大数据支持下产前超声筛查质量控制与漏诊风险评估研究

王晓嘉
陕西中医药大学第二附属医院 陕西 咸阳 712000

摘 要 目的：构建大数据驱动的产前超声筛查质量控制体系，建立漏诊风险评估模型，为提升产前超声筛查精准度、降低出生缺陷漏诊率提供技术支撑与实践方案。方法：回顾性收集多中心产前超声检查数据，包括超声影像资料、临床诊断信息、母体基本信息等多源数据，构建标准化大数据集。基于深度学习算法构建超声图像质量评估模型，整合多维度数据建立漏诊风险评估指标体系，采用随机森林与Logistic回归算法构建风险预测模型。通过精确率、召回率、平均精度、准确率及加权Kappa系数评估模型效能，采用Bootstrap法验证模型稳定性。结果：本研究构建的大数据集包含15 240例孕妇的38 620张超声图像及完整临床数据，其中异常病例1862例。基于YOLO V8的超声图像质量评估模型对标准切面识别准确率达96.8%，与专家评估一致性极强（加权Kappa=0.955）；漏诊风险评估模型可有效识别高风险病例，预测敏感度为86.45%、特异度为88.01%，约登指数达74.46。大数据质量控制体系实施后，基层医院神经管缺陷检出率从51%提升至89%，区域整体漏诊率下降40%。结论：大数据技术可实现产前超声筛查的标准化质量控制，构建的漏诊风险评估模型具有良好的预测效能，能有效提升筛查质量，缩小不同层级医疗机构间的技术差距，对强化出生缺陷二级预防具有重要意义。

关键词 大数据；产前超声筛查；质量控制；漏诊风险；深度学习；出生缺陷

Research on Quality Control and Missed Diagnosis Risk Assessment in Prenatal Ultrasound Screening Supported by Big Data

Wang Xiao-jia
The Second Affiliated Hospital of Shaanxi University of Chinese Medicine, Xianyang 712000, Shanxi Province, China

Abstract Objective: To establish a big data-driven quality control system for prenatal ultrasound screening and develop a risk assessment model for missed diagnoses, thereby providing technical support and practical solutions to improve the accuracy of prenatal ultrasound screening and reduce the rate of missed diagnoses of birth defects. Methods: Retrospective collection of multi-center prenatal ultrasound data, including ultrasound imaging, clinical diagnostic information, and maternal basic information, was conducted to build a standardized big data dataset. A deep learning-based model for assessing ultrasound image quality was constructed, and a multidimensional data-integrated missed diagnosis risk assessment indicator system was established. Random forest and logistic regression algorithms were employed to develop a risk prediction model. Model performance was evaluated using precision, recall, average precision, accuracy, and weighted Kappa coefficient, while stability was validated using the Bootstrap method. Results: The constructed big data dataset included 38,620 ultrasound images and complete clinical data from 15,240 pregnant women, with 1,862 abnormal cases. The YOLO V8-based ultrasound image quality assessment model achieved an accuracy of 96.8% in standard plane recognition, demonstrating strong agreement with expert evaluations (weighted Kappa = 0.955). The missed diagnosis risk assessment model effectively identified high-risk cases, with a sensitivity of 86.45%, specificity of 88.01%, and Youden index of 74.46. After implementing the big data quality control system, the detection rate of neural tube defects in primary hospitals increased from 51% to 89%, and the regional overall missed diagnosis rate decreased by 40%. Conclusion: Big data technology enables standardized quality control in prenatal ultrasound screening. The developed missed diagnosis risk assessment model demonstrates good predictive performance, effectively enhancing screening quality and narrowing technical disparities among healthcare institutions at different levels. This holds significant importance for strengthening secondary prevention of birth defects.

Keywords Big Data; Prenatal Ultrasound Screening; Quality Control; Missed Diagnosis Risk; Deep Learning; Birth Defects

出生缺陷乃是致使我国婴儿出现死亡以及残疾状况的主要缘由，对人口素质造成了颇为严重的影响，产前超声筛查作为二级预防的关键手段，可有效地检测出多种严重畸形[1]。目前我国在筛查工作方面存在着层级机构水平差异较大、缺少统一的质控体系以及医师对经验依赖程度较高等诸多问题，这些问题对防控效能形成了制约[2]。大数据技术为解决当前面临的困境开辟了新的途径，本研究希望能够构建依托大数据支持的产前超声筛查质量控制体系以及漏诊风险评估模型，对其临床价值加以验证，以此推动筛查朝着规范化以及精准化的方向发展。

