

# 产前染色体筛查中孕早中期超声软指标的应用价值

刘利娜 余玲娜 曾梅 黄淑娴 张伯森

(梅州市人民医院 超声科,广东 梅州 514000)

**【摘要】 目的** 探讨产前染色体筛查中孕早中期超声软指标的应用价值。**方法** 选择2016年1月至2017年12月在本院进行产前染色体筛查超声软指标阳性患者853例作为研究对象,并与染色体核型结果相对照,分析超声软指标阳性核型结果情况。**结果** 单个超声软指标阳性751例胎儿中,733例(97.60%)为正常染色体,非整倍体13例(1.73%),染色体结构异常5(0.67%)。多个超声软指标阳性102例胎儿中,95例(93.14%)核型正常,非整倍体6例(5.88%),染色体结构异常1例(0.98%);多个超声软指标阳性胎儿在非整倍体+染色体结构异常中的占比明显高出单个超声软指标阳性胎儿在非整倍体+染色体结构异常中的占比;单个超声软指标阳性胎儿中颈项透明层增厚在非整倍体+染色体结构异常中的占比最高,其次为鼻骨缺失或鼻骨发育不良;其他如左心室强光点、侧脑室扩张、肾盂分离、脉络膜囊肿、肠管回声增强、单脐动脉及长骨短独立存在时在非整倍体+染色体结构异常中的占比极低。多个软指标病例中非整倍体和染色体结构异常发生率分别为5.88%和0.98%,多于单个软指标病例,但差异无统计学意义( $P>0.05$ )。**结论** 孕早中期超声软指标对产前染色体筛查具有重要临床价值,在一定程度上可反映染色体异常风险,值得临床选择,胎儿颈项透明层增厚和鼻骨缺失或鼻骨发育不良特异性较大,其他如左心室强光点、侧脑室扩张、肾盂分离、脉络膜囊肿、肠管回声增强、单脐动脉及长骨短独立存在时无明显特异性;多个超声软指标阳性特异性增加。

**【关键词】** 产前;染色体筛查;孕早、中期;超声软指标;应用价值

**【中图分类号】** R445.1 **【文献标识码】** A

**【Abstract】 Objective** To explore the application value of ultrasound soft index in early and middle pregnancy in prenatal chromosome screening. **Method** From January 2016 to December 2017, 853 patients with prenatal chromosomal screening for soft-soft index positive were selected as subjects, and compared with karyotype results, the results of ultrasound soft-label positive karyotypes were analyzed. **Results** Of the 853 cases with ultrasound soft-positive fetus, 733 cases (97.60%) were normal chromosomes, 13 cases were aneuploid (1.73%), and chromosome structure was abnormal 5 (0.67%). Among the 102 fetuses with multiple ultrasound soft indexes, 95 (93.14%) had normal karyotype, 6 cases (5.88%) had aneuploidy, and 1 case (0.98%) had abnormal chromosome structure. The proportion of aneuploidy + chromosome structural abnormalities was significantly higher than that of a single ultrasound soft-positive fetus in aneuploidy + chromosome structural abnormalities; the thickening of the neck transparent layer in a single ultrasound soft-positive fetus was not the highest proportion of ploidy + chromosome structural abnormalities, followed by nasal bone loss or nasal bone dysplasia; other such as left ventricular strong light point, lateral ventricle dilatation, renal pelvis separation, choroidal cyst, intestinal echo enhancement, single umbilical artery and long bone short independence The proportion in aneuploidy + chromosome

structural abnormalities is extremely low in the presence. The incidence of aneuploidy and chromosome structural abnormalities in multiple soft index cases were 5.88% and 0.98%, respectively, more than single soft index cases, but the difference was not statistically significant ( $P > 0.05$ ). **Conclusions** Ultra-sound soft index in early and middle pregnancy has important clinical value for prenatal chromosome screening. It can reflect the risk of chromosomal abnormality to a certain extent, which is worthy of clinical selection. The thickening of the transparent layer of the neck and the lack of nasal bone or nasal bone dysplasia are more specific. Others such as left ventricular strong light spot, lateral ventricle dilatation, renal pelvis separation, choroidal cyst, intestinal echo enhancement, single umbilical artery and long bone short independent of presence were not specific; multiple ultrasound soft indicators positive specificity increased.

