

妊娠中期胎儿超声软指标的评估

陈倩

(北京大学第一医院 妇产科,北京 100034)

【中图分类号】 R714.53 【文献标识码】 A



陈倩,北京大学第一医院妇产科主任医师,教授。1997 年获得日本自治医科大学医学博士学位。兼任中华围产医学会常务委员兼秘书长、中华围产医学会北京分会前任主任委员、北京医学会常务理事、中国优生科学协会常务理事、中国优生科学协会预防出生缺陷委员会副主任委员;《中华围产医学杂志》、《中华妇产科杂志》、《中国妇产科临床杂志》、《中国妇幼健康研究》、《国际妇产科杂志》、《中国产前诊断杂志(电子版)》、《中华产科急救杂志》等编委。

超声检查是围产保健过程中对胎儿检查的一种常用检测手段,在妊娠的不同时期对胎儿的检查的目的是不同的。超声评价胎儿主要包含胎儿生长发育参数的测量、结构扫查和胎儿血流评估等。目前,我国医生会在妊娠 18~24 周之间建议进行胎儿结构筛查,如果发现异常,则建议去产前诊断机构进行进一步确诊。胎儿染色体异常占活产儿中大约 0.1%~0.2%^[1],往往会在超声检查时发现结构异常,甚至是多发结构异常。临床上,有时还会发现一些超声软指标,其特点是发生率占胎儿中的 5%,一般不特异的话,可以一过性存在,在染色体异常胎儿中发现率比在正胎儿中常见,是一种结构改变,不是病理性指标,只是提示染色体异常风险性增加^[2]。

在妊娠中期胎儿软指标包括:颈后皮肤增厚、心室强回声、肠壁回声增强、肾盂扩张、侧脑室扩张、鼻骨缺失或发育不全、长骨短、脉络丛囊肿、单脐动脉等。其中绝大多数与 21-三体综合征相关,脉络丛囊肿一般与 18-三体综合征功能相关。

1 超声软指标的识别

1.1 颈后皮肤增厚 是比较敏感有价值的软指标之一^[3],一般以 6 mm 为界值^[4],也有建议在妊娠 20 周前使用 5 mm 为界值^[5]。水肿胎儿和颈后淋巴囊肿胎儿亦可出现颈后皮肤增厚。如果妊娠早期胎儿颈后透明带厚度正常,一般不会出现妊娠中期颈后皮肤增厚。

1.2 胎儿心室强回声 一般认为是心脏乳头肌或心室内出现的微小钙化灶,发生率为 1.5%~4%^[6,7]。需要注意的是,其回声强度必须与同期骨质回声一致,可以出现在单一心室或双心室。

1.3 肠壁强回声 在妊娠中期胎儿肠壁回声与邻近骨质一致时方可诊断,可以是局灶、多灶和弥漫性存在。

1.4 肾盂扩张 妊娠中期(<28 周)一般以 4~6 mm 为轻度扩张,7~10 mm 为中度扩张,≥10 mm 为重度扩张^[8]。并要关注肾盏(包括肾大盏和肾小盏)以及输尿管是否扩张。

1.5 长骨短 股骨和肱骨短的胎儿 21-三体风险增加^[9],一般超声检查时容易只测量和记录股骨长

度,但当股骨长度明显短于正常值时,应该测量肱骨以及其他长骨的长度。研究发现肱骨短比股骨短有价值,仅显示肱骨短比股骨和肱骨同时短更有意义^[10,11]。

1.6 鼻骨缺失或发育不良 在胎儿头部正中矢状面扫描和测量,无鼻骨被认为是缺失,长度 <2.5 mm为发育不良。

1.7 侧脑室增宽 一般会在胎头横切面(丘脑平面或侧脑室平面)测量,正常值 <10 mm。如果侧脑室增宽,应该注意有无脑室系统梗阻或胼胝体发育异常。

1.8 单脐动脉 正常情况下,脐带内有两根脐动脉(管腔小、管壁厚)和一根脐静脉(管腔大、管壁薄),如果仅存在一根脐动脉称之为氮气动脉。可以通过脐带横切面血管数目的识别,以及通过彩色多普勒显像技术显示盆底膀胱两侧脐动脉的走行加以辨别。

1.9 脉络丛囊肿 囊肿位于脉络丛内,可以单发,也可以多发;可以位于一侧脉络丛,也可以出现在双侧脉络丛内。脉络丛囊肿在妊娠5个月前可能为生理性的,可以自然消失。持续存在者或合并其他结构异常或超声软指标时需要重视。

2 超声软指标与染色体之间的关系

一开始我们就认定软指标为结构改变,不是病理性指标,因此它(们)与明确意义的结构异常不能相提并论,临床上大可不必“谈虎色变”,过分夸大软指标。就单一软指标看,其预测染色体异常意义各异。所有软指标的研究都发现,单一软指标存在时其预测21-三体综合征的价值并不是特别大^[12-16]。有研究通过信息评估系统来估算似然比的变化^[17-21],认为超声软指标种类越多,胎儿染色体异常的风险越大,似然比数值越高,针对21-三体综合征而言,相对风险较大的比如颈后皮肤厚度的似然比大约为17,鼻骨缺失为41等,但该方法尚未有效地应用于临床。有研究^[22]评估了各指标不单独存在的情况,并计算了似然比,结果多种软指标(≥ 2)的出现使非整倍体的风险增加了12倍。

