

بررسی پیامدهای جنینی در جنین‌هایی با Nuchal Translucency بالا در غربالگری سه ماهه اول بارداری

تاریخ دریافت: ۱۴۰۳/۰۷/۰۵ - تاریخ پذیرش: ۱۴۰۳/۱۱/۰۲

خلاصه

مقدمه

هدف از انجام این مطالعه بررسی پیامدهای جنینی در جنین‌هایی با Nuchal Translucency بالا در غربالگری روتین سه ماهه اول بوده است.

روش کار

این مطالعه گذشته‌نگر در یک کلینیک خصوصی پری‌ناتال در اصفهان از دی ماه ۱۳۹۲ تا ۱۳۹۴ بر روی کلیه زنان باردار دارای حاملگی تک‌قلو و NT بیش از ۳ میلی‌متر انجام شد. نتایج کاربوتایپ جنین، پیامدهای پری‌ناتال، درصد نوزادان زنده با/بدون ناهنجاری، سن حاملگی در بدو تولد، وزن هنگام تولد، نمره آپگار ۵ دقیقه ای مورد تجزیه و تحلیل قرار گرفت.

نتایج

از ۱۲۴ مورد، ۸۵ مورد (۶۸٫۵۴٪) در مطالعه ما دارای قطر NT بین ۳ تا ۳٫۹۹ میلی‌متر، ۲۰ مورد (۱۶٫۱۲٪) دارای NT بین ۴ تا ۴٫۹۹ میلی‌متر، ۱۵ مورد (۱۲٫۰۹٪) دارای NT بین ۵ تا ۵٫۹۹ میلی‌متر و ۴ مورد (۳٫۲۲٪) در NT بیش از ۶ میلی‌متر داشتند. داده‌های ما ارتباط معنی‌داری را بین NT و میزان سقط جنین یا IUFD ($P\text{-value}=0,000$)، میزان سزارین ($P\text{-value}=0,037$)، زایمان زودرس ($P\text{-value}=0,001$)، وزن کم هنگام تولد ($P\text{-value}=0,001$) و آپگار غیر طبیعی ($P\text{-value}=0,001$) نشان داد. نتایج آزمون آکو ($P\text{-value}=0,713$)، نتایج آزمایش ژنتیکی ($P\text{-value}=0,123$) و میزان ناهنجاری ($P=0,231$) value هیچ رابطه معنی‌داری با قطر NT نشان ندادند.

نتیجه‌گیری

در مطالعه ما بین قطر NT و وقوع زایمان زودرس، وزن کم هنگام تولد، میزان سقط یا IUFD، میزان سزارین، آپگار ۵ دقیقه‌ای غیرطبیعی و میزان ناهنجاری‌های مادرزادی رابطه معنی‌داری یافت شد.

کلمات کلیدی

Nuchal Translucency، سونوگرافی، پیامد، آپگار
بی‌نوشت: این مطالعه فاقد تضاد منافع می‌باشد.

فریناز فرهید^{۱*}

الیه زارعان^۲

زهرا حسن پور امنیه^۳

^۱ استادیار، گروه زنان و زایمان، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران.

^۲ دانشیار، گروه زنان و زایمان، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران.

^۳ دستیار تخصصی، گروه زنان و زایمان، دانشکده‌ی پزشکی، دانشگاه علوم پزشکی اصفهان، اصفهان، ایران.

