

分类号:  
学号: 20222114098

密级: 公开  
单位代码: 10759

# 石河子大学

## 硕士学位论文



### NT 与妊娠结局的相关性研究

学位申请人	赵向娜
指导教师	顾雅娟副教授
申请学位类别	专业硕士
专业名称	临床医学
研究领域	妇产科学
所在学院	医学院

中国·新疆·石河子

2025年05月

分类号：  
学号：20222114098

密级：公开  
单位代码：10759

# 石河子大学

## 硕士学位论文



### NT 与妊娠结局的相关性研究

学位申请人	赵向娜
指导教师	顾雅娟副教授
申请学位类别	专业硕士
专业名称	临床医学
研究领域	妇产科学
所在学院	医学院

中国·新疆·石河子  
2025年05月

**Research on the Correlation between Nuchal Translucency and  
Pregnancy Outcomes**

A Dissertation Submitted to

**Shihezi University**

In Partial Fulfillment of the Requirements

for the Degree of

**Master of Medicine**

By

**Zhao Xiang-na**

**(Obstetrics and gynecology)**

Dissertation Supervisor: Prof. Gu Ya-juan

May, 2025

# 石河子大学学位论文独创性声明及使用授权声明

## 学位论文独创性声明

本人所提交的学位论文是在我导师的指导下进行的研究工作及取得的研究成果。据我所知，除文中已经注明引用的内容外，本论文不包含其他个人已经发表或撰写过的研究成果。对本文的研究做出重要贡献的个人和集体，均已在文中作了明确的说明并表示谢意。

研究生签名：



时间： 2025 年 5 月 18 日

## 使用授权声明

本人完全了解石河子大学有关保留、使用学位论文的规定，学校有权保留学位论文并向国家主管部门或指定机构送交论文的电子版和纸质版。有权将学位论文在学校图书馆保存并允许被查阅。有权自行或许可他人将学位论文编入有关数据库提供检索服务。有权将学位论文的标题和摘要汇编出版。保密的学位论文在解密后适用本规定。

研究生签名：



时间： 2025 年 5 月 18 日

导师签名：



时间： 2025 年 5 月 18 日

## 摘要

### 目的

探讨石河子地区胎儿颈项透明层（Nuchal Translucency, NT）最佳截断值，并分析 NT 及高危因素对妊娠结局的预测价值，以期能够提高产前筛查的效能，为制定个性化的产前诊断方案提供参考。

### 方法

研究对象为 2021 年 1 月至 2023 年 12 月期间，在石河子大学第一附属医院产科接受 NT 超声检查的孕妇，收集其一般资料、妊娠期合并症、NT 检查结果及其他孕前检查资料的结果，包括孕期产前超声结果及染色体结果。随访内容包括：本次妊娠结局的类型、分娩孕周、分娩方式、新生儿 42 天内存活情况。分析 NT 对于妊娠结局的预测价值，通过受试者工作特征曲线（Receiver Operating Characteristic Curve, ROC）下面积（Area Under the Curve, AUC）分析，确定采用 NT 预测妊娠结局的最佳截断值。按照截断值将孕妇分为三组：A 组：NT < 截断值；B 组：截断值 ≤ NT < 3.5mm；C 组：NT ≥ 3.5mm。探讨三组 NT 范围与妊娠结局的相关性，通过 Logistic 回归分析妊娠结局的危险因素，筛选影响妊娠结局的独立危险因素，借此指导产前筛查方案。

### 结果

1. 在 2993 例孕妇中，正常妊娠结局为 2384 例（79.7%），不良妊娠结局为 609 例（20.3%）。正常妊娠结局孕妇平均年龄  $30.49 \pm 3.91$  岁，平均分娩孕周  $38.87 \pm 1.03$  周，NT 中位值为 1.40 (1.20, 1.80) mm，患有妊娠期糖尿病（Gestational Diabetes Mellitus, GDM）487 例（20.4%）、妊娠期高血压疾病（Hypertensive Disorders of Pregnancy, HDP）192 例（8.0%）、妊娠合并甲状腺功能减退 398 例（16.7%）。不良妊娠结局孕妇平均年龄  $30.95 \pm 4.35$  岁，平均分娩孕周  $34.37 \pm 7.42$  周，NT 的中位值为 1.60 (1.20, 2.00) mm，其中有 GDM 145 例（23.8%）、HDP 77 例（12.6%）、妊娠合并甲状腺功能减退 85 例（14.0%），两组相比，与不良妊娠结局相关的是年龄（ $Z=10.916, P<0.001$ ）、分娩孕周（ $Z=-6.584, P<0.001$ ）、NT（ $Z=-5.397, P<0.001$ ）、HDP（ $\chi^2=12.494, P<0.001$ ）。

