

早孕期 NT 增厚联合鼻骨异常在筛查胎儿染色体异常中的价值

王丽春 梁喜 张屹辉 郭彩琴 张大娟 刘俊*

(江苏省无锡市妇幼保健院 超声科, 江苏 无锡 214002)

【摘要】 目的 探讨早孕期胎儿颈项透明层(nuchal translucency, NT)增厚和鼻骨异常在诊断胎儿染色体异常中的价值。**方法** 取头臀长在 45~84 mm 的胎儿的正中矢状切面, 测量胎儿 NT 厚度和观察鼻骨情况, 结合孕妇血清学筛查及孕妇年龄评估染色体异常的风险, 得出高危病例, 建议其做羊膜腔穿刺术, 与染色体检查结果比较, 评估 NT 增厚、鼻骨异常在筛查胎儿染色体异常中的价值。**结果** 以 NT 增厚预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 15.93%, 以鼻骨异常预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 40.00%, 两者联合预测胎儿染色体异常的阳性预测值 55.56%。P<0.05, 差异有统计学意义。**结论** 胎儿 NT 增厚和鼻骨发育异常与胎儿染色体异常有较高的相关性, 是早孕期超声检出染色体异常的重要指标, 两者联合, 可进一步提高胎儿染色体异常的检出率, 对胎儿染色体异常的筛查具有重要的指导意义。

【关键词】 早孕期; NT; 鼻骨; 染色体异常

【中图分类号】 R714.53 **【文献标识码】** A

【Abstract】 Objective To study the value of nuchal translucency(NT) thickness and nasal bone(NB) abnormal in diagnosis of fetal chromosomal abnormalities at first trimester of pregnancy. **Method** Crown rump length was measured between 45~84 mm in the center of the fetal sagittal section, then the thickness of nuchal translucency(NT) and the status of nasal bone were detected. Combined with maternal serological screening and the age of pregnant women, the risk of chromosomal abnormalities was evaluated, for high-risk cases, there was suggestion for amniocentesis. NT thickness and nasal bone abnormalities were evaluated in the value of screening fetal chromosomal abnormalities with the results of chromosome examination as comparison. **Results** The PPV of NT thickness for predicting fetal chromosomal abnormality was 15.93%, for nasal bone(NB) absence, the PPV was 40.00%. Combined both of them to predict fetal chromosomal abnormalities, the PPV was 55.56%. P<0.05, the differences are statistically significant. **Conclusions** NT thickness and nasal bone dysplasia have higher relation with fetal chromosomal abnormalities, there are important indicators for chromosome abnormalities in the first trimester. Combined NT and nasal bone, it can further improve the detection rate of fetal chromosomal abnormalities, and it has great value of fetal chromosomal abnormalities screening.

【Key words】 first trimester; nuchal translucency; nasal none; chromosomal abnormalities

出生缺陷是导致婴幼儿死亡和残疾的主要原因, 目前已成为公共卫生和社会关注的重要问题, 而染色体异常是出生缺陷的一个重要因素^[1,2], 因而

进行产前筛查, 以早期发现染色体异常患儿, 从而降低染色体异常患儿的出生尤为重要。本研究对无锡市妇幼保健院 2013~2014 年间进行早孕期检查的 14 112 例胎儿的超声声像图表现进行回顾性分析总结, 探讨早孕期胎儿颈项透明层(NT)增厚和鼻骨

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2015.02.007

* 通讯作者: 刘俊, E-mail: laohaoren@sina.com

异常在诊断胎儿染色体异常中的应用价值。

1 资料及方法

1.1 研究对象 2013年1月至2014年12月期间,在无锡市妇幼保健院行超声检查的孕11~13⁺⁶周的单胎妊娠孕妇,年龄20~42岁,平均年龄(28.2±4.3)岁。除去因胎儿体位及孕妇自身原因未获得标准切面和随访失败的病例,共获得有效病例6277例。

1.2 检查方法

1.2.1 超声筛查 取头臀长在45~84 mm的胎儿的正中矢状切面,胎儿呈自然姿势,同时显示胎儿的鼻骨、间脑、胎儿颈后皮下组织和皮肤的高回声带,放大图像,使图像只显示胎儿的头部及上胸,轻微移动游标尺只改变测量结果0.1 mm,选择皮肤内缘至脊柱软组织外缘最宽处多次测量,记录所测得的最大数值;测值≤3.0 mm为颈项透明层正常,测值>3.0 mm为颈项透明层增厚(见图1、3)。此切面同时观察鼻骨的情况(见图2、3)。



