

妊娠中期染色体核型异常胎儿的超声软指标与结构异常表现分析

邱剑华

(桂林市人民医院超声科 广西 桂林 541002)

【摘要】目的：分析妊娠中期染色体核型异常胎儿的超声软指标与结构异常特征。方法：选取2022年1月—2025年6月于桂林市人民医院行妊娠中期检查提示胎儿超声软指标与结构异常并接受胎儿染色体核型检查的76例孕妇作为研究对象，统计超声软指标阳性结果、结构异常结果，并采用多因素Logistic回归分析二者之间的关系。结果：超声软指标异常胎儿的染色体异常和染色体核型异常构成比前3位分别为鼻骨发育异常(25.00%、31.58%)、侧脑室增宽(19.74%、21.05%)、肾盂分离(18.42%、15.79%)。胎儿超声单项结构及染色体核型异常构成比前3位依次为心脏系统(30.26%、31.58%)、神经系统(21.05%、26.32%)、泌尿系统(18.42%、21.05%)。多因素Logistic回归分析结果显示，侧脑室增宽、鼻骨发育异常、肾盂分离、心脏及神经系统结构异常是胎儿染色体异常的影响因素($P < 0.05$)。结论：侧脑室增宽、鼻骨发育异常、肾盂分离、心脏及神经系统结构异常是胎儿染色体异常的影响因素，可作为染色体筛查提示标准，指导高危孕妇管理，减少有创检查与出生缺陷。

【关键词】妊娠中期；染色体核型异常；超声软指标；结构异常；产前诊断

【中图分类号】 R445.1

【文献标识码】 A

DOI:10.20267/j.issn.2096-3807.2026.06.027

染色体核型异常是导致胎儿流产、死胎及出生缺陷的主要原因，此类胎儿出生后多伴随智力障碍、多器官异常，不仅严重威胁胎儿生存质量，更给家庭照护、社会医疗资源带来沉重负担^[1]。妊娠中期(18~24周)是产前超声筛查的关键窗口期，可通过评估超声软指标与结构异常提示染色体异常风险。超声软指标主要是指产前超声检查中发现的胎儿结构非特异性的微小变异，可提示染色体非整倍体数目异常的发生风险^[2]；而结构异常虽与染色体异常关联更强，但部分轻微结构异常仍可能漏诊核型异常^[3]。目前的研究多聚焦单一超声指标的诊断价值，缺乏对软指标与结构异常联合分析的系统探讨，尤其对不同染色体核型异常的超声表现差异研究不足。基于此，本研究通过妊娠中期行超声检查并明确染色体核型的胎儿数据，系统梳理核型异常胎儿的超声软指标与结构异常特征，现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

选取2022年1月—2025年6月于桂林市人民医院行妊娠中期检查提示胎儿超声软指标与结构异常并接受胎儿染色体核型检查的孕妇76例作为研究对象。孕妇年龄21~35岁，平均(27.65±2.53)岁；体重指数(23.49±1.41) kg/m²；孕周18~24周，平均(21.12±1.26)周。本研究经桂林市人民医院医学伦理委员会批准(伦理批号：2025-251KY)，孕妇和家属均知情，并签署知情同意书。

纳入标准：(1)单胎妊娠；(2)年龄≥21岁。排除标准：(1)多胎妊娠者；(2)孕妇合并严重内外科疾病或接触致畸因素者；(3)胎儿感染性疾病者；(4)超声或核型分析资料不完整者。