2. 选取 NT ≥ 2.0mm 的孕妇，其 AUC=0.652（ $P<0.001$ ），最佳截断值为 NT=2.6mm，对应的敏感度、特异性及约登指数分别为 0.48%、0.79% 和 0.27。当 NT 分别为 2.5mm、3.0mm 和 3.5mm 时，其敏感度、特异性及约登指数分别为 0.54%、0.72% 和 0.26；0.28%、0.92% 和 0.20；0.21%、0.98% 和 0.19。综合考虑综合漏诊风险、高危因素和经济、社会、家庭等因素，选择敏感度较高的 NT=2.5mm 作为 NT 增厚的截断值。依据截断值分为 NT < 2.5mm 组 2746 例（91.7%）；2.5mm ≤ NT < 3.5mm 组 203 例（6.8%）及 NT ≥ 3.5mm 组 44 例（1.5%）。

3. 分析三组 NT 与产前超声结果的关系发现 NT 与 ≥ 2 个软指标异常及结构异常正相关（ $\chi^2=24.849, r=0.085, P<0.001$ ），NT 增厚，≥ 2 个软指标异常及结构异常的检出率增加。NT 联合产前超声较单一的 NT 检查或产前超声检查对体表结构异常的检出率更高。

4.分析三组 NT 与产前诊断结果的关系发现 NT 与染色体异常正相关 ( $\chi^2=9.560$ ,  $r=0.014$ ,  $P=0.008$ ), NT 增厚, 染色体异常的检出率增加。

5.分析三组 NT 与妊娠结局的关系发现不良妊娠结局 ( $\chi^2=101.653$ ,  $r=0.145$ ,  $P<0.001$ ) 与 NT 增厚正相关, 随着 NT 的增厚, 不良妊娠结局的发生率增加; 不良妊娠结局的前三位依次为巨大儿 210 例 (7%)、早产 158 例 (5.3%) 和结构异常 109 例 (3.6%)。NT<2.5mm 组结构异常 69 例 (2.5%)、染色体异常 14 例 (0.5%) 及流产 19 例 (0.7%); 2.5mm $\leq$ NT<3.5mm 组结构异常 17 例 (8.4%)、染色体异常 12 例 (5.9%) 及流产 4 例 (2.0%); NT $\geq$ 3.5mm 组结构异常 23 例 (52.3%)、染色体异常 6 例 (13.5%) 及流产 3 例 (6.8%); 结构异常、染色体异常及流产随着 NT 的增厚发生率明显增加 ( $P<0.05$ )。

6.与血压正常的孕妇相比, HDP 孕妇, 其胎儿发生生长发育迟缓 ( $\chi^2=11.562$ ,  $r=0.062$ ,  $P<0.001$ ,  $OR: 2.831$ ,  $95\%CI: 1.514-5.295$ ) 及早产 ( $\chi^2=42.462$ ,  $r=0.119$ ,  $P<0.001$ ,  $OR: 3.431$ ,  $95\%CI: 2.318-5.077$ ) 的风险可能增加。与<35 岁的孕妇相比,  $\geq 35$  岁 (高龄) 孕妇与胎儿结构异常具有相关性 ( $\chi^2=5.693$ ,  $r=0.044$ ,  $P=0.017$ )。高龄孕妇与 GDM 具有相关性 ( $\chi^2=21.208$ ,  $r=0.113$ ,  $P<0.001$ )。

