

超声检测早孕期颈项透明层增厚的临床价值

侯 莉 张冬梅 叶才为 罗川勤 康彦琳

摘 要 **目的** 应用超声检测胎儿颈项透明层(NT)厚度,探讨其增厚与胎儿异常妊娠的关系。**方法** 选取我院早孕期筛查的 584 例 NT 增厚的单胎胎儿病例,按照不同 NT 值分为 3.0~3.9 mm 组(313 例)、4.0~4.9 mm 组(169 例)及 ≥ 5.0 mm 组(102 例),比较各组胎儿结构异常、染色体异常检出率及不良预后情况,分析 NT 增厚与异常妊娠的关系。**结果** 超声检查发现 584 例 NT 增厚者,其中单纯 NT 增厚者 330 例(56.51%),合并其他结构异常者 254 例(43.49%)。419 例胎儿行染色体核型分析,结果显示核型正常 364 例,核型异常 55 例。正常分娩存活 283 例,自然流产或胚胎宫内停止生长 15 例,引产 282 例,失访 4 例。胎儿结构异常、染色体异常、不良妊娠结局均随 NT 增厚而升高,各组 NT 增厚胎儿结构异常检出率、不良妊娠结局比较差异均有统计学意义($\chi^2=3.464, 37.312, P=0.019, <0.01$);染色体异常检出率比较差异无统计学意义($\chi^2=2.523, P=0.178$)。**结论** 胎儿 NT 厚度与胎儿异常妊娠密切相关,且胎儿异常妊娠检出率随 NT 增厚明显升高,早孕期超声监测 NT 厚度可以较早发现胎儿严重结构畸形,有效筛查染色体核型异常的高危胎儿,为临床评价胎儿的预后提供了重要的参考价值。

关键词 超声检查;颈项透明层;胎儿;异常妊娠

[中图分类号] R714.431;R445.1

[文献标识码] A

Clinical value of measuring nuchal translucency thickening by ultrasound in early pregnancy

HOU Li, ZHANG Dongmei, YE Caiwei, LUO Chuanqin, KANG Yanlin

Department of Ultrasound, Chengdu Women & Children Center Hospital, Chengdu 610031, China

ABSTRACT **Objective** To investigate the correlation between fetuses nuchal translucency(NT) thickness and their abnormal pregnancy by ultrasonography. **Methods** A total of 584 prenatal fetuses with NT thickening observation were selected, they were divided into NT between 3.0 ~3.9 mm group(313 cases), NT between 4.0 ~4.9 mm group(169 cases) and NT ≥ 5.0 mm group(102 cases) according to different NT values. The abnormal fetal structural ratio, chromosome abnormalities ratio and poor prognosis incidences were calculated to analyze the relationship between fetuses NT thickness and their abnormal pregnancy ratio. **Results** Among the 584 fetuses with high NT values, 330 cases were NT thickening only accounting for 56.51%, another 254 cases were abnormal with structural abnormalities accounting for 43.49%. Chromosome core type analysis on the 419 fetuses showed that 364 cases were normal and 55 cases had Karyotype abnormalities. 283 cases were normal pregnancy, 15 cases had abortion or intrauterine stopped-growth, 282 cases were induced labor and 4 cases were lost to follow up. Statistical test results demonstrated; the fetal structural ratio, poor prognosis incidences and chromosome abnormalities increased along with the thickness of NT. There was significant difference of abnormal fetal structural ratio and poor prognosis incidences among different segments of high NT values($\chi^2=3.464, 37.312, P=0.019, <0.01$). However, there was no significant difference between high NT value and chromosome abnormalities ratio($\chi^2=2.525, P=0.178$). **Conclusion** NT thickness value has high positive correlation with abnormal pregnancy ratio, and the incidence of fetal abnormal pregnancy increased significantly with NT. Early pregnancy ultrasound on NT thickness can find fetal severe structural malformations and effectively screen out the abnormalities of chromosome karyotype in earlier stage. Therefore, it provides important reference value in clinical fetal prognosis.

