

# “染色体核型正常的胎儿颈部透明带增厚和严重的先天性心脏缺陷循证分析”点评

陈佩文 陈欣林 赵胜 杨小红

(湖北省妇幼保健院 超声诊断科,湖北 武汉 430070)

## 1 原文摘要

**Objective** To pool published data regarding the sensitivity and specificity of nuchal translucency (NT) in the diagnosis of major congenital heart defects (CHDs) in fetuses with normal karyotype.

**Methods** MEDLINE and Scopus searches using combinations of the terms ‘nuchal’ and ‘cardiac’ were complemented by perusal of references of the retrieved articles and an additional automated search using the ‘search for related articles’ function on PubMed. Only fetuses with normal karyotype and major CHDs were analyzed. Weighted estimates were made and summary receiver-operating characteristics curves were constructed.

**Results** The analysis included 20 studies (205 232 fetuses; 537 cases with major CHDs). The pooled sensitivity and specificity of NT>95th centile for diagnosis of major CHDs was 44.4% (95% CI, 39.5~49.5) and 94.5% (95% CI, 94.4~94.6), respectively. The pooled sensitivity and specificity of NT>99th centile was 19.5% (95% CI, 15.9~23.5) and 99.1% (95% CI, 99.1~99.2), respectively. For the subgroup of studies in which NT was measured by Fetal Medicine Foundation-certified operators, the pooled sensitivity and specificity of NT>95th centile was 45.6% (95% CI, 39.6~51.7) and 94.7% (95% CI, 94.6~94.9), respectively. The corresponding estimates for NT>99th centile were 21.0% (95%

CI, 16.5~26.1) and 99.2% (95% CI, 99.2~99.3). The pooled positive likelihood ratio for NT>99th centile was 30.5 (95% CI, 24.3~38.6). There was high across-studies heterogeneity for most estimates.

**Conclusion** Approximately 44% of chromosomally normal fetuses with CHDs have NT>95th centile and 20% have NT>99th centile. However, there is high heterogeneity across studies, which largely remains even in subgroup analyses of studies of apparently similar design, potentially indicating the presence of some residual unidentified bias.

## 2 论文核心内容及点评

该文章 2013 年 9 月于《Ultrasound Obstet Gynecol》杂志的网上发表。在该研究中,作者通过在胎儿核型正常、颈部透明带(NT)增厚、诊断为严重的先天性心脏缺陷(CHDs)的敏感性和特异性,对已发表数据的荟萃分析。主要内容如下:

这是一项数据汇集的循证分析研究。作者应用 ‘nuchal’ and ‘cardiac’ 的组合在 MEDLINE 和 Scopus 进行搜查,辅之以检索文章的参考文献,并应用 PubMed 上的“搜索相关的文章”的功能。仅对胎儿正常核型及严重 CHDs 的进行了分析。进行加权评估,建立 ROC 曲线(受试者工作特征曲线)。

该分析包括 20 项研究(205 232 个胎儿;537 例有严重 CHDs 胎儿)。作者通过数据汇总,得出当 NT 值>第 95 位百分位数诊断严重 CHDs 的敏感

性和特异性为分别 44.4%(95%可信区间为 39.5~49.5)和 94.5%(95%可信区间为 94.4~94.6)。NT 值 > 第 99 位百分位数, 诊断严重 CHDs 的敏感性和特异性为分别为 19.5%(95% CI 15.9~23.5)和 99.1%(95% CI 99.1~99.2)。其中由胎儿医学基金会认证的检查者测量的 NT 值, NT 值 > 第 95 位百分位数, 敏感性和特异性分别为 45.6%(95% CI 39.6~51.7)和 94.7%(95% CI 94.6~94.9)。相应的 NT 值 > 第 99 位百分位数敏感性和特异性分别为 21.0%(95% CI 16.5~26.1)和 99.2%(95% CI 99.2~99.3)。阳性似然比为 NT 值 > 第 99 位百分位数为 30.5(95% CI 24.3~38.6)。对于大多数的评估结果具有极大的变异性。

由此作者认为, 染色体正常胎儿合并 CHDs, 约 44% 的其 NT 值 > 第 95 百分位数, 约 20% 的 NT 值 > 第 99 百分位数。然而在相似设计的不同研究

分析, 仍然存在很大程度的变异性, 表明其中存在一些潜在、不确定的偏差。

有充分的证据表明, 在胎儿染色体核型正常, 颈部半透明层(NT)增厚与胎儿结构异常的风险增加, 最常见的先天性心脏缺陷(CHDs), 严重先天性心脏结构异常与 NT 增厚呈指数相关。在以前的荟萃分析中, NT 值 > 第 95 位百分位数和 > 第 99 位百分位数可以预测 37% 和 31% 的严重的 CHDs。在确诊严重先天性心脏异常的四大胎儿超声心动图汇总分析中心, NT 值的增厚使 CHDs 早期诊断提早了约 6 周。由于已经积累了大量的数据, 且 NT 测量的标准化及更优化, 使我们在孕早期对胎儿心脏解剖进行仔细观察, 能更早的检测严重 CHDs。因此, 这一荟萃分析的目的是更新的证据, 提示 NT 增厚和严重 CHDs 早孕期之间的关联。指导我们在临床中, 早孕测量 NT, 更要关注胎儿的结构。

## 视频导读

# 围产期 ToRCH 血清学检查的新进展和临床意义

王谢桐

(山东大学附属省立医院)



ToRCH 一词是由病原体的第一个字母组合而成的, 包括包括弓形虫(TOX)、风疹病毒(RV)、巨细胞病毒(CMV)、单纯疱疹病毒(HSV)以及其他(Other)。是否需要孕在孕期进行 ToRCH 的筛查目前仍存有争议, 有部分学者认为 ToRCH 宫内感染的检出率低, 孕期无需做常规的 ToRCH 筛查, 有些学者则认为这一项目仍需要保留。

王谢桐教授在视频中向我们讲述了 ToRCH 在几个不同地区的检出率及感染情况, 阐述了 ToRCH 孕前、孕期以及新生儿期筛查的意义, 介绍了母体感染的诊断、母胎感染后胎儿的结局以及产前诊断的前提和方法, 或许从中我们能找到自己想要的答案。