

# 探讨孕中期产前筛查和遗传咨询及心理干预对优生的影响

夏 蓉

常德市妇幼保健院优生遗传科 415000

**[摘要]** 目的 主要研究孕中期产前筛查和遗传咨询及心理干预对优生的影响。**方法** 我院于2012年1月实施产前筛查、遗传咨询与心理干预，统计近几年我院孕中期产前筛查、医院咨询及心理干预的人数情况，并对优生结果进行研究。**结果** 近几年我院孕前咨询人数比例快速上升，并且异常胎儿检出率也明显上升，组间数据相比，差异具有统计学意义( $P < 0.05$ )。**结论** 孕中期产前筛查和遗传咨询及心理干预，对优生具有重要影响，有助于避免异常胎儿分娩，因此应该在临幊上做进一步推广。

**[关键词]** 孕中期；产前筛查；遗传咨询；心理干预；优生

**[中图分类号]** R714.5

**[文献标识码]** A

**[文章编号]** 1674-9561(2017)02-238-01

## 前言：

产前筛查、遗传咨询与心理干预，对于优生有着重要意义，能够发现孕妇群体中疑似遗传性疾病或者先天缺陷胎儿的高危风险孕妇，使孕妇能得到及时有效的确诊，避免不良妊娠结局发生。本文为了进一步评价孕中期产前筛查和遗传咨询及心理干预对优生的影响，选取我院自2012年1月开始实施产前筛查、遗传咨询与心理干预的部分孕妇为观察对象，相关研究如下。

## 1 资料与方法

### 1.1 一般资料

随机选取我院自2012年1月开始实施产前筛查、遗传咨询与心理干预的部分孕妇为观察对象，共有孕妇1362例，年龄21~36岁，平均年龄为 $(28.3 \pm 2.1)$ 岁。

### 1.2 方法

#### 1.2.1 产前筛查

严格按照相关标准核对末次月经，在确定孕周后，进行相应的产前筛查。取15~18孕周静脉血2ml，做血清分离后，以-20℃冰箱保存待测 $\beta$ -HCG与AFP，采用酶联免疫法进行定量测试，所有测试药剂均为定点提供。所有孕中期进行优生遗传咨询孕妇，实施三维彩超筛查。唐氏综合症以1:270为切割点， $\geq 1:270$ 为高风险，18三体以1:350为切割点， $\geq 1:350$ 为高风险。

#### 1.2.2 遗传咨询

采用遗传学与临床医学的基本原理与技术，以特定的遗传疾病相关信息告知咨询方，内容包括临床常见遗传疾病、发生遗传的危险程度以及所造成的危害等。同时，相机介绍产前筛查的基本内容与疾病预防方法，让孕妇方做到心中有数，尽量使孕妇方能做出正确的选择；而对于检查中出现的少见遗传病，建议到国家级实验室进行筛查。

#### 1.2.3 心理干预

由护理人员对孕妇方进行心理干预，根据孕妇的文化层次、工作环境、社会背景等进行详细的心理干预，让孕妇能进一步了解孕前检查在保证妊娠结局中的重要意义；对于对产前筛查存在恐惧的孕妇，护理人员可以通过实例讲解的方法，并给予孕妇鼓励，让孕妇能从阴影中走出，进而积极接受产前筛查。

#### 1.3 观察指标

统计我院从2012年1月~2016年1月间接受产前筛查孕妇例数与检出的异常胎儿例数情况。

#### 1.4 统计学处理

采用SPSS 20.0软件对本次研究的相关数据进行处理，以率(%)表示计数资料，以 $\chi^2$ 值检验数据间的差异，当 $P < 0.05$ 时，认为数据差异具有统计学意义。

## 2 结果

从本次研究结果来看，我院自2012年1月实施产前筛查、遗传咨询与心理干预后，接受产前筛查的孕妇例数快速增长，并且随着筛查的深入，所发现的异常胎儿情况也有一定增加，所有胎儿在引产后均得到证实，相关资料如表1所示。

表1：孕妇产前筛查资料统计表

时间	产前检查例数	异常胎儿例数	未检出例数
2012年1月~2013年1月	131	1	0
2013年2月~2014年1月	265	3	0
2014年2月~2015年1月	389	4	0
2015年2月~2016年1月	577	4	0

组间数据相比，数据差异具有统计学意义( $P < 0.05$ )。

## 3 讨论

目前，出生缺陷在我国的发病率约为10%~20%，已经成为影响我国出生人口质量的重要因素，也是围产儿死亡的重要危险因素，会对社会和家庭造成巨大负担。一般认为，大部分出生缺陷的发生都与遗传因素、环境因素之间存在密切关系，包括巨细胞病毒、弓形体、先天性梅毒、X射线、有害化学物质等，若胚胎在发育造成受遗传因素或环境因素影响，就有可能出现畸形、异常等。因此为了进一步提高人口素质，保障新生儿健康，需要对孕妇进行遗传咨询、产前筛查等，避免异常胎儿出生。

我院优生遗传中心长期开展优生遗传咨询活动，对孕妇有关遗传咨询的问题进行积极的指导与教育，使不良孕产史患者了解遗传、环境因素可能对胎儿发育造成的影响，为了避免异常胎儿，必须要进行全面的孕前检查，来达到提高出生人口质量目的。

孕前筛查是检查胎儿异常情况的主要方法，由于生殖细胞或受精卵内部的遗传物质在结构或者功能上发生改变，致使发展成疾病，包括基因突变、染色体畸形等。唐氏综合症是一种常见的染色体病变，又被称为21三体综合征，其主要发病机理为形成配子时出现21号染色体不分离，导致出现三条21号染色体。新生儿发病后，临床表现出现为不可逆智障，并伴有畸形等，该病症尚无有效治疗手段，再加之新生儿存活时间较长，因此会对家庭造成巨大负担。近几年随着医学技术的发展，血清生化指标在唐氏综合症筛查中的应用范围越来越广，使21三体妊娠孕妇能够被快速、安全的诊断出来，在临幊上具有良好的应用价值。虽然环境、遗传因素是诱发出生缺陷的主要原因，但是母体精神因素也不容忽视，精神压力会使胎儿对致畸剂敏感，尤其是妊娠过缺陷儿孕妇，其自身就存在精神上的压力。同时，一些孕妇对产前筛查的认识存在误区，或者担心疼痛，进而对孕前检查不积极。因此，必须要对孕妇进行全面的心理干预，保证孕前检查依从性。

从本次研究结果来看，在实施产前筛查、遗传咨询与心理干预后，我院产前检查例数快速增加，并且所检出的异常胎儿例数也有所增长，组间数据差异具有统计学意义( $P < 0.05$ )，并且所有孕妇在检查后，未发现漏诊案例，证明，产前筛查、遗传咨询和心理干预具有良好的应用价值。

## 参考文献

- [1] 胡彩霞, 谭建琴, 王芳, 等. 杭州市余杭区44410例孕中期产前筛查回顾性研究 [J]. 中华全科医学, 2016, 14(03):423~425.
- [2] 许佳, 刘轶, 卞凯. 孕中期唐氏综合症三联筛查的筛查效率分析 [J]. 中外医疗, 2015, 34(07):186~188.
- [3] 游雪云, 刘艳秋, 吴敏. 唐氏综合症筛查临界风险的产前诊断结果分析及临床意义探讨 [J]. 实验与检验医学, 2014, 32(06):694~696.