

# 11~13<sup>+6</sup>周中孕早期胎儿心脏畸形和染色体异常与 NT 值之间的相关性研究

胡建文

(深圳华侨城医院 妇产科, 广东 深圳 518053)

**【摘要】 目的** 探讨 11~13<sup>+6</sup>周中孕期早期 NT 值与胎儿心脏畸形和染色体异常之间的相关性。**方法** 回顾性分析 2012 年 1 月至 2015 年 3 月怀孕 11~13<sup>+6</sup>周的 3218 例孕妇临床资料,根据 NT 值将孕妇分为 $\geq 3.5$  mm 组(149 例)和 $< 3.5$  mm 组(3069 例),对两组胎儿于 11~13<sup>+6</sup>周检测 NT 值,分析 NT 值与胎儿心脏畸形和染色体异常的相关性。**结果** NT 值 $\geq 3.5$  mm 组的胎儿心脏畸形和染色体异常及两者兼异常的概率明显高于 NT 值 $< 3.5$  mm 组( $P < 0.05$ )。**结论** NT 值异常与胎儿心脏畸形和染色体异常之间有明显的相关性,NT 值检测对早期诊断胎儿心脏畸形和染色体异常有重要的临床使用价值。

**【关键词】** 中孕早期;心脏畸形;染色体异常;NT 值;相关性

**【中图分类号】** R714.53 **【文献标识码】** A

**【Abstract】 Objective** To investigate the correlation between NT value and abnormal fetal heart and chromosomal abnormalities in the early stage of 11-13+6W. **Method** The clinical data of 3218 cases of pregnant with 11W-13+6W from January 2012 to March 2015 were retrospectively analyzed and were divided into NT values  $\geq 3.5$  mm group (149 cases) and NT values  $< 3.5$  mm group (3069 cases). The values of fetuses of two groups were detected with 11-13+6W and the correlation of NT value and abnormal fetal heart and chromosomal abnormalities were analyzed. **Results** The probability of abnormal fetal heart and chromosomal abnormalities or the probability of both in the NT values  $\geq 3.5$  mm group was obviously higher than that in the NT values  $< 3.5$  mm group( $P < 0.05$ ). **Conclusions** There is a significant correlation between NT value anomaly and abnormal fetal heart and chromosomal abnormalities, and the value of NT detection of early diagnosis of fetal cardiac malformations and chromosomal abnormalities has important clinical value.

**【Key words】** early pregnancy; heart malformation; chromosomal abnormality; NT value; correlation

胎儿颈项透明层厚度(nuchal translucency, NT)是指胎儿颈后部皮下组织内液体的积聚。近年研究发现中孕早期 11~13<sup>+6</sup>周的 NT 值有重要的临床研究价值,NT 值与胎儿心脏畸形、染色体异常有重要关系<sup>[1]</sup>。目前,NT 值与胎儿心脏畸形及染色体异常的系统研究甚少。本文通过回顾性分析对 3218 例单胎孕妇进行 NT 值测定,并对中孕早期 11~13<sup>+6</sup>周孕周的 NT $\geq 3.5$  mm 进行超声检测及染色体核型分析,以探讨 NT 值与胎儿心脏畸形及

染色体异常之间的相关性。采用超声检测法进行胎儿心脏畸形及染色体异常产前筛选是一种非侵入性的检查方法,既能有效降低胎儿缺陷,又可以减少侵入性检查所造成的胎儿流产<sup>[2]</sup>。到目前为止,国际上尚无统一的颈项透明层正常值标准,目前大部分研究者认为采用 3.0 mm 为临界标准值,有的认为以 3.5 mm 为临界值<sup>[3]</sup>。本文规定以颈项透明层厚度 $\geq 3.5$  mm 为 NT 值异常。

## 1 资料与方法

1.1 临床资料 选取2012年1月至2015年3月间,来本院接受NT值检查的孕妇,3218例单胎孕妇,排除有不良孕产史、高龄等高危影响因素的孕妇,孕周均为11~13<sup>+</sup>6周。根据NT值划分为A组:NT $\geq$ 3.5 mm,149例,年龄(25.3 $\pm$ 3.5)岁,体重(63.5 $\pm$ 2.5)kg;B组:NT<3.5 mm,3069例,年龄(25.4 $\pm$ 3.4)岁,体重(63.5 $\pm$ 3.3)kg。两组孕妇的体重、年龄、孕周、孕产次等没有显著性统计学差异( $P>0.05$ ),两组具有可比性。若所有病例以3.0 mm为临界值进行分组,NT $\geq$ 3.0 mm,1487例,年龄(25.6 $\pm$ 3.1)岁,体重(63.1 $\pm$ 2.9)kg;NT<3.0 mm,1731例,年龄(25.1 $\pm$ 3.4)岁,体重(63.8 $\pm$ 3.7)kg,两组孕妇的体重、年龄、孕周、孕产次等没有显著性统计学差异( $P>0.05$ ),两组具有可比性。NT $\geq$ 3.0 mm组的胎儿染色体异常、心脏畸形及染色体异常兼心脏畸形的比率分别为0.61%(9/1487)、0.40%(6/1487)、0.34%(5/1487),NT值<3.0 mm组分别为0.35%(6/1731)、0.46%

