

2018,8(1):1-16.

[10] ANILE A, RUSSO J, CASTIGLIONE G, et al. A simplified lung ultrasound approach to detect increased extravascular lung water in critically ill patients[J]. Crit Ultrasound J, 2017,9(1):13.

[11] 李玉婷, 李洪祥, 张东. 容量过负荷对接受持续肾脏替代治疗的急性肾损伤患者预后的影响[J]. 中华急诊医学杂志, 2019,28(1):68-74.

[12] WILEY B M, ZHOU B, PANDOMPATAM G, et al. Lung ultrasound surface wave elastography for assessing patients with pulmonary edema[J]. IEEE Trans Biomed Eng, 2021,68(11):3417-3423.

[13] WANGÜEMERT A L. Clinical applications of pulmonary ultrasound[J]. Med Clin (Barc), 2020,154(7):260-268.

[14] BLANCO P A, CIANCIULLI T F. Pulmonary edema assessed by ultrasound: impact in cardiology and intensive care practice[J]. Echocardiography, 2016, 33(5):778-787.

[15] VOLPICELLI G, ELBARBARY M, BLAIVAS M, et al. International evidence-based recommendations for point-of-care lung ultrasound[J]. Intensive Care Med, 2012,38(4):577-591.

[16] KORATALA A, RONCO C, KAZORY A. The promising role of lung ultrasound in assessment of volume sta-

tus for patients receiving maintenance renal replacement therapy[J]. Blood Purif, 2020,49(6):643-646.

[17] BATEMAN R M, SHARPE M D, JAGGER J E. Determination of end point of fluid resuscitation using simplified lung ultrasound protocol in patients with septic shock[J]. Crit Care, 2019,68(1):102-107.

[18] WANG Y, SHEN Z, LU X, et al. Sensitivity and specificity of ultrasound for the diagnosis of acute pulmonary edema: a systematic review and meta-analysis[J]. Med Ultrason, 2018,1(1):32-36.

[19] REISINGER N, LOHANI S, HAGEMEIER J, et al. Lung ultrasound to diagnose pulmonary congestion among patients on hemodialysis: comparison of full versus abbreviated scanning protocols[J]. Am J Kidney Dis, 2022,79(2):193-201.

[20] CAO G, WU Y, ZHAO Y, et al. Assessment of extravascular lung water by measuring the number of pulmonary ultrasound B-lines before and after CBP in patients with MODS[J]. Medicine (Baltimore), 2021,100(1):e24181.

[21] DALTON A, SAJID S. Cardiac dysfunction in critical illness[J]. Curr Opin Anaesthesiol, 2018,31(2):158-164.

(收稿日期:2022-09-22 修回日期:2022-12-29)

• 临床探讨 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2023.10.033

振幅整合脑电图联合头颅 MRI 在换血患儿中的应用价值*

杨柳青¹, 曾丽春², 晁小云^{1△}, 陈丽萍¹, 卢文青³, 李琳¹

1. 江西省儿童医院 NICU, 江西南昌 330038; 2. 南方医科大学深圳医院儿科, 广东深圳 518000;
3. 江西省儿童医院新生儿病房, 江西南昌 330038

摘要:目的 评估联合应用振幅整合脑电图(aEEG)与磁共振成像(MRI)在新生儿高胆红素血症换血患儿诊治中的应用价值。方法 选择2017年8月1日至2019年12月31日因新生儿高胆红素血症在江西省儿童医院NICU接受换血术治疗的185例患儿为研究对象。所有患儿均在入院24h内进行aEEG检测,住院期间进行颅脑MRI检查、新生儿20项行为神经评定(NBNA)评分,出生后4~5个月进行全身运动(GMs)质量评估。将患儿依据GMs质量评估结果分为GMs正常组和GMs异常组。结果 血清胆红素水平越高,aEEG异常程度就越高,差异有统计学意义($H=30.521, P<0.01$)。aEEG预测GMs异常时的阳性预测值64.15%,颅脑MRI预测GMs异常时阴性预测值为32.14%、特异度为22.78%。结论 aEEG联合颅脑MRI检查可更好地协助临床早期识别换血患儿的脑损伤,可作为预测预后的参考指标。