图1 图中光标所示NT的测量方法



图2 图中鼻骨正常显示



图3 孕13⁺³周胎儿鼻骨缺失,光标示NT增厚

1.2.2 血清学筛查 所有有效病例于孕9~12⁺⁶周行孕妇血清学筛查,并结合测得的NT厚度、鼻骨状况、孕妇年龄评估染色体异常的风险,高危病例建议其做羊膜腔穿刺染色体检查,继续妊娠的胎儿于孕20~24周行胎儿超声系统筛查。

1.2.3 统计学方法 运用SPSS15.0软件进行统计学分析,计数资料进行 χ^2 检验, $P<0.05$ 表示差异有统计学意义。

2 结果

2.1 超声表现 6277例有效病例中,5958例NT正常($NT=1.5\pm 0.8$),占94.92%,319例 $NT>3.0$ mm($NT=4.8\pm 0.8$),占5.08%;16例鼻骨发育异常,其中NT正常者5例,NT增厚者11例,如表1所示。

表1 超声检查胎儿NT和鼻骨情况(例)

	鼻骨正常	鼻骨异常			合计
		缺失	一侧缺失	短小	
$NT\leq 3.0$ mm	5953	3	0	2	5958
$NT>3.0$ mm	308	7	2	2	319
合计	6261	10	2	4	6277

2.2 染色体检查结果 NT增厚及鼻骨异常的324例病例中,5例于唐氏综合征血清学筛查前停止发育(如图4),其中 $NT>3.0$ mm者3例,NT正常者2例,余319例病例结合孕妇血清学筛查及孕妇年龄评估染色体异常的风险,得出高危病例161例,建议其做羊膜腔穿刺术,除34例(其中25例引产、2例自然停孕、7例继续妊娠)拒绝侵入性产前诊断项目外,余127例行染色体检查。结果如表2所示。



图 4 与图 3 同一病例,14⁺周引产标本示颈后软组织明显增厚,核型分析为 21-三体

表 2 染色体检查结果(例)

	NT 增厚	鼻骨异常	两者同时出现	合计
染色体正常	95	3	4	102
染色体异常	18	2	5	25
合计	113	5	9	127

2.3 结果分析 以染色体检查为标准,本研究中以 NT 增厚预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 15.93%,以鼻骨异常预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 40.00%,两者联合预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 55.56%,与单纯的 NT 增厚和鼻骨异常预测胎儿染色体异常相比较,差异有统计学意义($P < 0.05$)。

3 讨论

近年来,由于环境和遗传等因素的影响,我国缺陷儿出生率逐年增加,其中染色体异常出生缺陷占有相当比例。目前,人类已发现的染色体病综合征有 400 多种,在新生儿中的发生率约为 1/800 ~ 1/600。染色体异常患者往往有严重的智力和生理缺陷,并且具有不可治愈性,在妊娠早期诊断出患有染色体异常的胎儿具有十分重要的意义。目前,国内外产前诊断中,诊断胎儿染色体异常的金标准是胎儿染色体核型分析,包括绒毛活检、羊水穿刺、脐血穿刺等,但均属于侵入性产前诊断,其造成胎儿的流产率约为 1%,只能面向高危孕妇^[3],而不能作为染色体异常的常规临床筛查方法。目前临床上普遍采用孕妇血清学检查联合早孕期的胎儿 NT 厚度的超声测量,获得的结果经过风险评估后决定是否进一步行侵入性诊断,进而减少不必要的经济负担和妊

娠丢失等风险,以提高胎儿产前筛查的准确率。本研究对 6277 例本院进行 NT 检查的孕妇进行回顾性分析,进而评估 NT 增厚联合鼻骨发育异常在筛查胎儿染色体异常中的价值。

NT 是胎儿颈项透明层,指早孕期胎儿颈后部皮下组织内液体积聚的厚度。妊娠 14 周前胎儿淋巴系统未发育健全,少部分淋巴液积聚在颈部淋巴管内,形成颈项透明层,随着淋巴系统发育完善,积聚的淋巴液引流至颈内静脉,至中孕期通常会消退。NT 厚度的测量是由 Benacerraf 等^[4]首创并用于检测唐氏综合征。Nicolaidis 等^[5]对染色体异常的胎儿测量颈项透明层,发现染色体异常胎儿大部分出现颈项透明层增厚。国际上许多知名的产前诊断中心及大样本的试验研究证实,妊娠早期 NT 异常增高时,胎儿染色体异常的发病率会升高^[6]。本研究中 18 例 NT 增厚的染色体异常病例的 NT 值为 (5.2 ± 0.9) mm,较染色体正常的 95 例 NT 增厚的 NT 值 (3.9 ± 0.7) mm 要高。以 NT 增厚预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 15.93%。

