

产前超声检测颈部透明带厚度在胎儿染色体异常筛查中的价值

高岩冰 崔广和 齐春英 孙芳

【摘要】 目的 评价超声检测颈部透明带厚度在胎儿染色体异常筛查中的作用,从而提高染色体异常胎儿的诊断率。**方法** 于胎体正中矢状切面测量颈部透明带厚度,妊娠10~14周的孕妇测量胎儿颈部透明带厚度,妊娠14~16周孕妇测量胎儿颈项部皮肤厚度,共计610例。对妊娠10~13周颈部透明带厚度 ≥ 3.0 mm的胎儿或妊娠14~16周颈项部皮肤厚度 ≥ 6.0 mm的胎儿进行染色体核型分析,并收集其父母行为的相关资料。**结果** 17例因颈部透明带或颈项部皮肤增厚进行了染色体核型分析检查,显示8例胎儿为正常染色体核型,9例胎儿为非整倍体染色体核型。本组资料中,染色体核型正常胎儿平均颈部透明带厚度(3.7 mm)明显小于异常组(6.0 mm)。大多数染色体核型正常的胎儿妊娠早期显示的颈部透明带增厚在妊娠14周后会自行消退。染色体核型异常的胎儿大多数于妊娠中期进展为颈项部皮肤水肿或虽未进展为颈项部皮肤水肿但合并其他畸形。父母的行为与其胎儿染色体核型正常或异常关系不大。**结论** 在妊娠早中期检测胎儿的颈部透明带厚度并密切随诊观察其变化,对染色体核型异常胎儿及高危胎儿的检出有重大意义,同时对胎儿畸形的鉴别诊断及判断胎儿预后等也有重要作用。

【关键词】 超声检查,产前; 颈部透明带检查; 胎儿; 染色体畸变

Value of detection of chromosomally abnormal fetuses by ultrasonographic nuchal translucency GAO Yan-bing, CUI Guang-he, QI Chun-ying, SUN Fang. Ultrasonic Medicine Department, the Affiliated Hospital of Binzhou Medical College, Binzhou 256603, China

Corresponding author: GAO Yan-bing, Email: gybmzr@163.com

【Abstract】 Objective To assess the ultrasonographic detection of nuchal translucency in identifying chromosomally abnormal fetuses, so as to increase the diagnostic rate of fetal disorder in chromosomes. **Methods** 610 cases of single-fetus pregnant women without any complication from the Affiliated Hospital of Binzhou College of Medicine were included in this study from 2008 to 2009. All subjects without any other fetus abnormality were subject to routine prenatal ultrasonography. The thickness of fetal nuchal translucency in pregnant women with 10-13 weeks of gestation, and that of nuchal fold in those with 14-16 weeks of gestation, was measured. If the thickness of fetal nuchal translucency is higher than 3 mm, or that of nuchal fold is higher than 6 mm, then the pregnant women underwent amniocentesis or chorionic villus biopsy and analysis of fetal karyotype. Data of parents' behaviour were collected. **Results** 17 cases of pregnant women were subject to analysis of karyotype. Among of them, 8 fetuses were found to be normal karyotype and 9 were aneuploid fetuses. Fetuses with normal karyotype had a significantly thinner nuchal translucency, compared with the fetuses with abnormal karyotype (3.7 mm vs. 6.0 mm) in this study. The thickening of most cases of fetus with normal karyotype resolved automatically after the gestation of 14 weeks. Most of the fetus with chromosome abnormalities evolved to nuchal edema or occurrence of other abnormalities in the second trimester. Parents' behaviour had little correlation with fetus chromosome abnormalities. **Conclusions** Detection of increased nuchal translucency in the first and second trimester, or observation of changes of nuchal translucency by serial follow-up ultrasound examinations is very important to the finding of

fetuses with abnormal karyotype and the detection of high risky fetuses. On the other hand, it is valuable to the differential diagnosis of fetus anomaly and the prognosis.

