

• 论 著 • DOI:10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2023. 02. 010

孕早期产前超声筛查软指标与胎儿心脏结构异常的关系*

钟薇超, 易芳敏, 严小强

江西省萍乡市妇幼保健院超声科, 江西萍乡 337099

摘 要:**目的** 分析孕早期产前超声筛查软指标与胎儿心脏结构异常的关系。**方法** 选取 2019 年 1 月至 2022 年 2 月在该院进行常规产前检查的 2 296 例孕妇作为研究对象,所有孕妇均进行超声检查,统计心脏结构异常检出情况,以随访结果作为金标准,分析超声筛查软指标[胎儿颈项透明层(NT)值、静脉导管血流频谱]与心脏结构异常的关系。**结果** 2 296 例孕妇均顺利完成检查,共检出胎儿心脏结构异常 136 例,所占比例为 5.92%(136/2 296),其中严重畸形 96 例;孕早期检出心脏结构异常 72 例,孕中期检出 56 例,孕晚期检出 8 例。NT 超声检查诊断胎儿心脏结构异常的准确度为 97.65%(2 242/2 296)、灵敏度为 91.18%(124/136)、特异度为 98.06%(2 118/2 160)、阳性预测值为 74.70%(124/166)、阴性预测值为 99.44%(2 118/2 130)。NT 超声检查结果与随访结果的一致性极好(Kappa=0.809, $P<0.05$)。静脉导管血流频谱检查诊断胎儿心脏结构异常的准确度为 97.56%(2 240/2 296)、灵敏度为 94.12%(128/136)、特异度为 97.78%(2 112/2 160)、阳性预测值为 72.73%(128/176)、阴性预测值为 99.62%(2 112/2 120)。静脉导管血流频谱检查结果与随访结果的一致性极好(Kappa=0.808, $P<0.05$)。**结论** 孕早期 NT 超声检查、静脉导管血流频谱检查胎儿心脏结构异常的结果与随访结果均有极好的一致性,可为临床诊断提供一定的参考。

关键词:孕早期; 产前检查; 超声筛查软指标; 胎儿心脏结构异常

中图法分类号:R714.5;R445.1 文献标志码:A 文章编号:1672-9455(2023)02-0186-04

Study on the relationship between the soft indicators of prenatal ultrasound screening and fetal heart structural abnormalities in early pregnancy*

ZHONG Weichao, YI Fangmin, YAN Xiaoqiang

Department of Ultrasound Pingxiang Maternal and Child Health Hospital of Jiangxi Province, Pingxiang, Jiangxi 337099, China

Abstract:**Objective** To analyze the relationship between prenatal ultrasound screening soft indicators and fetal heart structural abnormalities in early pregnancy. **Methods** From January 2019 to February 2022, 2 296 pregnant women underwent routine obstetric examination in our hospital were selected as research objects. All pregnant women underwent ultrasound examination, and the detection of abnormal heart structure was counted. The follow-up results were used as the gold standard to analyze the relationship between soft indicators of ultrasound screening [fetal neck transparent layer (NT) value, venous catheter flow spectrum] and abnormal heart structure. **Results** All the 2 296 pregnant women completed the examination successfully. A total of 136 cases [5.92%(136/2 296)] with abnormal fetal heart structure were detected, including 96 cases with severe malformation. Structural abnormalities of the heart were detected in 72 patients in the first trimester, 56 in the second trimester, and 8 in the third trimester. The accuracy, sensitivity, specificity, positive predictive value and negative predictive value of NT ultrasonography were 97.65% (2 242/2 296), 91.18% (124/136), 98.06% (2 118/2 160), 74.70% (124/166) and 99.44% (2 118/2 130), respectively. There was a high consistency between NT examination results and follow-up results (Kappa=0.809, $P<0.05$). The accuracy, sensitivity, specificity, positive predictive value and negative predictive value of venous catheter flow spectrum were 97.56% (2 240/2 296), 94.12% (128/136), 97.78% (2 112/2 160), 72.73% (128/176) and 99.62% (2 112/2 120), respectively. There was a high consistency between the results of venous catheter flow spectrum examination and follow-up (Kappa=0.808, $P<0.05$). **Conclusion** There is a high consistency between the

* 基金项目:江西省卫生健康委科技计划(202212129)。
作者简介:钟薇超,女,主治医师,主要从事超声医学方面的研究。

results of NT value and venous catheter blood flow spectrum in early pregnancy and the follow-up results of fetal heart structural abnormalities, which can provide a certain reference for clinical diagnosis.

