

苗族(13%)、其他民族(0.5%)。该地经常举行各种具有民间风味的歌舞表演和体育竞技活动,如三月三的男女对歌节、红衣节等,成为旅游资源的重要组成部分。这些活动促进了不同民族间的团结与交流,形成热情奔放的外向型人格特征。同时由于龙胜县地处贫困山区,交通不便,与外界联系较少,容易形成安于现状,情绪相对稳定,精神质较少的个性,与李致忠的研究结果相一致^[4]。另外本次调查显示女生的E分较男生和常模高,说明女生有乐观、较爱交际等外向型人格,这与雷晓梅等^[5]报道有差异,笔者认为一方面由于改革开放使男尊女卑的传统观念受到了冲击,女生由原来的谦逊趋向直率;另一方面,在龙胜这个多民族居住区,男性仍是家庭的主要劳动力,女性较男性有更多参加民俗活动的机会。

3.2 本研究发现,龙胜县五个主要民族高中生的EPQ各量表分比较差异均无统计学意义($P > 0.05$),这与阿怀红等^[6]报道不相符,可能因为本次受测对象居住在同一县区,虽然民族不同,但他们之

间的经济、文化水平差别不大,不同民族之间的广泛交流使原有的不同民俗逐渐同化,趋向于一致。说明民族间个性的差异并不是永恒不变的,更多的是受文化、教育、生活方式、宗教信仰等环境因素的影响。由于本研究样本量有限,原因还有待于进一步探讨。

参考文献

- 1 龚耀先. 中国修订艾森克个性问卷手册[M]. 长沙:湖南地图出版社,1986.
 - 2 杨宁,余毅震,李娟. 中小生人格特征及其相关因素分析[J]. 中国学校卫生,2008,29(1):14-16.
 - 3 费龙才,徐菁,万兴松. 中学生EPQ测评比较[J]. 健康心理学杂志,2003,11(5):396-397.
 - 4 李致忠,冯忠娜. 广西隆安县壮族初中生个性及相关因素分析[J]. 中国学校卫生,2002,23(3):250.
 - 5 雷晓梅,刘灵,杨玉凤. 中学生艾森克个性问卷调查及影响因素研究[J]. 现代预防医学,2007,34(3):572-574.
 - 6 阿怀红,刘桂兰,韩国玲,等. 西宁地区4所大学学生人格特征调查分析[J]. 青海医药杂志,2006,36(7):6-7.
- [收稿日期 2009-08-06][本文编辑 宋卓孙 章柯滔]

论 著

超声检测胎儿颈背皮肤透明带厚度在产前筛查21-三体综合征的研究

莫伟英, 万里凯, 陈彦红

基金项目: 广西壮族自治区科技厅科技攻关与开发资助项目(桂科攻9817095)

作者单位: 530021 南宁, 广西壮族自治区人民医院生殖医学与遗传中心(莫伟英, 万里凯), 超声科(陈彦红)

作者简介: 莫伟英(1969-), 女, 大学本科, 主管技师, 研究方向: 细胞遗传学。E-mail: gxzhaorenfeng@163.com

通讯作者: 陈彦红(1957-), 女, 大学本科, 主任医师, 研究方向: 产前超声诊断

[摘要] 目的 探讨超声测量胎儿颈背皮肤透明带厚度(nuchalskinfold thickness, NT)在染色体异常疾病21-三体综合征筛查的应用价值。方法 经腹超声测量孕12~27周孕妇1500例胎儿颈背皮肤透明带厚度,并与染色体核型分析及随访后结果作对照。结果 1500例胎儿中,21-三体综合征的发病率为3.3%,其中NT增厚者有62例,其中4例为21-三体综合征;无NT增厚中,有1例21-三体综合征。敏感性为80%,特异性为96.07%,准确性为96.12%,阳性预测值为6.45%。结论 NT检测对于21-三体综合征的早期诊断具有重要的意义,是早中期妊娠阶段产前筛查有效可行的方法。

[关键词] 21-三体综合征; B超; NT; 产前筛查

[中图分类号] R 714.5 **[文献标识码]** A **[文章编号]** 1674-3806(2009)12-1236-03

doi:10.3969/j.issn.1674-3806.2009.12.04

The study of nuchalskinfold thickness (NT) by ultrasonic B in screening Down syndrome at early and middle stage pregnancy MO Wei-ying, WAN Li-kai, CHEN Yan-hong. Reproductive medical and genetic center, the People's Hospital of Guangxi Zhuang Autonomous Region, Nanning 530021, China

[Abstract] **Objective** To assess the value of nuchalskinfold thickness (NT) by ultrasonic B in screening Down syndrome at early and middle stage pregnancy. **Methods** Nuchalskinfold thickness (NT) of 1500 pregnant women (12~27 weeks) were detected by ultrasonic B, and results were compared with chromosomal karyotypes analysis and follow-up visit of each pregnant woman. **Results** In 1 500 cases incidence of Down syndrome was 3.3‰, and 62 cases were high-risk for NT by ultrasonic B and including 4 Down syndrome cases; in low-risk for NT cases, 1 Down syndrome case were found. The NT sensitivity to Down syndrome was 80%, specificity was 96.07%, accuracy was 96.12% and the positive predictive rate was 6.45%. **Conclusion** Detection of NT by ultrasonic B may play an important role in screening Down syndrome at early and middle stage pregnancy.