#### 结论

- 1.NT=2.5mm 可作为石河子地区 NT 增厚的截断值。
- 2.NT 联合产前超声较单一 NT 超声或产前超声对体表结构异常的检出效能高。
- 3.NT 增厚与不良妊娠结局相关。结构异常、染色体异常及流产的发生与 NT 增厚的程度正相关。
- 4.年龄、HDP 是影响妊娠结局的独立危险因素; 年龄与 GDM 的发生相关。

**关键词:** 颈项透明层厚度; 截断值; 不良妊娠结局; 相关性; 胎儿

## Abstract

### Objective

To explore the optimal cut-off value of fetal nuchal translucency (NT) in Shihezi area, and to analyze the predictive value of NT and high-risk factors for pregnancy outcomes, in order to improve the efficiency of prenatal screening and provide a reference for formulating individualized prenatal diagnostic plans.

### Method

The research subjects are pregnant women who underwent NT ultrasound examination in the Obstetrics Department of the First Affiliated Hospital of Shihezi University from January 2021 to December 2023. Their general information, gestational complications, NT examination results, and other pre-pregnancy examination data are collected, including the results of prenatal ultrasound during pregnancy and chromosome results. Follow-up included pregnancy outcome type, gestational age at delivery, mode of delivery, and neonatal survival within 42 days. The predictive value of NT for pregnancy outcomes was analyzed using receiver operating characteristic (ROC) curve analysis to determine the optimal NT cut-off value. Participants were divided into three groups based on NT: Group A (NT < cut-off), Group B (cut-off  $\leq$  NT < 3.5mm), and Group C (NT  $\geq$  3.5mm). The correlation between NT ranges and pregnancy outcomes was explored, and logistic regression was used to identify independent risk factors for adverse outcomes.

### Results

1. Among 2993 pregnant women, 2384 (79.7%) had normal outcomes and 609 (20.3%) had adverse outcomes. The normal group had a mean age of  $30.49 \pm 3.91$  years, mean delivery gestational age of  $38.87 \pm 1.03$  weeks, and median NT of 1.40 (1.20, 1.80) mm, with gestational diabetes mellitus (GDM) in 487 (20.4%), hypertensive disorders of pregnancy (HDP) in 192 (8.0%), and hypothyroidism in 398 (16.7%). The adverse outcome group had a mean age of  $30.95 \pm 4.35$  years, mean delivery gestational age of  $34.37 \pm 7.42$  weeks, and median NT of 1.60 (1.20, 2.00) mm, with GDM in 145 (23.8%), HDP in 77 (12.6%), and hypothyroidism in 85 (14.0%). Significant predictors of adverse outcomes included maternal age ( $Z=10.916, P<0.001$ ), gestational age at delivery ( $Z=-6.584, P<0.001$ ), NT ( $Z=-5.397, P<0.001$ ), and HDP ( $\chi^2=12.494, P<0.001$ ).

2. Pregnant women with NT  $\geq 2.0$  mm were selected. The area under the curve (AUC) was 0.652 ( $P<0.001$ ). The optimal cut-off value was NT = 2.6 mm, with the corresponding sensitivity, specificity, and Youden's index being 0.48%, 0.79%, and 0.27 respectively. When NT was 2.5 mm, 3.0 mm, and 3.5 mm, the sensitivity, specificity, and Youden's index were 0.54%, 0.72%, and 0.26; 0.28%, 0.92%, and 0.20; 0.21%, 0.98%, and 0.19 respectively. Considering the comprehensive risk of missed diagnosis, high-risk

factors, as well as economic, social, and family factors, NT = 2.5 mm with relatively high sensitivity was selected as the cut - off value for NT thickening. According to the cut - off value, the pregnant women were divided into three groups: 2746 cases (91.7%) in the NT < 2.5 mm group, 203 cases (6.8%) in the 2.5 mm ≤ NT < 3.5 mm group, and 44 cases (1.5%) in the NT ≥ 3.5 mm group.

3. Analyzing the relationship between NT and prenatal ultrasound results in the three groups, it is found that NT is positively correlated with ≥2 abnormal soft markers and structural abnormalities ( $\chi^2 = 24.849$ ,  $r = 0.085$ ,  $P < 0.001$ ). With increased NT thickness, the detection rate of ≥2 abnormal soft markers and structural abnormalities also increases. The detection rate of surface structural abnormalities by NT combined with prenatal ultrasound is higher than that by a single NT examination or prenatal ultrasound examination.