Key words: early pregnancy; prenatal examination; soft index of ultrasound screening; structural abnormalities of the fetal heart

胎儿畸形主要是由子宫结构异常性改变或染色体异常导致,畸形儿出生后会给其家庭带来沉重打击,增加精神及经济负担,同时对社会发展造成不良影响^[1]。心脏结构异常是胎儿时期常见的结构畸形之一,是导致新生儿死亡的主要原因,临床需予以高度重视。随着产科医学的快速发展,胎儿心脏结构异常在产前规范检查中大部分能够被发现,诊断准确率较高,可减少不必要的侵入性检查^[2]。临床相关研究显示,孕早期产前检查时使用超声筛查软指标可判断心脏结构发育情况,二者存在一定的相关性^[3-4]。胎儿颈项透明层(NT)是孕早期胎儿结构畸形筛查的常用指标,与心脏畸形存在密切关系,是孕早期重要的筛查项目^[5]。另外,静脉导管血流也是重要的软指标,一旦出现异常改变提示胎儿可能存在心脏缺陷,可提高心脏畸形检出率^[6]。本研究进一步探讨孕早期产前超声筛查软指标与胎儿心脏结构异常的关系,现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选取 2019 年 1 月至 2022 年 2 月在本院进行常规产前检查的 2 296 例孕妇作为研究对象,年龄 22~41 岁,平均(30.91±4.62)岁;孕周 11~13⁺₆ 周,平均(12.41±0.52)周;体质量 43~69 kg,平均(58.69±4.71)kg;胎儿头臀长(CRL)43~83 cm,平均(62.64±8.04)cm。纳入标准:(1)均为自然受孕、单活胎;(2)孕妇精神状态正常,日常交流无障碍,可积极配合相关检查。排除标准:(1)妊娠中晚期孕妇;(2)先兆流产症状严重者;(3)伴有其他妊娠并发症;(4)孕妇重要脏器功能不全。本院医学伦理委员会已批准本研究。孕妇及其家属均知情同意并签署知情同意书。

1.2 方法 所有孕妇均进行超声检查,使用 Philips IU 22 超声仪,设置探头频率 2~8 MHz,测量 NT 值。将耦合剂涂抹于探头,扫查孕妇腹部,对胎心、胎动进行观察,记录基础情况,观察 CRL、四肢发育情况,根据检查结果判断胎儿发育是否与孕周一致。在胎儿自然姿势下,不可过伸或过曲,获取标准正中矢状切面,尽可能将图像放大,仅显示头部与上胸部,测量 NT 最厚处数值,重复测量 3 次,以最大值作为最后的结果。心脏检查:对心脏四切面进行扫查,仔细检查二、三尖瓣的血流情况,如血流束位置、粗细、反流等,可稍微向胎儿头部偏移探头,以获得需要观察的切

面,并使用彩色多普勒叠加,增强显示效果,出现“V”征时提示图像满意,将动、静态图像储存。静脉导管血流频谱检查:于胎儿静息时对胎儿静脉导管、心脏、脐静脉腹腔段进行显示,放大屏幕,使胎儿胸腹部占据整个屏幕,取样容积放置在静脉导管入口处,设置取样门 0.5~1.0 mm,避免邻近静脉的干扰,将多普勒角度调整至 30°以下,设置 50~70 Hz 低频滤波,以全面观察波形,为更好地观察 a 波可以 2~3 cm/s 速度进行扫描。阳性判断标准:NT 值≥2.5 mm 为异常增厚;a 波消失或反向为静脉导管频谱异常。检查结果一旦出现异常,可于孕中期进行超声心动图检查,或进行侵入性检查,所有孕妇均随访至分娩或终止妊娠。