KEY WORDS Ultrasonography; Nuchal translucency; Fetus; Abnormal pregnancy

随着近年来胎儿医学的迅速发展,产前筛查和诊断的工作重点已经由孕中期转到孕早期,尤其是对孕 11~13⁶ 周的筛查工作更为重视^[1]。大量文献^[2-4]报道颈项透明层(NT)增厚与胎儿异常妊娠(包括染色体异常、结构异常及不良预后)密切相关。本研究通过对早孕期 NT 增厚的 584 例单胎胎儿追踪随访,分析 NT 增厚与异常妊娠的关系,旨在探讨 NT 增厚在孕早期诊断胎儿异常中的价值,为产前诊断决策及产前咨询提供依据。

资料与方法

一、临床资料

选取 2014 年 7 月至 2016 年 7 月我院早孕期(孕 11~13⁶ 周)行超声筛查发现 NT 增厚的单胎胎儿 584 例,均 NT \geq 3.0 mm。按 NT 厚度将其依次分为 3.0~3.9 mm 组(313 例)、4.0~4.9 mm 组(169 例)及 \geq 5.0 mm 组(102 例)。

二、仪器与方法

1.超声检查:使用三星 WS80A 和 GE Voluson E 8 彩色多普勒超声诊断仪,凸阵探头,频率 3.5~5.5 MHz。常规检查头臀长、双顶径及股骨长以确定胎儿孕周,观察胎儿结构以排除胎儿形态异常。测量 NT 值严格按照 NT 质量控制标准进行操作。NT 增厚标准采用国际通用的标准即 NT 厚度超过第 95 百分位数。本

研究将 NT \geq 3.0 mm 定义为 NT 增厚^[5]。

2.随访:所有胎儿均随访至胎儿出生后半年。通过电话随访或病历随访追踪妊娠结局、新生儿出生后有无畸形,以及生长发育情况。

三、统计学处理

应用 SPSS 20.0 统计软件,计数资料以百分比表示,组间比较行 χ^2 检验。 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

结 果

一、各组 NT 增厚胎儿结构异常情况比较

584 例 NT 增厚胎儿中,单纯 NT 增厚者 330 例(56.51%),见图 1;同时合并胎儿结构异常者 254 例(43.49%),其中 17 例孕早期仅发现 NT 增厚,孕中期检查时发现结构异常。早孕期 NT 增厚超声发现结构异常的类型包括:前脑无叶无裂畸形 23 例(图 2),脊柱异常 5 例,脐膨出 14 例(图 3),肢体异常 22 例,心脏结构畸形 55 例,膈疝 7 例,巨膀胱 5 例,胸腹腔积水 21 例,颈部水囊瘤 85 例,全身水肿 43 例,其中多发畸形 32 例(图 4)。胎儿结构异常发生率随 NT 增厚明显升高,且各组 NT 增厚胎儿结构异常检出率比较差异有统计学意义($\chi^2=3.464, P=0.019$)。见表 1。



图 1 NT 增厚胎儿声像图

图 2 NT 增厚胎儿合并前脑无叶无裂畸形声像图

图 3 NT 增厚胎儿合并脐膨出声像图(箭头示膨出物)

图 4 NT 增厚胎儿合并脑膜脑膨出三维超声声像图(箭头示羊膜)

表 1 各组 NT 增厚胎儿结构异常发生情况比较

| 组别 | 例数 | 胎儿正常(例) | 合并胎儿结构异常(例) | 异常检出率(%) |
|-----------------|-----|---------|-------------|----------|
| 3.0~3.9 mm 组 | 313 | 192 | 121 | 38.66 |
| 4.0~4.9 mm 组 | 169 | 91 | 78 | 46.15 |
| \geq 5.0 mm 组 | 102 | 47 | 55 | 53.92 |

二、各组 NT 增厚胎儿染色体异常检出率情况比较

584 例 NT 增厚胎儿中,419 例行羊水穿刺或无创 DNA 检查进行胎儿染色体核型分析,其中染色体核型异常 55 例。55 例染色体核型异常病例中,染色体数目异常 47 例(21 三体 21 例、18 三体 12 例、13 三体 7 例、Turner 综合征 4 例,性染色体数目异常 3 例),染色体缺失 5 例,染色体易位 3 例。胎儿染色体异常随 NT 增厚而升高,但各组 NT 增厚胎儿染色体异常检出率比较差异无统计学意义($\chi^2=2.523, P=0.178$)。见表 2。

表 2 各组 NT 增厚胎儿染色体异常发生情况比较

| 组别 | 例数 | 染色体正常(例) | 染色体异常(例) | 异常检出率(%) |
|-----------------|-----|----------|----------|----------|
| 3.0~3.9 mm 组 | 228 | 203 | 25 | 19.53 |
| 4.0~4.9 mm 组 | 125 | 108 | 17 | 13.60 |
| \geq 5.0 mm 组 | 66 | 53 | 13 | 19.70 |