1 材料与方法

1.1 研究数据来源

回顾性收集2020年1月至2024年12月全国12家不同层级医疗机构的产前超声检查数据。

纳入标准：孕周11～40周，超声资料完整，含至少1次系统筛查，有明确产后随访或产前诊断结果；排除标准：图像模糊无法判读、临床资料缺失、随访失败。

最终纳入15 240例孕妇（38 620张超声图像），其中异常病例1 862例、正常病例13 378例，按7∶2∶1比例分为训练集（10 668例）、验证集（3 048例）、测试集（1 524例）。数据涵盖超声影像（标准切面、血流频谱）、临床诊断（报告结论、测量参数）、母体信息（年龄、孕周、并发症等）及随访结果（产后确诊、病理诊断）。本研究已通过伦理委员会审查批准。

1.2 大数据集构建与预处理

基于Hadoop构建大数据平台整合多源数据，预处理包括：①数据标准化：统一超声参数、孕周计算等标准；②图像预处理：采用GAN技术优化图像质量、抑制伪影，同步完成尺寸与灰度归一化；③数据清洗：剔除异常值、多重插补缺失数据；④隐私保护：采用同态加密与联邦学习，保障数据安全并实现多中心联合训练。

1.3 质量控制体系构建

1.超声图像质量评估模型。构建一个借助YOLO V8的双任务深度学习模型，达成标准切面识别分类以及关键解剖结构检测的目的，运用迁移学习对模型进行微调，借助精确率、召回率、mAP来评估结构检测的效能，利用准确率以及加权Kappa系数验证与专家判断的一致性。

2.筛查流程质控模块。构建流程质控指标体系（规范性、时效性、人员资质），通过大数据平台实时监控指标，超标自动触发预警并生成整改建议。

1.4 漏诊风险评估模型构建

采用多因素融合构建漏诊风险评估模型：①随机森林筛选关键特征（图像质量评分、孕周等）；②构建Logistic回归、随机森林、XGBoost模型，通过Stacking集成优化；③测试集验证模型效能（ROC曲线、AUC），Bootstrap法验证稳定性。

1.5 质量控制与漏诊风险干预方案

制定分层干预方案：高风险病例（评分≥0.85）触发三级预警并推送多学科会诊；中风险（0.6≤评分＜0.85）由高年资医师复核；低风险（评分＜0.6）按常规筛查并追踪随访。

1.6 统计学分析

采用Python 3.9及SPSS 26.0分析数据，计量资料以（$\bar{x} \pm s$）表示，组间用t检验/方差分析，计数资料以率表示，组间用χ^2检验。以精确率、召回率等评估图像质量模型，以敏感度、特异度等评估漏诊风险模型，$P<0.05$为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 超声图像质量评估模型效能

基于YOLO V8的双任务模型在测试集上表现优异，对胎儿关键解剖结构检测的mAP达0.932，其中腹壁轮廓、脐带插入口、双顶径测量标志点的检测精度分别为0.987、0.977、0.965，腹壁缺损、室间隔缺损等微小异常的检测精度分别为0.826、0.923。模型对标准切面、非标准切面的分类准确率分别为96.8%（151/156）、100%（55/55），与超声专家手动评估结果的一致性极强（加权Kappa=0.955，$P<0.001$）。

对不同层级医疗机构的超声图像质量展开对比，结果说明，在大数据质控模型应用之前，基层医院的标准切面合格率为68.2%，而三甲医院的这一合格率为92.5%，在大数据质控模型应用之后，基层医院的标准切面合格率提高到了91.3%，与三甲医院的差距缩小到了1.2%。

2.2 漏诊风险评估模型效能

多因素分析结果显示，影响产前超声漏诊的主要危险因素包括：超声图像质量评分低（OR=3.862，95%CI：2.985～4.993）、孕周＜18周（OR=2.745，95%CI：2.103～3.587）、胎方位为臀位（OR=2.318，95%CI：1.765～3.042）、孕期增重高于标准（OR=1.986，95%CI：1.521～2.598）、妊娠糖尿病史（OR=1.874，95%CI：1.392～2.527）、胎儿性别为男性（OR=1.235，95%CI：1.012～1.508）。

集成学习构建的漏诊风险评估模型在测试集上的预测效能最优，AUC为0.926，当预测概率阈值取0.85时，约登指数最大

（74.46），敏感度为86.45%，特异度为88.01%；Bootstrap验证后模型Nagelkerke R^2=0.602，表明模型稳定性良好。三种基础模型效能对比见表1。

表1 三种基础模型效能对比

模型类型	敏感度（%）	特异度（%）
Logistic回归模型	78.32	82.15
随机森林模型	83.16	85.72
集成学习模型	86.45	88.01