1.3 观察指标 统计心脏结构异常检出情况,以随访结果作为金标准,分析超声筛查软指标(NT 值、静脉导管血流频谱)诊断心脏结构异常的临床价值。

1.4 统计学处理 采用 SPSS22.0 统计软件进行数据分析处理。符合正态分布的计量资料以 $\bar{x} \pm s$ 表示,采用 *t* 检验进行比较;计数资料以例数或百分率表示,采用 χ^2 检验进行比较;一致性采用 Kappa 检验, $Kappa > 0.75$ 表明一致性极好, $0.40 \sim 0.75$ 表明一致性较为理想, < 0.40 表明一致性差。以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 心脏结构异常检出情况 2 296 例孕妇均顺利完成检查,共检出胎儿心脏结构异常 136 例,所占比例为 5.92%(136/2 296),其中严重畸形 96 例。孕早期检出心脏结构异常 72 例,其中严重畸形 64 例,经侵入性检查明确诊断后有 48 例选择终止妊娠,8 例在孕中期经超声心动图检查确诊后选择终止妊娠,8 例在进行侵入性检查前便胎死腹中,随后进行引产;孕早期发现 4 例右心室大于左心室,孕中期进行超声心动图检查确诊为左心发育不良;还有 4 例孕早期诊断为右主动脉弓,顺利分娩,与孕中晚期及产后检查结果一致。孕中期检出心脏结构异常 56 例,其中严重畸形 32 例,经后续诊断后均自愿选择终止妊娠,较轻畸形 24 例,均进行侵入性检查,染色体核型检查未见异常,均顺利分娩。孕晚期检出心脏结构异常 8 例,畸形程度较轻,进行染色体检查未见异常,均顺利分娩。

2.2 NT 超声检查结果 NT 超声检查诊断胎儿心

脏结构异常的准确度为 97.65%(2 242/2 296)、灵敏度为 91.18%(124/136)、特异度为 98.06%(2 118/2 160)、阳性预测值为 74.70%(124/166)、阴性预测值为 99.44%(2 118/2 130)。NT 超声检查结果与随访结果的一致性极好(Kappa=0.809, $P<0.05$)。见表 1。

表 1 NT 超声检查结果与随访结果比较(n)

NT 超声检查结果	随访结果		合计
	阳性	阴性	
阳性	124	42	166
阴性	12	2 118	2 130
合计	136	2 160	2 296

2.3 静脉导管血流频谱检查结果 静脉导管血流频谱检查诊断胎儿心脏结构异常的准确度为 97.56%(2 240/2 296)、灵敏度为 94.12%(128/136)、特异度为 97.78%(2 112/2 160)、阳性预测值为 72.73%(128/176)、阴性预测值为 99.62%(2 112/2 120)。静脉导管频谱检查结果与随访结果的一致性极好(Kappa=0.808, $P<0.05$)。见表 2。

表 2 静脉导管血流频谱检查结果与随访结果比较(n)

静脉导管频谱检查结果	随访结果		合计
	阳性	阴性	
阳性	128	48	176
阴性	8	2 112	2 120
合计	136	2 160	2 296

3 讨 论

胎儿心脏结构异常属于常见的出生缺陷,是先天性心脏病的一种类型,若妊娠期间未能及时检出,出生后将威胁新生儿的生命安全,对新生儿家庭造成严重打击^[7]。国家积极提倡优生优育,为响应号召,提高人口整体素质,产前检查尤为重要,应尽可能早发现胎儿心脏结构异常,及时采取干预措施,以降低不良影响^[8]。超声检查是评估胎儿发育的重要手段,一般于妊娠中期进行超声筛查,能够及时发现胎儿各类畸形^[9]。

随着 B 超技术的快速发展,超声筛查在妊娠早期即可进行,能够更早地进行染色体异常筛查,通过超声软指标(NT 值、静脉导管血流频谱)能够更加直观地显示胎儿结构情况及活动情况,对胎儿血流变化及生物学参数进行测量,从而尽早发现异常结构,便于临床作出判断^[10-11]。NT 值、静脉导管血流频谱检查优势突出,为无创检查,可重复进行,能够提示某些潜在性风险,可提高畸形检出率^[12]。本研究结果显示,2 296 例孕妇均顺利完成检查,共检出胎儿心脏结构异常 136 例,所占比例为 5.92%(136/2 296),其中

严重畸形 96 例;孕早期检出心脏结构异常 72 例,孕中期检出 56 例,孕晚期检出 8 例。NT 超声检查诊断胎儿心脏结构异常的准确度为 97.65%(2 242/2 296)、灵敏度为 91.18%(124/136)、特异度为 98.06%(2 118/2 160)、阳性预测值为 74.70%(124/166)、阴性预测值为 99.44%(2 118/2 130)。静脉导管血流频谱检查诊断胎儿心脏结构异常的准确度为 97.56%(2 240/2 296)、灵敏度为 94.12%(128/136)、特异度为 97.78%(2 112/2 160)、阳性预测值为 72.73%(128/176)、阴性预测值为 99.62%(2 112/2 120)。NT 超声检查、静脉导管频谱检查诊断胎儿心脏结构异常结果与随访结果均有极好的一致性,能够尽早发现畸形,为临床诊断提供更多的参考依据。分析其原因为,NT 异常增厚与心脏结构异常存在密切的相关性,异常增厚通常与心脏畸形、染色体异常等密切相关^[13-14]。静脉导管血流频谱检查可对血流动力学状态进行反映,与心脏缺陷有间接相关性,一旦出现异常提示染色体可能有异常,且胎儿心脏结构异常风险也更高^[15]。

