

· 论著 · 腹部 ·

孕11~13周NT超声检查联合孕中期四维彩超筛查胎儿畸形的价值分析*

许金枝^{1,*} 孙新党²

1.郑州圣玛妇产医院超声科(河南 郑州 450000)

2.郑州人民医院超声科(河南 郑州 450000)

【摘要】目的 对孕11~13周NT(颈项透明层厚度)超声检查联合孕中期四维彩超在胎儿畸形筛查中的应用价值进行分析探讨。**方法** 选取2020年1月至2022年4月期间在我院进行产检的孕妇1200例,孕11~13周时接受NT超声检查,在孕22~28周时再对其进行四维彩超检查,参考引产、分娩结果,观察产妇产早期NT超声检查联合孕中期四维彩超检查准确率。**结果** 接受NT超声检查的1200例孕妇中43例检出胎儿异常,检出异常率为3.83%,随访跟踪结果显示46例孕妇胎儿存在发育异常,准确率为93.48%;四维彩超检查结果显示48例孕妇胎儿出现发育异常,检出异常率为4.00%,诊断仪随访跟踪结果显示,准确率为100.00%。**结论** NT超声检查能及时发现孕11~13周胎儿畸形,而四维彩超能准确筛查出孕中期胎儿结构异常,在妊娠期胎儿畸形诊断中,可将NT超声检查和孕四维彩超联合使用,从而提高胎儿畸形筛查准确率,实现优生优育。

【关键词】 孕11~13周;颈项透明层厚度;四维彩超;胎儿畸形;筛查

【中图分类号】 R445

【文献标识码】 A

【基金项目】 盆底超声在压力性尿失禁患者术前术后的应用研究(LHGJ20190378)

DOI:10.3969/j.issn.1009-3257.2025.6.040

Value of NT Ultrasonography Combined with Four-dimensional Color Doppler Ultrasound in Screening Fetal Malformations during 11 ~ 13 Weeks of Gestation*

XU Jin-zhi^{1,*}, SUN Xin-dang².

1.Department of Ultrasound, Zhengzhou Santa Maria Maternity Hospital, Zhengzhou 450000, Henan Province,China

2.Department of Ultrasound, People's Hospital of Zhengzhou, Zhengzhou 450000, Henan Province,China

Abstract: Objective To analyze the application value of NT (thickness of nuchal transparent layer) ultrasonography combined with four-dimensional color Doppler ultrasound in the screening of fetal malformations at 11~13 weeks of gestation. **Methods** We selected 1200 pregnant women who underwent antenatal examination in our hospital from January 2020 to April 2022, the pregnant women received NT ultrasound examination at 11~13 weeks of gestation, at 22~28 weeks of gestation, they were examined by four-dimensional color Doppler ultrasound, Refer to the results of induced labor and delivery, to observe the accuracy of NT ultrasound in early pregnancy combined with four-dimensional color ultrasound in mid pregnancy. **Results** Among 1200 pregnant women who received NT ultrasound examination, 43 were found to have fetal abnormalities, with an abnormality rate of 3.83%, the follow-up results showed that 46 pregnant women and fetuses had abnormal development, the accuracy was 93.48%; the results of four-dimensional color Doppler ultrasound showed that 48 pregnant women and fetuses had abnormal development, the abnormal detection rate was 4.00%, the follow-up results of the diagnostic instrument show that, the accuracy is 100.00%. **Conclusion** NT ultrasonic examination can be carried out in time, Accurate detection of fetal malformations at 11 to 13 weeks of gestation, the four-dimensional color Doppler ultrasound can accurately screen the structural abnormalities of the fetus in the second trimester of pregnancy, In the diagnosis of fetal malformations during pregnancy, NT ultrasound and four-dimensional color ultrasound can be used together, so as to improve the accuracy of fetal malformation screening, to achieve eugenics.