关键词:换血; 振幅整合脑电图; 磁共振; 新生儿高胆红素血症

中图分类号:R720.5

文献标志码:A

文章编号:1672-9455(2023)10-1479-04

换血是治疗新生儿高胆红素血症的一种手段。新生儿高胆红素血症发病率高,大约2/3的新生儿出生后早期会出现,其中严重高胆红素血症发生率为25.3%,是新生儿住院的首位原因^[1]。新生儿血脑屏

障发育不成熟,游离胆红素可穿过血脑屏障导致脑损伤,即胆红素脑病,这是新生儿高胆红素血症的严重并发症之一,病死率极高,75%~90%的幸存患儿有严重神经系统后遗症。胆红素脑病在新生儿期可以

* 基金项目:江西省卫生健康委员会科技计划项目(20195550、20181132)。

△ 通信作者, E-mail:409552168@qq.com。

表现为行为能力降低和四肢肌张力改变,还能造成远期认知、学习、运动障碍,是造成儿童成长过程中出现听力障碍、视觉异常及智力发育落后的重要原因^[2]。振幅整合脑电图(aEEG)是一种用于评价新生儿脑发育成熟度、新生儿脑损伤程度、远期神经发育预后的脑电监护技术,是简单化的脑电生理监测技术,该技术可提高危重新生儿的监护质量,对早期诊断及发现新生儿脑病有较大的应用价值。研究表明早产儿出生后7 d内的aEEG可作为远期神经发育结局的预测指标,而颅脑磁共振成像(MRI)也早已被独立应用于新生儿窒息等疾病的预后预测^[3],胆红素脑病的颅脑MRI可表现为特征性的双侧苍白球T1和T2加权像对称性高信号改变^[4]。本研究探讨在因患新生儿高胆红素血症需进行换血术治疗的患儿中,联合应用aEEG和颅脑MRI早期发现脑损伤及判断预后的价值。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择2017年8月1日至2019年12月31日因新生儿高胆红素血症在江西省儿童医院NICU接受换血术治疗的185例患儿为研究对象。纳入标准:遵医嘱在入院24 h内进行aEEG检测;住院期间完善颅脑MRI检查,并进行新生儿20项行为神经评定(NBNA)评分;出生后4~5个月时进行全身运动(GMs)质量评估。换血治疗的标准参照2014年《新生儿高胆红素血症诊断和治疗专家共识》^[4]:(1)胆红素水平达到换血标准,胎龄大于35周;(2)因黄疸入院,且评估发现有神经系统异常,包括奶量减少、嗜睡、肌张力降低或升高、角弓反张或抽搐。排除标准:患有神经系统其他疾病,如脑发育畸形、中枢神经系统感染、颅内出血、新生儿缺氧缺血性脑病及影响神经系统功能的遗传性疾病等。

1.2 方法

1.2.1 血清胆红素水平分度 血清总胆红素为220.0~<342.0 $\mu\text{mol/L}$ 为轻度高胆红素血症,血清总胆红素为342.0~<427.5 $\mu\text{mol/L}$ 定义为重度高胆红素血症,血清总胆红素为427.5~512.0 $\mu\text{mol/L}$ 定义为极重度高胆红素血症,血清总胆红素>512.0 $\mu\text{mol/L}$ 定义为危险性高胆红素血症^[4]。

1.2.2 aEEG监测 采用Nicolnetone监护仪,定位前额区(FP,包括FP1、FP2)、颞区(T,包括T3、T4)、中央区(C,包括C3、C4)、枕叶区(O,包括O1、O₂);接地电极(GND)参考电极:中央区至中线(CZ)与顶叶至中线(PZ)中点。对称电极两点距离为75 mm,记录电极均连接放大器端,参考电极放置在CZ与PZ中点,共10个电极,电极放置避免颅缝、破溃处。电阻设置在10 Ω 以下,记录的图形表现为以振幅形式出现的波谱带,入院后24 h内开始记录,连续监测12 h。aEEG分级按2006年HELLSTRÖM-WES-