4. Analyzing the relationship between NT and prenatal diagnosis results in the three groups, it is found that NT is positively correlated with chromosomal abnormalities ( $\chi^2 = 9.560$ ,  $r = 0.014$ ,  $P = 0.008$ ). With increased NT thickness, the detection rate of chromosomal abnormalities also increases.

5. Analysis indicates that there is a positive correlation between NT thickness and adverse pregnancy outcomes ( $\chi^2 = 101.653$ ,  $r = 0.145$ ,  $P < 0.001$ ). As NT thickness increases, the incidence of adverse pregnancy outcomes also rises. The top three adverse pregnancy outcomes are macrosomia (210 cases, 7%), preterm birth (158 cases, 5.3%), and structural abnormalities (109 cases, 3.6%). For NT measurements below 2.5 mm, there were 69 cases (2.5%) of structural abnormalities, 14 cases (0.5%) of chromosomal abnormalities, and 19 cases (0.7%) of miscarriages. In the group where NT was between 2.5 mm and 3.5 mm, there were 17 cases (8.4%) of structural abnormalities, 12 cases (5.9%) of chromosomal abnormalities, and 4 cases (2.0%) of miscarriages. In the group where NT was 3.5 mm or higher, there were 23 cases (52.3%) of structural abnormalities, 6 cases (13.5%) of chromosomal abnormalities, and 3 cases (6.8%) of miscarriages. The rates of structural abnormalities, chromosomal abnormalities, and miscarriages significantly increased with NT thickness ( $P < 0.05$ ).

6. Compared to normotensive women, HDP increased risks of fetal growth restriction ( $\chi^2 = 11.562$ ,  $r = 0.062$ ,  $P < 0.001$ ; *OR*: 2.831, 95% *CI*: 1.514 - 5.295) and preterm birth ( $\chi^2 = 42.462$ ,  $r = 0.119$ ,  $P < 0.001$ ; *OR*: 3.431, 95% *CI*: 2.318 - 5.077). Advanced maternal age (≥ 35 years) was associated with structural anomalies ( $\chi^2 = 5.693$ ,  $r = 0.044$ ,  $P = 0.017$ ) and GDM ( $\chi^2 = 21.208$ ,  $r = 0.113$ ,  $P < 0.001$ ).

#### Conclusion

1. NT = 2.5mm can be used as the cut-off value for increased NT in the Shihezi area.
2. NT combined with prenatal ultrasound has a higher detection efficiency for surface structural abnormalities than a single NT ultrasound or prenatal ultrasound.
3. NT thickening is positively correlated with adverse outcomes, including structural anomalies, chromosomal abnormalities, and miscarriage.



4. Advanced maternal age and HDP are independent risk factors for adverse pregnancy outcomes, with age also linked to GDM incidence.

**Key words:** Nuchal translucency; Cut-off Value; Adverse Pregnancy Outcomes; Correlation; Fetus

# 目录

摘要.....	I
Abstract.....	III
中英文缩略词对照表.....	VIII
第 1 章 引言.....	1
第 2 章 资料与方法.....	3
2.1 一般资料.....	3
2.1.1 研究对象.....	3
2.1.2 纳入标准.....	3
2.1.3 排除标准.....	3
2.1.4 随访.....	3
2.2 收集指标.....	3
2.2.1 一般资料.....	3
2.2.2 孕期并发症及合并症.....	3
2.2.3 孕妇产检影像学资料及实验室检查.....	4
2.2.4 部分参数定义.....	4
2.3 研究方法.....	5
2.3.1 超声检查.....	5
2.3.2 扩展性无创基因检测 (NIPT-plus) .....	5
2.3.3 羊膜腔穿刺术.....	5
2.4 数据的统计与分析.....	6
第 3 章 研究结果.....	7
3.1 研究人群的基线特征.....	7
3.2 NT 增厚截断值的计算.....	8
3.3 孕早期 NT 增厚与不良妊娠结局的相关性.....	9
3.4 NT 增厚与胎儿结构异常的相关性.....	12
3.5 NT 增厚与胎儿染色体异常的相关性.....	15
3.6 NT 增厚与不良妊娠结局的相关性.....	19
3.7 高危因素.....	23
3.7.1 其它影响因素与妊娠结局的相关性.....	23
3.7.2 年龄与妊娠期合并症之间的相关性.....	25