三、各组 NT 增厚胎儿不良妊娠结局比较

584 例 NT 增厚的胎儿中,正常分娩存活 283 例,自然流产或胚胎宫内停止生长 15 例,引产 282 例,失访 4 例。胎儿不良妊娠结局随 NT 增厚明显升高,且各组 NT 增厚胎儿不良妊娠结局比较差异有统计学意义($\chi^2=37.312, P<0.01$)。见表 3。

表 3 各组 NT 增厚胎儿不良妊娠结局比较

| 组别 | 例数 | 正常分娩(例) | 引产(例) | 胚胎停止发育(例) | 不良妊娠结局发生率(%) |
|-----------------|-----|---------|-------|-----------|--------------|
| 3.0~3.9 mm 组 | 311 | 179 | 131 | 1 | 42.44 |
| 4.0~4.9 mm 组 | 168 | 73 | 89 | 6 | 56.55 |
| \geq 5.0 mm 组 | 101 | 31 | 62 | 8 | 69.30 |

讨 论

NT 是妊娠 11~13⁶ 周时胎儿新陈代谢所产生的液体在颈后皮下积聚,超声图像表现为颈后带状无回声区^[6]。研究^[5-6]表明正常胎儿 NT 厚度随孕周增加而增厚。心脏功能失调、头颈部静脉充血、细胞外间质形成转变、淋巴管排泄失能、胎儿贫血、低蛋白血症及先天性感染等因素均可导致胎儿颈部淋巴回流障碍,从而出现颈部 NT 增厚^[7]。研究^[8-9]表明,孕早期胎儿 NT 增厚

提示胎儿患染色体异常及结构畸形的风险增加,而多种胎儿结构畸形可于孕早期被发现,孕早期超声筛查无论在高危还是低危孕妇筛查中,均是一种行之有效的方法^[10]。

一、NT 增厚与胎儿结构异常的关系

本研究结果显示 NT 厚度增加与胎儿异常结构发生率高度相关,NT 厚度 ≥ 3.0 mm 时,随着 NT 厚度的增加,胎儿结构畸形的几率明显增加。本研究显示,584 例 NT 增厚胎儿中,发现胎儿结构异常 254 例,多为胎儿水肿、颈部水囊瘤、心脏畸形、前脑无叶无裂畸形及肢体异常等。大多数严重心脏结构异常可在早孕期检出,且已有较多文献^[6-9,11]报道了先天性心脏病与 NT 增厚的相关性。本研究发现,NT 增厚胎儿病例中心脏异常检出率为 21.26%(55/254),因此早孕期超声提示 NT 增厚胎儿应进行多切面心脏扫查。此外,本研究发现 NT 增厚合并肢体异常 22 例,脊柱异常 5 例,前脑无叶无裂畸形 23 例,由此可见 NT 增厚与胎儿水肿、骨骼异常发育不良及前脑无叶无裂畸形等密切相关,临床检查过程中如发现 NT 增厚胎儿,应重点筛查神经、骨骼系统有无异常。本研究有 17 例早孕期仅有单纯 NT 增厚而孕早中期出现结构异常。文献^[12]报道早孕期骨发育不良也可仅表现为 NT 增厚或颈部水囊瘤,说明早孕期单纯 NT 增厚或水囊瘤并不能完全排除胎儿其他结构异常。本研究结果显示,各组 NT 增厚胎儿结构异常检出率比较差异有统计学意义($P < 0.05$),因此 NT 增厚可作为早中孕期超声筛查胎儿畸形的一个重要指征。

二、NT 增厚与染色体异常关系

本研究中 419 例 NT 增厚胎儿行染色体核型分析 55 例染色体异常,其染色体异常检出率为 13.13%,大量文献^[8-9,13]报道 NT 增厚时,胎儿染色体异常检出率明显上升,染色体异常的风险升高。邓凤莲等^[12]的一项关于 171 例 NT 增厚胎儿的研究表明,随着 NT 厚度的增加,染色体异常检出率升高,但二者相关系数太小,无明显相关性。本研究发现当 NT ≥ 3.0 mm 时,随着 NT 厚度的增加,染色体异常检出率呈上升趋势,但各组 NT 增厚胎儿染色体异常检出率比较差异无统计学意义,与文献^[12]报道结果一致。因此认为 NT 增厚与染色体异常有一定相关性,但染色体异常检出率并非会随 NT 厚度增加而成比例增长,临床上对于 NT 增厚胎儿可结合唐氏综合征筛查、系统超声检查等进行综合判断,不应单纯根据 NT 厚度来判定胎儿染色体异常发生的几率。本研究 55 例 NT 增厚且染色体异常的胎儿中,三体综合征 40 例,其中 21 三体 21 例,18 三体 12 例,13 三体 7 例。孙丽娟等^[13]对 108 例 NT 增厚胎儿行胎儿染色体核型分析发现,20 例染色体异常,三体综合征 16 例,与本研究结果接近。由此可见,NT 增厚是筛查胎儿三体征很有意义的超声指标^[14]。