TAS等^[5]提出的评分标准和《新生儿振幅整合脑电图临床应用专家共识》^[6]分为正常、轻度异常、重度异常。正常结果定义为aEEG图形在连续性、睡眠-觉醒周期、痫样放电3个方面评估均正常。轻度异常结果定义为不连续正常电压,不成熟睡眠觉醒周期,30 min内发生1次以上或单个发生的痫样放电。重度异常结果定义为暴发-抑制,或持续低电压,或电静止、平坦波,无睡眠觉醒周期,检测周期惊厥发作>7次。

1.2.3 颅脑MRI检查 已出生72 h,住院期间进行该项检查,检查报告由本院专业的MRI解读人员出具,结果分为正常和异常,异常结果定义为头颅MRI检查提示苍白球异常,或(和)背侧丘脑异常,或(和)胆红素脑病。

1.2.4 NBNA评分 出生后72 h完善该检查,参照鲍秀兰中国NBNA评分方法及评分标准,由经过专业培训的人员进行评分,满分40分。

1.2.5 GMs质量评估 出生后4~5个月时进行GMs质量评估,由经过专业培训的人员进行,评估参照《早产儿和足月儿全身运动扭动阶段细化评估表》。GMs质量评估结果分为GMs正常组和GMs异常组。GMs正常定义为扭动阶段正常,不安阶段正常。GMs异常定义为扭动阶段存在单调性和(或)痉挛-同步性,不安阶段缺乏不安运动或存在异常性不安运动^[7]。

1.3 统计学处理 采用SPSS22.0统计软件进行数据处理及统计学分析。呈正态分布、方差齐的计量资料以 $\bar{x}\pm s$ 表示,两组间比较采用 t 检验;计数资料以例数或百分率表示,组间比较采用 χ^2 检验;等级资料比较采用Kruskal-Wallis H 检验;计算aEEG、头颅MRI检查判断早期不良预后的特异度、灵敏度、阳性预测值、阴性预测值。灵敏度=真阳性例数/(真阳性例数+假阴性例数);特异度=真阴性例数/(假阳性例数+真阴性例数);阴性预测值=真阴性例数/(假阴性例数+真阴性例数);阳性预测值=真阳性例数/(真阳性例数+假阳性例数)。以 $P<0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 GMs正常组和GMs异常组的基线资料比较 GMs正常组106例,GMs异常组79例。GMs正常组NBNA评分高于GMs异常组,差异有统计学意义($P<0.05$);GMs正常组给予呼吸支持的患儿比例小于GMs异常组,差异有统计学意义($P<0.05$)。两组胎龄、性别、血清胆红素水平比较,差异无统计学意义($P>0.05$)。见表1。

2.2 GMs正常组和GMs异常组aEEG、颅脑MRI检查结果比较 aEEG、MRI及二者联合检查的GMs结果比较,差异均无统计学意义($P>0.05$)。见表2。

表 1 GMs 正常组和 GMs 异常组的基线资料比较

组别	n	胎龄 ($\bar{x} \pm s$, 周)	性别 (男/女, n/n)	胆红素水平 ($\bar{x} \pm s$, $\mu\text{mol/L}$)	是否给予呼吸支持 (是/否, n/n)	NBNA 评分 ($\bar{x} \pm s$, 分)
GMs 正常组	106	38.62 \pm 1.47	59/47	534.21 \pm 104.47	25/81	32.85 \pm 3.28
GMs 异常组	79	38.26 \pm 1.45	50/29	570.62 \pm 114.78	37/42	30.72 \pm 3.32
<i>t</i> / χ^2		0.80	2.25	-1.11	1.09	2.10
<i>P</i>		0.429	0.134	0.274	0.025	0.042