[Key words] Down syndrome; Ultrasonic B; Nuchalskinfold thickness (NT); Postnatal screening

染色体异常是新生儿缺陷和围产儿死亡最主要原因之一。如果应用产前诊断技术,早期作出产前染色体异常的诊断,及时终止妊娠就能达到优生优育的目的。近年来,国外许多学者利用超声检查对胎儿进行染色体的筛查^[1,2]发现染色体异常与某些生物测量指标密切相关,其中颈背皮肤透明带厚度(NT)在染色体异常中特别是 21-三体综合征有着重要意义^[3]。本研究从 2003-01~12 对我院孕 12~27 周的 1 500 例胎儿进行了颈背皮肤透明带厚度测量,并对检测异常的孕妇做羊水染色体检查,对无 NT 异常的胎儿在出生后随访,现将结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 1 500 例受检孕妇来源于我院门诊,孕妇平均年龄为(27.5±3.7)岁,对 12~27 孕周的胎儿进行截面调查研究取得胎儿颈背皮肤透明带厚度的正常值,并对检测异常孕妇行羊水染色体检查,对无 NT 增厚者在出生后随访。

1.2 超声测量方法 使用仪器为 AI5200 型彩超仪,探头频率 3.5~5.0 MHz。常规检测胎儿及测量主要径线后,将探头声束置于胎儿颈枕部行纵切,力求声束与胎儿体表垂直,不能显示出肩峰,当显示脊柱呈两排平行排列的串珠状强回声时停顿,测量颈部第三椎骨表面到皮肤的距离,连续测量 3 次,取平均值。

1.3 染色体检测方法 在无菌条件下,经超声定位后进行羊膜腔穿刺术,取羊水离心后,接种于培养基中,每例接种 3 瓶,在 37℃ 培养箱中培养 7~10 d,收获细胞制片。G 显带后镜下观察计数 25 个分裂象,分析 3~5 个核型,发现异常时计数加倍。

1.4 NT 增厚的判断标准 孕 14 周以内,NT>3 mm,中晚孕 NT>5 mm。

1.5 统计学方法 对超声检出结果与染色体及随访结果作诊断性试验,运用 χ^2 检验计算出超声对 21-三体综合征诊断的灵敏度、特异度和准确度等。

2 结果

2.1 各孕周胎儿 NT 测值结果 见表 1。

表 1 12~27 孕周 1 500 例胎儿 NT 的均数($\bar{x}\pm s$)、95% 参考值上限(L/mm)

孕 周	n	$\bar{x}\pm s$	95% 参考值上限
12	14	2.56±0.634	3.61
13	63	3.39±0.756	4.63
14	50	3.95±0.829	5.32
15	57	4.43±0.969	6.02
16	79	4.92±1.040	6.63
17	143	5.36±1.114	7.19
18	104	5.91±1.194	7.87
19	108	6.27±1.131	8.13
20	104	7.09±1.500	9.55
21	182	7.20±1.332	9.39
22	142	7.53±1.728	10.37
23	100	7.81±1.616	10.46
24	80	8.10±1.891	11.21
25	87	8.44±2.009	11.75
26	88	8.60±1.792	11.55
27	89	8.88±1.836	11.90

2.2 NT 增厚与染色体检测结果及出生后随访结果比较 1 500 例胎儿中,检出 5 例 21-三体综合征,检出率为 3.3‰,其中 NT 增厚者 62 例,其中 4 例为 21-三体综合征,无 NT 增厚中,有 1 例 21-三体综合征,以染色体检查结果及出生后随访结果为标准,经 χ^2 检验计算出超声诊断 21-三体综合征的敏感性为 80%,特异性为 96.07%,准确性为 96.12%,阳性预测值为 6.45%。见表 2。

表 2 超声检测 NT 增厚与染色体检查及随访结果比较[n(%)]

超声诊断	染色体检查及随访结果		
	阳 性	阴 性	合 计
阳性	4(0.27)	58(3.87)	62(4.13)
阴性	1(0.07)	1437(95.80)	1438(95.87)
合计	5(0.33)	1495(99.67)	1500(100.00)