1.2 方法

1.2.1 超声检查 采用GE Voluson E10、Voluson E8彩色多普勒超声诊断仪，选用凸阵探头，探头频率设定为3.5~5.0 MHz，预妊娠中期18~24周进行检查，检查前嘱孕妇适量进食，无需憋尿，取仰卧位，由2名具有5年以上产前超声诊断经验的医师独立操作，检查内容包括：(1)超声软指标定义^[4]：鼻骨缺如/发育不良，冠状面观察不到鼻骨回声，或鼻骨长度<同孕周正常参考值第5百分位；侧脑室增宽，侧脑室后角宽度≥10 mm且<15 mm；肾盂分离，胎儿肾脏横切面测量肾盂前后径≥4 mm；脉络膜囊肿，胎儿侧脑室脉络丛内出现的无回声囊性结构；单脐动脉，脐带内仅见一条脐动脉，彩色多普勒超声显示脐带内仅一条动脉血流信号；肠管强回声，肠管回声强度≥骨骼回声强度；股骨/肱骨短小，股骨或肱骨长度<同孕周正常参考值第5百分位。(2)结构异常分类^[5]：中枢神经系统异常，脊柱裂、无脑儿、脑积水、小脑蚓部缺失等；心血管系统异常，法洛四联症、室间隔缺损、房间隔缺损、大动脉转位等；消化系统异常，十二指肠闭锁、食管闭锁、肠管扩张等；泌尿系统异常，肾缺如、多囊肾、严重肾盂积水等；骨骼系统异常，短肢异常、骨骼发育不良、肢体缺失等。若2名医师诊断结果不一致，由科室副主任医师以上职称专家复核确定最终结果。

1.2.2 染色体核型检查 妊娠18~22周高危孕妇行羊水穿刺检查，在超声引导下经腹穿刺抽取羊水20~30 mL，采用G显带技术行染色体核型分析(分辨率400~550条带)。核型异常判定标准参照《人类细胞基因组学国际命名体系(ISCN 2020)》^[6]，包括数目异常(如21-三体、18-三体)与结构异常(如平衡易位、缺失)。

1.3 统计学方法

采用 SPSS 27.0 统计软件处理数据。计量资料以均数 ± 标准差 ($\bar{x} \pm s$) 表示, 采用 t 检验; 计数资料以频数 (n)、百分率 (%) 表示, 采用 χ^2 检验; 采用多因素 Logistic 回归分析影响胎儿染色体异常的因素。 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 胎儿超声软指标异常及染色体核型异常分析

超声软指标异常胎儿的染色体异常和染色体核型异常构成比前 3 位分别为鼻骨发育异常 (25.00%、31.58%)、侧脑室增宽 (19.74%、21.05%)、肾盂分离 (18.42%、15.79%)。见表 1。

表 1 胎儿超声软指标异常及染色体核型异常分析

指标	超声软指标异常		染色体核型异常	
	例数	构成比 / %	例数	构成比 / %
鼻骨发育异常	19	25.00	6	31.58
侧脑室增宽	15	19.74	4	21.05
肾盂分离	14	18.42	3	15.79
脉络膜囊肿	10	13.16	2	10.53
单脐动脉	9	11.84	2	10.53
肠管强回声	5	6.58	1	5.26
股骨 / 肱骨短小	4	5.26	1	5.26
合计	76	100.00	19	100.00

2.2 胎儿超声单项结构异常及染色体核型异常分析

胎儿超声单项结构及染色体核型异常构成比前 3 位依次为心脏系统 (30.26%、31.58%)、神经系统 (21.05%、26.32%)、泌尿系统 (18.42%、21.05%)。见表 2。

表 2 胎儿超声单项结构异常及染色体核型异常分析

结构	单项结构异常		染色体核型异常	
	例数	构成比 / %	例数	构成比 / %
心脏系统	23	30.26	6	31.58
神经系统	16	21.05	5	26.32
颜面部	6	7.89	2	10.53
消化系统	12	15.79	1	5.26
泌尿系统	14	18.42	4	21.05
骨骼系统	5	14.47	1	5.26
合计	76	100.00	19	100.00

2.3 影响胎儿染色体异常的多因素 Logistic 回归分析

多因素 Logistic 回归分析结果显示, 侧脑室增宽、鼻骨发育异常、肾盂分离、心脏及神经系统结构异常是胎儿染色体异常的影响因素 ($P < 0.05$)。见表 3。

2.4 妊娠中期染色体核型异常胎儿的超声图像

妊娠中期染色体核型异常胎儿, 孕妇年龄为 39 岁, 末次月经来潮时间为 2024 年 3 月 15 日, 孕 22⁺¹ 周行常规胎儿系统筛查, 无阴道流血流液, 胎儿左侧鼻骨短小的测量值为 0.25 cm。见图 1。

