

# 超声联合检测胎儿颈项透明层增厚及鼻骨缺失在胎儿异常中的临床价值

陈厚宏, 莫兆君, 冯幼琪

阳江市妇幼保健院仪检科, 广东 阳江 529500

**摘要:** **目的** 探讨采用彩色多普勒超声进行胎儿颈项透明层(NT)增厚及鼻骨缺失联合检测在胎儿异常中的临床应用价值。**方法** 从2010年10月至2014年10月孕11~13<sup>+6</sup>周进行产前检查的8 056例孕妇病例资料中选择单胎妊娠,有效进行胎儿NT及鼻骨检测,并获随访的有效病例5 945例;其中4 368例NT≥3.0 mm和或鼻骨缺失者在孕18周后于上级医院行羊膜囊穿刺或抽脐带静脉血检查胎儿染色体核型;所有病例在孕24~28周时超声筛查胎儿畸形;出生后随访。对是否NT增厚、是否鼻骨缺失者的染色体、超声检查及出生后结果进行比较分析。**结果** 5 945例中,5 347例(89.94%)NT测值在正常范围,598例(10.06%)NT测值增厚。NT正常组染色体异常率0.09%(5/5 347),结构异常率0.17%(9/5 347);NT增厚组染色体异常率1.67%(10/598),结构异常率1.67%(10/598);胎儿不良后果的发生率NT增厚胎儿为3.34%,远高于NT正常范围胎儿的发生率0.26%( $P < 0.01$ )。5 945例中,5 940例(99.92%)鼻骨存在;5例(0.08%)鼻骨缺失。两种检查只有2例(0.03%)鼻骨缺失同时合并NT增厚。鼻骨存在组染色体异常率0.19%(11/5 940),结构异常率0.32%(19/5 940),鼻骨缺失组染色体异常率80.00%(4/5),结构异常率0,两组比较有统计学差异( $P < 0.01$ );胎儿不良后果的发生率鼻骨缺失胎儿为80.00%,远高于鼻骨存在胎儿的发生率0.51%( $P < 0.01$ )。**结论** 早孕期胎儿NT及鼻骨的观察可以为胎儿早期染色体异常及结构异常的筛查提供重要的线索,具有较高的临床价值。

**关键词:** 彩色多普勒超声; 颈项透明层; 鼻骨; 染色体; 结构

**中图分类号:** R 714.53 **文献标识码:** B **文章编号:** 1674-8182(2015)03-0358-03

现代超声由于简单、安全、快速,在产科方面的应用越来越广泛,有效地降低了围产儿的出生缺陷率。近年来,随着机器的迅速更新与发展,超声已经开始逐渐应用于孕早期的胎儿产前检查,也能早期发现一些明显的胎儿形态学异常。目前,国内外的一些胎儿产前诊断中心已经将11~13<sup>+6</sup>周检查胎儿的颈项透明层(nuchal translucency, NT)作为一项常规检查项目<sup>[1]</sup>,作为评估胎儿染色体及预后的指标之一<sup>[2-4]</sup>。而2008年谢红宁等<sup>[5-6]</sup>也指出胎儿鼻骨发育异常尤其是鼻骨缺失,与唐氏综合征关系密切,可作为产前超声筛查唐氏综合征的指标应用于临床。本文探讨联合检测胎儿NT增厚及鼻骨缺失在胎儿异常中的临床应用价值。

