·论著·

405例胎儿颈项透明层增厚的超声产前诊断及预后分析

黄惠甜[1,*] 黄柳萍[2] 宁丽洁[3] 刘柳燕[1] 刘玉英[1] 李 玲[1]
1.广东医科大学顺德妇女儿童医院(佛山市顺德区妇幼保健院)超声医学科 (广东 佛山 528300)
2.广东医科大学顺德妇女儿童医院(佛山市顺德区妇幼保健院)医学遗传实验室 (广东 佛山 528300)
3.广东医科大学顺德妇女儿童医院(佛山市顺德区妇幼保健院)放射科 (广东 佛山 528300)

【摘要】**目的** 探讨胎儿颈项透明层增厚的超声产前诊断和预后分析。**方法** 回顾分析广东医科大学顺德妇女儿童医院2016年1月至2019年12月超声产前诊断为胎儿颈项透明层增厚的病例405例。分析这些病例的超声特征及合并其他系统异常情况，同时收集胎儿的染色体核型数据，追踪妊娠结局。**结果** 405例颈项透明层增厚的胎儿，超声诊断颈部淋巴水囊瘤94例(23.2%)，单纯颈项透明层增厚311例(76.8%)。本组405例病例中，引产152例(37.5%)，自然流产6例(1.5%)，出生247例(61%)，合并其他异常126例(31.1%)，有做胎儿染色体检测的162例(40%)，其中染色体异常的有32例(7.9%)。**结论** 产前诊断胎儿颈项透明层增厚在提示胎儿结构异常和染色体异常中具有较好的预测价值。

【关键词】胎儿；超声；颈项透明层增厚；染色体
【中图分类号】R714.5；R445.1
【文献标识码】A
DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2021.06.008

Ultrasound Prenatal Diagnosis and Prognostic Analysis of 405 Cases of Fetal Neck Hyaline Thickening

HUANG Hui-tian[1,*], HUANG Liu-ping[2], NING Li-jie[3], LIU Liu-yan[1], LIU Yu-ying[1], LI Ling[1].
1.Department of Ultrasound, Shunde Women and Children's Hospital of Guangdong Medical University (Maternity & Child Healthcare Hospital of Shunde), Foshan 528300, Guangdong Province, China
2.Medical Genetics Laboratory, Shunde Women and Children's Hospital of Guangdong Medical University (Maternity & Child Healthcare Hospital of Shunde), Foshan 528300, Guangdong Province, China
3.Department of Radiology, Shunde Women and Children's Hospital of Guangdong Medical University (Maternity & Child Healthcare Hospital of Shunde), Foshan 528300, Guangdong Province, China

Abstract: ***Objective*** To investigate the ultrasound prenatal diagnosis and prognostic analysis of fetal neck hyaline thickening. ***Methods*** A retrospective analysis of 405 cases of fetal neck hyaline thickening diagnosed by ultrasound prenatal diagnosis in Shunde Women and Children's Hospital of Guangdong Medical University from January 2016 to December 2019 was performed. The ultrasound characteristics of these cases and the abnormalities of other systems were analyzed, the karyotype data of the fetus was collected and the pregnancy outcome was tracked. ***Results*** In 405 cases of fetuses with neck hyaline thickening, 94 cases (23.2%) of cervical lymphocystoma and 311 cases (76.8%) of neck hyaline thickening were diagnosed by ultrasound. Among the 405 cases in this group, there were 152 cases (37.5%) of induced labor, 6 cases (1.5%) of spontaneous abortion, 247 naturally born cases (61%), 126 cases (31.1%) combined with other abnormalities, 162 cases tested for fetal chromosome (40%), of which 32 cases (7.9%) had chromosomal abnormalities. ***Conclusion*** Prenatal diagnosis of fetal neck hyaline thickening had a good predictive value in prompting fetal structural abnormalities and chromosomal abnormalities.

Keywords: Fetus; Ultrasound; Neck Hyaline Thickening; Chromosomes

胎儿颈项透明层(nuchal translucency，NT)指的是在孕早期，在胎儿颜面部正中矢状切面，对颈后皮肤高回声线至皮下软组织间无回声区的厚度作出测量。产前超声有助于发现孕早期胎儿NT增厚，有学者研究指出，胎儿NT增厚与结构异常、染色体异常、胎儿宫内死亡等相关[1]。总体来说，随着NT增厚，胎儿发生不良妊娠结局的风险会增加。本研究回顾性分析了我院405例胎儿NT增厚的资料，探讨胎儿NT增厚和胎儿结构、染色体异常以及不良妊娠结局的关系，为临床医师提供诊疗依据。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2016年1月至2019年12月在广东医科大学顺德妇女儿童医院就诊，产前超声提示颈项透明层增厚的胎儿405例，其中单胎385例，双胎20例，孕妇年龄18~42岁，平均年龄(30.1±6.2)岁，孕周11~14周，平均孕周(12.6±1.2)周。