**【Key words】** prenatal; chromosome screening; early and middle pregnancy; ultrasound soft index; application value

先天性发育异常是指婴儿在出生前存在外形或体内结构、功能异常,每年约100万先天性发育异常患儿出生,占出生人口的6%<sup>[1,2]</sup>。因此,降低先天性发育异常出生率,是目前我国医疗卫生服务的重要内容之一。以往通过孕中期血清标记物进行唐氏综合征筛查获得一定的效果,但筛查的假阳性率较高,同时对高风险的孕妇常需进行介入性产前诊断,相关操作的流产率高达1%<sup>[3]</sup>。因此,寻找安全、无创、敏感性高的产前检查方法对先天性发育异常的早期筛查和临床指导具有重要意义。本研究探讨产前染色体筛查中孕早、中期超声软指标的临床价值,现汇报如下。

## 1 资料与方法

1.1 一般资料 选择2016年1月至2017年12月于本院进行产前染色体筛查超声软指标阳性患者853例作为研究对象。年龄19~41岁,平均年龄(27.64±6.24)岁;孕周为12~30周,平均孕周(18.62±3.73)周。入选标准:①孕妇均签署研究知情同意书;②孕妇均为单胎者;③孕妇本人无染色体异常者;④近4周末使用免疫治疗或移植手术;⑤无精神异常者;⑥本研究经医院伦理委员会批准;⑦临床资料完整者。排除标准:①多胎妊娠的孕妇;②孕妇染色体异常者;③未签署研究检查同意书;④精神异常者;⑤孕妇近1年输入异体血制品;⑥临床资料缺失或失访者。

1.2 方法 所有孕妇采用美国GE公司生产的GE

Voluson E8彩色多普勒超声诊断仪,探头频率3~5MHz,取仰卧位,依次检查胎儿头颅、面部、胸、腹、脊柱、四肢、胎盘、脐带、羊水等结构。若探及一项超声软指标,则进行其他部位再探查以确定有无其他软指标异常。常用软指标如下:颈项透明层增厚:颈项透明层厚度 $\geq 2.5$ mm;鼻骨缺失或鼻骨发育不良:明显的鼻骨缺失或3个解剖平面均未能显现鼻骨特征;心室强回声点:心室内孤立的、强度类似于骨回声的点状回声,不伴声影;侧脑室扩张:10mm<侧脑室直径<15mm;肾盂分离:肾盂前后径>10mm;肠回声增强:肠管(尤其是小肠)回声增强,强度与邻近的骨相似;脉络膜囊肿:脉络膜内圆形或椭圆形的囊性结构呈无回声区,可以单发或多发;单脐动脉:在脐带内及膀胱旁均仅显示一条脐动脉;长骨短:股骨或肱骨长度小于相应孕周的2SD。

1.3 观察项目 观察和分析超声软指标阳性染色体核型结果情况。

1.4 统计学分析 采用SPSS 22.0软件进行数据统计分析,计量资料采用 $\bar{x} \pm s$ 表示;计数资料采用 $\chi^2$ 检验;以 $P < 0.05$ 表示差异具有显著性。

## 2 结果

2.1 853例超声软指标阳性胎儿染色体结果分析 853例超声软指标阳性胎儿,单个超声软指标阳性751例胎儿中,733例(97.60%)为正常染色体,非整倍体13例(1.73%),染色体结构异常5例(0.67%)。多个超声软指标阳性102例胎儿中,95

例(93.14%)核型正常,非整倍体6例(5.88%),染色体结构异常1例(0.98%),见表1。

表1 853例超声软指标阳性胎儿染色体结果分析

超声软指标	例数 (例)	核型正常 [例(%)]	非整倍体 [例(%)]	染色体 结构异常 [例(%)]
单个软指标	751	733(97.60)	13(1.73)	5(0.67)
鼻骨缺失或鼻骨发育不良	146	138(94.52)	5(3.42)	3(2.06)
颈项透明层增厚	85	79(92.94)	4(4.71)	2(2.35)
左心室强光点	103	103(100.00)	0(0.00)	0(0.00)
侧脑室增宽	79	78(98.73)	1(1.27)	0(0.00)
肾盂分离	89	89(100.00)	0(0.00)	0(0.00)
肠管回声增强	28	28(100.00)	0(0.00)	0(0.00)
脉络丛囊肿	111	110(99.10)	1(0.90)	0(0.00)
单脐动脉	70	69(98.57)	1(1.43)	0(0.00)
长骨短	40	39(97.50)	1(2.50)	0(0.00)
多个软指标阳性	102	95(93.14)	6(5.88)	1(0.98)

## 2.2 单个软指标、多个软指标胎儿染色体结果分析

多个超声软指标阳性胎儿在非整倍体+染色体结构异常中的占比明显高出单个超声软指标阳性胎儿在非整倍体+染色体结构异常中的占比,见表2。

表2 单个软指标、多个软指标胎儿染色体结果分析

组别	例数 (例)	非整倍体 [例(%)]	染色体 结构异常 [例(%)]	非整倍体+染色 体结构异常 [例(%)]
单个软指标	751	13(1.73)	5(0.67)	18(2.40)
多个软指标	102	6(5.88)	1(0.98)	7(6.86)
$\chi^2$		7.106	0.075	6.296
P		0.008	0.784	0.012