Email: emadzadehm@mums.ac.ir

مقدمه

Nuchal translucency (NT)، اصطلاحی که در سونوگرافی سه ماهه اول استفاده می‌شود، کمیت حوضچه‌های کوچک زیر جلدی مایع در پشت و گردن جنین را بیان میکند (۱). طول crown-rump جنین و سن حاملگی هر دو در افزایش اندازه NT نقش دارند (۲). پس از هفته ۱۴ بارداری، این ناحیه شفاف به علت اکورژنیک تر شدن بافت زیر جلدی ناپدید می‌شود (۳). بنابراین، NT یک رویداد زودگذر است (۴). ناهنجاری‌های کروموزومی جنین به طور قابل ملاحظه‌ای با صدک $NT > 99$ مرتبط است (۵). در حال حاضر، خطر فردی جنین از ناهنجاری‌های کروموزومی را می‌توان با ترکیب ضخامت NT و سن مادر تخمین زد (۶). جنین‌هایی که دارای NT بزرگ‌تر هستند، حتی در حضور کاربوتایپ طبیعی، در معرض خطر بالاتری از ناهنجاری‌های قلبی، مرگ‌ومیر داخل رحمی، ناهنجاری‌های ساختاری و اختلالات ژنتیکی غیرمعمول، هستند (۷، ۸). درک پاتوژنز افزایش NT به دلیل طیفی از ناهنجاری‌ها و اختلالات شناسایی شده در این جنین‌ها و همچنین وقوع مکرر یک نتیجه سالم چالش برانگیز است. هدف ما در این مطالعه ارزیابی پیامد جنینی در جنین‌های با NT بالا در غربالگری سه ماهه اول است.

روش کار

مطالعه حاضر یک مطالعه گذشته‌نگر بوده است که از دی ماه ۱۳۹۲ تا دی ماه ۱۳۹۴ در یک کلینیک خصوصی پری‌ناتال در اصفهان انجام شد. معیارهای ورود به مطالعه کلیه زنان باردار بودند که برای غربالگری روتین سه ماهه اول به کلینیک ما مراجعه کرده و دارای حاملگی تک‌قلو بودند که ضخامت NT آنها بالای ۳ میلی‌متر بوده است. معیارهای خروج شامل ناقص بودن پرونده، سونوگرافی غیرطبیعی، سابقه بیماری‌های زمینه‌ای، زایمان زودرس، IUFD، پره اکلامپسی، سقط جنین و بیماری‌های همراه مانند دیابت و فشار خون بوده است.

این ماشین حساب بر اساس مطالعات جمعیتی است و به طور گسترده توسط متخصصان زنان و زایمان در سراسر جهان

استفاده می‌شود (۹). در این روش حساب، حاملگی‌های بین ۱۳+۶ تا ۱۱ هفته، صرف نظر از سن حاملگی، بر اساس مقادیر NT به ۴ گروه تقسیم شدند: گروه اول: بین ۳ تا ۳,۹۹ میلی‌متر، گروه دوم بین ۴ تا ۴,۹۹ میلی‌متر، گروه سوم بین ۵ تا ۵,۹۹ میلی‌متر و گروه چهارم NT بالای ۶ میلی‌متر. ما بیماران را بر اساس ضخامت NT به چهار گروه تقسیم کردیم، زیرا می‌خواهیم تأثیر افزایش NT بر نتایج جنین را در بیماران با مقادیر NT بالای ۳ میلی‌متر ارزیابی کنیم. نتایج غربالگری ناهنجاری‌های ساختاری جنین، نتایج کاربوتایپ جنین، پیامدهای پری‌ناتال، درصد نوزادان زنده/با بدون ناهنجاری، سن حاملگی در بدو تولد، وزن هنگام تولد، نمره آپگار ۵ دقیقه‌ای بین گروه‌ها مقایسه شد. همچنین، تمام نوزادان تا سن ۱ سالگی بر اساس پرسشنامه Ages and Stages، ویرایش سوم (ASQ®-3) پیگیری شدند. این مطالعه مورد تایید کمیته اخلاق دانشگاه علوم پزشکی اصفهان (IR.MUI.MED.REC.1401.237) قرار گرفت.

تجزیه و تحلیل آماری:

تمامی داده‌ها با استفاده از نرم افزار SPSS نسخه ۲۴ تجزیه و تحلیل شد. در این پژوهش برای گزارش آمار توصیفی، متغیرهای کیفی با استفاده از فراوانی و درصد و داده‌های کمی با استفاده از میانگین و انحراف معیار گزارش شد. برای مقایسه نتایج بین گروه‌ها از آزمون T استفاده شد. برای مقایسه متغیرهای کیفی از آزمون Chi-square استفاده شد. $P < 0.05$ به عنوان سطح معنی‌داری در این مطالعه در نظر گرفته شد.