(8/1731)、0.12%(2/1731),两组比较没有显著性统计学差异( $P>0.05$ )。

1.2 研究方法 回顾性分析3218例孕周为11~13<sup>+</sup>6周的孕妇染色体和超声结果,对NT $\geq$ 3.5 mm组孕妇随访至妊娠结束,失访7例。使用VolusonE8的彩色超声诊断仪,使用胎儿保护装置,设置频率为<100watter/cm<sup>2</sup>,探头频率5.5~8.2 MHz,将影像调至胎儿占据显示图的75%,测量精确至0.1 mm,测量胎儿皮肤半透明组织和颈部软组织的最大厚度,至少测量3次,记录最大值<sup>[4]</sup>。

1.3 统计学处理 数据采用SPSS17.0软件统计分析,计数资料应用 $\chi^2$ 检验,计量资料用( $\bar{x} \pm s$ )表示,应用 $t$ 检验, $P<0.05$ ,差异有统计学意义。

## 2 结果

NT值 $\geq$ 3.5 mm组的胎儿染色体异常、心脏畸形及染色体异常兼心脏畸形的比率明显高于NT值<3.5 mm组( $P<0.01$ )。提示测定NT值能有效地检查出胎儿的染色体异常和心脏畸形,见表1。

表1 两组胎儿的病理结果比较

类型		$\geq 3.5$ mm [例(%)]	$< 3.5$ mm [例(%)]	$\chi^2$	$P$
心脏畸形	室间隔缺损	1(0.67)	1(0.03)	10.96	0.003
	左心发育不良	2(1.34)	2(0.07)		
	法洛四联症	3(2.01)	1(0.03)		
	右心室双出口	1(0.67)	0(0.00)		
	三尖瓣反流	2(1.34)	2(0.07)		
染色体异常	13-三体	1(0.67)	3(0.10)	15.47	0.001
	18-三体	2(1.34)	2(0.07)		
	21-三体	1(0.67)	5(0.16)		
心脏畸形兼染色体异常		5(3.36)	2(0.07)	8.07	0.007

由表2可知,应用 $t$ 检验,胎儿染色体异常组与正常组相比,NT平均值具有统计学意义( $P<0.05$ ),胎儿心脏畸形与正常组相比,NT均值具有统计学意义( $P<0.05$ ),且NT值越大胎儿染色体异常合并心脏畸形的几率越大。

表2 两组胎儿的NT值比较( $\bar{x} \pm s$ )

内容	组别	例数(例)	平均NT值(mm)	$P$
染色体	正常	3024	1.47 $\pm$ 0.36	<0.05
	异常	14	3.43 $\pm$ 0.06	
心脏	正常	3202	1.51 $\pm$ 0.62	<0.05
	异常	16	3.39 $\pm$ 0.13	

由表3可知,11~13<sup>+</sup>6周中孕早期检测NT值 $\geq$ 3.5 mm时,胎儿发生宫内死胎及自然流产的发生率较NT值<3.5 mm时较高,两组比较具有显著性差异( $P<0.01$ ),提示NT值能有效地检测出胎儿异常,可为临床尽早做出正确处理提供依据。

表3 两组胎儿妊娠结果比较

组别	例数	宫内死胎[例(%)]	自然流产[例(%)]
$\geq 3.5$ mm	142	4(2.82)	9(6.34)
$< 3.5$ mm	3069	9(0.29)	73(2.39)
$\chi^2$		116.64	14.21
$P$		<0.001	<0.005

## 3 讨论

3.1 NT值与胎儿心脏畸形和胎儿染色体异常的相关性 本研究表明,NT值 $\geq$ 3.5 mm,即胎儿颈项透明层明显增厚时,胎儿的染色体异常和心脏畸形的概率较NT值<3.5 mm时大,具有统计学意义( $P<0.01$ )。且NT值 $\geq$ 3.5 mm时,胎儿染色体异常与心脏畸形与NT值呈正相关性,即NT值越高胎儿出现染色体异常和心脏畸形的概率越大,反之越小;NT值<3.5 mm时,在一定范围内,NT值

与胎儿染色体异常与心脏畸形呈负相关。提示当 NT 值  $< 3.5$  mm 时,小于同期的 90% 时,应当引起注意,当 NT 值  $\geq 3.5$  mm 时,NT 值越大胎儿染色体异常与心脏畸形的概率就越大,应当尽快做出正确的临床处理<sup>[5]</sup>。研究表明,NT 值与胎儿宫内死亡及自然流产有相关性。因此,出现 NT 值异常与胎儿心脏畸形和染色体异常有明显的相关性,NT 值检测对早期诊断胎儿心脏畸形和染色体异常有重要的临床使用价值。