Keywords: 11 ~ 13 Weeks Gestation; Thickness of Neck Transparent Layer; Four Dimensional Color Doppler Ultrasound; Fetal Malformation; Screening

受环境、遗传、基因及综合因素影响,部分胎儿在妊娠过程中发生染色体异常,基因异常,导致胎儿先天性畸形,畸形胎儿的出生后智力水平低下,生长发育受限,不仅会加重家庭经济负担和精神压力,还会拉低国家人口整体素质,给社会造成严重困扰,因此,产前胎儿畸形筛查尤为重要。羊水穿刺、绒毛活检虽在胎儿畸形筛查中准确率较高,但会对产妇机体造成创伤,风险性较高,容易导致产妇流产,无法在临床检查中广泛应用^[1]。近年来,超声检查技术日渐成熟,超声图像清晰度显著提升,在产科检查中广泛推广,该检查方式不仅操作方便,快捷,且不会对产妇机体造成创伤,安全性较高。NT超声检查是孕妇产早期超声检查重要指标,能清晰观察到胎儿NT是

否增厚,染色体是否异常,结构有无畸形,是否在宫内良好存活,但NT超声检查无法观看到胎儿全身,难以判断胎儿全身结构是否正常。孕中期四维彩超能实时追踪胎儿运动,通过不同视角及方位,观察宫内胎儿全身结构,及时发现胎儿骨骼发育异常、脊柱裂、唇腭裂^[2-3]。本研究观察我院接受检查的1200例孕妇结果发现,孕11~13周和22~26周接受NT超声检查和四维彩超联合检查,能准确判断胎儿畸形,现报告如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选取2020年1月至2022年4月期间在我院进行产检的孕妇1200例,年龄最小22岁,最大39岁,平均

【第一作者】许金枝,女,主治医师,主要研究方向:超声。E-mail: ksndaz@163.com

【通讯作者】许金枝

(30.5±3.4)岁；孕周最短11周，最长24周，平均(17.5±1.2)周；其中680例为初产妇，520例为经产妇。

纳入标准：产妇均没有不良孕产既往史，单胎妊娠；父母双方均无染色体异常；临床资料齐全；体格健康；愿意配合研究，对研究内容知情，无异议。排除标准：双胎、多胎妊娠；宫内死亡；有妊娠终止计划，既往严重创伤，重要手术史；妊娠高血压、妊娠糖尿病；家族遗传病史；心脏病、肝肾疾病、肺疾病；妊娠前用药史、妊娠期烟酒嗜好者；精神疾病、认知障碍、沟通障碍；无法全程配合研究者。

1.2 方法 NT超声检查：孕妇在孕11~13周时接受NT超声检查，选用美国GE Voluson E8型彩色多普勒超声检测仪进行检查，探头选用3D/4D曲阵探头，腔内探头频率和腹部探头频率分别设置到5.0~10.0MHz和3.5~5.0MHz；根据孕妇和胎儿情况对仪器增益幅度进行调整，直到胎儿清晰显示为止，在孕妇腹部观察宫内胎儿自然屈位时面部正中矢状切面，确认心脏四腔，颅骨光环，上下肢是否存在异常，从测定宫内胎儿NT值，测定时从胎儿颈椎上软组织无回声带至皮肤之间最大距离，测量3次，测定结果以最大值为准，精确到小数点后一位。NT测量标准参考英国胎儿基金会，当NT厚度超过2.5mm时，胎儿存在畸形可能。

四维彩超检查：四维彩超检查必须在22~26周进行，检查前孕妇需加大饮水量，使膀胱保持充盈，检查过程中，孕妇保持右侧卧姿，现使用常规二维超声检对胎儿全身畸形情况进行评估检查，头部、面部、心脏、肺部、肝部、肠胃、肾脏、膀胱、四肢、脊柱等细节处进行四维筛查，仔细观察各个部位发育情况，并向图像工作站上传检出的异常部位图像和器官标准切面。

1.3 观察指标 如NT超声检查、四维彩超检查结果均存在异常孕妇，询问孕妇妊娠意愿，并对继续妊娠者分娩结果和引产者结果进行随访记录，以最终妊娠结果和引产结果为参考，分析NT超声检查和四维彩超检查结果。

1.4 统计学方法 采用SPSS 24.0统计学软件进行数据分析，计量资料用($\bar{x} \pm s$)表示，两组间比较采用t检验；计数资料采用率表示，组间比较采用 χ^2 检验，以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结 果