同时需要说明的是,绝大多数超声软指标的染

色体异常风险似然比只针对21-三体,而有的超声软指标可能与其他染色体异常相关,例如脉络丛囊肿与18-三体相关,应该向孕妇及家属明确说明^[23,24]。

因此,目前产前筛查咨询中,在血清学筛查21-三体低风险的群体中,如果存在单一(或多个)超声软指标,建议可以引入似然比概念,根据似然比数值,与血清学筛查结果相结合综合评估,如果存在染色体异常风险,建议行介入性产前诊断。如果无条件进行似然比计算,一般情况下建议至少 ≥ 2 个超声软指标,或强相关性单一软指标时,建议做产前诊断。

参 考 文 献

- [1] Shipp TD, Benacerraf BR. Second trimester ultrasound screening for chromosomal abnormalities[J]. Prenat Diagn, 2002, 22: 296-307.
- [2] Benacerraf BR, Gelman R, Frigoletto FD, Jr Sonographic identification of second-trimester fetuses with Down's syndrome[J]. N Engl J Med, 1987, 317:1371.
- [3] Nyberg DA, Souter VL, El-Bastawissi A, et al. Isolated sonographic markers for detection of fetal Down syndrome in the second trimester of pregnancy[J]. J Ultrasound Med, 2001, 20: 1053-1063.
- [4] Benacerraf BR, Frigoletto FD, Jr Soft tissue nuchal fold in the second-trimester fetus: standards for normal measurements compared with those in Down syndrome[J]. Am J Obstet Gynecol, 1987, 157: 1146-1149.
- [5] Locatelli A, Piccoli MG, Vergani P, et al. Critical appraisal of the use of nuchal fold thickness measurements for the prediction of Down syndrome[J]. Am J Obstet Gynecol, 2000, 182:192-197.
- [6] Rochon M, Eddleman K. Controversial ultrasound findings [J]. Obstet Gynecol Clin North Am, 2004, 31: 61-99.
- [7] Sotiriadis A, Makrydimas G, Ioannidis JP. Diagnostic performance of intracardiac echogenic foci for Down syndrome: a meta-analysis[J]. Obstet Gynecol, 2003, 101: 1009-1016.
- [8] Hiep T, Nguyen ,Carol B ,et al. Multidisciplinary consensus on the classification of prenatal and postnatal urinary tract dilation (UTD classification system)[J]. J Pediatric urology, 2014, 10: 982-989.
- [9] Raniga S, Desai PD, Parikh H. Ultrasonographic soft markers of aneuploidy in second trimester: are we lost? [J]. Med

- Gen Med, 2006, 8:9.
- [10] Nyberg DA, Souter VL, El-Bastawissi A, et al. Isolated sonographic markers for detection of fetal Down syndrome in the second trimester of pregnancy[J]. J Ultrasound Med, 2001,20:1053-1063.
- [11] Smith-Bindman R, Hosmer W, Feldstein V, et al. Second-trimester ultrasound to detect fetuses with Down syndrome: a meta-analysis[J]. JAMA, 2001,285: 1044-1055.
- [12] Benacerraf BR, Mandell J, Estroff JA, et al. Fetal pyelectasis: a possible association with Down syndrome[J]. Obstet Gynecol, 1990, 76: 58-60.
- [13] Ismaili K, Hall M, Donner C, et al. Results of systematic screening for minor degrees of fetal renal pelvis dilatation in an unselected population[J]. Am J Obstet Gynecol, 2003, 188:242-246.
- [14] Budorick NE, Kelly TE, Dunn JA, et al. The single umbilical artery in a high-risk patient population. What should be offered? [J]. J Ultrasound Med, 2001, 20: 619-627.
- [15] Van den Hof M, Murphy-Kaulbeck L. Single umbilical artery (SUA) and risk of congenital heart disease (CHD) [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2002, 20: 83.
- [16] Rinchart BK, Terrone DA, Taylor CW, et al. Single umbilical artery is associated with an increased incidence of structural and chromosomal anomalies and growth restriction[J]. Am J Perinatol, 2000, 17: 229-232.
- [17] Bromley B, Lieberman E, Benacerraf BR. The incorporation of maternal age into the sonographic scoring index for the detection at 14-20 weeks of fetuses with Down's syndrome[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1997, 10: 321-324.
- [18] Nyberg DA, Luthy DA, Resta RG, et al. Age-adjusted ultrasound risk assessment for fetal Down's syndrome during the second trimester: description of the method and analysis of 142 cases[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1998, 12: 8-14.
- [19] Winter TC, Uhrich SB, Souter VL, et al. The "genetic sonogram": comparison of the index scoring system with the age-adjusted US risk assessment[J]. Radiology, 2000, 215: 775-782.
- [20] Agathokleous M, Chaveeva P, Poon LC, et al. Meta-analysis of second-trimester markers for trisomy 21 [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2013,41: 247-261.
- [21] David A, Nyberg MD, Vivienne LS, et al. Isolated sonographic markers for detection of fetal Down syndrome in the second trimester of pregnancy[J]. J Ultrasound Med, 2001, 20: 1053-1063.
- [22] Sohl B, Scioscia A, Budorick NE, et al. Utility of minor ultrasonographic markers in the prediction of abnormal fetal karyotype at a prenatal diagnostic center [J]. Am J Obstet Gynecol, 1999, 181: 898-903.
- [23] SOGC clinical practice guidelines: Fetal soft markers in obstetrics ultrasound[J]. J Obstet Gynecology Can, 2005, 27: 592-612.
- [24] Uma MR, Alfred Z, Abuhamad, et al. Fetal imaging[J]. J Ultrasound Med, 2014, 33: 745-757.

(收稿日期:2015-05-03)