【Key words】 Ultrasonography, prenatal; Nuchal translucency measurement; Fetus; Chromosome aberrations

胎儿先天畸形是引起围产儿死亡的第一位原因^[1],通过产前超声筛查检出胎儿先天畸形并及时正确处理可减少畸形儿的出生,对提高出生人口的质量具有重要的意义。颈部透明带是指胎儿颈后皮下组织内液体积聚的厚度,14周前部分正常胚胎上肢淋巴可出现短暂的回流障碍,出现暂时的透明层增厚^[2]。到14周左右时,胚胎的左右淋巴管与颈静脉窦相通以后,则透明层逐渐变薄消失,颈部透明带增厚与多种胎儿先天性异常都有较密切的关系,如染色体异常、心血管系统异常等^[3]。因此作为一项有效的检测指标,测量颈部透明带厚度已被较广泛地应用于胎儿染色体异常的筛查。

资料与方法

1. 一般资料:选择2008年2月至2009年5月来滨州医学院附属医院产科就诊的孕妇,行常规超声检查,并对妊娠10~14周的孕妇(520例)测量胎儿颈部透明带厚度,对妊娠14~16周孕妇(90例)测量胎儿颈项部皮肤厚度,共计610例。收集其中颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿父母行为的相关资料。本研究已经过医学伦理委员会批准并与孕妇签订知情同意书。

2. 使用仪器:GE logiq-9、GE logiq-7及GE Voluson730型超声诊断仪,探头为凸阵探头,探头频率为3.5 MHz。

3. 检测方法:常规超声检查;测量胎儿头臀径或双顶径,观察是否有胎心搏动及胎动,确定胎儿数目,观察胎儿脐带及其附着部位,胎儿四肢及头部发育等以除外胎儿畸形或其他发育异常。

颈部透明带及颈项部皮肤厚度的测量:于胎体正中矢状切面测量颈部透明带厚度,在此切面上,将测量点放在皮肤与颈椎筋膜层这两条高回声线的内侧缘上进行测量。颈项部皮肤厚度的测量则在胎儿枕部颅骨的外侧缘与皮肤的外层之间进行,均测量2~3次,然后取其平均值作为最后结果。本文规定妊娠10~13周胎儿颈部透明带厚度 ≥ 3.0 mm或妊娠14~16周胎儿颈项部皮肤厚度 ≥ 6.0 mm为增厚。

染色体核型分析:告知孕妇进行染色体核型分析检查有可能对孕妇本人及其胎儿造成的一切后果,征得孕妇的同意并签订书面的知情同意书后,对妊娠10~13周颈部透明带厚度 ≥ 3.0 mm的胎儿或妊娠14~16周颈项部皮肤厚度 ≥ 6.0 mm的胎儿行绒毛穿刺活检、羊膜腔羊水穿刺检查或经腹脐血管穿刺检查分析胎儿的染色体核型。

4. 统计学处理:本组资料的一般描述性分析采用均数 \pm 标准差($\bar{x} \pm s$)表示。胎儿父母亲行为的相关资料采用 χ^2 检验进行影响因素的分析,采用Pearson法进行相关分析。应用SPSS 13.0统计软件对数据进行分析, $P < 0.05$ 表示差异具有统计学意义。

结 果

1. 胎儿资料:本组资料共计610例,其中520例妊娠10~13周,胎儿颈部透明带厚度随着孕周的增加而增加(表1)。90例妊娠14~16周,胎儿颈项部皮肤厚度随着孕周的增加而增加(表2)。

表1 520例妊娠10~13周胎儿颈部透明带厚度

| 妊娠周数 | 例数 | 颈部透明带厚度(mm, $\bar{x} \pm s$) |
|------|-----|-------------------------------|
| 10 | 51 | 1.47 \pm 0.04 |
| 11 | 129 | 1.89 \pm 0.12 |
| 12 | 137 | 2.57 \pm 0.24 |
| 13 | 203 | 2.72 \pm 0.34 |

表2 90例妊娠14~16周胎儿颈项部皮肤厚度

| 妊娠周数 | 例数 | 颈项部皮肤厚度(mm, $\bar{x} \pm s$) |
|------|----|-------------------------------|
| 14 | 29 | 3.66 ± 0.37 |
| 15 | 46 | 4.57 ± 0.41 |
| 16 | 15 | 5.51 ± 0.43 |

610例胎儿中有593例正常胎儿(出生后经产科医生体检证实)于妊娠10~13周时颈部透明带厚度 < 3.0 mm 或妊娠14~16周时颈项部皮肤厚度 < 6.0 mm(表3)。同时相关分析结果显示,正常胎儿的颈部透明带或颈项部皮肤厚度与孕龄之间的相关系数是0.917($P < 0.01$),说明两者之间存在高度相关性,妊娠10~13周时胎儿颈部透明带厚度及妊娠14~16周胎儿颈项部皮肤厚度随着孕周的增加而增加。