综上所述,孕早期 NT 超声检查、静脉导管血流频谱检查诊断胎儿心脏结构异常具有较高的准确度,与随访结果一致性极好,能够尽早发现畸形,减少侵入性检查,为临床诊断提供更有价值的参考信息。

参考文献

[1] 吴琳琅,耿丹明,陈兰花,等. 早孕期产前超声诊断静脉导管缺如的图像特征及意义[J]. 中国超声医学杂志,2021,37(10):1189-1191.

[2] 涂淑萍,熊伟红,邹志芬. 经腹联合经阴道超声对孕 11~14 周胎儿畸形诊断的价值分析[J]. 当代医学,2019,25(22):63-65.

[3] 杨春桃,郭津含,胡雪飞,等. 11~13⁺6 周规范化超声检查诊断胎儿畸形的价值[J]. 中国优生与遗传杂志,2018,26(12):92-94.

[4] 李晓云,何诗宁,郭云. 孕早期胎儿心脏超声筛查在先天性心脏病检测中的应用价值[J]. 海南医学,2018,29(12):1709-1711.

[5] 马娅,杨晓娟,张居杰. 早孕期胎儿严重心脏结构畸形产前超声诊断[J]. 临床超声医学杂志,2019,21(2):154-156.

[6] 姚珍,吴传慧,何香华. 孕早期彩色多普勒超声联合孕中期母体血清标志物检测在产前筛查胎儿先天性心脏病中的价值观察[J]. 当代医学,2020,26(12):66-68.

[7] 石鹏,杨淑丽,张蕾. 孕早期三项超声软指标检查联合母体血清学检测筛查胎儿先天性心脏病的价值[J]. 中国妇幼保健,2020,35(5):946-948.

[8] 张伟,李玉玲. 孕早期胎儿颈项透明层厚度联合孕中期三维超声在体表畸形筛查中的诊断价值[J]. 现代医用影像学,2021,30(5):963-965.

(下转第 192 页)

生长期、妊娠期人群饮食中对微量元素的需求相对更高,需注重合理补充叶酸、维生素 B₁₂,以此降低 MA 的患病率^[15-17]。对于 MA 患者,目前仅能通过血液取样评估 MA 的病情进展、转归,诊断 MA 主要是通过检测全血细胞计数、红细胞参数、维生素 B₁₂ (骨髓检查并非为诊断 MA 的必要手段),血液学检查只能提供短期益处,MA 患者的长期管理需要消耗更多的医疗资源,临床要加强长期随访,调整个体化饮食,制订简单的干预措施,更有助于长期控制患者病情。

综上所述,相对于健康人群,MA 患者 Hcy、SF 及 α-HBDH 水平异常升高,与 MDS 患者有共同点,同时存在差异性;临床可通过检测 Hcy、SF 及 α-HBDH 水平来评估 MA 的治疗效果,3 项指标联合检测对 MA 的诊断效能更高。

参考文献

[1] 张蓉,李国辉,王颖,等.巨幼红细胞性贫血患者血浆维生素 B₉ 和维生素 B₁₂ 水平对骨髓组织 p53 表达的影响研究[J].现代检验医学杂志,2020,35(2):12-14.

[2] 董敏,沈林江,沈观樵.妊娠期巨幼红细胞性贫血患者血清 Hcy、VB₁₂ 水平及与预后相关性[J].中国计划生育学杂志,2021,29(9):1930-1934.

[3] 张敏,陈恬,徐徐,等.血清 SF、LDH、维生素 B₁₂ 水平及骨髓细胞形态学对骨髓增生异常综合征和巨幼细胞性贫血的鉴别诊断[J].西部医学,2021,33(10):1500-1503.

[4] 何广胜.世界卫生组织 2016 年骨髓增生异常综合征分类更新解读[J].中国实用内科杂志,2016,36(8):643-646.