نتایج

مطالعه ما از ژانویه ۲۰۱۵ تا ژانویه ۲۰۲۳ بر روی بیماران انجام شد که در آن ۱۸۷۰ مورد تحت آمینوسنتز قرار گرفتند و ۲۷۵ مورد از آنها NT بیشتر از ۳ داشتند. ۱۵۱ نفر به دلیل عدم دسترسی یا عدم همکاری از مطالعه حذف شدند. ۳۶ بیمار از سال ۲۰۱۵ تا ۲۰۲۱ و ۸۸ بیمار مربوط به سال‌های ۲۰۲۱-۲۰۲۳ بوده‌اند. در نهایت ۱۲۴ مورد وارد مطالعه شدند. از این ۱۲۴ مورد، ۳۷,۱ درصد گراوید ۱، ۳۳,۹ درصد گراوید ۲، ۲۰,۲ درصد گراوید ۳، ۵,۶ درصد گراوید ۴، ۱,۶ درصد

گراوید ۵، ۰٫۸ درصد گراوید ۶ و ۰٫۸ درصد گراوید ۷ بودند. ۲۱ (16.9%) مادر زیر 25 سال سن داشته، ۷۳ (58.9%) بین ۲۵ سال تا ۳۵ سال و ۳۰ (۲۴٫۲%) مادر بزرگتر از ۳۵ سال بودند. ۸۵ مورد (۶۸٫۵۴٪) در مطالعه ما دارای قطر NT بین ۳ تا ۳٫۹۹ میلی متر، ۲۰ مورد (۱۶٫۱۲٪) دارای NT بین ۴ تا ۴٫۹۹ میلی متر، ۱۵ مورد (۱۲٫۰۹٪) دارای NT بین ۵ تا ۵٫۹۹ میلی متر و ۴ مورد (۳٫۲۲٪) دارای NT بیش از ۶ میلی متر بودند. در زیر گروه های ضخامت NT ۳-۳٫۹۹ میلی متر، ۴-۴٫۹۹، ۵-۵٫۹۹ و بالاتر از ۶ میلی متر، پیامد نامطلوب به ترتیب در ۲۷٪، ۴۰٪، ۵۳٫۳٪ و ۷۵٪ گزارش شد. تست های Chi-square ارتباط معنی داری را بین NT و میزان سقط جنین یا IUFD (P-value = 0.000)، نرخ سزارین (P-

value = 0.037)، زایمان زودرس (P-value = 0.001)، وزن کم هنگام تولد (P-value = 0.001)، نرخ ناهنجاری (P-value = 0.031)، و اپیگار غیرطبیعی (P-value = 0.001) نشان داد. نتایج آزمایش ژنتیکی (P-value = 0.123)، هیچ ارتباط معنی داری با قطر NT نشان نداد. همچنین داده های ما نشان داد (جدول ۱) میزان نرخ وزن کم هنگام تولد، زایمان زودرس، بیماری های مادرزادی قلبی، سندرم های ژنتیکی، IUGR، پارگی غشای رحم پس از آمنیوسنتز و آپگار ۵ دقیقه ای غیرطبیعی به طور معنی داری در گروه دارای NT بین ۴ تا ۴٫۹۹ نسبت به گروه با NT بین ۳ تا ۳٫۹۹ بیشتر بوده است.

جدول ۱. بررسی نتایج مطالعه

Factor	NT category			
	3 to 3.99 (N=85)	4 to 4.99 (N=20)	5 to 5.99 (N=15)	>6 (N=4)
Low birth weight (5.6%)	2 (2.35%)	4 (20%)	0 (0%)	1 (25%)
Preterm labour (9.67%)	4 (4.7%)	4 (20%)	4 (26.66%)	0 (0%)
Congenital heart diseases (7.25%)	5 (5.88%)	2 (10%)	1 (6.66%)	1 (25%)
Motorneuron disorders (3.22%)	4 (4.7%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
Genetic syndromes (18.5%)	10 (11.76%)	6 (30%)	7 (46.7%)	0 (0%)
IUGR (4.83%)	2 (2.35%)	4 (20%)	0 (0%)	0 (0%)
Low ASQ (4.93%)	4 (4.7%)	1 (5%)	0 (0%)	0 (0%)