2.3 5例21-三体综合征的临床资料 见表3。

表3 5例21-三体综合征的临床资料

病 例	病史	染色体核型	NT 测量的孕周	NT 厚度(L/mm)	NT 是否增厚	母亲年龄(岁)	伴随其他异常
例1	孕早期阴道流血	47,XY,+21	14	5.4	(+)	33	无
例2	有生育21-三体史	47,XY,+21	26	13.0	(+)	37	无
例3	无特殊	47,XX,+21	24	7.2	(-)	34	肠道高回声
例4	无特殊	47,XY,+21	16	5.6	(+)	33	无
例5	无特殊	47,XX,+21	14	4.6	(+)	32	先心、足横径增宽

3 讨论

染色体异常是围产儿死亡及出生缺陷的重要原因,常与多发畸形相伴随,其中以21-三体综合征最为常见。据文献报道,新生儿的发生率为1/700^[4],占小儿染色体病的70%,其发生率随母亲生育年龄的增加而增加。本次研究1500例病例中有21-三体综合征5例,发生率为3.3%,高于相关报道,可能与孕妇年龄增大有关[孕妇年龄为(27.5±3.7)岁]。因此,对孕妇的遗传学方面产前筛查显得尤为关键,而常用的羊膜腔穿刺、绒毛取样、脐带穿刺术等筛查方法均属于创伤性产前诊断技术^[5]。早在90年代,Nicolades就发现染色体异常胎儿的颈背皮肤透明带厚度增加^[6],从而使NT的检查发展成为早孕期进行染色体检查的很好的无创方便措施。国内外学者临床研究认为,在孕14周以内若NT值>3mm时或在中晚孕>5mm则认为胎儿异常的风险将明显增高^[7,8]。本研究资料NT增厚62例中4例为21-三体综合征,无NT增厚中1例为21-三体综合征。NT增厚对21-三体综合征诊断:敏感性为80%,特异性为96.07%,准确性为96.12%,阳性预测值为6.45%。与国外学者Caughey^[8]的报道的该项指标在10万例胎儿的检测中的敏感性为40%~80%的高值接近。本研究中有1例病例是假阴性,从这方面可以看出NT增厚并非唯一指标。文献^[2]报道21-三体综合征胎儿有的有眼距宽、股骨或肱骨短、小指短而弯曲、合并先心等。我们在阳性病例中也发现足横径增宽、先心等异常征象。一旦胎儿出现上述或多个特征,预示患病风险增高,可做进一步的产前检查或产前诊断。目前产前诊断的金标

准技术是羊膜腔穿刺技术,诊断染色体异常疾病的可靠性约为98%^[9]。因此,当B超或其它筛查措施在妊娠期发现胎儿宫内发育异常时,行羊水染色体核型分析,准确的了解胎儿的染色体组成,可为孕妇及家属提供准确的咨询意见。综上所述,可以认为超声检测NT是一项在筛查21-三体综合征中有很高价值的指标,该法简便、安全、操作方便、重复性好、非侵入性、孕妇易于接受、易推广,可以有效地降低染色体异常的胎儿出生率和提高人口素质。

参考文献

1 鲍培忠,沈时霖. B超生物测量用于筛查胎儿染色体异常的进展[J]. 国外医学计划生育分册,1999,16(1):1-4.

2 鲍培忠,沈时霖. 遗传学超声用于产前筛查的近期进展[J]. 国外医学计划生育分册,1999,18(2):81-83.

3 赵云. 孕中期孕妇血清标志物联合B超检测在产前筛查和产前诊断中的应用[J]. 中国优生与遗传杂志,2006,14(5):66-67.

4 周坤,王滨友. 遗传学超声用于产前筛查的近期进展[J]. 国外医学计划生育分册,1992,16(2):83.

5 方群,安娜. B超筛查胎儿染色体非整倍体异常[J]. 中华妇产科杂志,2002,37(1):51-52.

6 Nicolaidis KH, Azard G, Kalliomem A, et al. Fetal nuchal traslucency: Ultrasound screening for chromosomal defects in first timester of pregnancy [J]. BMJ,1992,30(4):867-869.

7 陆国辉. 产前遗传病诊断[M]. 广州:广东科技出版社,2001:87.

8 Caughey A, Kuppermann M, Norton M, et al. Nuchal translucency and first trimester biochemical markerts for Down syndrome screening: A Cost-effectiveness analysis [J]. Am J Obstet Gynecol,2002,187(5):1239-1245.

9 李峰. 先天愚型产前诊断[J]. 国外医学产科分册,1999,26(1):23-29.

[收稿日期 2009-08-04][本文编辑 韦挥德 黄晓红]