第4章 讨论.....	26
4.1 NT 增厚截断值.....	26
4.2 NT 增厚与结构异常.....	27
4.3 NT 增厚与染色体异常.....	27
4.4 NT 增厚与不良妊娠结局.....	28
4.5 其他影响因素与妊娠结局.....	29
4.5.1 妊娠期高血压疾病（HDP）.....	29
4.5.2 年龄.....	30
4.6 年龄与妊娠期合并症.....	31
第5章 结论.....	32
第6章 研究的创新性、局限性及展望.....	33
6.1 创新性.....	33
6.2 局限性.....	33
6.3 展望.....	33
第7章 综述.....	34
7.1 NT 的含义.....	34
7.2 NT 的测量方法.....	35
7.3 NT 时期可筛查的畸形.....	35
7.4 NT 增厚的机制.....	35
7.4.1 淋巴管发育不良.....	36
7.4.2 胎儿心脏功能异常.....	36
7.4.3 细胞外间质成分改变.....	36
7.4.4 其它发育畸形.....	36
7.4.5 胎儿贫血及低蛋白血症.....	37
7.4.6 宫内感染.....	37
7.5 NT 增厚的意义.....	37
7.5.1 染色体异常.....	37
7.5.2 NT 增厚与胎儿结构异常.....	39
7.5.3 胎儿的生长发育.....	40
7.5.4 妊娠结局.....	40
参考文献.....	43
作者简介.....	49
致谢.....	50
石河子大学硕士研究生学位论文导师评阅表.....	51

## 中英文缩略词对照表

(Abbreviation)

英文缩写	英文全称	中文名
<b>NT</b>	Nuchal Translucency	颈项透明层
<b>NIPT-plu s</b>	Expanded Non-Invasive Prenatal Testing	扩展性无创基因检测
<b>FGR</b>	Fetal Growth Restriction	胎儿生长发育迟缓
<b>HDP</b>	Hypertensive Disorders of Pregnancy	妊娠期高血压疾病
<b>GDM</b>	Gestational Diabetes Mellitus	妊娠期糖尿病
<b>CMA</b>	Chromosomal Microarray Analysis	染色体微阵列分析
<b>CNVs</b>	Copy Number Variants	拷贝数变异
<b>CNV-seq</b>	Copy Number Variation Sequencing	拷贝数变异测序
<b>ROC</b>	Receiver Operating Characteristic Curve	受试者工作特征曲线
<b>OR</b>	Odds Ratio	比值比

## 第1章 引言

根据世界卫生组织（World Health Organization, WHO）2023年全球先天性疾病报告显示，先天性异常已成为全球儿童健康的重要威胁：每年约有24万例新生儿在出生后28天内因先天性疾病死亡，另有17万例1月龄至5岁儿童因此夭折<sup>[1]</sup>。这类疾病不仅导致儿童期死亡风险显著增加，更与长期残疾密切相关，对患者生存质量、家庭经济负担以及公共卫生系统构成持续性挑战。

值得注意的是，全球约90%的严重先天性疾病患儿出生于中低收入国家，反映出医疗资源分配与产前保健水平的显著地域差异。随着新生儿和五岁以下儿童总体死亡率持续下降，先天性疾病相关死亡在儿童死因中的构成比呈现逐年上升趋势<sup>[1]</sup>。目前最主要的致残致死性先天异常包括心脏结构畸形、神经管发育缺陷和染色体疾病<sup>[2]</sup>。

