

· 指南与规范 ·

“ISUOG 关于 cfDNA 非整倍体检测对筛查策略及产前超声实践影响的共识声明”新版解读

张娟 吴青青

近几年,基于胎儿游离 DNA(cfDNA)进行的 21-三体及其他非整倍体筛查技术的广泛应用,极大地扩展了产前筛查的应用范围。cfDNA 检测正迅速纳入产前检查范畴,从而改变了传统的产前筛查及诊断途径。然而,尽管 cfDNA 技术高速有效,仍然需要考虑到其作用及性能,必须与其他筛查方法一起联合应用。由于 cfDNA 的广泛应用,产前超声的作用应被重申。

该共识声明是基于 2013 年发布的“ISUOG 关于非侵入性产前检测(non-invasive prenatal testing, NIPT)对产前超声实践影响的共识声明”重新修订的补充新版本。

1. 根据 ISUOG 指南所有孕妇均应接受一次孕早期超声检查,无论其是否打算进行 cfDNA 检测。

2. 如果孕妇 cfDNA 检测结果阴性,也应该测量颈项透明层(nuchal translucency, NT)厚度并记录原始值及百分位数。但在已知 cfDNA 正常的孕妇中,没有必要进行基于 NT 值的孕早期 21-、18-、13-三体的风险值评估。因此,由于其较高的假阳性率和较低的阳性预测值,在 cfDNA 正常的孕妇中不再进行 21-三体软标记的评估。

3. 如果孕妇未进行 cfDNA 检测,检测前咨询是非常必要的。根据 ISUOG 指南,在孕早期常规筛查后,对于希望进一步进行风险评估的孕妇有 3 种方案:(1)孕早期(头臀径在 45~84 mm)时,基于孕妇年龄、NT 值和(或)血清标志物和(或)超声标记的个体危险因素的筛查策略。专家共识建议 cfDNA 检测不能替代常规有创检查,基于人群

研究结果,仅有 70% 的染色体异常为 21-、18-、13-三体,通过另外的染色体微阵列分析能检测出大量的其他异常。(2) cfDNA 是一线筛查方法。目前大多数指南根据现有数据将 cfDNA 仅作为高或中等风险人群的检测方法。低风险人群的筛查经验正在积累。当超声检查异常或 NT 值显著增加时不应使用 cfDNA 筛查。只有当更多的研究数据出现并且 cfDNA 筛查成本降低时,才会在低危患者中应用 cfDNA。(3) 基于孕妇的选择及背景风险(孕妇年龄、既往史、胎儿超声异常)进行有创检查时无需再进行个体风险的计算。

4. 胎儿结构异常时,胎儿核型和(或)微阵列检查的适应证不应根据之前因 cfDNA 检测结果正常而更改;cfDNA 检测失败时,应告知患者异常风险的增加及可替代的筛查及检查策略。

5. cfDNA 并不是诊断性检查,并且在检查结果异常的情况下需要进行有创性检查的验证。当 cfDNA 检查结果异常而与超声正常检查结果不一致时,应进行羊水穿刺而不是绒毛膜活检。

6. 应进一步研究双胎妊娠 cfDNA 检查的准确性。

7. 应进一步研究不同供应商 cfDNA 检测的不一致性。

目前对于三体及其他遗传综合征的无创检测在技术上是可行的。医疗工作者和孕妇都应清楚地意识到正在进行的检查及其性能,因为多次测试会提高整体假阳性率和失败率。微缺失的检出率尚未确定,目前大多数国家指南不支持对 cfDNA 进行微缺失检测。微缺失的筛查也引发了关于检查前和检查后咨询的复杂问题。未来,应提供针对各种筛查策略成本效益的评估。

起草团队: Salomon LJ, Alfirevic Z, Audibert F,

DOI: 10.3877/cma.j.issn.1672-6448.2018.02.003

作者单位: 100026 首都医科大学附属北京妇产医院超声科

通信作者: 吴青青, Email: wuqq2007@163.com

Kagan KO, Paladini D, Yeo G, Raine-Fenning N; ISUOG Clinical Standards Committee 为了 ISUOG 临床标准委员会的利益。

参 考 文 献

- 1 Salomon LJ, Alfirevic Z, Audibert F, et al. ISUOG consensus statement on the impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) on prenatal ultrasound practice [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2014, 44(1): 122-123.
- 2 Salomon LJ, Alfirevic Z, Bilardo CM, et al. ISUOG practice

guidelines: performance of first-trimester fetal ultrasound scan [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2013, 41(1): 102-113.

- 3 Akolekar R, Beta J, Picciarelli G, et al. Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling: a systematic review and meta-analysis [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2015, 45(1): 16-26.
- 4 Wulff CB, Gerds TA, Rode L, et al. Risk of fetal loss associated with invasive testing following combined first-trimester screening for Down syndrome: a national cohort of 147,987 singleton pregnancies [J]. *Ultrasound Obstet Gynecol*, 2016, 47(1): 38-44.

(收稿日期: 2018-03-15)

(本文编辑: 安京媛)

张娟, 吴青青. “ISUOG 关于 cfDNA 非整倍体检测对筛查策略及产前超声实践影响的共识声明”新版解读 [J/CD]. *中华医学超声杂志(电子版)*, 2018, 15(2): 95-96.

