

唐氏筛查—孕期不可忽视的检查

刘先平

四川省南充市中心医院妇产科 四川南充 637000

〔中图分类号〕R71 〔文献标识码〕A 〔文章编号〕2095-7165 (2021) 05-102-01

生育是人类的自然生理现象，孕期检查是其中一个十分重要的环节。它可以帮助准妈妈了解自己的孕期情况，尤其是一些异常病理情况的早期发现，可以及时采取措施，孕期检查对降低胎儿畸形率、母亲难产率、胎儿死亡率、改善妊娠结局等具有重大意义。

在孕期内众多的检查中，唐氏筛查无疑是其中十分重要的一环。唐氏综合征是人类最常见的非整倍体染色体疾病。唐氏综合征儿童的特点是身材矮小，头部短、脖子粗壮、特征鲜明，智力迟钝，食欲不振等症状，其中最典型的症状为智力缺陷，患有唐氏综合症的儿童的智商低于 50，明显低于正常水平。且在所有唐氏综合征患者中，约有一半的患儿同时患有先天性心脏病。唐氏宝宝长大后，男性往往不能生育，女性虽可以生育，但女性将其遗传给子女的几率高达 50%。患者的平均存活年龄只有 20-30 岁。唐氏患儿的发生率为 1:1000，也被称为 21 三体综合征。

由于唐氏病的发生是随机的，只有 1% 左右的唐氏病患者与遗传因素有关，其他致病因素未知，因此每个孕妇都应该接受唐氏综合症筛查。现已知的遗传性因素中，若父母其中一方有先天性染色体异常的问题，便很有可能生出唐氏宝宝。也有可能因为后天的染色体畸变使胎儿患上唐氏综合征。另外，产妇的年龄也是一大因素，研究表明，年龄过小的孕妇或年龄过大的孕妇，都会有较高的几率生出唐氏宝宝。孕妇在 20-34 岁之间，生出唐氏宝宝的几率为 1:1250，此后逐年上涨。到 45 岁时可达到 1:25，49 岁时甚至可达到 1:11，也就是说，11 个宝宝中就有 1 个是唐氏患儿。因此，唐氏筛查十分重要，怀过唐氏婴儿的夫妇应该更加注意这样一个事实：怀过唐氏婴儿的夫妇再生孩子时患唐氏的风险更高。因此，这类夫妇必须在再次怀孕前咨询专家并进行产前诊断。目前，这种疾病还没有有效的医学治疗方法，唯一的办法就是在孕期发现问题，通过产前诊断终止妊娠。

产前筛查是针对所有孕妇的，建议只要是怀孕想要孩子的都要进行产前筛查。从第二次产检开始，孕妇每次都会做一些常规检查，比如称体重、量血压、问诊等等。在孕 15 周以上，孕妈妈就可以抽血进行唐氏筛查。绝大部分的医生都会建议孕妈妈进行此项检查，有一些人群属于发生唐氏患儿的高危人群，例如经常接触有毒物质，父母双方患有遗传病，

孕妇年龄大于 35 岁，曾经自然流产超过 3 次以上以及怀孕期间得过风疹等人群。需要注意的是，筛查低风险说明宝宝是唐氏儿的风险概率低，并不是一定没问题；高风险说明宝宝是唐氏儿的风险概率高，并不是一定有问题。如果唐氏筛查报告中提示孕妈妈为高风险，医生都会建议进行羊水穿刺，以进一步检查染色体有无异常。有的准妈妈有疑问，既然筛查准确率并不高，为什么不一开始就进行羊水穿刺检查呢？这是因为羊水穿刺最大的问题是有创，具有一定的风险性。如果孕妈妈及丈夫本身并不是唐氏患儿的高危人群，那么唐氏患儿的生产率仅为千分之一，为了排除这千分之一的可能，选择去冒羊水穿刺的种种相关风险（羊水穿刺可能会造成 1/200-500 的流产率），实在是没有必要。

现如今一般采用 3 种方式对孕妈妈进行唐氏筛查：（1）B 超检查：孕 11-13+6 周，通过 B 超测量胎儿颈项透明层（NT）的厚度，以筛查唐氏综合征等染色体疾病，62%-80% 唐氏综合征患儿颈项透明层增厚（大于 3mm）。（2）产前筛查：通过检测孕妇血清中与妊娠相关的多项指标，结合预产期、体重、年龄、胎龄进行风险评估。筛查时间为妊娠前三个月的 10-13+6 周和妊娠中期的 15-20 周。（3）基因检查：妊娠 16~22 周进行羊膜穿刺术，并对羊水中胎儿细胞进行染色体核型分析，可明确诊断唐氏综合征。也可进行胎儿脐静脉穿刺。

经常会看到一些孕妇，两次孕检时间间隔非常长，经询问都是觉得多次孕检没有必要。这种观点是极其错误的，孕期检查是根据怀孕周期一步步进行的，不同时期所做的检查都是不同的，重点也不一样。孕早期更加注重胎儿的观察，例如观察胎儿的发育是否正常，孕晚期则更加注重关注孕妈妈的情况，为顺利生产做好前期准备。如果长期不进行新的孕期检查，一旦出现问题，那将是无法挽回的后果。例如有胎儿已经停止发育，但母亲仍未进行孕检，胎儿会慢慢腐烂，产生大量的毒物被母体吸收，造成母亲子宫内感染以及肝肾功能的损害，母亲也有很大几率终生无法受孕。有些长期未检查发展为重度贫血的孕妇，会加重对于心脏的负担，甚至出现衰竭，此时不仅是胎儿无法保住，也有可能威胁母亲的生命，造成无法磨灭的后果。所以当孕妈妈在产检遇到问题时一定要及时咨询产检医生，避免错过重要的检查项目，包括唐氏筛查！

（上接第 101 页）

物维持治疗以改善临床症状，本病患者经过治疗后一般可正常学习、参加工作与正常生活。

七、重症肌无力之预防方法

重症肌无力之预防一般强调以避免可能导致患者重症肌无力症状加重或疾病复发因素。本病之常见诱因包括手术、感

染、全身性疾病、精神创伤、过度劳累、女性生理期、妊娠与分娩、饮酒、吸烟以及胸腺瘤复发等。对于上述诱因，本病患者可在医师指导下进行科学治疗，在不可避免的时期（如女性生理期、妊娠与分娩等）则需注重身体锻炼与饮食调节，降低症状复发风险。