## 1 资料与方法

**1.1 临床资料** 2010年10月至2014年10月孕11~13<sup>+6</sup>周在我院进行产前检查的孕妇共8 056例,年龄18~45(27.5±4.7)岁。采用回顾性分析方法,

选择单胎妊娠者;剔除因体位关系无法有效检测NT及鼻骨1 079例,剔除因各种原因失去随访结果的1 032例,获得有效病例共5 945例。

**1.2 仪器与方法** 采用机器HI VISION Preirus及Voluson 730彩色多普勒超声诊断仪,探头频率3.5 MHz。受检孕妇取仰卧位,经腹检测,取胎儿自然屈曲状态位置测量胎儿头臀径(CRL),观察胎儿有无鼻骨,并放大切面测量胎儿NT,记录结果。NT测量标准:(1)正中矢状位自然屈曲状态;(2)图像放大至胎儿头部及胸部占据仪器屏幕的2/3~3/4;(2)测量胎儿顶部或上胸部皮肤层内缘及皮下组织层外缘无回声带最宽处的距离;(3)测量3次,报告取最大值。鼻骨观察严格按照谢红宁的方法:(1)正中矢状位,胎儿面部前方无胎儿肢体等结构遮挡;(2)超声声束的入射角与鼻骨的长轴垂直,或轻度的角度倾斜(45°~135°)显示鼻骨的边界。本研究中11~13<sup>+6</sup>周胎儿以NT≥3.0 mm作为NT值增厚的诊断标准。鼻骨缺失判断标准:在胎儿面部矢状切面、横切面和冠状切面均未能显示鼻骨声像。以上观察及测量均由高年资医师完成。NT≥3.0 mm和或鼻骨缺失者部分于孕18周后于上级医院进行羊膜囊穿刺或抽脐带静脉血检查胎儿染色体核型;所有病例于孕24~

28 周时超声系统筛查胎儿畸形;出生后随访。

1.3 统计学方法 采用 SPSS 15.0 软件处理数据,计数资料以率或构成比表示,采用  $\chi^2$  检验和校正  $\chi^2$  检验进行比较。检验水准为  $\alpha = 0.05$ 。

## 2 结果

共有 4 368 例 NT  $\geq 3.0$  mm 和或鼻骨缺失者于孕 18 周后于上级医院进行羊膜囊穿刺或抽脐带静脉血检查胎儿染色体核型。所有病例于孕 24 ~ 28 周时进行超声筛查胎儿畸形,并于出生后随访。

2.1 NT 检查结果及 NT 是否增厚者染色体异常、结构异常检出情况 5 945 例病例中,检查出 5 347 例 NT 测值在正常范围内,占 89.94%;598 例 NT 测值增厚,占 10.06%,其中只有 2 例 NT 增厚同时合并鼻骨缺失,其染色体检查证实为 21-三体。胎儿不良后果的发生率 NT 增厚胎儿为 3.34%,远高于 NT 正常范围胎儿的发生率 0.26% ( $P < 0.01$ )。见表 1。

2.2 鼻骨检查结果及鼻骨是否缺失者染色体异常、结构异常检出情况 5 945 例病例中,5 940 例查为鼻骨存在,占 99.92%;5 例鼻骨缺失,占 0.08%,其中只有 2 例鼻骨缺失同时合并 NT 增厚。其中,4 例染色体异常的鼻骨缺失患者中,3 例为 21-三体,1 例为 18-三体。胎儿不良后果的发生率鼻骨缺失胎儿为 80.00%,远高于鼻骨存在胎儿的发生率 0.51% ( $P < 0.01$ )。见表 2。

表 1 NT 正常与 NT 增厚者染色体异常、结构异常检查情况比较 例(%)

类别	例数	染色体异常	结构异常	正常后果
NT 正常	5347	5(0.09)	9(0.17)	5333(99.74)
NT 增厚	598	10(1.67)	10(1.67)	578(96.66)
P 值		<0.01		

表 2 鼻骨存在与鼻骨缺失者染色体异常、结构异常检出情况比较 例(%)

类别	例数	染色体异常	结构异常	正常后果
鼻骨存在	5940	11(0.19)	19(0.32)	5910(99.49)
鼻骨缺失	5	4(80.00)	0	1(20.00)
P 值		<0.01		

## 3 讨论

NT 指的是胎儿颈部后皮肤与软组织间的液体聚集厚度,在声像图上表现为颈后皮下组织的无回声带。虽然,现在 NT 增厚的机制尚未完全清楚,不过,大多数学者认为其与淋巴系统发育延迟有关。妊娠 10 周起,淋巴系统开始发育尚未健全,有少量的淋巴液聚集在颈后部,出现一过性的回流障碍,导致 NT