尽管先天性疾病病因学复杂，涉及遗传易感性、孕期感染（如风疹、巨细胞病毒）、营养缺乏（叶酸不足导致神经管缺陷）<sup>[3]</sup>以及环境污染物暴露等多因素交互作用，但高达40%的病例仍无法明确具体致病机制。在此背景下，提升产前筛查与诊断技术水平已成为全球公共卫生优先事项——通过推广孕前保健、普及叶酸补充剂、加强孕期感染防控以及构建多层级产前超声筛查网络，可望将部分先天性异常的发生率降低50%以上。WHO特别强调，在中低收入国家实施成本效益优化的筛查方案，是突破当前防控瓶颈的关键策略<sup>[1]</sup>。

胎儿颈项透明层（Nuchal Translucency, NT）是孕期评估胎儿染色体异常、先天性心脏畸形、其他结构异常以及妊娠结局的重要超声指标<sup>[4]</sup>，是指在妊娠11~13<sup>+</sup><sub>6</sub>周时，胎儿颈后皮肤与软组织间积聚的液体厚度，大多数胎儿均可测出少量液体厚度，一般认为与暂时性淋巴回流障碍相关<sup>[5-6]</sup>。NT超声检查凭借其无创性及早期风险预警的优势，已成为临床广泛应用的胎儿畸形初筛手段。然而，该技术对诊断标准化的高度依赖性，导致其核心指标—NT增厚截断值的界定仍存在显著争议。

近年研究指出，不同地域、人种及测量技术的差异可能导致截断值的适用性受限。部分学者主张结合孕周特异性百分位数（如第99百分位数）进行动态评估<sup>[7]</sup>，而另一些研究则提示将截断值下调至2.5 mm可提高筛查敏感度，但可能伴随假阳性率上升的风险<sup>[8]</sup>。国内一部分医疗机构使用固定的界值如NT $\geq$ 3.0 mm作为NT增厚的标准。另一部分机构采用NT $\geq$ 2.5 mm为异常标准。由于各地区具体情况不同，对于NT增厚的最佳界值尚未有大样本、权威的国内或亚洲人群的数据<sup>[9]</sup>，因此对于NT增厚的截断值存在着争议。基于此，本研究拟讨论适合兵团某市NT增厚的截断值，为临床诊疗方案提供依据。

现有循证证据表明，NT 超声检查对不良妊娠结局的预测效能呈现差异化特征：NT 增厚与死胎、胎儿生长发育迟缓、结构异常及染色体异常存在显著性关联，其预测价值已获多项队列研究验证。然而，关于 NT 增厚与妊娠过程相关性并发症（如自然流产、早产）及胎儿代谢异常结局（如巨大儿）的关联性研究较少。这一局限性可能影响产前咨询的全面性。目前大多数研究普遍认为  $NT < 2.5 \text{ mm}$  为低风险，建议后续产前筛查方案为唐氏综合症筛查、扩展性无创基因检测（Expanded Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT-plus）等项目，之后依据筛查所呈现的相关风险，再决定是否进行侵入性诊断，而  $NT \geq 3.5 \text{ mm}$  作为明确异常的标准，侵入性产前诊断及染色体核型分析则是首要的处理方式<sup>[10-11]</sup>。但介于  $2.5-3.5 \text{ mm}$  的“临界增厚”区间却因研究数据少导致截断值选择与临床决策缺乏统一性，这一结果导致临床实践存在矛盾：部分病例可能因过度干预增加流产风险，而另一些则因漏诊延误治疗时机。也有研究发现 NT 正常但合并母体高危因素时，胎儿发生不良妊娠结局的风险增加。母体因素是妊娠结局的重要决定因素，其影响贯穿孕前、孕期及产褥期全过程，涉及生理状态、疾病基础、环境暴露及社会行为等多维度相互作用，对胎儿的生长发育有直接的影响<sup>[12]</sup>。鉴于此，本研究聚焦于探讨 NT 与不良妊娠结局的关联性，剖析母体相关高危因素对妊娠预后的影响，为完善胎儿异常筛查方案、优化围产期管理策略提供科学依据，从而对现有临床指南在早期风险分层干预方面进行补充，对降低不良妊娠发生率具有重要的临床指导价值。

基于以上研究背景，本研究的目的是为了减少漏诊率而探讨石河子地区 NT 的最佳截断值，并分析 NT 及高危因素妊娠对妊娠结局的预测价值，以期能够提高产前筛查的效率，为制定个性化的产前诊断方案提供参考。