Uterine membrane rupture after amniocentesis (4.83%)	4 (4.7%)	2 (10%)	0 (0%)	0 (0%)
Abnormal 5-minute Apgar (9.67%)	8 (9.41%)	2 (10%)	1 (6.7%)	1 (25%)
Other conditions (7.25%)	5 (5.88%)	1 (5%)	3 (20%)	0 (0%)

بحث

این مطالعه با هدف بررسی رابطه بین اندازه NT و پیامدهای بارداری انجام شد. داده‌های ما در تجزیه و تحلیل کل نمونه، وزن کم هنگام تولد (۵٫۶٪)، زایمان زودرس (۹٫۶۷٪)، زایمان سزارین (۴۲٫۷۴٪)، بیماری‌های مادرزادی قلبی (۷٫۲۵٪)، اختلالات نورو حرکتی (۳٫۲۲٪)، سندرم‌های ژنتیکی (۱۸٫۵٪)، IUGR (۴٫۸۳٪)، ASQ پایین (۴٫۹۳٪)، پارگی غشای رحم پس از آمنیوسنتز (۴٫۸۳٪)، آپگار ۵ دقیقه ای غیر طبیعی (۹٫۶۷٪) و سایر شرایط (۲۵٪) را نشان داد. داده‌های ما نشان داد (جدول ۱) میزان وزن کم هنگام تولد، زایمان زودرس، بیماری‌های مادرزادی قلبی، سندرم‌های ژنتیکی، IUGR، پارگی غشای رحم پس از آمنیوسنتز و آپگار غیرطبیعی ۵ دقیقه‌ای در جنین‌های با NT بین ۴ تا ۴٫۹۹ نسبت به ۳ تا ۳٫۹۹ به طور معنی داری بیشتر بوده است. این یافته‌ها با مطالعات قبلی مطابقت دارد، که نشان می‌دهد اندازه NT بالاتر با پیامدهای نامطلوب تر جنین همراه است. این نتایج در گروه جنین‌هایی با اندازه‌های NT بیشتر از ۵ مشاهده نشد که عمدتاً با حجم نمونه کوچک ما قابل توضیح است که باعث می‌شود ما نتوانیم نتیجه‌گیری قطعی کنیم. تجزیه و تحلیل ما همچنین ارتباط معنی داری را بین NT و میزان سقط یا IUFD، میزان سزارین، زایمان زودرس، وزن کم هنگام تولد، نرخ ناهنجاری و آپگار غیر طبیعی نشان داد. نتایج آزمایش ژنتیکی (P-value = 0.123)، هیچ ارتباط معنی داری با قطر NT نشان نداد.

گایدلاین‌های بین‌المللی در مورد کات-اف NT در حال حاضر بر توافق نیستند. کات-اف‌های رایج مورد استفاده ۳٫۰

میلی متر، ۳٫۵ میلی متر یا صدک ۹۹ (۱۰-۱۲) هستند، که این موارد به اضطرابی که مادران باردار احساس می‌کنند می‌افزاید و مشکلاتی را برای مدیریت بالینی و مشاوره ژنتیک ایجاد می‌کند، به ویژه برای جنین‌هایی با اندازه گیری NT بین ۲٫۵ تا ۲٫۹ میلی متر. در مورد این تحقیق، که در آن اندازه گیری NT بالاتر از ۹۹ صدک بود، ۱۳٫۳٪ از موارد دارای ناهنجاری‌های کروموزومی بودند که در تجزیه و تحلیل ما یافت شد. این نتیجه با داده‌هایی که قبلاً منتشر شده است، مطابقت دارد، البته نه کاملاً. به عنوان مثال، ژانگ و همکاران از پلتفرم CMA استفاده کردند و نرخ تشخیص ۸٫۲٪ را به دست آوردند (۱۳). جالب توجه است که ۶٫۲ درصد از جنین‌های دارای NT از صدک ۹۵ تا ۳٫۰ میلی متر در یک مرکز مراقبت‌های عالی چین ثبت شده‌اند (۱۳). با این حال، سایر مطالعات میزان کمتری را ثبت کردند، مانند ۵٫۱٪ گزارش شده توسط Yin و همکاران (۱۴)، در حالی که وانگ و همکاران نرخ بالاتری را ۱۲٫۷٪ ذکر کرد (۱۵). یک متآنالیز سیستماتیک اخیر توسط Mastromoro و همکاران، محدوده‌ای از ۸٫۴ تا ۱۳٫۰ درصد را برای نرخ تشخیص ناهنجاری کروموزومی در گروه NT بین ۲٫۵ تا ۲٫۹ میلی متر گزارش کرد، در حالی که برای گروه ۳ تا ۳٫۴ میلی متر ۶٫۶ تا ۳۳٫۸ درصد بوده است (۱۶). مطالعات دیگر نشان می‌دهد که گروه ۲٫۵-۲٫۹ میلی متری حتی نرخ‌های بالاتری (۸٫۲٪ در مقابل ۶٫۹٪) نسبت به گروه ۳٫۰-۳٫۴ میلی متر داشتند (۱۳)، که نشان می‌دهد این یافته ممکن است اهمیت بالینی داشته باشد. در یک مطالعه کوهورت آینده‌نگر شامل زنان باردار با جنین زنده با $NT \geq 2.5$ میلی متر و طول crown-rump بالاتر