增厚,14 周后淋巴系统发育完善,增厚的 NT 也迅速消失。由于各种原因导致淋巴回流障碍,淋巴液持续聚集,导致 NT 增厚甚至形成淋巴管水囊瘤。虽然, Daouk 等<sup>[7]</sup>认为轻中度的 NT 增厚,若染色体核型及形态学检查正常,则妊娠结局良好。不过, Nicolaidis 等<sup>[8]</sup>发现染色体异常的胎儿大部分出现颈 NT 增厚,而且 Ginsberg 等<sup>[9]</sup>研究表明 NT 增厚越明显,发生胎儿结构异常与染色体异常的几率越大。本研究共 5 945 例孕妇中,以 3.0 mm 作为 NT 增厚的标准,NT 增厚的胎儿不良后果的发生率(3.34%) 远高于 NT 正常范围不良后果的发生率(0.26%),显示出 NT 增厚与胎儿染色体异常、结构异常等畸形存在明显的相关性。

自从唐氏综合征报道以来,因其特殊的面容,如眼距宽、鼻根低平、眼裂小、眼外侧上斜、肢体短小等,引起了国内外学者的广泛关注。人体形态学研究发现,有 50% 的唐氏综合征患者具有鼻根骨异常短小甚至缺失的特征性表现<sup>[10]</sup>。近年来,随着超声检查技术的进展,孕早期胎儿鼻骨的观察成为了可能性<sup>[11-12]</sup>。有足够耐心的话,鼻骨的显示率超过 90%。2001 年 Cicero 首先提出唐氏综合征胎儿和正常胎儿之间鼻骨缺失的发生率存在很大的差异,唐氏综合征组鼻骨缺失发生率为 73%,染色体正常组为 0.5%。本研究胎儿不良后果的发生率鼻骨缺失胎儿为 80.00%,远高于鼻骨存在胎儿 0.51% 的发生率;5 例鼻骨缺失中仅 3 例染色体证实为 21-三体,略低于 Cicero 的研究,不过,这也可在相当程度上提示鼻骨缺失对 21-三体有较好的预测性。尽管近年来无创性胎儿 DNA 检测技术不断发展,其在 21-三体的检测中发挥着极其重要的作用<sup>[13-15]</sup>,但因超声检查简单方便,价格低廉,我们依然可以将鼻骨缺失作为早孕期 21-三体筛查的重要指标之一,当孕早期超声扫描发现胎儿鼻骨缺失时,应建议进一步行染色体核型检查。

本组研究中,2 例 NT 增厚合并鼻骨缺失染色体检查都证实为 21-三体,提示联合两者检查有可能提高 21-三体的诊断率。

总之,早孕期胎儿超声 NT 及鼻骨的观察操作简便,可以为胎儿早期染色体异常及结构异常的筛查提供重要线索,具有较高的临床价值。

## 参考文献

- [1] Brambati B, Cislighi C, Tului L, et al. First-trimester Down's syndrome screening using nuchal translucency: a prospective study in patients undergoing chorionic villus sampling[J]. Ultrasound Obstet

- Gynecol, 1995, 5(1): 9-14.
- [2] 姚妍怡, 宋婕萍, 徐淑琴, 等. 妊娠早期胎儿颈项透明层增厚的妊娠风险与遗传咨询[J]. 中华妇幼临床医学杂志(电子版), 2013, 9(1): 48-50.
- [3] 陆叶, 孙淑湘, 张亚俊. 60 例孕 11-13+6 周颈项透明层增厚胎儿的妊娠结局分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2012, 20(7): 80-82.
- [4] 邓洪梅, 山丹. 孕妇超声下胎儿颈项透明层筛查的临床分析[J]. 中国妇产科临床杂志, 2013, 14(5): 421-423.
- [5] 谢红宁, 朱云晓, 李丽娟, 等. 对妊娠中晚期孕妇行超声检测胎儿鼻骨发育状况以筛查唐氏综合征[J]. 中华妇产科杂志, 2008, 43(3): 171-174.
- [6] 谢红宁. 胎儿鼻骨的检测和异常判断及其临床意义[J]. 中国实用妇科与产科杂志, 2007, 23(5): 328-331.
- [7] Daouk ME, Brustman L, Langer O, et al. Male-to-female gender ratio in fetuses with increased nuchal translucency[J]. J Matern Fetal Neonatal Med, 2012, 25(12): 2613-2615.
- [8] Nicolaides KH, Azar G, Byrne D, et al. Fetal nuchal translucency: ultrasound screening for chromosomal defects in first trimester of pregnancy[J]. BMJ, 1992, 304(6831): 867-869.
- [9] Ginsberg N, Cadkin A, Pergament E, et al. Ultrasonographic detection of the second-trimester fetus with trisomy 18 and trisomy 21[J]. Am J Obstet Gynecol, 1990, 163(4 Pt 1): 1186-1190.
- [10] Farkas LG, Katic MJ, Forrest CR, et al. Surface anatomy of the face in Down's syndrome: linear and angular measurements in the craniofacial regions[J]. J Craniofac Surg, 2001, 12(4): 373-379.
- [11] 黄政文, 彭软. 早孕期超声筛查胎儿畸形的诊断价值[J]. 海南医学, 2012, 23(11): 94-96.
- [12] 解左平, 金社红, 李红梅, 等. 超声测量胎儿鼻骨长度评价胎儿染色体异常的临床价值[J]. 中国妇幼保健, 2009, 24(14): 1988-1989.
- [13] Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population[J]. Am J Obstet Gynecol, 2012, 207(5): 374.
- [14] Verweij EJ, Jacobsson B, van Scheltema PA, et al. European non-invasive trisomy evaluation (EU-NITE) study: a multicenter prospective cohort study for non-invasive fetal trisomy 21 testing[J]. Prenat Diagn, 2013, 33(10): 996-1001.
- [15] Ashoor G, Syngelaki A, Wagner M, et al. Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first-trimester detection of trisomy 21 and trisomy 18[J]. Am J Obstet Gynecol, 2012, 206(4): 322.

