

• 综述 •

“二胎时代” 心室强光点对 21- 三体综合征的风险评估

徐梦婷, 谢莹莹, 马萌, 何岑盈

(青海大学附属医院妇产科, 青海 西宁)

摘要: “二胎时代”唐氏儿的产前筛查成为现目前我国产前筛查工作的重点, 产前超声筛查一直是唐氏儿筛查的重要方法, 其中软指标是重要的部分。但由于对于软指标的认识及处理方法尚未统一, 给产科医生及产妇带来困扰。本文主要阐述了心室强光点在产前筛查中的临床价值。

关键词: 超声软指标; 21- 三体综合征; 心室强光点

中图分类号: R454.3

文献标识码: A

DOI: 10.19613/j.cnki.1671-3141.2019.16.057

本文引用格式: 徐梦婷, 谢莹莹, 马萌, 等. “二胎时代” 心室强光点对 21- 三体综合征的风险评估 [J]. 世界最新医学信息文摘, 2019, 19(16): 114.

0 引言

唐氏综合征 (down syndrome, DS), 即 21- 三体综合征, 是最常见的智力发育迟缓的原因, 唐氏综合征是先天性缺陷的一种, 是因胚胎发育时期, 生殖细胞减数分裂配子形成时或受精卵有丝分裂过程中, 21 号染色体未分离, 使得胚胎细胞出现一条额外的 21 号染色体, 从而导致的疾病^[1]。目前, 我国约有 60 万唐氏综合征患者, 由于该病无法治疗, 故对患者家庭以及社会造成较大经济负担。随着“二胎政策”的开放, 我国必定会出现大量高龄产妇。唐氏综合征中的 21 号染色体随着母亲年龄的增加而发生。随着医学的发展, 对于产前筛查唐氏综合征出现了血清学筛查方法, 而对于 35 岁以上的母亲, 在常规接受了血清学筛查后被告知其中有中度风险时, 他们通常会在进一步进行羊水穿刺及堕胎中犹豫不决。产前超声筛查一直是唐氏综合征重要的产前筛查手段之一, 其中各个软指标的研究是其中的重要部分。若能准确分析及利用超声软指标, 将对产前筛查唐氏儿提供很大的帮助。本文主要探讨其中的心室强光点对筛查唐氏儿的意义。

1 左心室强光点的概述

1987 年, Schechter 首次在左心室描述了 EIF, 产前超声检测胎儿心室强光点对畸形胎儿相关风险的提示从此走进了人们的视野, 他将其归因于腱索增厚^[2,3]。EIF 是一种典型的小结构, 位于乳头肌或腱索区域的心室内, 与二尖瓣或三尖瓣同步运动, 不与三尖瓣连在一起, 与胎儿骨结构相似^[2,4,5]。

2 左心室强光点与 21- 三体的关系

心室强光点在唐氏筛查中的意义仍不确定, BromLey^[6]收集了 290 例心室强光点并随访其妊娠结果, 大于 35 岁的 125 名高龄产妇中有 8 个非整倍体胎儿, 而 165 个年轻产妇中有 6 个非整倍体胎儿, 但高龄产妇中的 8 个非整倍体胎儿只有 1 个具有孤立性的心室强光点。BromLey^[6]证实与无唐氏综合症的 4.9% 的胎儿相比, 患有唐氏综合症的胎儿 EIF 发生率为 18%。这项研究表明心室强光点确实与 21- 三体综合征有着关系, 但其阳性预测值为 0.39%, 仅略高于国际公认的提供核型评估的阈值。

BromLey^[7]等人收集了 1334 例因高龄等原因而非超声异常进行羊水穿刺的病例, 他们发现其中心室强回声的发生率为 4.9%。并且在唐氏儿中有心室强光点与没有心室强光点的比率没有显著差异。他们的结论是低风险人群中心室强光点病灶真正意义尚不确定, 值得进一步研究。而当遇到心室强光点时, 超声医生偶尔要求评估排除存在心脏横纹肌瘤合并结节性硬化症。胎儿心脏肿瘤发生率非常罕见, 但 Holley^[8]在他回顾性收集了 14000 例胎儿超声心动图中发现了 19 例心脏肿瘤。