2.1 受检孕妇NT超声检查结果分析 接受NT超声检查的1200例孕妇中43例检出胎儿异常，检出异常率为3.83%，随访跟踪结果显示46例孕妇胎儿存在淋巴管囊肿、四肢发育异常、胎死宫内、巨膀胱、脐膨出、脑腹壁破裂、脑积水、无脑儿、全前脑、露脑儿，准确率为93.48%，43例孕妇中20例孕妇胎儿死于宫内，最终接受引产，23例孕妇选择继续妊娠分娩，具体数据详见下表1。

2.2 受检孕妇四维彩超检查结果分析 接受四维彩超检查的1200例孕妇中48例胎儿出现异常，检出异常率为4.00%，诊断仪随访跟踪结果显示，48例孕妇胎儿出现双手内翻、四肢短小、足内翻、水肿综合征、泌尿系统发育异常、膈疝、消化道发育异常、腹部囊性包块、心血管发育异常，隔离肺、肺囊

腺瘤，唇腭裂、脑积水、全前脑、胼胝体缺失发育异常，诊断准确率为100.00%，具体数据详见下表2。

表1 受检孕妇NT超声检查结果分析[n(%)]			
畸形情况	随访结果	NT检出结果	漏诊
淋巴管囊肿	13(28.26)	13(28.26)	0(0.00)
四肢发育异常	1(2.17)	1(2.17)	0(0.00)
胎死宫内	20(43.48)	20(43.48)	0(0.00)
巨膀胱	1(2.17)	1(2.17)	0(0.00)
脐膨出	4(8.70)	4(8.70)	0(0.00)
脑腹壁破裂	1(2.17)	0(0.00)	1(2.17)
脑积水	1(2.17)	1(2.17)	0(0.00)
无脑儿	3(6.52)	3(6.52)	0(0.00)
全前脑	1(2.17)	0(0.00)	1(2.17)
露脑儿	1(2.17)	0(0.00)	1(2.17)
合计	46(100.00)	43(93.48)	3(6.98)

表2 受检孕妇四维彩超检查结果分析[n(%)]		
畸形情况	随访结果	四维彩超检查
双手内翻	3(6.25)	3(6.25)
四肢短小	5(10.42)	5(10.42)
足内翻	2(4.17)	2(4.17)
水肿综合征	5(10.42)	5(10.42)
泌尿系统发育异常	12(25.00)	12(25.00)
膈疝	2(4.17)	2(4.17)
消化道发育异常	5(10.42)	5(10.42)
腹部囊性包块	2(4.17)	2(4.17)
心血管发育异常	2(4.17)	2(4.17)
隔离肺、肺囊腺瘤	2(4.17)	2(4.17)
唇腭裂	2(4.17)	2(4.17)
脑积水	2(4.17)	2(4.17)
全前脑	2(4.17)	2(4.17)
胼胝体缺失发育异常	2(4.17)	2(4.17)
合计	48(100.00)	48(100.00)

3 讨 论

胎儿宫内发育时期容易受药物、病毒感染、遗传及外界因素影响，导致器官发育异常，严重者可能造成宫内胎儿直接死亡。据相关资料统计^[4]，我国每年出血缺陷儿达到80~120万，占新生儿4%~6%，畸形胎儿的出生加重了家庭和社会负担，影响国家人口素质，因此，产前胎儿畸形筛查，及时终止畸形胎儿妊娠，对降低畸形胎儿出生具有重要价值。近年来，我国优生优育理念深入人心，如何减少缺陷新生儿受到医务工作者重视，值得庆幸的是国家及社会重视度也在显著提升，在2002年我国卫生部发布了《产前诊断技术管理办法》^[5]，进一步规范产前检查技术。目前，胎儿畸形筛查方式较多，血样检

