

优生优育

了解唐氏筛查 先天愚型早发现

唐氏综合征又称为 21 三体综合征或先天愚型,是由染色体异常(多了一条 21 号染色体)导致的疾病,患有此病的患儿智力落后,面容特殊,生活不能自理,给家庭和社会带来沉重的负担。唐氏筛查是专门针对唐氏综合征进行的一项检查,孕期进行唐氏筛查可以评估胎儿患该病的风险,尽早决定是否继续妊娠。对于唐氏筛查高风险者,还需要进行无创胎儿 DNA 检查或羊水穿刺检查。

什么是唐氏筛查?

唐氏筛查是唐氏综合征产前筛选检查的简称,是通过化验孕妇的血液,检测母体血清中甲型胎儿蛋白、绒毛促性腺激素和游离雌三醇的浓度,并结合孕妇的年龄、体重、孕周等方面来判断胎儿患先天愚型、神经管缺陷的危险系数。

什么时候进行唐筛?

唐氏筛查分为早唐和中唐,即早期唐氏筛查和中期唐氏筛查。早唐包括验血和 B 超 NT 检查,抽血时间为孕 9~13⁺6 周, B 超时间为孕 12~13⁺6 周,检出率 85%左右;中唐只有验血,时间为孕 14~20⁺6 周,最佳为 16~18 周,检出率为 65%~75%。

早唐和中唐哪个更准确?

临床上通常以“检出率”和“假阳性率”来评价某一个筛查手段的好坏,检出率高且假阳性率低是一个好筛查手段的标准。由于任何一种筛查手段都不能作为疾病的确诊依据,故谈不上准确,也就没有“准确率”一说。因此,早唐和中唐也谈不上哪个更准确,从国内目前开展的情况来看,早唐的检出率高于中唐,假阳性率低于中唐,早唐更优。

为什么临床上多采用中唐?

早唐的检出率高于中唐,且假阳性率低于中唐,为什么临床上还是多采用中唐呢?这是因为早唐必须在验血的同时加做 B 超 NT 检查(又称为“颈后透明带扫描”),即通过 B 超测量胎儿颈项部皮下无回声透明层最厚的部位,评估胎儿是否有可能患有唐氏综合征。而 NT 检查对超声医生的技术和 B 超机器的配置均有较高要求,检查过程中如果胎儿的体位不好,也无法获得最佳检测平面,使得 NT 结果不准确,所以,早唐在临床中尚无法大规模开展。

做了早唐还需要做中唐吗?

早唐和中唐都是主要针对唐



氏综合征的风险进行筛查,根据筛查策略的不同,做法有所差异。如果采取“早唐+中唐”联合筛查策略,可以将检出率提高到 90%以上,但两次检查需在同一家医院完成。

唐筛结果为高风险时需要复查吗?

唐氏筛查的原则是不重复检测,因为该检查只是筛查手段而不能作为诊断依据,只能大体评估患病风险高低,不同的检测体系对同一个样本的判断也会存在差异,如果孕周计算没有错误,不建议重复唐氏筛查。

既然中唐检出率不高,为什么还要做呢?

虽然中唐筛查的检出率并不令人满意,只有 70%左右,但如果不做中唐筛查,仅用孕妇年龄、体重、孕周等作为筛查手段,唐氏综合征的检出率只有 30%,所以,即使中唐筛查的检出率并不高,但还是比不做好。对于超过 35 周岁的高龄孕妇,属于年龄高风险,不建议做唐筛,最好直接行产前诊断(如羊水穿刺等)来确诊是否怀有唐氏综合征患儿。

双胞胎可以做唐筛吗?

不建议单独通过母体血清学指标(如中唐)评估双胞胎的唐氏风险,可以通过孕早期每个胎儿的超声标记(包括 NT、三尖瓣返流等)加上母体的血清学指标进行早期唐氏筛查,检出率为 75%~80%,假阳性率为 5%左右。

没有家族史的正常夫妻为什么要做唐筛?

统计资料发现,95%左右的唐氏综合征患者父母均正常,且没有家族史,其发生主要是受精卵早期细胞分裂错误或生殖细胞(精子或卵子)分裂错误导致的,仅有不到 5%的唐氏综合征的发生与父母染色体结构异常(如易位)有关。所以,不管夫妻双方是否有家族史,都有可能生出唐

氏综合征患儿,因此,怀孕后都应该进行唐氏筛查。

唐氏筛查提示“高风险”或“临界风险”怎么办?

对于唐筛“高风险”的孕妇,可以进一步进行有创性产前诊断,如羊水穿刺检查;对于唐筛“临界风险”者,可行有创性产前诊断或者无创胎儿 DNA 产前筛查。

无创胎儿 DNA 检查与羊水穿刺有什么区别?