表3 593例正常胎儿的颈部透明带或颈项部皮肤厚度(mm)

| 妊娠周数 | 例数 | 正常值范围 | 正常值均数 | 正常值标准差 |
|------|-----|---------|-------|--------|
| 10 | 49 | 1.2~2.2 | 1.41 | 0.03 |
| 11 | 126 | 1.6~2.3 | 1.81 | 0.11 |
| 12 | 135 | 2.1~2.8 | 2.53 | 0.22 |
| 13 | 196 | 2.4~2.9 | 2.62 | 0.31 |
| 14 | 29 | 3.3~4.1 | 3.66 | 0.37 |
| 15 | 44 | 4.2~5.3 | 4.41 | 0.39 |
| 16 | 14 | 5.2~5.6 | 5.34 | 0.41 |

2. 颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿的资料:610例胎儿中共有17例胎儿因行超声检查发现颈部透明带厚度 ≥ 3.0 mm 或颈项部皮肤厚度 ≥ 6.0 mm 而进行了染色体核型分析检查,其中82%(14/17)孕妇的年龄 < 35岁,而且没有发现其他异常,这17例胎儿中有14例于妊娠10~13周行超声检查,其颈部透明带厚度见表4,另外3例于14~16周行超声检查,其中1例为于妊娠15⁺³周时发现胎儿颈项部皮肤厚度为8.0 mm,胎儿染色体为正常核型,孕妇年龄为29岁。另2例异常染色体核型的胎儿分别为于妊娠15⁺²周及16⁺⁴周行超声检查发现胎儿颈项部皮肤厚度分别为7.9 mm及8.2 mm,孕妇年龄分别为34岁及36岁。

经染色体核型分析,结果显示在17例颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿中8例胎儿的染色体核型是正常的,另外9例胎儿则为非整倍体染色体核型。在8例颈部透明带或皮肤增厚但染色体核型正常的胎儿中,1例为在妊娠15⁺³周时行超声检查检出胎儿颈项部皮肤水肿,皮肤厚度为8.0 mm(表5),另外7例均为在妊娠10~13周内行超声检查检出胎儿颈部透明带增厚(表4),这7例中的6例在以后的孕期超声随诊检查中没有探查到其他任何的异常征象,其妊娠早期增厚的颈部透明带厚度平均为3.7 mm(范围3.0~5.7 mm),至妊娠中期时颈部透明带消退,未进展至颈项部皮肤水肿。另外1例颈部透明带增厚但染色体核型正常胎儿至妊娠中期进行超声检查时发现已进展为淋巴管囊肿,超声图像显示为胎儿颈项部的壁薄可见多个分隔的无回声。

9例非整倍体染色体核型的胎儿包括4例21-三体,2例13-三体,3例18-三体,其中有7例胎儿为通过发现颈部透明带增厚而检出(平均厚度为6.0 mm,范围为3.7~9.2 mm)。他们的平均检出时间为妊娠12⁺⁵周。这7例胎儿中1例(13-三体)超声未随诊到,1例妊娠12⁺³周时颈部透明带厚度为4.1 mm的18-三体胎儿于妊娠16⁺⁶周时未发现颈项部皮肤水肿,但合并其他异常,如手指屈曲、重叠且姿势固定,头颅形态异常(草莓头)等畸形。其他5例均为颈部透明带厚度 > 5.5 mm,且于妊娠中期进展为胎儿颈项部皮肤水肿。另外2例非整倍体染色体核型的胎儿1例(18-三体)通过妊娠中期(16⁺⁴周)行超声检查发现颈项部皮肤水肿,1例(21-三体)于妊娠中期(15⁺²周)超声发现胎儿淋巴管囊肿而检出(表5)。

3. 颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿父母的资料:收集17例颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿父母行为的相关资料,并对胎儿母亲是否吸烟、是否饮酒、近期内是否接受过X线照射、近期内是否服用过避孕

药、妊娠前后是否补充过叶酸,胎儿父亲是否吸烟、是否饮酒及近期内是否接受过 X 线照射等影响因素进行 χ^2 检验,结果见表 6 和表 7。

表 4 进行染色体核型分析的妊娠 10~13 周胎儿的颈部透明带厚度

| 组别 | 妊娠结局 | 例数 | 孕妇年龄(岁) | | 检测时孕周 | | 颈部透明带厚度(mm) | | 颈部透明带厚度分布(例) | | |
|---------|------|----|---------|----|------------------------------------|------------------|-------------|-----|--------------|------------|---------|
| | | | 范围 | 平均 | 范围 | 平均 | 范围 | 平均 | 3.0~3.9 mm | 4.0~4.9 mm | >5.0 mm |
| 正常染色体核型 | 正常胎儿 | 6 | 20~37 | 30 | 10 ⁺² ~13 ⁺⁴ | 12 ⁺¹ | 3.0~5.7 | 3.7 | 4 | 1 | 1 |
| | 异常胎儿 | 1 | - | 31 | - | 13 ⁺² | - | 7.1 | 0 | 0 | 1 |
| 异常染色体核型 | | 7 | 26~41 | 32 | 11 ⁺⁴ ~13 ⁺⁶ | 12 ⁺⁵ | 3.7~9.2 | 6.0 | 1 | 1 | 5 |

