

什么是鼻骨缺失？

胎儿的鼻骨在妊娠 11 到 14 周之间就已经发育并且在超声检查中非常明显的看到，在胎儿侧面的一条细白线。据观察，当鼻骨不可见时，胎儿出现染色体异常的可能性增加，例如唐氏综合症（多了一条 21 号染色体）或其他染色体异常。

鼻骨的存在与否的信息可提高对宝宝染色体问题的风险计算准确性，例如联合筛查，该筛查通过将胎儿颈后透明带厚度与与血液中妊娠激素水平相结合，来计算胎儿染色体异常的风险。

各国界定的风险阈值存在差异。但通常，风险值等于或大于 1:100 被认为是高风险。医生将与您讨论风险的意义，并向您解释检查结果。归根结底，对风险的解释是高度个体化的，只有您可以决定什么样的风险是可以接受的，以及在出现高风险的情况下是否需要进一步的检查，例如绒毛穿刺或羊水穿刺，来确定胎儿是否存在染色体的异常。

我应该做无创性检测（NIPT）吗？

您的医生会建议您是否适合进行 NIPT 或者侵入性产前诊断（羊水穿刺或者绒毛穿刺活检）。

鼻骨缺失如何会与染色体异常相关呢？

染色体是我们保纯粹人类大部分遗传信息的地方。我们通常有 46 条染色体，成对匹配：23 个来自父亲，另外 23 个来自母亲。唐氏综合征患者有一条额外的 21 号染色体。染色体异常的胎儿，常见的是多一条 21 号、18 号或 13 号染色体，常见超声表现为 颈后透明带（NT）增厚以及鼻骨不明显或缺失。当胎儿在基因水平上有小的遗传缺陷时，也会发生这种情况。这就是为什么您的医生可能会建议对宝宝更深入的遗传学检查。在非裔加勒比海的妇女中，胎儿鼻骨的发育较慢，因此在 11-14 周时看不到鼻骨的可能性更高。

我需要进一步做检查吗？

如果诊断测试结果正常，医生可能会建议您进行更高级的胎儿超声检查，以排查胎儿是否有其他结构异常。

孕期要注意什么吗？

如果测试结果均为阴性，则意味着您的宝宝没有发现任何问题，可以按照正常妊娠看待，不需要任何进一步的特殊检查，鼻骨也会在在孕晚期超声下变得可见、怀孕早期不可见的解释可能仅是其发育可能比其他人慢，没有任何特殊原因。

它会再次发生吗？

通常，鼻骨缺失在下次怀孕时不会再次发生，但如果胎儿有染色体异常，则下次妊娠的再发风险会轻度升高。

其他我应该问的问题？

- 如果我的宝宝的鼻骨不可见，染色体异常的几率有多大？
- 我可以做一个综合测试了解宝宝的染色体异常风险吗？
- 我适合做无创性血液检查吗？
- 如果风险很高，我应该选择哪种侵入性检查（绒毛膜绒毛取样或羊膜穿刺术）？
- 这些侵入性检查有哪些风险？
- 将进行哪些遗传学检查？这些测试会诊断出其他小的遗传问题吗？
- 医生是否会在怀孕期间安排额外更加专业性的超声，以检查鼻骨是否在怀孕后期变得可见以及是否有其他异常吗？

译者：胡芷洋

校对者：张慧婧

最后更新于 2024 年 8 月