

孕中期孕妇20 188例产前筛查结果分析

金秀花, 陈丽玮, 周秀梅, 金环环 (浙江省瑞安市妇幼保健院, 浙江 瑞安 325200)

产前筛查是指通过母血清标志物的检测来评价孕妇怀有某些先天缺陷胎儿的风险度, 先天缺陷主要包括21-三体综合征、18-三体综合征和神经管缺陷等。据统计, 21-三体综合征和神经管缺陷是我国围产儿死亡原因的主要组成部分^[1], 二者临床表现为严重的不可逆智力障碍, 且均无法进行治疗, 只有通过产前诊断才能防止患儿出生。因此, 通过产前筛查, 确定目标人群再作产前诊断, 可提高检出率, 对提高我国出生人口素质, 降低围产儿死亡率具有重大的意义。现将2009年10月—2011年5月20 188例孕妇的产前筛查结果分析报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料

2009年10月—2011年5月在我院门诊及本市部分医院门诊自愿接受产前筛查的孕妇共20 188例, 孕周15~20周, 对月经不规则或末次月经不确切的孕妇通过B超检查校正孕周, 排除双胞胎妊娠。

作者简介: 金秀花(1965—), 女, 副主任医师。

3.3 孕周对尿常规隐血指标的影响

临床发现, 接近预产期的孕妇尿检隐血阳性率比预产期前1~2周待产的孕妇高。本文结果也显示, 两组尿隐血阳性率均随孕周的增加而增高。说明越临近预产期, 阴道分泌物越多^[4], 自留中段尿时尿液标本容易被污染。这是因为在分娩发动前24~48 h内, 宫颈内口附近的胎膜与该处的子宫壁分离, 毛细血管破裂引起少量出血^[4], 加之女性生理解剖位置所致。故临近预产期的孕妇, 特别是已经临产或见红的孕妇需采集尿标本时, 建议在行会阴、尿道口消毒的同时, 用适当大小的消毒棉球堵塞阴道口, 然后留取中段尿, 这样能有效控制尿液标本在采集、运送、待

1.2 方法

由所在医院按照知情同意的原则, 抽取孕妇静脉血2~3 mL, 分离血清保存于-20℃冰箱, 外院标本1周内专人收集后送至本院产前筛查中心, 并严格按照标本处理原则和试验流程进行检测。筛查的血清标记物为孕妇血清甲胎蛋白(AFP)+游离β-绒毛膜促性腺激素(F-βhCG), 采用时间分辨荧光免疫法检测, 试剂由芬兰ABI公司生产, 仪器为Wallac公司的1420victor-2时间分辨荧光免疫检测仪, 并结合孕妇年龄、孕周、体重、既往妊娠史、有无糖尿病、吸烟等因素, 通过配套的产前筛查软件计算风险值。21-三体综合征的高风险临界值为1:270, $\geq 1/270$ 为21-三体综合征高风险孕妇, 18-三体综合征高风险临界值为1:350, $\geq 1/350$ 为18-三体综合征高风险孕妇, AFP ≥ 2.5 Mom为神经管缺陷高风险孕妇。对高风险的孕妇, 进行遗传咨询, 在知情同意的情况下进行彩色超声监测, 羊水(孕16~23周)或脐血(孕23周以后)细胞染色体检查后作产前诊断。

1.3 随访

对所有筛查孕妇做好随访工作, 随访至胎儿出生, 并对新生儿进行常规体格检查。

检等各个环节的污染, 取得比较可靠的尿常规检验结果。

4 参考文献

- [1] 何国平. 实用护理学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2002: 246.
- [2] 张明星. 四种方法采集孕妇尿样本对检验结果的影响[J]. 中国误诊学杂志, 2001, 1(9): 1335.
- [3] 白继文. 王长印. 检验医学问答[M]. 北京: 人民卫生出版社, 1986: 74.
- [4] 乐杰. 妇产科学[M]. 北京: 人民卫生出版社, 2005: 38, 72.

(收稿日期: 2011-11-08)

2 结果

2.1 筛查阳性情况

在 20 188 例孕妇中,筛查出高风险孕妇 909 例,阳性率为 4.61%,其中 21 - 三体综合征高风险孕妇 694 例,18 - 三体综合征高风险孕妇 68 例,神经管缺陷高风险孕妇 147 例。

2.2 羊水细胞染色体检查结果

21 - 三体综合征高风险和 18 - 三体综合征高风险孕妇 762 例中,399 例进行了产前羊水细胞染色体检查,占高风险孕妇总数的 52.36%,确诊 21 - 三体综合征 2 例,18 - 三体综合征 4 例。其余拒绝产前诊断的高风险孕妇,分娩后未发现 21 - 三体综合征、18 - 三体综合征患儿。