表 5 9 例非整倍体染色体核型胎儿的超声表现

| 染色体核型 | 孕妇年龄(岁) | 孕周 | 颈部透明带厚度或皮肤厚度(mm) | 超声随诊 |
|-------|---------|------------------|------------------|--------------------------|
| 21-三体 | 32 | 13 ⁺¹ | 5.8 | 胎儿颈部皮肤水肿 |
| 21-三体 | 36 | 15 ⁺² | 8.2 | 淋巴管囊肿 |
| 21-三体 | 41 | 11 ⁺⁴ | 6.7 | 胎儿颈部皮肤水肿 |
| 21-三体 | 32 | 11 ⁺⁶ | 5.9 | 胎儿颈部皮肤水肿 |
| 13-三体 | 26 | 12 ⁺⁵ | 6.6 | 胎儿颈部皮肤水肿 |
| 18-三体 | 26 | 12 ⁺³ | 4.1 | 手指屈曲、重叠且姿势固定,头颅形态异常(草莓头) |
| 18-三体 | 33 | 13 ⁺⁶ | 9.2 | 胎儿颈部皮肤水肿 |
| 18-三体 | 34 | 16 ⁺⁴ | 7.9 | 胎儿颈部皮肤水肿 |
| 13-三体 | 32 | 13 ⁺² | 3.7 | 未随诊到 |

表 6 颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿母亲资料(例)

| 影响因素 | | 核型正常 | 核型异常 | P 值 |
|-------|----|------|------|-------|
| 吸烟 | 是 | 2 | 1 | 0.576 |
| | 否 | 6 | 8 | |
| 饮酒 | 是 | 5 | 3 | 0.347 |
| | 否 | 3 | 6 | |
| X 线照射 | 是 | 3 | 2 | 0.620 |
| | 否 | 5 | 7 | |
| 避孕药 | 服用 | 5 | 3 | 0.347 |
| | 未服 | 3 | 6 | |
| 叶酸 | 服用 | 4 | 1 | 0.131 |
| | 未服 | 4 | 8 | |

表 7 颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿父亲资料(例)

| 影响因素 | | 核型正常 | 核型异常 | P 值 |
|-------|---|------|------|-------|
| X 线照射 | 是 | 4 | 4 | 1.000 |
| | 否 | 4 | 5 | |
| 吸烟 | 是 | 6 | 8 | 0.576 |
| | 否 | 2 | 1 | |
| 饮酒 | 是 | 6 | 7 | 1.000 |
| | 否 | 2 | 2 | |

应用 SPSS 13 for Windows 统计软件进行统计处理与分析,因病例数 <40,需用四格表资料的精确概率法计算,均 $P > 0.05$,可认为差异无统计学意义。在这 17 例颈部透明带或颈项部皮肤增厚的胎儿中,胎儿染色体核型是否正常与母亲是否吸烟、是否饮酒、近期是否接受过 X 线照射、近期是否服用过避孕药及妊娠前后是否补充过叶酸以及父亲是否吸烟、是否饮酒、近期是否接受过 X 线照射关系不大。

讨 论

1. 颈部透明带增厚的病理生理基础:目前尚不完全清楚,有学者认为:正常胚胎发育过程中,颈部淋巴管与颈静脉窦在 10~14 周左右相通,在颈部淋巴管与颈静脉窦相通之前,少量淋巴液积聚在颈部,出现短暂回流障碍,形成暂时性的颈部透明带增厚,正常胎儿颈部透明带厚度随孕龄的增长而增厚,至妊娠 13 周时达到最大厚度,一般在妊娠 14 周后则应消退,这可能因为早期妊娠末、中期妊娠初,胎儿淋巴系统迅速发育,约在妊娠 14 周时发育完全^[4]。本研究 610 例胎儿中共有 17 例胎儿因行超声检查发现颈部透明带厚度 ≥ 3.0 mm 或颈项部皮肤厚度 ≥ 6.0 mm 而进行了染色体核型分析检查。经染色体核型分析,结果显示在这 17 例胎儿中 8 例胎儿的染色体核型是正常的,另外 9 例胎儿则为非整倍体染色体核型。在 8 例颈部透明带增厚但染色体核型正常的胎儿中,6 例在以后的孕期超声随诊检查中没有探查到其他异常征象,其妊娠早期增厚的颈部透明带厚度平均为 3.7 mm(范围 3.0~5.7 mm),至妊娠中期时颈部透明带消退,未进展至颈项部皮肤水肿,与文献报道相符^[5]。

