

在孕育新生命的过程中,每一位准父母都怀揣着无尽的期待和喜悦。然而,这段旅程并非总是风平浪静、一帆风顺的,它充满了未知与挑战。为了确保这一时期母婴的平安与健康,产前检查成了不可或缺的重要环节。今天,市妇幼保健院的医生就从产前咨询、产前筛查和产前诊断三个环节,来介绍如何做好优生优育工作的相关知识,帮助孕妈妈了解如何科学地孕育健康的宝宝。

# 产前检查 为母婴健康保驾护航

市妇幼保健院医学遗传科 魏岳峰

## 产前咨询

### 走好优生优育第一步

对于准妈妈们来说,产前咨询是必不可少的环节,其中,优生咨询至关重要,它分为两个时段:一个是孕前,一个是产前。

首先,孕前是优生咨询的最好时段。优生咨询的对象是所有备孕的育龄青年男女。在这个阶段,一方面,需要进行全面的体格检查,把自身身体的各项指标和心理适应调节到一个最佳的状态,给宝宝的孕育过程提供一个最佳的内部环境;另一方面,从优生优育的角度来讲,需要前瞻性地做一些遗传学检测,检查一下备孕的育龄青年男女是

否是某些隐性致病基因或者染色体易位的携带者。因为这种携带者看起来似乎非常健康,但影响最大的却是后代的健康。

其次,产前是优生咨询的关键时段。怀孕以后,孕妈妈一定要定期产检,发现异常情况或有高危因素时,要及时到“遗传优生门诊”进行检查、诊断及采取相应措施。比如:唐筛结果异常、超声检查异常、35岁以上的高龄孕妇、有不良孕产史者,以及有家族性遗传病史者,都应该到遗传优生门诊进行咨询。

## 产前诊断

### 走好优生优育关键步



根据产前筛查的结果,进入产前诊断环节,这是做好优生优育的关键环节。产前诊断,是指在胎儿出生前应用各种方法,检测胎儿的健康状况,对患病的胎儿做出诊断,而后通过选择性流产或宫内治疗,降低先天缺陷儿的出生率。

产前诊断目前的适应症主要包括以下方面:

羊水过多或者过少;

胎儿发育异常或者胎儿有可疑畸形;

孕早期时,接触过可能导致胎儿先天缺陷的物质;

有遗传病家族史或者曾经分娩过先天性严重缺陷婴儿;

年龄超过35周岁;

唐氏筛查21——三体综合征、18——三体综合征为高风险;

其他需要进行产前诊断的情况。

染色体检查是产前诊断的核心。染色体是遗传物质基因(DNA)的载体,就是说,基因是在染色体上面附着的,而遗传物质基因是决定人体性状的,比如说我们的高矮胖瘦、智力高低,是否存在功能和肢体的先天残疾,都是由基因决定的。正常人有23对(46条)染色体,每条染色体都有固定的结构。如果这23对(46条)染色体的数目或者结构发生异常,就会引起染色体病。目前已发现染色体病3000余种,智力低下和发育迟缓是染色体病的共同特征。

羊水穿刺检查是产前诊断的主要方法。一般适合中期妊娠的产前诊断。羊水穿刺整个过程都是在超声实时引导下进行的,穿刺针通过孕妈妈的腹壁子宫壁,进入羊膜腔,抽取一些羊水进行检查。医生用的穿刺针比抽血的针还要细,而且穿刺针具有荧光显示作用,超声可以精准显示穿刺针的位置,是不会碰到胎儿的,穿刺的全过程医生和孕妈妈都是可以直观看到的,所以,孕妈妈不必担心穿刺会伤到宝宝。羊水是宝宝的尿液,会随着孕周的增加而增加,因此,孕妈妈也不需要担心穿刺后羊水减少的问题。虽然羊水穿刺是侵入性诊断,确实存在一定风险,比如出血、感染、流产等,但风险很低,而且这项技术已经很成熟,孕妈妈不必过度担心。

专业的事,要由专业的人来做。在孕检过程中,遗传咨询与产前诊断门诊的医生会详细询问孕妈妈的病史及自身情况,并进行综合分析,给出合理建议。同时,医生还会根据孕妈妈此次妊娠情况(NT、早筛、中筛、超声、年龄)和既往妊娠史(是否有不良孕产史,如:自然流产、胎停、畸形儿或智力低下儿)以及家族史(夫妻双方是否有家族性遗传病),来给出合理建议,帮助孕妈妈孕育健康的宝宝。

## 产前筛查

### 走好优生优育必要步



我们每个家庭、每对准父母都希望生育健康的宝宝,这同样也是每位医务工作者的心愿。然而,出生缺陷的现状是:我国出生缺陷的发生率为5.6%,每年新增出生缺陷患儿约为90万例,全世界出生缺陷发生率约为6%,每年新增出生缺陷患儿790万例。随着现代医学技术的迅速发展,至少70%的出生缺陷是可以控制的。其中,唐氏筛查、无创DNA检测和羊水穿刺三种产前筛查和产前诊断的方法,是防止出生缺陷发生的重要措施。这三种方法主要针对胎儿染色体病和单基因病进行检查,这是解密宝宝的遗传密码。

这三种方法各自具有不同的特点、适用范围和优缺点。

**1. 唐氏筛查** 经济、简便、无创伤,孕妈妈抽一管血即可,通过检测孕妇血液中的某些特异性指标,从普通孕妇群体中发现怀有某些先天缺陷胎儿的高危孕妇,对这些高危孕妇进一步进行产前诊断,以最大限度减少异常胎儿的出生。

**2. 无创DNA检测** 是利用基因测序技术进行产前筛查的一种方法,仅需采集孕妇一管血,从孕妇血液中提取胎盘来源的DNA片段。因为胎盘是介于孕妈妈与

胎儿之间的桥梁,所以胎盘DNA和胎儿DNA大概率是一致的,因此,可以通过检测孕妇血液中的胎盘DNA来筛查胎儿是否患有某些染色体病。

**3. 羊水穿刺** 是介入性产前诊断方法,通过孕妇腹部采集胎儿的羊水,检测胎儿是否患有某些染色体病及单基因病。

这三种方法可以从风险性、全面性、准确性三个方面来作对比。

#### 风险性方面

唐氏筛查:是抽取孕妈妈的血液进行检验,没有风险;

无创DNA检测:也是抽取孕妈妈的血液进行检验,没有风险;

羊水穿刺:是通过孕妈妈腹部采集胎儿的羊水进行检测,有1~2/1000的流产风险,与胎儿的健康情况、孕妈妈的自身身体状况及医师操作的熟练程度有关。

#### 全面性方面

唐氏筛查:目标疾病是21——三体综合征、18——三体综合征两对染色体的数目异常和神经管畸形(NTD);

无创DNA检测:目标疾病是21——三体综合征、18——三体综合征、13——三体综合征三对染色体的数目异常;

羊水穿刺:目标疾病是正常人23对(46条)染色体的数目异常和结构异常均可以检测,同时,也可以检测单基因病。

#### 准确性方面

唐氏筛查:属于筛查,21——三体综合征、18——三体综合征、神经管畸形(NTD)三种疾病筛查准确性均为60%~70%;

无创DNA检测:属于筛查,21——三体综合征准确性大概95%、18——三体综合征准确性大概85%、13——三体综合征准确性大概75%;

羊水穿刺:属于诊断,对染色体数目异常的检测准确性为99.9%,染色体结构异常,核型分析可以检出>10Mb以上结构异常,基因芯片可以检出>100kb以上结构异常。

孕妈妈们可以根据医生的建议做相应的产前筛查和产前诊断。