## 第2章 资料与方法

### 2.1 一般资料

#### 2.1.1 研究对象

研究对象为2021年1月至2023年12月就诊石河子大学第一附属医院产科行NT超声检查孕妇（n=2993），记录其一般资料、妊娠期合并症、NT检查结果及其他孕前检查资料的结果。本研究获得石河子大学第一附属医院医学伦理委员会批准，审评号：KJ2023-435-02。

#### 2.1.2 纳入标准

1.妊娠11~13<sup>+6</sup>周，单胎妊娠；2.无检查禁忌证；3.具有良好的依从性。

#### 2.1.3 排除标准

1.多胎妊娠；2.病例资料不完整或失访者；3.使用过对胎儿发育有一定影响的药物，如FDA妊娠分类中的D类及X类药物；4.无终止妊娠指征，孕妇个人要求终止妊娠；5.拒绝参加该研究者；6.依从性差；7.胎儿因素无法完成NT超声检查。

#### 2.1.4 随访

对产妇行调阅病历资料方式或电话随访的方式随访至产后42天。随访信息包括本次妊娠结局的类型、分娩孕周、分娩方式、新生儿42天内存活情况。

### 2.2 收集指标

#### 2.2.1 一般资料

姓名、预产期年龄、NT检查孕周、联系方式及妊娠结局等。

#### 2.2.2 孕期并发症及合并症

包括妊娠期糖尿病（Gestational Diabetes Mellitus, GDM）、妊娠合并甲状腺功能减退及妊娠期高血压疾病（Hypertensive Disorders of Pregnancy, HDP）。

### 2.2.3 孕妇产检影像学资料及实验室检查

- 1.NT 超声检查结果；
- 2.NIPT-plus 检查结果；
- 3.产前诊断有创操作染色体结果：包括核型分析结果、全基因组拷贝数变异测序（Copy Number Variation Sequencing, CNV-seq）结果或染色体微阵列分析（Chromosomal Microarray Analysis, CMA）结果；
- 4.产前超声结果：包括系统性产前超声及胎儿心脏多普勒超声筛查结果。

### 2.2.4 部分参数定义

妊娠结局（Pregnancy Outcome）包括正常妊娠结局及不良妊娠结局。

正常妊娠结局：包括足月分娩：妊娠满 37 周至 42 周之间分娩，母婴健康。健康新生儿：新生儿出生时无严重并发症或先天畸形。

不良妊娠结局：指妊娠过程中或结束后出现的对母婴健康有负面影响的结果，包括以下常见类型：

流产（Miscarriage）：妊娠不足 28 周或胎儿体重不足 1000g 时妊娠终止。

早产（Preterm Birth）：妊娠满 28 周但不足 37 周分娩。

死胎（Stillbirth）：妊娠满 20 周后胎儿在宫内死亡。

胎儿生长发育迟缓（Fetal Growth Restriction, FGR）：指受母体、胎儿及胎盘等病理因素影响，胎儿生长未达到其应有水平，表现为产前超声估测胎儿体质量小于同胎龄第 10 百分位<sup>[13]</sup>。

巨大儿（Macrosomia）：新生儿出生体重  $\geq 4000\text{g}$ 。

结构异常（Structural Anomalies）：是指胎儿在发育过程中出现的器官或身体结构的形态学异常。

染色体异常（Chromosomal Abnormalities）：是指细胞中染色体的数量或结构发生改变，导致遗传信息的不平衡或错误。

HDP 是妊娠与血压升高并存的一组疾病。该组疾病包括妊娠期高血压（gestational hypertension）、子痫（eclampsia）、子痫前期（preeclampsia）、妊娠合并慢性高血压（chronic hypertension）以及慢性高血压并发子痫前期（chronic hypertension with superimposed preeclampsia），严重影响母婴健康，是孕产妇和围产儿病死率升高的主要原因<sup>[14]</sup>。

GDM 是指妊娠前糖代谢正常或有潜在糖耐量减退，在妊娠期才首次被确诊的糖尿病<sup>[15]</sup>。

妊娠合并甲状腺功能减退（hypothyroidism），是由于妊娠期患者体内由于各种原