3 讨论

本研究通过 76 例妊娠中期超声软指标或结构异常胎儿的核型结果, 分析超声软指标、结构异常与染色体异常的关联, 为产前筛查与临床决策提供依据。本研究结果显示, 超声软指标异常中的鼻骨发育异常、侧脑室增宽、肾盂分离占比位居前 3 位, 其中鼻骨发育异常的染色体核型异常占比达 31.58%, 为所有软指标中最高。鼻骨的形成依赖于软骨细胞的增殖与分化, 而 21- 三体综合征、18- 三体综合征等常见核型异常胎儿中, 染色体

表 3 影响胎儿染色体异常的多因素 Logistic 回归分析

因素	β	SE	Wald χ^2	OR	95% CI	P
侧脑室增宽	2.134	1.026	4.326	8.449	1.131 ~ 63.115	0.038
鼻骨发育异常	1.264	0.512	6.095	3.540	1.298 ~ 9.655	0.014
肾盂分离	2.013	1.016	3.926	7.486	1.022 ~ 54.837	0.048
神经系统结构异常	2.118	1.013	4.372	8.314	1.142 ~ 60.551	0.037
心脏系统结构异常	1.321	0.465	8.070	3.747	1.506 ~ 9.322	0.005



(a) (b)

注: (a) 胎儿左侧鼻骨发育不良; (b) 胎儿右侧鼻骨缺失。

图 1 妊娠中期染色体核型异常胎儿的超声图像

上的关键基因表达异常,会导致软骨基质合成障碍,表现为鼻骨缺失或长度低于同孕周第5百分位^[7]。既往有纳入92例妊娠中期胎儿的多中心研究显示,孤立性鼻骨发育异常的染色体异常发生率约为27.40%^[8],与本研究结果(31.58%)接近,进一步证实鼻骨发育异常是染色体异常的核心超声软指标。侧脑室增宽的侧脑室后角宽度轻度增宽可能与染色体异常导致的脑组织发育调控异常有关^[9]。尽管孤立性侧脑室增宽的染色体异常风险较低,但本研究中其占比仍达21.05%,提示若合并其他软指标或结构异常,需高度警惕胎儿存在染色体核型异常的潜在风险。肾盂分离在本研究中的超声软指标阳性率为18.42%,核型异常率为15.79%,风险值低于前两项指标,可能是因为部分轻度肾盂分离为胎儿憋尿等暂时性生理现象,可自行缓解且与染色体异常无关,而另一部分则由泌尿系统畸形或染色体异常等病理因素导致,两者的混杂使得该指标整体染色体异常的风险值相对更低。妊娠中期胎儿肾盂分离发生的原因可能为胎儿膀胱充盈导致尿液暂时性潴留,或输尿管蠕动功能尚未完善,孕晚期多可自行消退;也可能与染色体异常导致的泌尿系统发育畸形,或先天性输尿管梗阻有关^[10]。

超声单项结构异常的染色体异常检出率前3位为心脏系统(30.26%)、神经系统(21.05%)、泌尿系统(18.42%),反映不同系统结构异常与染色体异常存在一定的关联差异。染色体异常可干扰心脏胚胎发育的基因调控,导致室间隔缺损、法洛四联症等先天性心脏病。本研究中心心脏系统结构异常的染色体检出率达30.26%,与约30.6%的先心病胎儿合并染色体异常的文献报道一致^[11],提示产前超声发现先心病时,需优先排查染色体核型。本研究中神经系统结构异常的染色体检出率为21.05%,印证中枢神经系统异常与染色体异常高度关联的特点,此类异常一旦发现,应立即建议侵入性产前诊断^[12]。肾缺如、肾盂积水等泌尿系统异常与染色体异常导致的肾脏发育调控基因异常相关,尽管孤立性泌尿系统异常的染色体异常风险相对较低,但本研究中占比仍达18.42%,与黎冬梅等^[13]研究结果相符。