1.2 方法 采用美国GE Voluson E10、E8、E6高端四维彩色多普勒超声诊断仪，探头频率为3.5MHz。胎儿在自然状态下，避免过伸或过屈，在胎儿颈椎正中矢状切面，局部放大，屏幕仅显示胎儿头颈部和上胸部，显示皮肤和鼻骨强回声线、间脑，颈后皮下无回声区清晰显示，明确区分羊膜和皮肤，然后进行颈项透明层测量，测量3次，记录最大值。

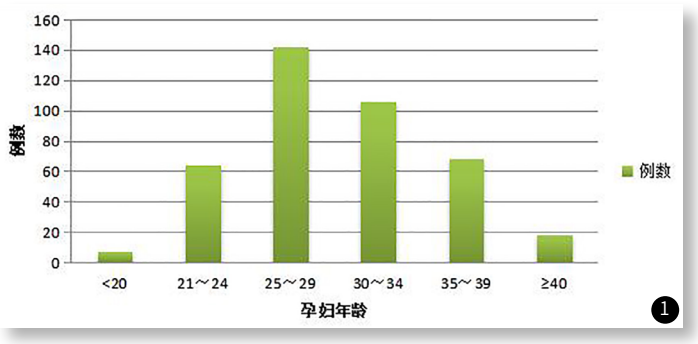
1.3 分组 根据NT值不同，分成4组：A组2.5~3.0mm，B

【第一作者】黄惠甜，女，副主任医师，主要研究方向：妇产科及心血管超声。E-mail：sdfyhht@126.com
【通讯作者】黄惠甜

组3.1~4.0mm，C组4.1~5.0mm，D组>5.0mm。根据随访结局分成单纯NT增厚组和不良妊娠结局组，其中不良妊娠结局组包括合并胎儿结构异常、染色体异常、自然流产或胎儿宫内死亡。

随访：对纳入研究的所有病人均给予随访，随访时间至妊娠结束，总结各组病人的相关情况，并进行统计。

1.4 统计学方法 采用SPSS 23.0统计学软件，行数据统计分析，组间比较采用 χ^2检验。*P*<0.05为差异有统计学意义。



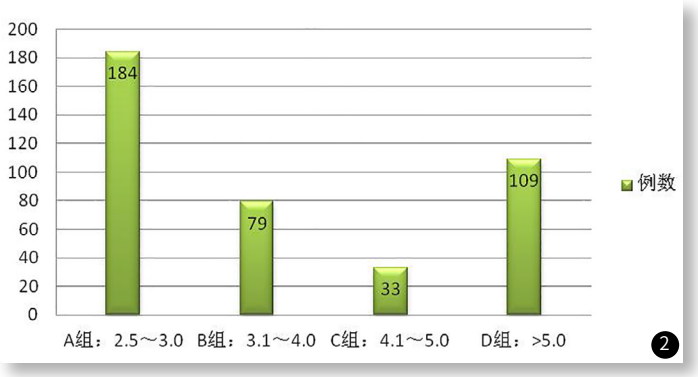


图1 本组病例的年龄分布。**图2** 胎儿NT增厚的分组和分布情况。

2 结 果

本组病例均为孕妇，年龄18~42岁，孕周11~14周，年龄分布见图1。胎儿NT增厚的分组和分布情况见图2。各组别合并结构异常和染色体异常的分布见表1。全组病例合并结构异常的类型见表2。

表2 合并结构异常的类型

疾病分类	例数	占总样本数(%)
肺部异常	4	1
心脏异常	22	5.4
泌尿系统异常	8	2
消化系统异常	10	2.5
神经系统异常	12	3
骨骼异常	10	2.5
胎儿水肿	29	7.2
颜面部异常	3	0.5
腹腔积液	7	1.7
胸腔积液	8	2

由表3可知，不良妊娠结局的发生率最高是D组，其次是C组和B组，再次是A组，B组和C组间无显著差异，D组与B、C组，A组三者比较有显著差异(*P*<0.05)。合并染色体异常病例的具体情况见表4。

表1 各组别合并结构异常和染色体异常的分布

组别	合并结构异常(例)	占该组别样本数[%(n)]	合并染色体异常(例)	占该组别样本数[%(n)]
A组: 2.5~3.0	24	13(24/184)	5	2.7(5/184)
B组: 3.1~4.0	19	24(19/79)	8	10.1(8/79)
C组: 4.1~5.0	11	33.3(11/33)	7	21.2(7/33)
D组: >5.0	59	54.1(59/109)	12	11(12/109)

表3 各组别发生不良妊娠结局的情况[n(%)]

		组别				总计
		A组	B组	C组	D组	
不良妊娠结局	否	157(85.3)	51(64.6)	14(42.4)	10(9.2)	232(57.3)
	是	27(14.7)	28(35.4)	19(57.6)	99(90.8)	173(42.7)
总计		184	79	33	109	405