查、超声检查及基因筛查均可达到胎儿畸形筛查效果,但超声检查操作便利,快捷,可重复进行检查,经济性高,且不会对孕妇机体造成辐射,安全性高,在临床广泛推广。

NT主要指胎儿颈背部无回声带,在胎儿发育过程中颈后部会聚集皮下组织内液体,在超声检查过程中,胎儿自然屈曲时,截取正中矢状切面胎儿上胸部和头部,判断胎儿羊膜和皮肤,并对深部软组织和皮肤最宽无回声带进行测量,测量3次以上后,最大数值为胎儿NT值^[6]。研究表明^[7],当胎儿发育出现异常时,淋巴回流出现异常,颈后皮下组织内会积聚大量淋巴液,导致NT增厚^[8-9]。染色体承载着人类遗传基因,当遗传信息发生改变时,染色体结构和数量也会发生改变,一般情况而言,NT增厚多与染色体异常有关,而13、18及21号染色体有基质蛋白、胶原基因,当以上染色体出现额外染色质,则会过度生成胶原蛋白亚型。当细胞基质、胶原蛋白生成过度时,组织弹性和渗透性则会相应上升,引起颈部水肿^[10]。当胎儿NT增厚时,胎儿B超出现鼻骨缺失、心室内强光点、三尖瓣反流、脉络膜囊肿、静脉导管血流,由于胎儿在宫内是一个动态发育过程,因此,在妊娠期孕妇需多次接受畸形筛查^[11]。孕11~13周时胎儿结构已经基本发育成熟,胎儿大部分结构已经能通过超声图像进行判断,加之,80%胎儿在12周容易发生先天性畸形,因此,在孕11~13周时通过NT超声检查能及时发现无脑儿、全前脑、脑膨出、颅脑畸形等头颅神经系统疾病及单房单室、心内膜垫缺损心脏畸形疾病,判断胎儿是否存在腹裂、脊柱裂和巨膀胱、多囊肾、肾缺如、脐膨出、四肢骨骼及体蒂异常^[12]。本研究观察结果显示,1200例孕妇NT检查结果发现43例检出胎儿异常,检出异常率为3.83%,随访跟踪结果显示46例孕妇胎儿存在淋巴管囊肿、四肢发育异常、胎死宫内、巨膀胱、脐膨出、脑腹壁破裂、脑积水、无脑儿、全前脑、露脑儿,准确率为93.48%,但由于孕11~13周时胎儿脏器还未完全发育成熟,检查过程中容易发生假象,加之,部分胎儿随着孕周增加,畸形类型消失,导致检查结果判断错误,因此,当NT增厚时,孕妇可进一步接受唐氏筛查,提高13、18及21号染色体异常检出率^[13]。

四维彩超基于三维超声将静态图像转为动态图像,有效提升了图像的立体度和清晰、直观度,在胎儿检查过程中能多切面、多角度查看胎儿情况,准确评估胎儿解剖结构及功能发育情况^[14-15]。相较于二维超声,四维彩超能获得胎儿冠状面图像,在一个图像中就能观察到胎儿头面部、四肢、脊椎、胸壁信息,且电子修饰刀能将成像干扰信息排除,图像清晰度更高,可评估胎儿是否存在泌尿系统发育异常、心血管发育异常、胃肠发育异常及颜面畸形^[16-17]。当胎儿发育到孕22~26周时已基本发育完善,且该时期羊水量适中,是胎儿畸形筛查最好时期^[18-20]。本研究1200例孕妇接受四维彩超检查发现48例胎儿出现异常,检出异常率为4.00%,诊断仪随访跟踪结果显示,48例孕妇胎儿出现双手内翻、四肢短小、足内翻、水肿综合征、泌尿系统发育异常、膈疝、消化道发育异常、腹部囊

性包块、心血管发育异常、隔离肺、肺囊腺瘤、唇腭裂、脑积水、全前脑、胼胝体缺失发育异常,诊断准确率为100.00%。由此可见,在11~13周接受NT检查能及时发现胎儿是否存在染色体异常,而孕22~26周时接受四维彩超检查能及时检查胎儿结构异常,在妊娠期胎儿畸形诊断中,可将NT超声检查和孕四维彩超联合使用,从而提高胎儿畸形筛查准确率。