3.2 NT 值检测的临床应用及其优势 NT 值与胎儿异常具有十分密切的关系。NT 值  $\geq 3.5$  mm 时,NT 值越高,胎儿异常几率越大,异常程度越明显。据报道,NT 值  $\geq 3.5$  mm 时,15% 为异常胎儿,85% 为正常胎儿,当 NT 值  $\geq 6.0$  mm 时,有 90% 的胎儿异常,仅 10% 的正常胎儿<sup>[6]</sup>。大量研究资料表明,NT 值增大多与胎儿 21-三体染色体核型异常有关。婴幼儿出生缺陷是导致其残疾和死亡的主要原因,目前已引起社会的高度重视<sup>[7]</sup>。据报道,先天异常约占出生缺陷的 75%,而染色体异常与心脏畸形是导致先天异常的主要原因<sup>[8-10]</sup>。11~13<sup>+</sup>6 周中孕早期 NT 值检测是预测胎儿心脏畸形和染色体异常的重大革新。对 11~13<sup>+</sup>6 周中孕早期 NT 值异常者在后期采用染色体和超声技术检查,能有效的提高缺陷儿检出率,指导临床做出正确的处理方法,减少缺陷儿的出生率。

NT 值增大是胎儿常见颈部异常,Hyett 等<sup>[11]</sup>发现 NT 值增大,胎儿心脏、染色体异常及心血管畸形发生概率增高,以往的检测方法,需要在孕 18 周以后通过腹部胎儿心脏检查,才能做出胎儿心脏畸形的诊断,此法已经难以满足临床做出正确处理的需要。如何能早期诊断心脏畸形和染色体异常的缺陷儿,以尽早做出进一步检查和妊娠处理方案,避免心脏严重和染色体异常的缺陷儿的出生,是中孕早期胎儿心脏产前诊断面临的紧迫问题<sup>[12]</sup>。本次研究发现,通过 NT 值检测能够及早预测心脏畸形和染色体异常缺陷儿,可以通过进一步检查和诊断,早做正确临床处理和诊断,提高患儿及家属的生活质量,具有极其重要的意义。

#### 4 结论

综上所述,中孕早期 NT 值与胎儿染色体异常与心脏畸形有明显的相关性。随着检测技术的进步,NT 值作为一项成熟的超声检测技术,是中孕早期评价胎儿正常与否的重要手段,在早期胎儿染色

体异常及心脏畸形筛选检查及产前检查中具有十分重要的临床意义,以 NT 值检测手段作为产前诊断指征,排除胎儿染色体异常和心脏畸形,对后续检查避免高危畸形胎儿有非常重要的作用。

#### 参考文献

- [1] Bekker MN, Haak MC, Rekoert-Hollander M, et al. Increased nuchal translucency and distended jugular lymphatic sacs on first trimester ultrasound[J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2009,25: 239-245.
- [2] Mol BW. Down's syndrome, cardiac anomalies, and nuchal translucency[J]. *BMJ*, 2010, 18: 70-71.
- [3] 陈晓薇,王丽娜. NT 值异常与胎儿心脏畸形及染色体异常之间的相关性[J]. *临床和实验医学杂志*, 2012,11(13):1047-1048.
- [4] 方群,安娜. B 超筛查与胎儿染色体非整倍体异常[J]. *中华妇产科杂志*, 2011, 37: 51-52.
- [5] Kagan KO, Avgidou K, Molina FS, et al. Relation between increased fetal nuchal trans-lucency thickness and chromosomal defects[J]. *Obstet Gynecol*, 2009,107:6-10.
- [6] Sherer DM, Manning FA. First-trimester nuchal translucency screening for fetal aneuploidy [J]. *Am J Perinatol*, 2011, 16(3) :103.
- [7] Souka AP, Von Kaisenberg CS, Hyett JA, et al. Increased nuchal trans-lucency with normal karyotype[J]. *AM J Obstet Gynecol* 2010,5(4):161-162.
- [8] De Souza E, Alberman E, Morris JK. Down's syndrome: screening and antenatal diagnosis regionally in England and Wales 1989-2008[J]. *J Med Screen*, 2010, 7(4): 170-175.
- [9] 宋文龄,张劲松,宋语涛,等. 颈部半透明层厚度筛查染色体异常的实用性分析[J]. *中国妇幼保健*, 2009,21(17) :2449-2450.
- [10] 潘敏,廖灿,李东至,等. 胎儿结构畸形、微小畸形与染色体异常的相关性研究[J]. *中国优生与遗传杂志*, 2010,15(12):42-44.
- [11] 耿茜,罗福薇,李娟,等. 167 例胎儿先天畸形与染色体异常的相关性研究[J]. *中华医学遗传学杂志*, 2011,28(5):589-561.
- [12] 陈欣林,杨小红,陈常佩,等. 胎儿心脏畸形与其他结构及染色体异常的关系探讨[J]. *中华医学超声杂志*, 2012,2(4):208-210

编辑:宋文颖

(收稿日期:2015-11-05)