از ۴۵ میلی متر، ۱۰۹ مورد، که ۳۹ مورد (۳۵٫۸٪) دارای پیامد نامطلوب بارداری بودند، وارد شدند. از این تعداد، ۱،۶۴، آنیوپلوئید بودند، که مربوط به ۲۲،۹٪ از کل جمعیت مورد مطالعه است. در زیرگروه های ضخامت NT، ۲،۵-۳،۴، ۳،۵-۴،۴ و ≤ 4.5 میلی متر، پیامد نامطلوب بارداری به ترتیب در ۲۲،۰٪، ۴۰،۰٪ و ۵۲،۲ درصد گزارش شد. در جنین های با NT نرمال و بدون ناهنجاری های اولتراسوند در اسکن پیگیری، بروز پیامد نامطلوب ۸،۵٪ بود، که ۵،۱٪ موارد آنیوپلوئید بودند (۱۷).

نتایج یک بررسی سیستماتیک دیگر نشان داده است که بین افزایش NT جنین در بارداری و پیامدهای نامطلوب رابطه وجود دارد (۱). NT بالای ۲،۵ میلی متر معمولاً در بین مطالعات مختلف نشان داده شده است. افزایش NT با تریزومی ۲۱، تریزومی ۱۸، تریپلوئید، مونوزومی X و تریزومی ۱۳ مرتبط بوده است (۱۸، ۱۹). در سال ۲۰۱۳، Bijok J و همکاران دریافتند که مرگ جنین داخل رحمی (IUFD)، ناهنجاری های ساختاری، مرگ نوزادان، اختلالات ژنتیکی و سایر ناهنجاری های عمده از جمله نتایج نامطلوب بارداری افزایش NT هستند (۲۰). ارتباط بین افزایش NT و طیف وسیعی از ناهنجاری های ساختاری و سندرم های ژنتیکی نشان دهنده افزایش نیاز به اسکن های پیگیری، از جمله اکوکاردیوگرافی جنین و آزمایش های ژنتیکی است (۲۱-۲۳). محققان بر این باورند که ارتباط واقعی بین یک یا چند مکانیسم از جمله احتقان وریدی در سر و گردن در رابطه با انقباض جنین در توالی پارگی آمنیوتیک، اختلال عملکرد قلبی مربوط به اختلالات قلب و عروق بزرگ، نارسایی درناژ لنفوی ناشی از رشد غیر طبیعی سیستم لنفوی و اختلالات عصبی عضلانی، ممکن است وجود داشته باشد. کمبود ویتامین B9، کم خونی و هیپوپروتئینمی نیز با افزایش NT همراه است و باید در این مورد ارزیابی شود (۴، ۲۴). مجموعه وسیعی از اختلالات در جنین هایی با افزایش NT گزارش شده است (۲۵-۲۷). سایر نقایص در افزایش NT عبارت بودند از strawberry