Gary^[9]在 25 例出现心室强回声病灶的胎儿中统计了孕妇的相关信息, 发现年龄、孕重、胎次、超声孕周、分娩孕周并无统计学意义, 他们也同样认为, 心脏异常低风险的人的孤立性心脏强回声病灶是一个正常的变异, 不值得后续的临床评价。

Shipp^[10]等人发现各民族间心室强光点的患病率存在显著差异, 他们发现 30.4% 的亚洲妇女有一个心室强光点染色体正常的胎儿, 与其他民族相比亚洲人群的基因中心室强光点的作用可能比较小。

2014 美国胎儿超声影像协会提出了妊娠中期胎儿超声软指标的处理意见: 伴随心室强光点阳性的胎儿, 均应进行系统胎儿

超声心动图检查, 并行染色体非整倍体筛查。而一些学者认为孤立性强回声点不作为超声心动图的指征, 也不影响 19w-28w 胎儿超声心动图的常规测量。如 Mohammed^[11]等人指出, 心室强光点确与增加非整倍体胎儿的风险有关。但若仅发现孤立性的心室强光点, 不需要其他超声, 包括超声心动图的检查。

3 总结

当出现左心室强光点时, 若为孤立性, 则不应该将其作为 21- 三体筛查的高风险指标, 若伴随其他心室强光点则应该引起重视, 但不管出现单个还是多个软指标阳性, 都应与血清学筛查结合评估 21- 三体的风险。在我国迎来了二胎时代的大环境下, 我国产妇的人口结构将会发生巨大变化, 虽然很多研究表明 21- 三体与孕妇年龄息息相关, 但因为 35 岁以上孕妇的社会经济背景可能会与之前有所不同, 故将孕妇年龄加入评估因素之内, 则应考虑其相应的社会经济背景。这样可以提供更多的信息, 帮助医生及患者确定侵入性产前检查的必要性。

参考文献

- [1] 段利利, 王林, 吝蓓蓓, 等. 血清标志物及年龄筛查与羊水染色体的相关 [J]. 中国妇幼保健研究, 2015, 26(6): 1133-1135.
- [2] Wax J R, Royer D, Mather J, et al. A preliminary study of sonographic grading of fetal intracardiac echogenic foci: feasibility, reliability and association with aneuploidy[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2000, 16(2):123-127.
- [3] Petrikovsky B M, Challenger M, Wyse L J. Natural history of echogenic foci within ventricles of the fetal heart[J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 1995, 5(2):92-94.
- [4] Carriço A, Matias A, Areias J C. How important is a cardiac echogenic focus in a routine fetal examination?[J]. Revista portuguesa de cardiologia : orgao oficial da Sociedade Portuguesa de Cardiologia = Portuguese journal of cardiology : an official journal of the Portuguese Society of Cardiology, 2004, 23(3):459.
- [5] Arda S, Sayin N C, Varol F G, et al. Isolated fetal intracardiac hyperechogenic focus associated with neonatal outcome and triple test results[J]. Archives of Gynecology & Obstetrics, 2007, 276(5):481-485.
- [6] BromLey B, Lieberman E, Shipp T D, et al. Significance of an echogenic intracardiac focus in fetuses at high and low risk for aneuploidy[J]. J Ultrasound Med, 1998, 17(2):127-131.
- [7] BromLey B, Lieberman E, Laboda L, Benacerraf BR. Echogenic intracardiac focus: a sonographic sign for fetal Down syndrome[J]. Obstet Gynecol, 1995, 86:998-1001.
- [8] Holley DG, Martin GR, Brenner JI, et al. Diagnosis and management of fetal cardiac tumors: a multicenter experience and review of published reports[J]. J Am Coll Cardiol, 1995, 26:516-20.
- [9] Dildy G A, Judd V E, Clark S L. Prospective evaluation of the antenatal incidence and postnatal significance of the fetal echogenic cardiac focus: A case-control study[J]. American Journal of Obstetrics and Gynecology, 1996, 175(4-part-P1):1008-1012.
- [10] Shipp T D, BromLey B, Lieberman E, et al. The frequency of the detection of fetal echogenic intracardiac foci with respect to maternal race[J]. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology the Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology, 2010, 15(6):460-462.
- [11] Ali M K, Shazly S A, Ali A H, et al. Ultrasonographic soft markers of aneuploidy in second trimester fetuses[J]. Middle East Fertility Society Journal, 2012, 17(3):145-151.