参考文献

- [1] 侯代荣, 苏庆海, 李丽军. 孕中期产前超声联合NIPT在胎儿染色体异常筛查中的应用[J]. 影像科学与光化学, 2022, 40(3): 499-503.
- [2] 杜坤, 符芳, 杨昕, 等. 早孕期颈项透明层增厚或不伴颈项淋巴囊肿胎儿的产前诊断结果及妊娠结局分析[J]. 中华围产医学杂志, 2022, 25(2): 104-109.
- [3] 陈媛媛, 胡晓娟, 王巍, 等. 不伴染色体异常颈项透明层增厚胎儿的妊娠结局[J]. 中国医学影像学杂志, 2021, 29(7): 734-737.
- [4] 李惠兰, 厉进, 曹睿. 孕早期超声软指标在胎儿复杂先天性心脏畸形筛查中的应用价值[J]. 临床超声医学杂志, 2021, 23(6): 414-417.
- [5] 张爱武, 李云芳, 张中华, 等. 孕中期胎儿心脏单纯肺动脉主干增宽在产前超声筛查胎儿CHD中的诊断与鉴别诊断价值[J]. 中国妇产科临床杂志, 2021, 22(3): 305-306.
- [6] 谢思培, 陈锦珍, 林少梅, 等. 超声结构筛查对16~18周胎儿染色体核型正常而NT增厚的价值[J]. 中国超声医学杂志, 2021, 37(3): 319-322.
- [7] 吴灵兰, 符吉芬, 吴海莲. 不同孕周的胎儿泌尿系统畸形的三维超声产前诊断及预后评估[J]. 中国临床医学影像杂志, 2021, 32(1): 33-36.
- [8] 李晓菲, 岳嵩, 王晶晶, 等. 基于孕11-13(+6)周不同颈项透明层厚度增加标准建立模型筛查高风险人群21-三体综合征[J]. 中国医学影像技术, 2020, 36(11): 1671-1674.
- [9] 牛红艳, 赵久付. 二维彩超与四维超声成像技术在产科胎儿早期检查中应用诊断准确性对比研究[J]. 罕少疾病杂志, 2023, 30(1): 105-107.
- [10] 周海艳. 胎儿心脏畸形诊断中产前超声应用的价值及准确率分析[J]. 罕少疾病杂志, 2023, 30(2): 30-32.
- [11] 谢小英, 邓子强, 刘志红. 超声检测胎儿颈项透明层厚度联合血清孕酮及促甲状腺素检测对胎儿产前诊断和妊娠结局的预测价值[J]. 医学信息, 2025, 38(9): 158-161.
- [12] 张咪, 宋洁, 张燕, 等. 早孕期颈项透明层超声检查在胎儿结构异常筛查中的应用[J]. 大医生, 2025, 10(1): 28-30.
- [13] 阳艳, 袁志燕, 聂德龙. 人工智能在诊断孕早期胎儿颈项透明层厚度超声图像中的应用[J]. 中国产前诊断杂志(电子版), 2024, 16(4): 41-47.
- [14] 王习习, 李燕. 颈项透明层增厚63例胎儿的妊娠结局回顾性研究[J]. 哈尔滨医药, 2024, 44(6): 64-66.
- [15] 邱惠国, 张或梅. 染色体微阵列联合染色体核型分析对颈项透明层增厚胎儿的产前诊断价值[J]. 中国妇幼保健, 2024, 39(24): 4959-4963.
- [16] 蒋东波, 李瞻, 巫晓伟, 等. 孕早期胎儿心脏Z-评分、心轴联合颈项透明层厚度、三尖瓣反流对胎儿先天性心脏病诊断的价值[J]. 转化医学杂志, 2024, 13(10): 1703-1707.
- [17] 李博, 张欢欢, 曲东辉, 等. 孕早期胎儿颈项透明层厚度联合静脉导管血流参数对胎儿先天性心脏病的预测价值[J]. 生殖医学杂志, 2024, 33(10): 1376-1379.
- [18] 刘利娜, 吴和明, 郑志远, 等. 超声评估颈项透明层厚度增厚和鼻骨钙化不良结合染色体微阵列分析在胎儿产前诊断中的应用[J]. 实用医学杂志, 2024, 40(19): 2755-2759.
- [19] 姚冬苑. 早孕期超声检查胎儿颈项透明层厚度心率及心轴对胎儿先天性心脏病的预测价值分析[J]. 现代医学影像学, 2024, 33(9): 1743-1745.
- [20] 张艳飞, 胡滨, 孔凡斌, 等. 孕早期颈项透明层超声筛查在高龄孕妇产前诊断胎儿染色体异常中的应用[J]. 山西医药杂志, 2024, 53(16): 1216-1219.

(收稿日期: 2023-05-11)

(校对编辑: 江丽华)