本研究通过多因素 Logistic 回归分析,侧脑室增宽、鼻骨发育异常、肾盂分离、心脏及神经系统结构异常与胎儿染色体异常风险显著相关($P < 0.05$)。这一研究结果创新性在于打破超声软指标与结构异常的孤立性分析模式,比强调单个指标的风险更能提高筛查的灵敏度和特异性。亦为临床超声指标-染色体异常风险的分层管理提供依据,若胎儿存在单一高危软指标或单一高危结构异常,染色体异常风险显著升高,建议直接行羊水穿刺等侵入性产前诊断;若仅存在低危软指标或孤立性轻度结构异常,可结合无创DNA检测或短期超声随访,平衡诊断的准确率与侵入性操作的流产风险。此外,

侧脑室增宽也可能是单纯结构畸形的表现,但本研究通过多因素分析排除混杂因素,证实其在控制其他变量后仍与染色体异常独立相关,提示即使是孤立性轻度侧脑室增宽,也需警惕遗传风险。

综上所述,妊娠中期染色体核型异常胎儿的超声软指标与结构异常具有特征性表现,其中侧脑室增宽、鼻骨发育异常、神经及心脏系统结构异常是胎儿染色体异常的影响因素,可作为染色体筛查提示标准,为高危孕妇的分层管理提供依据,进而降低染色体异常胎儿的出生率。但本研究为单中心回顾性研究,样本量相对有限(76例),可能存在选择偏倚,未来需开展多中心、前瞻性研究,扩大样本量,纳入不同地区、不同风险等级的孕妇,为产前筛查提供更精准的依据。

【参考文献】

- [1] 崔智慧,赵旭亮,魏卓君,等. 产前超声筛查胎儿心脏异常与染色体核型异常表现分析[J]. 河北医学, 2025,31(4):667-672.
- [2] 卢虞夫,张昭萍,赵靖,等. 孕中期超声软指标对胎儿染色体异常筛查的临床意义[J]. 贵州医科大学学报, 2025,50(7):1023-1028.
- [3] 孙文莉. 胎儿心脏结构异常患儿超声表现及与染色体的关系研究[J]. 中国病案, 2025,26(8):98-100.
- [4] MONTOYA J G, HUFFMAN H B, REMINGTON J S. Evaluation of the im-munoglobulin gavidity test for diagnosis of toxoplasmic lymphadenopathy[J]. JclinMicrobiol, 2004,42(10):4627-4631.
- [5] 车亚玲,李璠,陈芳. 中孕期超声筛查胎儿染色体异常软指标的临床应用价值[J]. 海南医学, 2019,30(13):1722-1725.
- [6] 王昊. 《人类细胞基因组学国际命名体系(ISCN2020)》更新内容的介绍与解读[J]. 中华医学遗传学杂志, 2021,38(12):6.
- [7] 徐春丽,耿丹,杨苗,等. 1 077例21-三体综合征患儿的细胞遗传学分析[J]. 国际临床研究杂志, 2025,9(5):49.
- [8] 侯东霞,侯丽青,乌云塔娜,等. 妊娠中期鼻骨发育异常胎儿的染色体检测结果及相关因素分析[J]. 中国全科医学, 2021,24(6):696-700,711.
- [9] 黄月香,郑红雨,陆小萃,等. 胎儿超声软指标及结构异常在胎儿染色体异常产前诊断中临床价值[J]. 临床军医杂志, 2023,51(8):864-867.
- [10] 赵晨玥,张莉雪,蒋劲嵩,等. 胎儿侧脑室增宽的遗传学研究进展[J]. 中国儿童保健杂志, 2024,32(12):1322-1327.
- [11] 谢小雷,谭卫荷,李付广,等. 胎儿心血管系统畸形与染色体异常的相关性研究[J]. 中华小儿外科杂志, 2020,41(3):215-218.
- [12] 刘冰冰,陈娟,陈新,等. 孕早期胎儿中枢神经系统结构畸形与染色体异常的相关性分析[J]. 中华实用诊断与治疗杂志, 2022,36(9):955-958.
- [13] 黎冬梅,陈红,谭颖,等. 先天性泌尿系统畸形胎儿的染色体核型及拷贝数变异产前诊断结果分析[J]. 实用妇产科杂志, 2023,39(4):297-301.