capillary naevi، همانزیوم، فتق نافی، فتق اینگوینال، هیپوسپادیاس، هیدروسل نزول نکرده خفیف، تالیس موقعیتی، و clinodactyly (۲۸). اکوکاردیوگرافی و اسکن آنومالی جنین می تواند بسیاری از ناهنجاری ها را از هفته دوازدهم بارداری تشخیص دهد. نمونه برداری از پرزهای کوریونی به عنوان اسکن پیگیری در هفته ۱۴-۱۶، برای تکامل و تشخیص NT یا حذف بسیاری از نقایص مادرزادی استفاده می شود. شیوع واقعی تاخیر عصبی رشدی احتمالاً دست کم گرفته می شود زیرا در بسیاری از موارد ناهنجاری ها ممکن است تا چندین سال پس از تولد ظاهر نشوند. این مطالعه تحقیقات پیش از تولد را ارائه می دهد که می تواند به تعیین پیامدهای نامطلوب بارداری کمک کند.

مطالعه مشابه دیگری توسط شکور و همکاران نشان داد که از ۱۹۴۱ جنین، ۵۴ جنین (۲/۸٪) NT بالا داشتند. پیامد نامطلوب حاملگی در ۵۹،۳ درصد از جنین ها با NT بالا مشاهده شد. آزمایشات تهاجمی در ۱۵ بارداری (۲۷/۸٪) با NT بالا انجام شد. در این میان ۹ مورد (۱۶/۷٪) دارای کاریوتایپ غیرطبیعی بودند، شامل شش (۱۱،۱٪) مورد تریزومی ۲۱، سه (۵،۶٪) مورد تریزومی ۱۳ و ۱۸ (۵) . یک مطالعه گذشته نگر دیگر، پیامد بارداری را برای جنین های با NT بالا در رابطه با درجه افزایش در یک عمل پزشکی تخصصی لوکال را توصیف کرد. داده های ۷۳۵۲ بارداری سه ماهه اول که توسط یک ناظر مورد بررسی قرار گرفتند، غربالگری شدند. سیصد و نود و سه جنین (۵،۳٪) که دارای افزایش NT \leq صدک ۹۵ و نتیجه بارداری در دسترس بودند، شناسایی شدند. برای این جمعیت، فراوانی ناهنجاری های کروموزومی، ناهنجاری جنینی، مرگ داخل رحمی و ختم بارداری (TOP) در رابطه با ضخامت NT تعیین شد. پیامدهای مطلوب بارداری از ۷۷،۸٪ (پایین ترین گروه NT، صدک ۹۵-۳،۵ میلی متر) به ۵٪ (بالا ترین NT ≥ 6.5 میلی متر) کاهش یافت، در حالی که ناهنجاری های کروموزومی از ۱۸،۱٪ به ۷۰٪ افزایش یافت. کاریوتایپ غیر طبیعی در ۳۹/۲ درصد از جنین ها با افزایش NT مشاهده شد. در جنین

بالاترین گروه NT (≤ 6.5 میلی متر) کاهش یافت. نقایص ساختاری یا اختلالات ژنتیکی در ۷۴ مورد (۹٪) با کاریوتایپ طبیعی مشاهده شد که ۴۳ مورد (۵۸٪) منجر به تولد زنده، ۲۵ مورد (۳۴٪) در ختم حاملگی و ۶ مورد (۸٪) منجر به سقط جنین یا مرگ پری‌ناتال شد (۲۱).

نتیجه‌گیری

در مطالعه ما بین قطر NT و وقوع زایمان زودرس، وزن کم هنگام تولد، میزان سقط یا IUFD، میزان سزارین، میزان ناهنجاری اسکن و آپگار ۵ دقیقه‌ای غیرطبیعی رابطه معنی‌داری یافت شد. داده‌های ما ارتباط معنی‌داری بین قطر NT و نتایج آزمایش ژنتیکی را نشان نداد.

های یوپلوئید، نقص‌های قلبی شایع‌ترین ناهنجاری‌های ساختاری بود. داده‌ها تا حد زیادی با مطالعات قبلی انجام شده در محیط‌های بزرگ بیمارستانی مطابقت دارد. با این حال، نسبت بالایی از جنین‌ها با کاریوتایپ غیرطبیعی مشاهده شد (۲۹).