表4 合并染色体异常的具体情况

染色体异常类型	例数	年龄	NT值	合并结构异常	在合并染色体异常中占比(%)	在全组病例中占比(%)
18-三体	5	35.2±6.6	4±0.7	室间隔缺损、脉络丛囊肿，水肿，肾囊肿	19.2	1.2
21-三体	11	35.2±6.3	4.3±1.5	心脏异常，水肿	42.3	2.7
13-三体	1	29	6.2	颅脑异常	3.8	0.2
45，X	8	28.3±5.8	10.7±10.4	胸水	30.8	2.0
其他	11	38	4.6	无	3.8	0.2

3 讨 论

在胚胎发育过程中，先有静脉系统，然后再有淋巴系统,在静脉系统和淋巴系统相通之前，会有短暂的淋巴液回流障碍，积聚在颈后皮肤下方，形成颈项透明层[2]。如淋巴系统和静脉系统的连接机制发育延迟，会造成单纯的NT增厚，而有些颈项透明层增厚并不由该原因所致，而是合并了结构异常或染色体异常，造成不良妊娠结局。

本研究把全部病例分成四组，分别对四组的相关资料进行统计。从表1可以看出，随着NT值增厚，合并结构异常的发生率依次增加。A组、B组、C组、D组的发生率分别为13%、24%、33.3%、54.1%，与文献相符。合并结构异常的胎儿有113例，包括胎儿系统结构异常、水肿和胎儿腹水等。其中，发生率最高的前三位分别是胎儿水肿、心脏异常和神经系统异常。根据文献报道，胎儿NT增厚达一定程度，就形成颈部淋巴水囊瘤，此种胎儿常合并皮肤水肿，通常在孕11~14周被超声检查发现。而胎儿的心脏往往在NT检查的时间段并不能很好显示，该时期能检出的心脏异常多数是单腔心，因此，对患者进行观察非常必要。经追踪随访，发现本研究病例合并的心脏异常包括法洛氏四联症、大动脉转位、右室双出口、下腔静脉离断等。在神经系统方面，发生的异常类型有全前脑、无脑儿、脑膜脑膨出等。因此，对于NT增厚的胎儿行超声心动图检查尤为重要，同时，也要仔细观察胎儿颅内结构。

在染色体异常方面，A组、B组、C组的发生率逐步增加，分别为2.7%、10.1%、21.2%，但是D组的发生率较C组低，为11%，原因是D组的胎儿常合并结构异常，孕妇直接选择人工流产，而没有进行染色体检查。合并的染色体异常类型，包括18-三体、21-三体、13-三体和45，X等，其中发生率最高的前三位分别是21-三体、45，X和18-三体。其中从表3可以看出，A组、B组、C组、D组不良妊娠的发生率分别为14.7%、35.4%、57.6%、90.8%，发生率随着NT值的增加而提高，与文献报道一致[3-5]。当NT厚度大于4.0mm，不良妊娠的发生率超过了50%，而当NT厚度大于5.0mm，不良妊娠的发生率更是超过了90%。因此，早孕期的NT测量为临床提供咨询的依据。

由于NT增厚与胎儿机构异常及染色体异常有着密切关系，这就要求超声医生熟练掌握胎儿NT检查的技巧，才能获得准确的数据，有利于指导临床咨询及进一步检查。在临床工作中，若遇到胎儿位置不理想，应嘱孕妇活动后复查，以获得标准切面。

总之，胎儿NT增厚有重要临床意义，当发现NT增厚时，需作进一步检查以排除胎儿结构畸形和染色体异常。目前，检查胎儿结构异常首选超声检查，而且随着科技进步，超声诊断仪的分辨力也在不断提高，对胎儿结构显示越来越好，能在孕11~14周敏感地发现胎儿颈项透明层增厚，为临床咨询和干预提高有效信息。

参考文献

[1]姜美丽,廖灿.胎儿颈项透明层厚度在早孕期筛查胎儿畸形的研究进展[J].中国优生与遗传杂志,2011,19(6):123-125.
[2]Yoshida S,Miura K,Yamasaki K,et al.Dose increased nuchal translucency indicate a fetal abnormality?A retrospective study to clarify the clinical significance of nuchal translucency in Japan[J].J Hum Genet,2008,53(8):688-693.
[3]郑烨,勇强.胎儿颈项透明层测值与妊娠不良结局的相关性分析[J].中国超声医学杂志,2019,35(1):43-45.
[4]董琼,陈轶杰.超声心动图在胎儿先天性心脏病筛查中的应用观察[J].罕少疾病杂志,2020,27(6):19-20.
[5]杜艳华.产前超声诊断中晚期孕妇胎儿血管前置的价值探析[J].罕少疾病杂志,2020,27(2):51-53.

(收稿日期：2021-02-25)