三、NT 增厚与胎儿的妊娠结局分析

本研究结果表明,当 NT 由 3.0 mm 增加至 >5.5 mm,不良妊娠的发生率由 42.44% 增至 69.30%。胚胎停止发育几率由 0.32%(1/311)增加至 7.92%(8/101)。说明随着 NT 增厚,胎儿不良妊娠发生率明显增加,差异有统计学意义($\chi^2=37.312, P < 0.01$)。NT 增厚胎儿 51.21%(297/580)预后不良,但 48.79% 增厚的 NT 在随访中消失,且胎儿健康存活。分析 NT 消失原因可能是早期淋

巴系统暂时的发育延时或受阻,随着淋巴系统发育完善,积聚的淋巴液被引流,增厚的 NT 消失^[15]。因此,近一半 NT 增厚胎儿妊娠结局预后良好,当排除胎儿染色体异常及结构异常后,单纯 NT 增厚胎儿仍然可以健康存活。

综上所述,胎儿 NT 厚度是早孕期胎儿畸形筛查的一个重要指标,NT 增厚对染色体异常较高的敏感性,对评估胎儿临床预后有重要意义。早孕期超声检查诊断胎儿 NT 增厚能够早期发现胎儿严重结构异常,有效筛查出染色体核型异常的高危胎儿,对评估胎儿预后有重要的临床应用价值。

参考文献

- [1] 裴伟英.二维、三维超声结合诊断胎儿畸形的临床价值[J].中华全科医学,2014,12(9):1456-1458.
- [2] Nicolaidis KH. Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities[J]. Am J Obstet Gynecol, 2004, 191(1):45-67.
- [3] Souka AP, Karmpl E, Bakalis S, et al. Outcome of pregnancy in chromosomal normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2001, 18(1):9-17.
- [4] Nicolaidis KH, Heath V, Cicero S. Increased fetal nuchal translucency at 11-14 weeks [J]. Prenat Diagn, 2002, 22(4):308-315.
- [5] Petwer W, Callen. 妇产科超声学[M]. 常才,戴晴,谢晓燕译.北京:人民卫生出版社,2010:53-55.
- [6] 殷林亮,邓学东,杨忠.孕 11-13⁶ 周胎儿颈项透明层增厚的临床意义[J].中华医学超声杂志,2014,11(4):18-21.
- [7] 梁德杨,刘子建.孕 11-13⁶ 周超声扫描[M].北京:胎儿医学基金会出版社,2004:14-19,56-58.
- [8] Lichtenbelt KD, Diemel BD, Koster MP, et al. Detection of fetal chromosomal anomalies: does nuchal translucency measure NT have added value in the era of non-invasive prenatal testing [J]. Prenat Diagn, 2015, 35(7):663-668.
- [9] Jelliffe-Pawlowski LL, Norton ME, Shaw GM, et al. Risk of critical congenital heart defects by nuchal translucency norms [J]. Am J Obstet Gynecol, 2015, 212(4):518.e1-10.
- [10] Chasen ST, Kalish RB. Can early ultrasound reduce the gestational age at abortion for fetal anomalies? [J]. Contraception, 2013, 87(1):63-66.
- [11] 李胜利,张葵,田晓先.早孕期胎儿严重畸形的产前超声诊断[J].中华医学超声杂志,2016,13(2):83-95.
- [12] 邓凤莲,郭燕丽,段灵敏,等.早中孕期胎儿颈项透明层增厚的病例分析[J].中国超声医学杂志,2016,32(11):1007-1010.
- [13] 孙丽娟,王欣,吴青青,等.超声检查胎儿颈项透明层厚度在筛查胎儿染色体异常中的价值[J].中华妇产科杂志,2013,48(11):819-823.
- [14] 徐慧,燕凤,郭芬芬,等.胎儿颈项透明层厚度与染色体异常关系的探讨[J].中国产前诊断杂志(电子版),2012,4(3):19-22.
- [15] 张丽丽,梁青,邓学东,等.孕 11-13⁶ 周超声检测胎儿鼻骨和颈项透明层的临床研究[J].中华医学超声杂志(电子版),2013,10(7):554-559.

(收稿日期:2017-06-16)