

本宣传册旨在帮助您了解什么是颈项透明层厚度

您需要做什么检查，以及诊断对您、您的胎儿和您的家人的意义。

### 什么是颈项透明层厚度 (NT)？

NT 是指妊娠 11 周-14 周期间胎儿头部/颈部后部超声所见的黑色区域。NT 代表正常的液体积聚，但如果太厚（通常超过 3-3.5mm），则提示胎儿的发育可能不好。

最常见的问题是胎儿有染色体异常，如唐氏综合征（额外的 21 号染色体），或另一器官（如心脏）的结构异常。因此，NT 增厚被称为胎儿疾病的“标记”。通过确定“风险计算”，估计您的胎儿出现问题的风险大小。有一种筛查检测，被称为结合检测，用于确定该风险计算。该检测结合了 NT 的测量、胎儿的长度、孕妇年龄以及血液中两种激素的测量。

如果医生尚未这样做，您可以请求进行此检测和风险计算。该风险告诉您，您的胎儿有染色体异常的可能性有多大，可以报告为非常低，如千分之一，或相当高，如百分之一。医生将与您讨论该风险对您意味着什么，并帮助您解释检查结果。如果风险较低，您不需要进行其他检测，并且可以放心您的胎儿不太可能有问题。1:100 的风险通常被视为高风险。这意味着，如果 100 名女性被给予相同的风险，其中只有一名女性的胎儿会有问题，而 99 名不会。

最终，对风险的解释是高度个体化的，只有您可以决定您的风险承受能力，以及您是否希望通过确诊性诊断检测（如从胎盘或胎儿周围抽取少量组织或一些液体绒毛活检或羊膜腔穿刺）对阳性筛查患者进行后续检测。

### NT 是如何发生的？

目前尚不清楚为什么所有胎儿的颈部都会出现积液。当 NT 较薄时，它可能代表正常发育期间有规律的流体聚集。当 NT 增厚，超过其胎龄通常认为的正常值（通常超过 3-3.5mm），胎儿出现染色体异常（唐氏综合征或其他）的风险增加。

每 20 个胎儿中约有 1 个 NT 增厚，但并非所有这些胎儿都有异常。约 1/10 的 NT 增厚胎儿有染色体异常或其他异常，通常是心脏异常或其他异常，但其他胎儿没有任何异常。一般来说，需要一种确诊性检测，称为诊断性检测，以区分 NT 初步筛查阳性的胎儿。

### 染色体如何与增厚的 NT 相关？

染色体是保存我们大部分遗传信息的地方。我们通常有 46 个配对：23 个来自一个父母，另 23 个来自另一个父母。例如，唐氏综合征患者有额外的 21 号染色体。NT 增厚的胎儿有更高的风险有额外的染色体，通常是 21 号、18 号或 13 号。也有可能是在基因或部分基因水平上，遗传缺陷非常小。这就是为什么您的医生可能会建议对胎儿的遗传物质进行更深入的检测。

### 我应该做更多的检测吗？

许多 NT 增厚的孕妇会选择做更多的检测，以了解更多关于胎儿状况的信息。需要做的检测包括：

- 绒毛活检或羊膜腔穿刺术，以寻找染色体数量和染色体内部的一些问题。这是通过获取胎儿周围的少量胎盘组织或羊水来完成的。在这项检查之后，可以用各种方法分析遗传物质。根据使用的检测，可以发现小的遗传缺陷和遗传综合征。最常见的涉及单一基因的遗传综合征被称为努南综合征，该综合征发生在 NT 非常厚的胎儿。

- 包括胎儿超声心动图在内的高级胎儿检查-对胎儿所有器官和心脏进行针对性超声检查，以分析胎儿结构是否存在结构异常。
- 这些超声检查也可以在妊娠 20 周和 28 周-32 周后重复进行。

### 怀孕期间要注意什么？

如果检测结果均为阴性，则意味着您的胎儿未发现任何问题，您的怀孕可以被视为正常，因此您在怀孕期间不需要任何进一步的特殊检查。如果 NT 非常厚，即使没有发现异常，也可能导致流产和妊娠丢失。在这种情况下，NT 增厚预示您的胎儿由于未知问题可能会无法存活。

如果继续正常妊娠，您可能会偶尔注意到您的肚子在过去一周里长得很快。这可能是由于胎儿周围羊水（水）过多。这种情况称为羊水过多。您应该与您的医生讨论并要求超声检查。一个有大量液体的大胎儿可能预示是努南综合征。

### 胎儿出生后，NT 增厚对其意味着什么？

如果在检测中未发现任何问题或异常，则与 NT 测量正常的胎儿相比，胎儿没有异常发育的额外风险。如果发现异常，结果将取决于异常的性质和严重程度。在极少数情况下，出生后可能会发现产前超声未怀疑的其他细微发现，从而增加遗传综合征的风险。

### 这种情况还会再次发生吗？

通常，下一次妊娠不会再次出现 NT 增厚，但如果胎儿有染色体异常或心脏异常，则下一次妊娠的风险可能会略有增加。也有女性在不止一次妊娠中 NT 增厚，但所有胎儿都正常。这些妇女似乎更容易怀上颈部有多余液体的胎儿。

### 我还应该问什么问题？

- 这看起来像是 NT 增厚的严重病例吗？
- 我的胎儿染色体异常的风险性有多大？
- 医生能做一个综合检测并给我一个确切的风险吗？
- 绒毛膜绒毛取样或羊膜腔穿刺术应选择哪种侵入性检查？
- 这些检测有哪些风险？
- 将进行哪些基因检测？
- 这些将包括小的遗传问题和努南综合征的诊断吗？
- 医生是否会在怀孕期间进行其他的针对性检查，以检查 NT 是否消失以及是否存在其他异常？

*更新日期: 2022 年 8 月*