2.3 大数据质控体系应用效果

在4家基层试点医院实施大数据质量控制体系后，区域产前超声筛查质量显著提升：①整体漏诊率从12.8%下降至7.7%，下降40.0%；其中神经管缺陷漏诊率从18.5%下降至3.2%，先天性心脏病漏诊率从22.3%下降至9.8%；②基层医院严重出生缺陷检出率从51%提升至89%，与三甲医院检出率差异由23.6个百分点缩小至4.2个百分点；③超声报告书写规范率从72.5%提升至96.8%，测量参数误差率从8.3%下降至1.5%（NT测量误差≤0.1 mm）。

成本效益分析显示，大数据质控体系实施后，试点区域因漏诊导致的异常胎儿出生相关医疗负担降低28.4%，重复超声检查率下降30%，提升了医疗资源利用效率。

3 讨论

3.1 大数据在产前超声质控中的核心价值

本研究构建的大数据支持的产前超声筛查质量控制体系，借助多源数据整合以及深度学习算法应用，突破了传统质控模式的局限。传统质控大多依靠人工抽查，效率不高且覆盖面较窄，难以实现全流程、全样本的监控，大数据技术可实现超声检查从图像采集、参数测量直至报告出具的全链条量化质控，提高了质控效率与精准度[3-4]。

以YOLO V8构建的超声图像质量评估模型，实现了标准切面识别和异常结构检测的协同优化，化解了基层医师因经验欠缺导致的切面不标准、异常漏判等状况。研究表明，此模型对标准切面的识别准确率为96.8%，与专家判断的一致性非常高，应用后基层医院标准切面合格率提升到91.3%，切实缩小了不同层级医疗机构的技术差距。

大数据平台构建实现了多中心数据的相互连通以及共享，借助确立统一的数据标准以及质控指标体系，为区域化产前超声质量管控提供了技术方面的支持。本研究对12家不同层级医疗机构数据展开的整合分析，提高了模型的泛化能力，还为制定区域性出生缺陷防控政策提供了数据方面的支持，这和产前诊断质量控制中心借助大数据分析指导地方防控政策的实践经验相契合的。

3.2 漏诊风险评估模型的临床意义

产前超声漏诊受图像质量、孕周、胎儿体位、母体状况等多因素影响，传统单因素分析难以全面评估风险。本研究采用随机森林算法筛选关键风险因素，构建集成学习风险评估模型，实现多因素综合量化评估。模型AUC达0.926，敏感度与特异度均高于85%，具备良好临床价值。

研究发现，图像质量评分低是漏诊的首要危险因素（*OR*=3.862），孕周＜18周、臀位、孕期增重过高、妊娠糖尿病史等也是关键风险因素。基于此构建的模型可通过三级预警与多学科干预机制，有效降低漏诊率。实施干预后，区域整体漏诊率下降40%，神经管缺陷漏诊率从18.5%降至3.2%。

多模态数据融合是提升风险评估准确性的关键。本研究整合超声影像、临床信息与随访数据，显著提高了预测效能。未来可进一步融合MRI、血清学标志物等数据，构建更精准的模型，提升复杂病例的漏诊风险预测能力[5]。

4 结论

本研究搭建的大数据支持下产前超声筛查质量控制体系，可有效提高超声图像质量以及筛查流程规范性，缩小不同层级医疗机构之间的技术差距；基于多因素构建的漏诊风险评估模型有良好的预测效能，可以精准识别高漏诊风险病例。大数据技术的运用降低了产前超声筛查漏诊率，提高了出生缺陷防控精准度，为产前超声筛查质量提升提供了新的技术路径与实践方案，有着关键的临床应用价值和社会意义。

参考文献

[1]张晓辉,代礼,林聃.中国出生缺陷医院监测质量控制专家共识[J].中国妇幼卫生杂志,2025,16(5):349-353.

[2]李颖,徐宏燕,冯星淋,等.基于Malmquist-数据包络分析法的北京市产前超声筛查服务效率评价[J].中国医学科学院学报,2020,42(3):347-353.

[3]叶慧玲.超声诊断筛查对产前胎儿畸形的应用价值研究[J].影像技术,2024,36(6):71-75.

[4]中国医师协会超声医师分会.2025胎儿超声产前筛查与AI质控系统专家共识[J].中华医学超声杂志(电子版),2025,22(9):641-648.

[5]李凡,彭春玲,李文深,等.基于深度学习的超声图像评估对胎儿头围和双顶径的检测价值[J].世界最新医学信息文摘,2024,(25):224-227,231.

（本文编辑 王 冬）