鼻骨异常包括鼻骨缺失、鼻骨短小,是染色体异常的重要指标。Monni 等^[7,8]对 16 654 例孕妇在孕 11~14 周时行 B 超检测 NT 值和胎儿鼻骨是否缺失,证实鼻骨发育迟缓或缺失与染色体异常有很大的相关性。鼻骨缺失是早孕期筛查三体异常的重要指标,当早孕期超声检查发现胎儿鼻骨缺失应建议行染色体核型检查^[9]。本组病例中,行羊水穿刺术的 5 例鼻骨异常的病例中 2 例染色体异常,以鼻骨异常预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 40.00%。而同时存在 NT 增厚和鼻骨异常的 9 例病例中 5 例染色体异常,两者联合预测胎儿染色体异常的阳性预测值是 55.56%。

综上所述,胎儿颈项透明层增厚和鼻骨发育异常与胎儿染色体异常有较高的相关性,是早孕期超声检出染色体异常的重要指标,两者联合,可进一步提高胎儿染色体异常的检出率,对胎儿染色体异常的筛查具有重要的指导意义。

根据国际妇产科超声协会,以及英国的胎儿医学基金会联合推荐制定的早孕筛查标准,联合检测胎儿的 NT 厚度和鼻骨状况,可以早期发现胎儿可

能存在的染色体异常,有效提高畸形胎儿的检出率,而且超声检查具有高检出率、低风险性、经济成本低、可重复性好等优点,可广泛应用于产前诊断工作中。

参 考 文 献

- [1] Vergani P, Locatelli A, Piccoli MG, et al. Critical reappraisal of the utility of sonographic fetal femur length in the prediction of trisomy 21[J]. Prenat Diagn, 2000, 20(3): 210-214.
- [2] 杨文娟,吴青青,姚玲,等. 产前超声筛查胎儿心脏异常表现与染色体异常的相关性研究[J/CD]. 中华医学超声杂志(电子版),2011,8(4):765-772.
- [3] Nicolaides KH. Screening for chromosomal defects [J]. Ultrasound Obstet Gynecol,2003,21:313-321.
- [4] Benacerraf BR, Frigoletto FD Jr, Laboda LA. Sonographic diagnosis of Down syndrome in the second trimester[J]. Am J Obstet Gynecol,1985,153:49-52.
- [5] Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, et al. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy[J]. BMJ, 1992, 304(6831):867-869.
- [6] Chaoui R, Nicolaides KH. From nuchal translucency to intracranial translucency: towards the early detection of spina bifida[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2010, 35(2):133-138.
- [7] Monni G, Zoppi MA, Ibba RM, et al. Nuchal translucency and nasal bone for trisomy 21 screening: single center experience[J]. Croat Med J,2005,46:786-791.
- [8] Moon MH, Cho JY, Lee YM, et al. First-trimester screening for Down syndrome; the role of nasal bone assessment in the Korean population [J]. Prenat Diagn,2007,27:830-834.
- [9] 张丽丽,梁青,邓学东,等. 孕11~13+6周超声检测胎儿鼻骨和颈项透明层的临床研究[J/CD]. 中华医学超声杂志(电子版), 2013,10(7):554-559.

(收稿日期:2015-04-25)

编辑:宋文颖

· 视频导读 ·

新一代的 HD live 的卫星会

Bernard Benoit

(摩纳哥格蕾丝王妃医院 妇产超声科)

GE Healthcare

JB26400XXa
2014 Voluson BT15 - ISUOG
Dr Benoit
The next generation of HDlive (Sept15)
Satellite Symposium



2014 Voluson BT15 - ISUOG Dr Benoit 新一代的 HDlive 卫星会

搭建于煊光平台的煊影成像(HD live with Silhouette)融合了轮廓渲染模式,结合透视剪影,及光源的位置调节,可以更好展示皮肤的表面光泽,提高了渲染模式的图像分辨率,增加真实感,更好的组织边界识别。在早孕期,有利于观察胎儿内部的无回声结构,如脑室、积水、胃泡及膀胱等,方便显示遮盖的组织结构,如胎盘后的胎儿、多胎的结构,结合魔术剪(magicut),方便渲染图像处理后的剪辑和分析。

煊流技术(HD live Flow)以不同深度同步实时展示容积内血管的结构,充盈饱满,立体感强,有利于深度信息的观察,增加了血流的真实感,可以通过方向性、单色或能量多普勒的血流方式显示,对于血流的分布及灌注状态有很好的评估。

DOI: 10.13470/j.cnki.cjpd.2015.02.008