2. 颈部透明带厚度测量的临床意义:大量的研究证实,颈部透明带增厚与胎儿非整倍体染色体核型异常有关^[6],其中 21-三体为最常见,其发生率随母亲生育年龄的增加而增加,然而大多数孕妇年龄 <35 岁,故多数染色体异常的新生儿的母亲年龄在 35 岁以下^[7]。

妊娠早中期测量胎儿颈部透明带厚度对孕妇不会造成损伤,被认为对筛查胎儿染色体异常非常有效^[8]。有学者认为这一指标是超声识别染色体异常胎儿的重要特征之一^[9]。从本文结果可以看出正常胎儿颈部透明带厚度随孕周增加而增加,颈部透明带厚度妊娠 10~14 周 <3.0 mm、14~16 周 <6.0 mm,与文献^[10-11]报道相符。

本研究组资料中,染色体核型正常胎儿平均颈部透明带厚度(3.7 mm)明显小于染色体核型异常组(6.0 mm)。大多数染色体核型正常的胎儿妊娠早期显示的颈部透明带增厚在妊娠 14 周后会自行消退,本研究组 8 例中 6 例属于这种情况,1 例进展为胎儿颈项部皮肤水肿,1 例进展为淋巴管囊肿。在染色体核型异常的 9 例中,7 例胎儿通过发现颈部透明带增厚而检出,他们的平均检出时间为妊娠 12⁺⁵ 周。另外 2 例非整倍体染色体核型的胎儿 1 例(18-三体)通过妊娠中期(16⁺⁴ 周)行超声检查发现颈项部皮肤水肿,1 例(21-三体)于妊娠中期(15⁺² 周)超声发现胎儿淋巴管囊肿而检出。这 2 例胎儿如能在孕早期就进行产前超声检查,则有可能将检出染色体异常的时间提前。本研究发现颈部透明带厚度的演变过程在染色体正常胎儿与异常胎儿组中是不同的,因此在妊娠早中期检查颈部透明带厚度并密切随诊观察其变化对染色体核型异常胎儿及高危胎儿的检出意义重大。

同时,本研究通过对 17 例颈部透明带或颈项部皮肤增厚胎儿中染色体核型正常组与染色体核型异常组的父母在孕期及近期的相关行为进行统计分析,结果显示颈部透明带或颈项部皮肤增厚的胎儿中,胎儿染色体核型是否正常与母亲是否吸烟、是否饮酒、近期是否接受过 X 线照射、近期是否服用过避孕药及妊娠前后是否补充过叶酸以及父亲是否吸烟、是否饮酒、近期是否接受过 X 线照射关系不大。但由于本研究收集的病例相对较少,笔者认为可能需要进一步增大样本量来证实此观点是否正确。

3. 颈部透明带测量的注意事项:标准测量方法为于胎体正中矢状切面测量颈部透明带厚度,测量时显示胎儿后背部轮廓的纵切面,胎头与脊柱在一条直线上^[12]。在此切面上,将测量点放置于两条高回声线的内侧缘进行测量,即皮肤回声及颈椎筋膜层之间的颈部透明带;颈部皮肤测量应放置于枕部颅骨外缘及皮肤外层;要求使用高分辨率实时超声诊断仪,测量精度应达到 0.1 mm^[13]。有颈部脑脊膜膨出、颈部脐带时要注意辨认,避免误诊^[14]。如用经腹超声测量困难时可改用经阴道超声测量。不同操作者之间测量值也有一定差异^[15],因此,颈部透明带厚度测量要求超声诊断人员能正确掌握测量的标准切面和方法,以减少人为