收稿日期: 2014-11-28 修回日期: 2014-12-06 编辑: 石嘉莹

· 医疗技术 ·

## MSCT 在进展期胃癌术前化疗临床疗效评估中的意义

李会菊, 李晓阳, 邢国风, 张德江, 付敬华

华北煤炭医学院附属唐山市人民医院 CT/MR 室, 河北 唐山 063001

**摘要:** **目的** 探讨多层螺旋 CT (MSCT) 扫描在进展期胃癌患者术前化疗疗效评价中的应用, 找出进展期胃癌术前化疗疗效评价的最佳指标。 **方法** 收集 2012 年 1 月至 2013 年 12 月确诊的胃癌患者 129 例, 进行多层螺旋 CT 增强扫描, 影像学评估为 T3、T4 期, 化疗结束后 2 周内再行多层螺旋 CT 增强扫描评估, 应用 RECIST 1.1 标准对化疗疗效进行评价, 与 RECIST 疗效评价进行关联性分析。 **结果** 化疗后平均肿瘤密度、肿瘤体积肿瘤厚度较化疗前均减小 ( $P < 0.05$  或  $P < 0.01$ ), 化疗有效组肿瘤密度减小率、体积减小率均高于化疗无效组 ( $P < 0.05$  或  $P < 0.01$ ), 肿瘤厚度减小率两组比较无统计学差异 ( $P > 0.05$ )。CT 肿瘤体积减小率与 RECIST 疗效评价成正相关 ( $r_s = 0.57, P = 0.001$ )。化疗前后肿瘤体积减小率 ROC 曲线下面积 [0.907 (95% CI: 0.784 ~ 1.031)] 明显大于化疗前后肿瘤密度减小率面积 [0.762 (95% CI: 0.610 ~ 0.914)]。 **结论** 多层螺旋 CT 增强扫描肿瘤密度、体积减小率可以帮助评估进展期胃癌化疗的疗效; 多层螺旋 CT 增强扫描肿瘤体积减小率对进展期胃癌化疗疗效的评价优于密度减小率。

**关键词:** 胃癌, 进展期; 化疗, 术前; 多层螺旋 CT; 疗效

**中图分类号:** R 445.3 **文献标识码:** B **文章编号:** 1674-8182(2015)03-0360-03

胃癌是常见的消化道肿瘤, 目前最有效的治疗方法是手术治疗。但在我国由于人们缺乏普查意识, 大

部分患者确诊时往往已到了进展期, 且肿瘤范围较大, 术后转移及复发几率高, 预后较差<sup>[1]</sup>, 一些进展期胃癌患者错过了手术治疗的最佳时机。为缓解患者临床症状、提高手术切除率, 术前化疗已成为首选治疗方案<sup>[2-4]</sup>, 但对其术前化疗疗效的评价成为胃癌新辅助化疗的瓶颈。目前, 对胃癌化疗疗效的评价尚