无创胎儿 DNA 检查是通过母体外周血中来自于胎儿的 DNA 目标区域(如第 21、13、18 号染色体)的相对含量测定来判断是否存在上述染色体片段的剂量改变(如增加或缺失),并不能看到胎儿染色体的全部信息。羊水穿刺是在孕中期抽取一定量的羊水,因羊水中含有胎儿身上脱落下来的细胞,通过培养这些脱落细胞可以直观的看到胎儿的染色体,能够发现染色体数目及结构异常。

无创胎儿 DNA 检查属于唐氏高级筛查,对唐氏综合征的检出率约为 99%,假阳性率不到 1%。而羊水穿刺是产前诊断的金标准,是无创胎儿 DNA 检查无法取代的。无创结果高危的可进行羊水穿刺。

既然唐筛准确性不高,为什么不直接用无创或羊穿?

虽然唐筛的准确性有限,但目前临床上仍然普遍使用,原因主要有以下几点:1)目前无创胎儿 DNA 检测仅针对 21、13、18 号染色体的非整倍体,而唐氏筛查还对其他染色体的非整倍体及部分染色体结构异常有一定的筛查作用;2)唐筛中的某些血清学指标,与某些妊娠期并发症的发生相关,对妊娠并发症(如子痫前期等)有早期预测的价值;3)目前无创胎儿 DNA 检测成本比较高,还不适合作为一项筛查手段开展。

湖北省妇幼保健院 王轩梓

四招防范孕期便秘

很多女性在怀孕后会有吃不下、睡不好或拉不出的烦恼,尤其到了孕晚期,会出现便秘。孕期便秘有哪些危害,又该如何破解呢?

孕期便秘常见原因有哪些?

1) 怀孕期间,孕激素、生长抑素分泌增多,胃动素分泌减少导致肠蠕动减慢;2) 不断增大的子宫导致肠蠕动减慢,膈肌、腹肌运动受限导致排便乏力;3) 高蛋白、高脂肪食物摄入增加,而粗粮、蔬菜、水果等膳食纤维的摄入减少;4) 孕期行动不方便导致活动量减少,胃肠蠕动减慢。

孕期便秘有哪些危害?

1) 粪便在肠道内停留时间过长,有害物质会被肠壁吸收入血,可能引起头晕、乏力、口臭等不适;2) 便秘时间长容易引起肛门疼痛,甚至诱发痔疮、肛裂等肛门直肠疾患;3) 孕妈用力排便时可能会引起子宫收缩,引发流产、早产等并发症。

如何预防孕期便秘?

预防孕期便秘最好的方法是调整生活方式:1) 增加膳食纤维和水分的摄入,也可在烹饪时适当多放些植物油、豆油、菜籽油等,促进排便;每日饮水量不少于 1500 毫升,尤其是每天早上起床后空腹喝一杯温开水,可刺激肠蠕动,也可添加少量蜂蜜。2) 日常生活中避免久站、久坐,身体允许的情况下,可根据个人喜好选择合适的运动,促进肠蠕动。3) 养成定时排便的习惯,不在排便时阅读书籍或看手机等。4) 保证充分的休息和睡眠,保持良好的精神状态和乐观的生活态度。

宁波市妇女儿童医院
副主任护师 罗琪

宝宝“定点哭闹”或是肠绞痛

豆豆刚出生时,吃喝拉撒睡都很正常,但 1 个月左右开始出现“定点哭闹”,每天晚上 11 点至次日凌晨 1 点左右突然哭闹,抱也不行,摇也不成,喂奶也不吃,但是一到白天,吃睡又恢复正常。医生检查后认为宝宝在不哭闹的时候,饮食、睡眠、生长发育一切正常,考虑肠绞痛。

肠绞痛又称为婴儿肠痉挛,主要表现为婴幼儿每天 3 小时以上的无法安抚的哭闹,且持续 1 周以上,每周超过 3 天。婴儿肠绞痛多发生于 2 周到 4 个月的宝宝,常发生在晚上 6 点以后,尤其是夜里,宝宝会出现声嘶力竭的大哭,有时还出现尖叫,音调高,难以安抚,直至宝宝自己哭累了才会停止。

婴儿肠绞痛的发病机制目前尚不完全清楚,可能与肠道菌群失调、乳糖不耐受、牛奶蛋白过敏、喂养不当、睡眠差,或母亲孕期、产后吸烟等有关。肠绞痛是一种自限性疾病,如果找不到明确引起肠绞痛的原因,宝妈注意不要给宝宝喂太饱,喂奶时让宝宝保持上身竖直;哭闹时,可采取“飞机抱”的姿势缓解,即宝宝趴放在大人手臂上,头靠在臂弯,另一只手可轻抚宝宝后背,注意要避免刚吃奶的时间,如果宝宝出现明显的抗拒,就要立刻停止;平时可给宝宝做个全身按摩,重点按摩腹部,以帮助排气。

解放军联勤保障部队第九 00 医院
吴志 李政