误差。

4. 产前超声检测胎儿颈部透明带厚度的优缺点:产前超声检测胎儿颈部透明带厚度是一种无创性的筛查胎儿染色体异常的手段,使用此方法可减少不必要的侵入性检查,减少对孕妇及胎儿的伤害^[16]。本研究通过产前超声检测妊娠10~13周胎儿颈部透明带的厚度,显示颈部透明带厚度增加与胎儿染色体核型异常之间关系十分密切。虽然这个阶段超声对胎儿详细的解剖结构不太容易观察清楚,但通过超声检测颈部透明带的厚度及其在以后妊娠中的变化,对染色体核型异常胎儿和高危胎儿的检出非常有帮助^[17]。同时对胎儿畸形的鉴别诊断及判断胎儿预后等也有重要作用。但这种方法的假阳性率较高也是一个不容忽视的问题,因此要求测量非常精确才能提高其诊断率。该方法安全性高、可重复性强、孕妇接受率高,目前已成为最有效且敏感的用于妊娠早中期筛查胎儿染色体异常的超声指标。

参 考 文 献

- [1] Ram G, Chinen J. Infections and immunodeficiency in Down syndrome. *Clin Exp Immunol*, 2011, 164:9-16.
- [2] Endo Y. Are second-trimester minor sonographic markers for down syndrome useful in patients who have undergone first-trimester combined screening? *Ultrasound Q*, 2011, 27:66.
- [3] Goday-Arnó A, Claret Torrents C. Down syndrome; a 21st Century medical challenge. *Med Clin (Bare)*, 2011.
- [4] 金汉珍, 黄德珉, 官希吉. 实用新生儿学. 2版. 北京: 人民卫生出版社, 1996:713.
- [5] 李胜利. 胎儿畸形产前超声诊断学. 北京: 人民军医出版社, 2004:567-568.
- [6] 方群, 安娜. B超筛查胎儿染色体非整倍体异常. *中华妇产科杂志*, 2002, 37:51-52.
- [7] Hafiji J, Hook CE, Burrows NP. Hyperkeratotic papules in a child with Down syndrome. Diagnosis; acquired reactive perforating collagenosis in Down syndrome. *Pediatr Dermatol*, 2011, 28:53-54.
- [8] Wright D, Kagan KO, Molina FS, et al. A mixture model of nuchal translucency thickness in screening for chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2008, 31:376-383.
- [9] 刘福民. 无创伤性产前诊断胎儿染色体非整倍体的研究进展[J/CD]. *中华临床医师杂志:电子版*, 2010, 4:547-550.
- [10] Kagan KO, Avgidou K, Molina FS, et al. Relation between increased fetal nuchal translucency thickness and chromosomal defects. *Obstet Gynecol*, 2006, 107:6-10.
- [11] Cicero S, Spencer K, Avgidou K, et al. Maternal serum biochemistry at 11-13(+6) weeks in relation to the presence or absence of the fetal nasal bone on ultrasonography in chromosomally abnormal fetuses: an updated analysis of integrated ultrasound and biochemical screening. *Prenat Diagn*, 2005, 25:977-983.
- [12] Makrydimas G, Sotiriadis A, Huggon IC, et al. Nuchal translucency and fetal cardiac defects: a pooled analysis of major fetal echocardiography centers. *Am J Obstet Gynecol*, 2005, 192:89-95.
- [13] Goumy C, Bonnet-Dupeyron MN, Cherasse Y, et al. Chorionic villus sampling (CVS) and fluorescence in situ hybridization (FISH) for a rapid first-trimester prenatal diagnosis. *Prenat Diagn*, 2004, 24:249-256.
- [14] Cicero S, Longo D, Rembouskos G, et al. Absent nasal bone at 11-14 weeks of gestation and chromosomal defects. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2003, 22:31-35.
- [15] Liao AW, Sebire NJ, Geerts L, et al. Megacystis at 10-14 weeks of gestation: chromosomal defects and outcome according to bladder length. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2003, 21:338-341.
- [16] von Kaisenberg CS, Fritzer E, Kühling H, et al. Fetal transabdominal biometry at 11-14 weeks of gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2002, 20:564-574.
- [17] Murta CG, Moron AF, Avila MA, et al. Application of ductus venosus Doppler velocimetry for the detection of fetal aneuploidy in the first trimester of pregnancy. *Fetal Diagn Ther*, 2002, 17:308-314.

(收稿日期:2010-12-28)

(本文编辑:吴莹)

高岩冰, 崔广和, 齐春英, 等. 产前超声检测颈部透明带厚度在胎儿染色体异常筛查中的价值[J/CD]. *中华临床医师杂志:电子版*, 2011, 5(7):1881-1886.