

## **ISUOG consensus statement on the impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) on prenatal ultrasound practice**

国际妇产科超声学会 (ISUOG)共识声明: 非侵入性产前诊断对产前超声检查应用的影响

翻译: 麦瑞琳 梁国贤

香港特别行政区伊利沙伯医院妇产科部门

母血浆中胎儿游离DNA检验技术的出现, 有效地筛查唐氏综合征以及其他染色体的非整倍体, 使近年可选取的产前检测方法得以大大增多。非侵入性产前检测 (NIPT) 讯速地被纳入产前监测的范围, 变更了传统的产前筛查及诊断方式。虽然如此, 即使NIPT技术非常有效, 它的应用必须与其他筛查方法一起结合考虑。因为NIPT变得更加被广泛使用, 特别是对产前超声的作用需要重新评估。

重要的是, 要强调产前筛查的主要目标是提供准确的信息, 去促进优化产前监测, 为母亲和胎儿带来最佳的结果。孕妇应该要从训练有素的专业医护人员得知各产前筛查的结果, 好让她们能作出知情决定。决定是否要进行这些程序是胎儿父母的选择, 她们的意愿要被确定及尊重。

国际妇产科超声学会 (ISUOG) 综合汇编以下共识声明, 而这声明将会定期更新。

- 根据 ISUOG 指南<sup>1</sup>, 无论孕妇选择采用 NIPT 与否, 应先提供早孕期的超声检查给她们。
- 检测前的咨询服务必不可少, 各个选项和每个选项的利弊, 包括预期的检测结果和潜在的不良影响应该对孕妇解释清楚。
- 若根据 ISUOG 指南<sup>1</sup> 定义的早孕期超声检查为正常, 而孕妇又愿意接受进一步对于 21 三体, 以及在较小程度上 13 和 18 三体的风险评估, 他们应可考虑三种选项:

(1) 筛查策略: 结合孕妇年龄, 胎儿颈项透明层厚度测量和 / 或母血清标记物和 / 或其他早孕期 (传统上被定义为当头臀长在 45-84 毫米时) 超声指标来计算个人风险。

目前来说，ISUOG 认可这个筛查策略。在完成这个筛查以后，可根据计算的个人风险去提供一个选择，孕妇可选择不作进一步的检测，接受 NIPT，或接受侵入性检查。划分点应该以本地或国家的基础上决定，并且受公共卫生优先重点和可用资源影响。

(2) 侵入性检查：根据背景风险（包括比方说孕妇年龄，非整倍性的病史），而不包含个人风险计算。

(3) NIPT 作为第一线的筛查。

基于足够的证据，目前大多数指南认可 NIPT 应用在高风险孕妇人群。只有当新的数据出现和 NIPT 成本降低的情况下，在中等或低风险的孕妇中使用 NIPT 可能被认为是一种广泛可行的选择。

- NIPT 不是诊断检查。若有不正常的结果，需要进行侵入性检查确诊。
- 在低风险孕妇组群中应用 NIPT 未被广泛评估，它的阳性预测值相比高风险孕妇人群较低。
- 若 NIPT 在检测 21, 18, 13 三体的结果为正常，不应再用早孕期胎儿颈项透明层厚度测量和母血清标记来检测胎儿 21, 18, 13 三体风险。
- 若早孕期结合筛查的结果不正常，或结果为中度风险但是孕妇不放心，可以讨论用 NIPT 作为另一种选择，代替侵入性检测。
- 若孕妇在早孕期结合筛查的结果呈非常高风险(>1:10)，但超声检查正常，用 NIPT 作为代替侵入性检测应受前瞻性研究评估。专家意见目前提议 NIPT 不应在这群人中取代侵入性检测。这是基于这组人群数据中只有 70% 的染色体异常属于 21, 18, 或 13 三体。此外，新兴的微阵列技术可以在某些病例提供附加的、临床相关的信息。
- 若胎儿的结构有异常，需要胎儿核型分析或微阵列，不应因 NIPT 的结果正常而更改需要。
- 应进一步研究双胎妊娠中 NIPT 的准确性。
- 應進一步研究不同提供者對 NIPT 结果的變化影响。

- 若 NIPT 结果正常，不应进行所谓的「遗传超声」，包括寻找 21 三体的超声软指标，由于其高假阳性率和低阳性预测值。
- 非侵入性检测變得越来越可行，不单为检测染色体三体，也可为其他遗传综合征。医疗服务提供者和孕妇都应该清楚地知道正在进行的检测及结果，因为多重的检测可能增加假阳性率。
- 应尽快进行前瞻性和公共卫生资助的研究去评估各筛查策略的成本效益。

#### Writing group 【写作小组】

L.J. Salomon\*, Z. Alfirovic†, F. Audibert‡, K. O. Kagan§, D. Paladini¶, G. Yeo\*\* and N. Raine-Fenning††, on behalf of the ISUOG Clinical Standards Committee.

\**Department of Obstetrics and Fetal Medicine, Hopital Necker-Enfants Malades, Assistance Publique-Hopitaux de Paris, Paris Descartes University, Paris, France and SFAPE (Soci'et'e Franc, aise d'Am'elioration des Pratiques Echographique);*

†*Department for Women's and Children's Health, University of Liverpool, Liverpool, UK;*

‡*Department of Obstetrics and Gynaecology, CHU Sainte Justine, University of Montreal, Montreal, QC, Canada;*

§*Department of Obstetrics and Gynecology, University of Tuebingen, Tuebingen, Germany;*

¶*Fetal Medicine and Surgery Unit, Giannina Gaslini Institute, Genoa, Italy;*

\*\**Department of Maternal Fetal Medicine, Obstetric Ultrasound and Prenatal Diagnostic Unit, KK*

*Women's and Children's Hospital, Singapore;*

††*Division of Obstetrics&Gynaecology, School of Clinical Sciences, University of Nottingham, Nottingham, UK*

[Correction added on 5 September 2014, after first online publication: author Dario Paladini was added].

#### Reference 【参考文献】

1. Salomon LJ, Alfirovic Z, Bilardo CM, Chalouhi GE, Ghi T, Kagan KO, Lau TK, Papageorghiou AT, Raine-Fenning NJ, Stirnemann J, Suresh S, Tabor A, Timor-Tritsch IE, Toi A, Yeo G. ISUOG practice guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan. *Ultrasound Obstet*