مطالعه مشابه دیگری توسط آیراس و همکاران انجام شد. در این مطالعه از ۱۰۶۳ بارداری، کاریوتایپ در ۸۳۴ مورد (۷۸٪) طبیعی بود. اکثریت، ۶۱۱ (۷۳٪) از جنین‌های یوپلوئید در پایین‌ترین گروه NT (صدک ۹۵ - ۳,۴ میلی متر) قرار داشتند. درصد پیامد مطلوب از ۹۲ درصد در پایین‌ترین گروه NT (صدک ۹۵ - ۳,۴ میلی متر) به ۱۸ درصد در

References

1. Roozbeh, N., M. Azizi, and L. Darvish, Pregnancy outcome of abnormal nuchal translucency: a systematic review. *Journal of clinical and diagnostic research: JCDR*, 2017. **11**(3): p. QC12
2. Contier, A., J. Sichitui, and W. Rieder, First trimester ultrasound: beyond nuchal translucency. *Revue Medicale Suisse*, 2023. **19**(846): p. 1916-1921
3. Boutot, M., et al., Follow-up of increased nuchal translucency: Results of a study of 398 cases. *Journal of Gynecology Obstetrics and Human Reproduction*, 2022. **51**(10): p. 102482
4. Tahmasebpour, A., et al., Increased nuchal translucency and pregnancy outcome. *Iranian Journal of Public Health*, 2012. **41**(11): p. 92
5. Shakoor, S., et al., Increased nuchal translucency and adverse pregnancy outcomes. *the Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 2017. **30**(14): p. 1760-1763
6. Hellmuth, S.G., et al., Increased nuchal translucency thickness and risk of neurodevelopmental disorders. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2017. **49**(5): p. 592-598
7. Pauta, M., R. Martinez-Portilla, and A. Borrell, Diagnostic yield of next-generation sequencing in fetuses with isolated increased nuchal translucency: systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2022. **59**(1): p. 26-32
8. Cimpoa, B., et al., Increased nuchal translucency at 11–13 weeks' gestation and outcome in twin pregnancy. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2020. **55**(3): p. 318-325
9. Wu, N., et al., Practitioner-Specific Medians for Nuchal Translucency to Improve First-Trimester Screening Performance. *Obstetrics & Gynecology*, 2012. **119**(4): p. 785-794
10. Armour, C.M., et al., Practice guideline: joint CCMG-SOGC recommendations for the use of chromosomal microarray analysis for prenatal diagnosis and assessment of fetal loss in Canada. *Journal of medical genetics*, 2018. **55**(4): p. 215-221
11. Hui, L., et al., Reexamining the optimal nuchal translucency cutoff for diagnostic testing in the cell-free DNA and microarray era: results from the Victorian Perinatal Record Linkage study. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 2021. **225**(5): p. 527. e1-527. e12
12. Rose, N.C., et al., Screening for fetal chromosomal abnormalities: ACOG practice bulletin, number 226. *Obstetrics & Gynecology*, 2020. **136**(4): p. e48-e69
13. Zhang, Z., et al., Prenatal diagnostic value of chromosomal microarray in fetuses with nuchal translucency greater than 2.5 mm. *BioMed Research International*, 2019. **2019**
14. Yin, D., et al., Does isolated nuchal translucency from 2.5 to 2.9 mm increase the risk of fetal chromosome disease? *Molecular Genetics and Genomics*, 2022. **297**(6): p. 1643-1648
15. Wang, C., et al., Chromosomal microarray analysis versus noninvasive prenatal testing in fetuses with increased nuchal translucency. *Journal of Human Genetics*, 2022. **67**(9): p. 533-539