表 2 GMs 正常组和 GMs 异常组 aEEG、MRI 检查及二者联合检查 GMs 结果比较(n)

组别	n	aEEG			颅脑 MRI		aEEG+颅脑 MRI	
		正常	轻度异常	重度异常	正常	异常	正常	异常
GMs 正常组	106	38	17	51	38	68	38	68
GMs 异常组	79	11	10	58	18	61	11	68

2.3 不同胆红素水平患儿 aEEG 分级结果比较 不同胆红素水平患儿 aEEG 分级结果比较, 差异有统计学意义($H=30.521, P<0.01$)。见表 3。

表 3 不同胆红素水平分度患儿 aEEG 分级结果比较(n)

胆红素水平 ($\mu\text{mol/L}$)	n	aEEG 分级		
		正常	轻度异常	重度异常
220.0~<342.0	8	4	2	2
342.0~427.5	78	45	20	13
>427.5	99	0	5	94

2.4 aEEG、MRI 检查预测换血患儿 GMs 异常的价值 单用 aEEG 预测 GMs 异常时的阳性预测值 64.15%, 颅脑 MRI 预测 GMs 异常时阴性预测值为 32.14%、特异度为 22.78%。见表 4。

表 4 aEEG、颅脑 MRI 检查预测换血患儿 GMs 异常的价值(%)

预测因素	阳性预测值	阴性预测值	灵敏度	特异度
aEEG	64.15	22.45	64.15	22.45
MRI	52.71	32.14	64.15	22.78
aEEG+MRI	50.00	22.45	64.15	13.92

3 讨 论

研究发现, 血清游离胆红素水平的高低并不是决定胆红素脑病是否发生的唯一条件, 胆红素是否会进入脑受多种因素影响, 如血脑屏障开放程度、游离胆红素水平、总胆红素与清蛋白比值等^[8-9], 换血治疗可短时间内置换出部分游离胆红素, 是用于治疗高胆红素血症的一种常用方法。有文献报道当峰总胆红素水平未超过 342.0 $\mu\text{mol/L}$ 时出现神经系统受损者并不少见^[10], 因而不能仅凭血清总胆红素水平的高低来预测胆红素脑病发生的可能。胆红素脑病的早期临

床表现缺乏特异性, 等到了脑细胞损伤不可逆阶段, 则会并发神经系统后遗症。目前, 对胆红素脑病的诊断通常缺乏客观标准, 仅依赖于临床表现, 然而在出现胆红素脑病临床表现之前, 不少患儿已经有神经毒性损伤。因此, 尽早发现胆红素对脑的损伤、早期诊断、及时干预是防治的关键。本研究中, GMs 正常组和 GMs 异常组血清胆红素水平、性别、胎龄比较, 差异无统计学意义($P>0.05$), 提示仅凭胆红素水平无法准确预测胆红素脑病的发生, 无法早期判断预后, 与既往研究一致^[10]。

目前, NBNA 评分常应用于胆红素脑病早期脑损伤评估。NBNA 评分是鲍秀兰医生于二十世纪八十年代以 BREAZELTON 和 AMIEL 的方法为基础, 结合自己的经验, 创立的一套便于我国开展的新生儿行为神经检查评价方法。NBNA 评分稳定性好, 可重复性强, 经济, 耗时短, 方法简便, 对患儿无害, 地区差异对评分结果无影响, 可广泛用于早期发现新生儿脑损伤的行为神经异常。本研究结果显示, GMs 正常组 NBNA 评分高于 GMs 异常组, 差异有统计学意义($P<0.05$), 证实 NBNA 是可用于判断胆红素脑病预后的一种可靠方法。