2.3 彩色超声检查结果

对筛查结果为神经管缺陷的高风险孕妇 147 例均行彩色超声检查,确诊神经管缺陷 3 例,并经引产证实。在低风险孕妇中,分娩后未发现患儿。

2.4 高风险与低风险孕妇胎儿异常发生率比较

20 188 例孕妇中,高风险孕妇的缺陷儿发生率为 1.43%,低风险孕妇的缺陷儿发生率为 0.63%。高风险组孕妇缺陷儿的发生率明显高于低风险孕妇组(表 1)。

表 1 高风险与低风险孕妇胎儿异常发生情况比较

| 组别 | 例数 | 胎儿异常 | | | |
|------|-------|------------|------------|-------|-----|
| | | 21 - 三体综合征 | 18 - 三体综合征 | 神经管缺陷 | 其他 |
| 高风险组 | 909 | 2 | 4 | 3 | 4 |
| 低风险组 | 19279 | 0 | 0 | 0 | 121 |

2.5 高龄孕妇胎儿异常检出情况

909 例高风险孕妇中,35 岁以上的高龄孕妇 191 例,确诊 21 - 三体综合征 1 例,神经管缺陷 1 例;35 岁以下的孕妇 718 例,确诊 21 - 三体综合征 1 例,18 - 三体综合征 4 例,神经管缺陷 2 例。

3 讨论

21 - 三体综合征、18 - 三体综合征和开放性神经管畸形是我国发病率最高、危害最大的先天性缺陷性疾病,每位孕妇都有生这类先天性痴呆儿的可能且根本无法治愈,除开放性神经管畸形可通过服用叶酸减少发病率外,最好的方法就是进行产前筛查,确定目标人群,再作产前诊断,确诊后立即终止妊娠。目前,产前诊断已成为发达国家临床产科学的重要组成部分,对常见的 21 - 三体综合征的产前诊断早已明确列为产科常规检查项目之一^[2]。由于该方法简便易行,

无创且经济,便于在孕妇人群中进行大规模的筛查。我院对 20 188 例孕妇在孕中期采用二联法进行母血清筛查,筛查出高风险孕妇 909 例,其中确诊 21 - 三体综合征 2 例,18 - 三体综合征 4 例,均予引产,减少了缺陷儿的出生。在低风险孕妇中,未发现 21 - 三体综合征、18 - 三体综合征患儿。

神经管缺陷以往主要依靠 B 超检查进行诊断,由于我国孕妇基数大,同时其诊断准确率与超声科医师的临床经验密切相关,因此检出率较低。AFP 是胎儿特异性蛋白,孕早期即可在母血清中测出,孕 15 ~ 20 周时 AFP 浓度呈线性增高,20 周后逐渐下降。当胎儿患开放性神经管畸形时,因脑组织或脊髓外漏,羊水及母血中 AFP 含量明显增加。孕中期母血清 AFP 增高提示胎儿可能患神经管缺陷或其他异常,进行彩超检查可以确诊,故孕中期二联法母血清产前筛查结合超声检查是减少出生缺陷发生的有效手段之一^[3]。本文筛查出神经管缺陷高风险孕妇 147 例,经 B 超诊断,发现 3 例患儿。在低风险孕妇中,未发现患儿。

有研究表明,除年龄因素外,接触辐射、药物、化学物质或感染等因素也是导致染色体突变的重要原因^[4]。本文结果显示,191 例 35 岁以上的高风险高龄孕妇中,确诊 21 - 三体综合征 1 例,神经管缺陷 1 例。718 例 35 岁以下的高风险孕妇中,确诊 21 - 三体综合征 1 例,18 - 三体综合征 4 例,神经管缺陷 2 例。提示应对所有孕妇提供产前筛查,也就是说即使对高风险高龄孕妇全部行产前羊水染色体检查,也只能防止少部分 21 - 三体综合征、18 - 三体综合征胎儿出生。由于对 21 - 三体综合征缺乏有效的治疗手段,患儿的出生将会给社会和家庭带来沉重的负担。有学者统计,用于产前筛查及诊断所用的费用远远少于照顾一个活产 21 - 三体综合征儿的花费,所以任何年龄的孕妇均应行产前筛查,才能有效降低或杜绝 21 - 三体综合征患儿的出生,提高人口素质。

4 参考文献

[1] 吴清明,周瑾. 出生缺陷产前筛查及产前诊断研究进展[J]. 中国优生与遗传杂志, 2011,19(1):129 - 131.

[2] 陆国辉,陈天健,黄尚志,等. 产前诊断及其在国内应用的分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2003,11(1):1 - 3.

[3] 宋婕萍,易松. 孕中期母血清 AFP 检测产前筛查胎儿神经管缺陷的研究[J]. 中国优生与遗传杂志,2008,16(5):97 - 101.

[4] 庞振凌,刘红霞. 171 例 21 - 三体综合征患者的细胞遗传学分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2006,14(4):53.

(收稿日期:2011 - 12 - 20)