## 3 讨论

降低先天性发育异常是提高人口素质较为重要的卫生医疗任务之一,应做到早期发现、早期干预,以达到优生优育的目的。胎儿染色体非整倍体是先天性发育异常的主要疾病之一,其多因遗传、环境等因素所致<sup>[4,5]</sup>。以往我国主要采用唐氏筛查对孕妇进行产前检查,胎儿染色体非整倍体主要为21、18、13-三体综合征,其临床效果尚可,但因其存在较高的筛查假阳性率,同时尚需进行介入性的染色体核型分析检测,也是目前诊断染色体异常的可靠手段,但该类技术常需进行羊水或脐血穿刺取样,属于有创操作检查,存在宫内感染、流产的风险<sup>[6]</sup>。

超声筛查具有明显的直观、可重复性等特点<sup>[7]</sup>,已被广泛应用于产前检查,能发现胎儿的结构异常,

还可探查胎儿各项软指标,从而为染色体异常诊断提供早期发现的可能。

本研究观察产前染色体筛查中孕早、中期超声软指标的应用价值。其结果显示853例超声软指标阳性胎儿,单个超声软指标阳性751例胎儿中,733例(97.60%)为正常染色体,非整倍体13例(1.73%),染色体结构异常5例(0.67%)。多个超声软指标阳性102例胎儿中,95例(93.14%)核型正常,非整倍体6例(5.88%),染色体结构异常1例(0.98%);多个超声软指标阳性胎儿在非整倍体+染色体结构异常中的占比明显高出单个超声软指标阳性胎儿在非整倍体+染色体结构异常中的占比;单个超声软指标阳性胎儿中颈项透明层增厚在非整倍体+染色体结构异常中的占比最高,其次为鼻骨缺失或鼻骨发育不良;其他如左心室强光点、侧脑室扩张、肾盂分离、脉络膜囊肿、肠管回声增强、单脐动脉及长骨短独立存在时非整倍体+染色体结构异常中的占比极低。

孕早中期超声软指标对产前染色体筛查具有重要临床价值,在一定程度上可反映染色体异常风险,值得临床选择,颈项透明层增厚和胎儿鼻骨缺失或鼻骨发育不良特异性较大,其他如左心室强光点、侧脑室扩张、肾盂分离、脉络膜囊肿、肠管回声增强、单脐动脉及长骨短独立存在时无明显特异性;多个超声软指标阳性特异性增加。这一结果与国内相关学者研究相一致<sup>[8-12]</sup>。

## 参 考 文 献

- [1] 徐燕. 孕早期系统超声筛查胎儿畸形的诊断价值[J]. 中国妇幼保健, 2018, 7: 1580-1583.
- [2] 汪国庆, 赵军, 周玉球, 等. 珠海市孕中期血清学产前筛查胎儿染色体异常的结果分析[J]. 中国妇幼保健, 2018, 7: 1583-1585.
- [3] 许碧秋, 汪莎, 万俐, 等. 孕早中期超声软指标在产前染色体筛查中的价值[J]. 中国妇幼保健研究, 2017, 28(5): 587-589.
- [4] 陈剑虹, 梁艳, 李辉, 等. 惠州地区22671例孕妇孕早中期唐氏综合征产前筛查结果分析[J]. 中国妇幼保健研究, 2017, 28(6): 713-716.
- [5] 罗小金, 魏凤香, 胡亮, 等. 产前诊断中胎儿颈项透明层增厚与染色体异常之间的关系[J]. 中国优生与遗传杂志, 2017, 25(8): 48-49.

- [6] 罗小金,郭岩芸,朱自然,等. 产前诊断中染色体异常核型的细胞遗传学及临床分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2016,24(5):47-48,49.
- [7] 赵铁军,周珊,陈斌,等. 酒泉地区2137例孕妇孕早、中期产前筛查及随访情况分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2016,24(08):61-63,69.
- [8] 江陵,王莹,王德刚,等. 孕早、中期血清学产前筛查染色体异常的效果分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2012,20(02):54-55,111.
- [9] 欧阳鲁平,费冬梅,黄红倩,等. 138例超声软指标NT与NF在检测胎儿染色体异常的意义[J]. 中国优生与遗传杂志,2015,23(07):41-42,68.
- [10] 顾蔚蓉,李笑天,严英榴,等. 产前诊断中胎儿超声软指标阳性的临床处理与预后分析[J]. 复旦学报(医学版),2010,37(2):180-184.
- [11] 沈敦隽. 产前诊断中胎儿超声软指标阳性的临床处理与预后探讨[J]. 心理医生,2017,23(4):293-294.
- [12] 李奎,等. 妊娠中期胎儿超声软指标的意义及处理[J]. 中华围产医学杂志,2014,17(12):803.

(收稿日期:2018-05-16)

编辑:宋文颖