另外, 有研究表明, 胆红素在脑内的沉积以基底节最易受累, 而其中又以苍白球的中后部最敏感, 诸多国内外学者认为在颅脑 MRI 的 T1WI 上双侧苍白球对称性高信号是严重高胆红素血症导致急性脑损伤的重要标志^[11-14]。颅脑 MRI 检查诊断胆红素脑病具有操作简单、无创的优势, 目前已经被广泛应用于临床。呼吸中枢分布在大脑皮层, 管理呼吸运动, 胆红素导致脑损伤后, 直接导致呼吸衰竭, 本研究也发现 GMs 正常组给予呼吸支持的患儿比例小于 GMs 异常组, 差异有统计学意义($P<0.05$)。

NBNA 评分、颅脑 MRI 检查均能作为评估胆红素脑病脑损伤的手段,但缺点是不能持续监测,故不能及时反映脑功能的变化趋势。aEEG 是近年发展起来的用于新生儿的脑电监护技术,是简单化的脑电生理监测技术。aEEG 有可床旁操作、可连续监测脑功能等优势,它适用于重度及以上高胆红素血症,可用于发现脑损伤,评价脑损伤的程度和预后^[6]。国内学者罗芳等^[15]的研究提示,aEEG 能即时反映急性胆红素脑病的脑损伤情况。赵丹等^[16]的研究也发现,新生儿高胆红素血症患儿即使无明显神经系统症状,aEEG 也可能已提示有脑损伤,胆红素脑病有胆红素剂量依赖性和时间依赖性。本研究中 185 例换血患儿血清胆红素水平越高,aEEG 异常程度就越高,差异有统计学意义($H = 30.521, P < 0.01$)。既往研究也表明 aEEG 的异常程度与胆红素脑病临床分期存在一定程度的相关性,表明 aEEG 可用于预测胆红素脑病的发展进程^[17-18],有助于临床医生采取更具有针对性的治疗措施。

黄会芝等^[19]认为 aEEG 与 MRI 检查相结合能为窒息患儿远期神经发育的预测提供重要依据。本研究发现 aEEG、颅脑 MRI 及 aEEG+颅脑 MRI 检查判断 GMs 结果,差异无统计学意义($P > 0.05$)。aEEG 预测 GMs 异常时有较高的阳性预测值,颅脑 MRI 预测 GMs 异常时阴性预测值、特异度稍高。aEEG 和头颅 MRI 相结合分析,可从连续监测脑皮层活动和影像学两方面联合早期综合评估脑损伤。

综上所述,新生儿高胆红素血症所致早期脑损伤的预后判断需要联合 aEEG 和头颅 MRI 检查进行综合判断。

参考文献

[1] National collaborating center for women's and children's health. Clinical Guideline Neonatal jaundice[M]. London: Funded to produce guidelines for the NSH by NICE, 2010:2-11.

[2] JOHNSON L, BHUTANI V K, KARP K, et al. Clinical report from the pilot USA kernicterus registry(1992 to 2004)[J]. J Perinatol, 2009, 29(Suppl 1): S25-S45.

[3] KEUNEN M D, IŞGUM P D, VAN KOOIJ M D, et al. Brain volumes at term-equivalent age in preterm infants: imaging biomarkers for neurodevelopmental outcome through early school age[J]. J Pediatr, 2016, 172:88-95.

[4] 中华医学会儿科学分会新生儿学组,《中华儿科杂志》编辑委员会. 新生儿高胆红素血症诊断和治疗专家共识[J]. 中华儿科杂志, 2014, 52(10):745-748.

[5] HELLSTRÖM-WESTAS L, KLETTE H, THORNGREN-

JERNECK K, et al. Early prediction of outcome with aEEG in preterm infants with large intraventricular hemorrhages [J]. Neuropediatrics, 2001, 32(6):319-324.

[6] 中华医学会儿科学分会围产专业委员会. 新生儿振幅整合脑电图临床应用专家共识[J]. 中华新生儿科杂志, 2019, 34(1):3-7.

[7] 黄云倩, 吴晓萍, 周先举, 等. 振幅整合脑电图联合全身运动质量评估在预测高危新生儿神经发育结局中的应用价值[J]. 实用医院临床杂志, 2018, 9(15):174-176.