16. Mastromoro, G., et al., A pain in the neck: Lessons learnt from genetic testing in fetuses detected with nuchal fluid collections, increased nuchal translucency versus cystic hygroma—Systematic review of the literature, meta-analysis and case series. *Diagnostics*, 2022. **13**(1): p. 48
17. Bet, B.B., et al., Adverse pregnancy outcome in fetuses with early increased nuchal translucency: prospective cohort study. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 2024. **64**(2): p. 164-172.DOI: <https://doi.org/10.1002/uog.27623>
18. Kagan, K.O., et al., Relation between increased fetal nuchal translucency thickness and chromosomal defects. *Obstetrics & Gynecology*, 2006. **107**(1): p. 6-10
19. Nicolaides, K.H., Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities. *American journal of obstetrics and gynecology*, 2004. **191**(1): p. 45-67
20. Roszkowski, T., et al., Increased nuchal translucency in chromosomally normal fetuses and pregnancy outcomes—a retrospective study. *Ginekologia polska*, 2013. **84**(3)
21. Äyräs, O., et al., Increased nuchal translucency and pregnancy outcome: a retrospective study of 1063 consecutive singleton pregnancies in a single referral institution. *Prenatal diagnosis*, 2013. **33**(9): p. 856-862
22. Dane, B., et al., Pregnancy outcome in fetuses with increased nuchal translucency. *Journal of Perinatology*, 2008. **28**(6): p. 400-404
23. Lithner, C.U., M. Kublickas, and S. Ek, Pregnancy outcome for fetuses with increased nuchal translucency but normal karyotype. *Journal of Medical Screening*, 2016. **23**(1): p. 1-6
24. Souka, A.P., et al., Outcome of pregnancy in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 2001. **18**(1): p. 9-17
25. Mula, R., et al., Increased nuchal translucency and normal karyotype: perinatal and pediatric outcomes at 2 years of age. *Ultrasound in obstetrics & gynecology*, 2012. **39**(1): p. 34-41
26. Muru, K., et al., Outcome of children with marked changes in maternal screening tests and normal karyotype. *Genetics*, 2013. **3**(1)
27. Scholl, J., et al., First-trimester cystic hygroma: relationship of nuchal translucency thickness and outcomes. *Obstetrics & Gynecology*, 2012. **120**(3): p. 551-559
28. Czuba, B., et al., Ultrasonographic assesement of fetal nuchal translucency (NT) at 11th and 14th week of gestation--Polish multicentre study. *Neuroendocrinology Letters*, 2007. **28**(2): p. 175-181
29. Tekesin, I., Pregnancy outcome in foetuses with increased nuchal translucency—10-years' experience in a prenatal medical practice. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 2020. **40**(4): p. 455-460

Original Article

Fetal outcome in fetuses with high nuchal translucency in the first trimester screening

Received: 26/09/2024 - Accepted: 21/01/2025

Farinaz Farahbod ^{1*}
Elaheh Zarean ²
Zahra Hassanpour Amnieh ³

¹ Assistant Professor, Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran.

² Associate Professor, Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran.

³ Resident, Department of Obstetrics and Gynecology, School of Medicine, Isfahan University of Medical Sciences, Isfahan, Iran.

Abstract

Introduction

The aim of this study was to survey fetal outcomes in the setting of high nuchal translucency at routine first-trimester screening.

Material and Method

This retrospective study conducted in a Private perinatal clinic in Isfahan from the January 2015 to the January 2023 on all pregnant women who had a singleton pregnancy and NT than 3 mm. Fetal karyotype results, perinatal outcomes, percentage of live babies with/without abnormalities, gestational age at birth, birth weight, 5-minute Apgar score were analyzed.

Results

Out of 124 cases, 85 (68.54%) cases in our study had NT diameter between 3 to 3.99 mm, 20 (16.12%) had NT between 4 to 4.99 mm, 15 (12.09%) cases had NT between 5 to 5.99 mm, and 4 (3.22%) cases had NT more than 6 mm. Our data showed significant association between NT and rates of abortion or IUFD (P-value = 0.000), cesarean rate (P-value = 0.037), preterm labor (P-value = 0.001), low birth weight (P-value = 0.001) and abnormal Apgar (P-value = 0.001). Echo test results (P-value = 0.713), genetic test results (P-value = 0.123), malformation rate (P-value = 0.231) didn't show any significant relationship with NT diameter.

Conclusion

In our study we found significant relationship between the NT diameter and occurrence of preterm labor, low birth weight, rate of abortion or IUFD, cesarean rate, abnormal 5-minute Apgar and malformation rate.

Key words

Nuchal translucency, ultrasound, outcome, Apgar

Acknowledgement: There is no conflict of interest