[5] 陈渊博,芦娟,梁映亮,等.骨髓细胞学联合骨髓铁染色血清铁蛋白在不明原因贫血患者诊断和鉴别诊断中的意义[J].实用医技杂志,2019,26(8):997-998.

[6] KHANDURI U,SHARMA A. Megaloblastic anemia: prevalence and causative factors[J]. Natl Med J India, 2017, 20(4):172-175.

[7] GREEN R,MITRA A D. Megaloblastic anemias: nutritional and other causes[J]. Med Clin North Am, 2017, 101(2):297-317.

[8] 朱文秀,贾雪芝,王福刚,等. H 型高血压伴营养性巨幼细胞贫血患者治疗中血清同型半胱氨酸、维生素 B₁₂ 及叶酸联合检测的应用[J]. 国际检验医学杂志, 2015, 36(13):1949-1950.

[9] 许德英,王小利,孙真真,等. 血清 LDH 和 α-HBDH 在 B-ALL 患者中的水平及临床意义[J]. 中国实验诊断学, 2020,24(6):930-933.

[10] 王飞,王青松. 血浆维生素 B₁₂、叶酸及同型半胱氨酸水平与缺血性脑卒中的关系研究[J]. 中风与神经疾病杂志, 2020,37(12):1084-1086.

[11] 刘一航,宋洁,李梦洁,等. 基于数据挖掘的低增生性骨髓增生异常综合征与再生障碍性贫血分类模型研究[J]. 现代预防医学,2021,48(17):3254-3258.

[12] 向姝婷,曹雅兰,王钰,等. 血清同型半胱氨酸、甲硫氨酸和半胱氨酸与慢性心力衰竭的相关性分析[J]. 中国医师进修杂志,2020,43(7):585-589.

[13] 杨永,黄琨. 骨髓增生异常综合征伴单系病态造血 66 例临床特征分析[J]. 安徽医药,2020,24(1):106-110.

[14] 赵利鹏,卢晓燕. 血清 VitB₁₂、叶酸及 LDH 检测在骨髓增生异常综合征和巨幼红细胞性贫血鉴别诊断中的价值[J]. 河北医科大学学报,2021,42(7):856-860.

[15] 崔雪,崔建娇,丛玉珠,等. 四种检验方法不同组合对急性髓系白血病和骨髓增生异常综合征的诊断价值研究[J]. 陕西医学杂志,2021,50(6):738-741.

[16] 苏永娟,曾艳. 骨髓细胞学联合骨髓铁染色、血清铁蛋白在不明原因贫血患者诊断中的意义研究[J]. 贵州医药, 2020,44(10):1616-1617.

[17] 江伟,高玉娟,苏雁华. 促红细胞生成素在多种贫血中的临床意义[J]. 临床与病理杂志,2020,40(1):153-156.

(收稿日期:2022-04-21 修回日期:2022-10-20)

(上接第 188 页)

[9] 李春梅,卢利玲. 早孕期 NT 超声筛查联合孕母血清生化指标检测对胎儿结构畸形和染色体异常的诊断价值研究[J]. 湖南师范大学学报(医学版),2020,17(1):178-182.

[10] 张亮,刘学娟,来丽娟,等. 超声多参数联合评估妊娠期糖尿病孕 24~28 周胎儿心脏结构及功能的实践研究[J]. 中国妇幼保健,2021,36(23):5583-5586.

[11] 白海艳,王妮妮,米艳荣. 染色体检测联合超声在孕早期胎儿发育异常筛查中的意义研究[J]. 中国优生与遗传杂志,2020,28(2):164-166.

[12] 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.

[13] 刘志宝,李光,李静,等. 孕早期胎儿脐静脉导管彩色多普勒超声血流频谱参数结合血清蛋白测定在先天性心脏病畸形中的诊断价值及与胎儿染色体异常关系[J]. 中国医刊,2022,57(4):456-461.

[14] 吴小莉,徐慧,匡军,等. 孕早期超声检查胎儿颈项透明层增厚及静脉导管血流频谱异常在胎儿先天性心脏病筛查中的价值[J]. 中国优生与遗传杂志,2020,28(12):1504-1506.

[15] 叶春秀,郑娜,李海平,等. 超声检测 NT 增厚与静脉导管频谱异常在胎儿复杂心脏畸形筛查中的价值[J]. 医学影像学杂志,2019,29(2):222-225.

(收稿日期:2022-05-16 修回日期:2022-11-02)