[8] 中华医学会儿科学分会新生儿学组. 中国新生儿胆红素脑病的多中心流行病学调查研究[J]. 中华儿科杂志, 2012, 50(5):331-335.

[9] AMIN S B, LAMOLA A A. Newborn jaundice technologies: unbound bilirubin and bilirubin binding capacity in neonates[J]. Semin Perinatol, 2011, 35(3):134-140.

[10] NEWMAN T B, LILJESTRAND P, JEREMY R J, et al. Outcomes among newborns with total serum bilirubin levels of 25 mg per deciliter or more[J]. Engl J Med, 2006, 354(18):1889-1900.

[11] 曹亚芹, 董玉斌, 江秀云, 等. 新生儿急性胆红素脑病振幅整合脑电图与磁共振的相关性研究[J]. 中国实用神经疾病杂志, 2019, 22(6):634-640.

[12] YU Z B, DONG X Y, HAN S P, et al. Transeutaneous bilirubin nomogram for predicting neonatal hyperbilirubinemia in healthy term and late-preterm Chinese infants [J]. Eur J Pediatr, 2011, 170(2):185-191.

[13] MORRIS B H, OH W, TYSON J E, et al. Aggressive VS conservative phototherapy for infants with extremely low birth weight[J]. N Engl J Med, 2008, 359(18):1885-1896.

[14] WATCHKO J F. Bilirubin-induced neurotoxicity in the preterm neonate [J]. Clin Perinatol, 2016, 43(2):297-311.

[15] 罗芳, 林慧佳, 鲍毓, 等. 新生儿胆红素脑病急性期脑功能监测[J]. 中华儿科杂志, 2013, 51(3):221-226.

[16] 赵丹, 蒙丹华, 韦秋芬, 等. Roc 曲线评价血清总胆红素、振幅整合脑电图和脑干听觉诱发电位对新生儿急性胆红素脑病的早期诊断价值[J]. 中国小儿急救医学, 2017, 24(9):686-690.

[17] 庄桂英, 瞿柳红. 振幅整合脑电图监测判断新生儿急性胆红素脑病早期脑损伤及预后的价值分析[J]. 内科, 2019, 14(4):433-436.

[18] 黄肇娟. 新生儿胆红素脑病与振幅整合脑电图关系的探讨[J]. 医技与临床, 2021, 25(10):1427-1429.

[19] 黄会芝, 温晓红, 孙亚伟, 等. 振幅整合脑电图结合头颅 MR 对窒息早产儿脑损伤的诊断及神经行为发育的预测[J]. 中华行为医学与脑科学杂志, 2021, 30(1):22-26.

• 临床探讨 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2023.10.034

孕中期胎儿染色体异常病例的产前筛查指标 MOM 值分析

黄秋兰¹, 刘春强^{2△}, 林斯燕³

1. 福建省南安市妇幼保健院检验科, 福建南安 362300; 2. 福建省泉州市妇幼保健院·儿童医院产前诊断中心, 福建泉州 362000; 3. 福建省泉州市第一医院病理科, 福建泉州 362002

摘要:目的 分析经产前血清筛查高风险确诊为胎儿染色体异常患者的筛查指标中位数倍数(MOM)值的变化趋势。方法 采用时间分辨荧光免疫方法对孕中期孕妇进行血清学三联筛查,对筛查结果为高风险自愿进行羊膜腔穿刺术的 1 956 例孕妇进行羊膜腔穿刺术产前诊断,对诊断为染色体异常患者的筛查指标 MOM 值进行分析,并以同期进行中孕期产前筛查,后经产后随访确定为分娩健康新生儿的孕妇 1 956 例为健康人群组。结果 在确诊为胎儿染色体异常的患者中,甲胎蛋白(AFP)的 MOM 值为 0.90,低于健康人群组的 1.00,游离人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)的 MOM 值为 3.68,高于健康人群组的 1.02,游离雌三醇(uE_3)的 MOM 值为 0.65,低于健康人群组的 0.99,差异有统计学意义($P < 0.05$)。结论 当产前筛查指标出现 AFP 降低,游离 β -HCG 升高, uE_3 降低时应注意染色体异常风险;产前筛查高风险不仅可检出目标疾病 21-三体综合征和 18-三体综合征,而且对其他染色体异常也有指示作用,尤其是对于特纳综合征。

