(8):1546-1550.

[7] Aktoz F, Ozyuncu O, Tanacan A, et al. Gestational outcomes of pregnancies with prenatally detected gastroschisis and omphalocele[J]. Fetal Pediatr Pathol, 2019, 38(4): 282-289.

[8] Revels JW, Wang SS, Nasrullah A, et al. An algorithmic approach to complex fetal abdominal wall defects[J]. Am J Roentgenol,2020,214(1):218-231.

[9] Cohen-Overbeek TE, Tong WH, Hatzmann TR, et al. Omphalocele: Comparison of outcome following prenatal or postnatal diagnosis[J]. Ultrasound Obstet Gynecol,2010,36(6): 687-692.

[10] Ayub SS, Taylor JA. Cardiac anomalies associated with omphalocele[J]. Semin Pediatr Surg,2019,28(2):111-114.

[11] Akinkuotu AC, Sheikh F, Olutoye OO, et al. Giant omphaloceles: surgical management and perinatal outcomes[J]. Surg Res,2015,198(2):388-392.

[12] Conner P, Vejde JH, Burgos CM. Accuracy and impact of prenatal diagnosis in infants with omphalocele[J]. Pediatr Surg Int,2018,34(6):629-633.

[13] Roux N, Jakubowicz D, Salomon L, et al. Early surgical management for giant omphalocele[J]. Pediatr Surg, 2018, 53(10):1908-1913.

[14] Kumar HR, Jester AL, Ladd AP. Impact of omphalocele size on associated conditions[J]. Pediatr Surg, 2008, 43(12):2216-2219.

[15] Baerg JE, Munoz AN. Long term complications and outcomes in omphalocele[J]. Semin Pediatr Surg,2019,28(2): 118-121.

[16] Chock VY, Davis AS, Cho SH, et al. Prenatally diagnosed omphalocele: Characteristics associated with adverse neonatal outcomes[J]. Perinatol, 2019,39(8):1111-1117.

[17] Mai CT, Isenburg JL, Canfield MA, et al. National population-based estimates for major birth defects, 2010—2014 [J]. Birth Defects Res,2019,111(18):1420-1435.

[18] Fawley JA, Peterson EL, Christensen MA,et al. Can omphalocele ratio predict postnatal outcomes? [J]. Pediatr Surg, 2016,51(1):62-66.

[19] Fogelström A, Caldeman C, Oddsberg J,et al. Omphalocele: National current birth prevalence and survival[J]. Pediatr Surg Int, 2021,37(11):1515-1520.

[20] Baerg JE, Munoz AN. Long term complications and outcomes in omphalocele[J]. Semin Pediatr Surg, 2019,28: 118-121.

[21] Hijkoop A, Peters NCJ, Lechner RL, et al. Omphalocele: From diagnosis to growth and development at 2 years of age [J]. Arch Dis ChildFetal Neonatal Ed,2019,104:F18-F23.

收稿日期:2023-12-20 **修回日期**:2024-03-01 **本文编辑**:雷晓梅