

重视唐氏筛查，孕育健康宝宝

袁秀红

隆回县妇幼保健院 邵阳隆回 422200

【中图分类号】R179

【文献标识码】A

【文章编号】1000-8039 (2023) 07-115-01



“重视唐氏筛查，孕育健康宝宝”旨在提高全社会对唐氏综合征的认知和关注，引导生育妇女怀孕后主动接受唐氏筛查，做好孕期保健，科学孕育健康新生命。

1 什么是唐氏综合征呢？

唐氏综合征 (Down's Syndrome, DS) 又称为 21- 三体综合征 / 先天愚型，是由于多了一条 21 号染色体而引起的一种先天性疾病，是人类最常见的，也是人类第一个被确认的染色体疾病，多为偶然发生，也可有遗传因素。唐氏综合征是我国发生率最高的出生缺陷之一。

2 唐氏综合征患者有什么样的临床表现？

1) 特殊面容体征

如眼距宽，鼻根低平，眼裂小，眼外侧上斜，有内眦赘皮，外耳小，舌胖，常伸出口外，流涎多。身材矮小，头围小于正常，头前、后径短，枕部平呈扁头。颈短、皮肤宽松，出牙延迟且常错位。头发细软而较少。四肢短，指骨短，常见通贯掌纹、草鞋足。

2) 智力低下

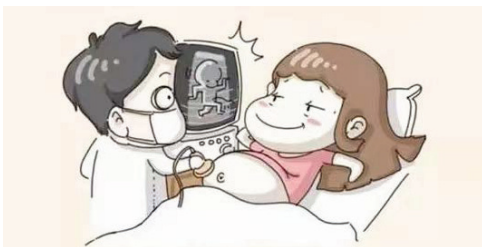
是唐氏综合征最突出，最严重表现。其智能低下表现随年龄增长而逐渐明显，智商 25 ~ 50，动作发育和性发育都延迟。

3) 生育能力

男性唐氏婴儿长大至青春期，也不会有生育能力。而女性唐氏婴儿长大后有月经，并且有可能生育。

4) 其他

患儿常伴有先天性心脏病等其他畸形，因免疫功能低下，易患各种感染，白血病的发生率比一般增高 10 ~ 30 倍。如存活至成人期，则常在 30 岁以后即出现老年性痴呆症状。



3 如何预防唐氏综合征

做好出生缺陷三级预防是预防唐氏综合征的重要手段，备孕期科学规划，孕期进行唐氏综合征筛查，通过孕期筛查发现高风险人群，并建议高风险人群进行产前诊断，及早发现并及时终止妊娠，避免此类患儿的出生。

4 如何进行唐氏筛查？

怀孕 9 周 -13+6 周、15 周 -20+6 周的孕妇都可以到具有产前筛查采血的相关机构接受检查。在妊娠期 9 周 -13+6 周进行孕早期产前筛查，15 周 -20+6 周进行孕中期筛查。产前筛查这种方法经济、简便、安全，只要抽取孕妇 2ml 静脉血即可，对孕妇和胎儿无任何影响。



5 常见知识问答？

1) 唐筛高风险是不是就确定怀了唐氏儿？

唐氏筛查的结果一般分为高风险、临界风险及低风险。作为一种筛查手段，唐筛高风险的患者不一定是怀了唐氏儿，只是风险性较一般人增高，需进一步检查确诊。同理，低风险也不能排除唐氏儿的可能，也需要在后期进一步行超声排查。

2) 既然无创精准，为什么不直接做呢？

孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前检测又称无创产前检测，无创对唐氏综合征的检出率约 99%，但仍然存在漏检的可能，而且价格昂贵，目前不作为一线检查，仅推荐唐筛临界风险的孕妇进行检查，经医生咨询后，孕妇可考虑自身情况自行选择。无创检查低风险，后期仍需要结合超声进一步检查。

3) 年龄 < 35 岁是不是不用做唐氏筛查？

唐氏筛查是面向所有适龄孕妇，其方便快捷、价格较低，适合作为筛查项目在适龄孕妇中推广。中期唐氏筛查在我们湖南省 2017 年至 2022 年是省里的重点民生实事项目，在 2023 年归属于常态化管理，是属于直接免费项目。然而，年龄 ≥ 35 周岁的高龄孕妇，其胎儿染色体异常的风险增高，即使做了唐筛低风险，仍不能排除高龄这一独立危险因素带来的风险，需要介入性产前诊断。

只要能按规范进行相应的产前筛查和产前诊断，相信每个准爸爸准妈妈都能生育一个健康的宝宝！