关键词: 产前筛查; 染色体异常; 中位数倍数

中图分类号:R714.5

文献标志码:A

文章编号:1672-9455(2023)10-1483-03

产前筛查是检出胎儿是否患 21-三体综合征、18-三体综合征、开放性神经管畸形(ONTD)等疾病风险的一种简便、可行、无创的方法。近年来,随着产前筛查的广泛开展,需要接受产前诊断的孕妇越来越多,羊膜腔穿刺术已经成为应用时间最长、最广泛、最安全的侵入性产前诊断技术^[1]。现对福建省南安市妇幼保健院、福建省泉州市妇幼保健院·儿童医院产前诊断中心 2019—2021 年经产前筛查为高风险且进行羊膜腔穿刺术确诊为胎儿染色体异常的患者进行分析,并分析其筛查指标中位数倍数(MOM)值的变化趋向,为临床遗传咨询积累经验。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2019—2021 年于福建省南安市妇幼保健院、福建省泉州市妇幼保健院·儿童医院产前诊断中心进行中孕期产前筛查且结果为高风险,自愿接受羊膜腔穿刺术的 1 956 例孕妇中确诊为染色体异常的 60 例患者纳入核型异常组,年龄 19~34 岁,单胎妊娠,孕周 15~20⁺6 周。健康人群组为同期在福建省南安市妇幼保健院、福建省泉州市妇幼保健院·儿童医院产前诊断中心进行中孕期产前筛查,后经产后随访确定为分娩健康新生儿的孕妇 1 956 例,年龄 19~34 岁,单胎妊娠,孕周 15~20⁺6 周。

1.2 方法 对孕 15~20⁺6 周的孕妇依据自愿原则,采用甲胎蛋白(AFP)、游离人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)和游离雌三醇(uE_3)三联的方法进行产前筛查。仪器采用美国 Perkin Elmer 公司 1235-AU-

TODELFIA 全自动免疫荧光分析仪,试剂盒为该公司配套产品,检测方法为时间分辨荧光免疫方法,并结合孕妇的孕周、体质量、年龄、是否合并胰岛素依赖性糖尿病等因素,通过 lifecycle3.0 风险分析统计软件计算其 MOM 值,评估胎儿罹患 21-三体综合征、18-三体综合征、ONTD 3 种先天缺陷疾病的风险值。21-三体综合征和 18-三体综合征分别以 1/270 和 1/350 为高风险截断值,ONTD 以甲胎蛋白(AFP) MOM 值 ≥ 2.5 为高风险截断值。

高风险孕妇经遗传咨询,根据产前诊断管理办法建议进行羊膜腔穿刺术做胎儿染色体核型分析。于孕 18~23 周在超声引导下穿刺取羊水 20 mL,经离心后取细胞悬液接种至含培养基的 2 个培养瓶中,37℃、5%CO₂ 中双链培养 8~10 d,收获细胞,胰酶消化制片,经 G 显带染色,GLS120 染色体自动扫描系统进行图像采集,分析核型,并按照《人类细胞基因组学国际命名体系(ISCN2020)》进行核型结果描述。

对核型异常组进行分析,与健康人群组对比,查阅相关文献资料,研究其筛查指标 MOM 值的变化趋势。

1.3 统计学处理 采用 Excel 2007 统计软件进行数据处理,采用 SPSS22.0 统计软件进行统计学分析,中位数比较采用非参数检验,以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 染色体异常分类 确诊的 60 例胎儿染色体异

[△] 通信作者, E-mail:1551639234@qq.com。