



预防染色体病

婚前产前做个染色体检查



由于三胎政策的全面放开,高龄孕妇越来越多,加上生活环境和生活方式的改变,导致不孕不育、反复流产以及胚胎停育等现象日益增多,其中,很多是染色体异常导致的,染色体异常主要体现在数量异常和形态结构异常两方面。染色体异常引发的各类疾病统称为染色体病,通常可累及数个甚至上百个基因,常造成患儿多发畸形、智力低下、生长发育迟缓和多系统功能障碍,又称为染色体畸变综合征。而染色体检查能查出染色体是否异常,对产前诊断有指导意义,可以有效防止染色体异常的胎儿出生,有助于优生优育。那么,什么是染色体?染色体检查对于优生优育有哪些重要意义呢?

什么是染色体?

染色体属于遗传物质,是人体基因的重要载体。打个比方,染色体好比是压缩包,其中压缩装载的是“全基因组”。人体共有46条染色体,每两条配为一对,共有23对,每对染色体中,一条来自父亲,一条来自母亲。其中,有22对染色体为男女共有,称为常染色体,还有一对决定性别,称为性染色体,男性的性染色体为XY,女性的性染色体为XX。

染色体检查有什么意义?

染色体检查最重要的意义在于能提前诊断染色体病,染色体病可引发反复流产、死产、死胎、新生儿畸形、新生儿死亡、智力低下等生育疾患或者妊娠疾患。相关调查表明,在流产胚胎中,染色体异常占50%;在死产婴中,染色体异常占8%;在新生儿死亡者中,染色体异常占6%。平衡易位(一种常见的染色体结构

异常)在一般人群中占1.9%,不平衡易位占0.5%,不平衡易位极易导致严重疾患,甚至引起夭折;平衡易位未丢失遗传物质,本人不会表现出畸形,但会遗传给后代,且生育染色体异常后代的概率高达50%~100%,对后代危害严重。

一般来说,以下人群需要做染色体分析:(1)生长发育较为迟缓且原因不明、面容异常、畸形多发、身材相对矮小、智力发育较迟缓、两性畸形者;(2)不明原因的新生儿死亡和死产;(3)不明原因的继发性闭经或者原发性闭经的女性;(4)习惯性流产或者原发性不育的夫妇;(5)一级亲属携带可疑或者已知染色体异常者;(6)肿瘤患者;(7)产前筛查高风险、高龄妊娠、羊水异常或胎儿发育异常、不良孕产史、夫妇染色体异常者。

何时做染色体检查?

一般来说,染色体检查随时都

可以做,但多数是在婚前或产前检查时做。婚前做可以诊断受检者是否携带异常染色体,如携带异常染色体,容易引发流产、死胎和畸胎,盲目保胎还会增加畸形儿概率。产前做染色体检查,通过分析染色体核型,可以判断胎儿是否携带异常染色体,是决定胎儿是否继续妊娠的金标准。

染色体检查的过程较为繁琐,且影响因素较多,与肝功能、血常规等检查项目相比,染色体检查所耗时间更长。以外周染色体分析为例,从采血到得出检查报告,大约需要3~4周。

染色体检查有哪些注意事项?

染色体检查需抽取静脉血3~5毫升,对是否空腹无特殊要求。需要注意的是,受检者在接受染色体检查采血前几天要尽量少吃油腻食物,不要使用抗生素。如果近期服用过抗生素,需停药1~2周再做检查。抽血前几天要注意休息,不要

熬夜和剧烈运动,确保睡眠充足,避免影响检查结果。

如何看染色体检查结果?

正常情况下,男性的染色体核型为46,XY;女性为46,XX。若染色体检查报告显示的核型符合上述情况,则表明染色体正常。

若报告显示1qh+、14ps+、inv(9)等数字与字母形成的组合时,不必过度恐慌。这是染色体的特殊位置,存在变长、变短、冗余序列等情况,称之为“染色体多态性”,属于正常变化,不算致病性改变,不会对个人健康和生育造成不良影响。

若报告显示(45,X)(47,XXY)(47,XXX)等,则表明染色体存在数目异常;若报告显示【46,XY,t(6;7)(p14;p13)】【45,XX,rob(14;22)(q10;q10)】等,则表明染色体存在结构异常。这种情况需都要及时向医生报告并咨询就诊。

玉林市第一人民医院 蒋东

白带异常可提示哪些疾病?

白带是女性阴道黏膜渗出物、宫颈腺体分泌物、子宫内腺体分泌物的混合物,其中含有阴道上皮脱落细胞、白细胞、乳酸杆菌,是女性健康与否的“晴雨表”。那么,什么样的白带是正常的?怀疑白带异常应该做什么检查呢?

白带的分类有哪几种?

白带可分为生理性白带和病理性白带。

生理性白带呈白色黏糊状或者蛋清样,没有特别的腥臭味,量的多少与雌激素水平有一定关联。排卵前期,雌激素分泌量逐渐增多,在它的作用下,宫颈粘液量也渐渐增加,且越来越稀薄、透亮;到排卵期,雌激素分泌达高峰,宫颈粘液量也最多,韧性也最大,女性常有清亮粘液流出,有时可拉得很长。

病理性白带包括炎性白带和非炎性白带。(1)炎性白带:当女性患上阴道炎症时,白带的性状会发生明显改变,如感染淋球菌时,阴道分泌物可表现为脓性,并伴有尿痛、排尿困难等尿路刺激症状;合并滴虫感染时,可出现泡沫状分泌物,伴剧烈瘙痒;合并念珠菌感染时,阴道分泌物可呈现为凝

乳状或豆腐渣样,伴瘙痒。(2)非炎性白带:盆腔和子宫充血会让宫颈腺体和子宫内膜功能亢进,分泌出较多的黏液,阴道渗出液也逐渐增多,例如,盆腔肿瘤、子宫后屈、心力衰竭、肺结核、糖尿病等疾病者,经常会有蛋清样分泌物或白色水样液体从阴道流出。同时,受到精神刺激时,也会让外阴、阴道与宫颈分泌物增多,患者经常感觉自身外阴潮湿、瘙痒等症状。

白带常规的检查项目有哪些?

白带常规检查属于妇科中比较普遍的检查项目,医生会先用鸭嘴式扩阴器撑开阴道,再用棉签在阴道和宫颈处提取一些分泌物,根据每个人的耐受程度不同,部分女性会在这个过程中略感疼痛和不适,但都是可以忍受的。白带常规检查一共包括以下5项内容。

1. PH值(酸碱度) 青春期后,由于激素的刺激,黏膜上皮细胞内含有较多的动物淀粉,经过阴道杆菌分解之后会形成乳酸,导致整个阴道分泌物呈弱酸性,这样可以防止其他细菌在阴道内滋生与繁殖,属于阴道的自净作用。正常情况下,白带的PH值为4.5,若患有

滴虫性或霉菌性阴道炎时,PH值将增大至5~6。

2. 阴道清洁度 阴道清洁度可分为4度,I~II度为正常,III~IV为异常。阴道清洁度异常提示可能患有阴道炎,患者还需进一步做滴虫和真菌检查。

3. 霉菌与滴虫 白带经过一系列处理后,可以在显微镜下观察是否有滴虫和霉菌的存在。如果白带中发现滴虫和霉菌,一般会用“+”表示,但这个符号只是说明有感染,但并不能说明感染的严重程度。

4. 胺试验 患有细菌性阴道炎的白带会有鱼腥味,主要是因为白带中的胺通过氢氧化钾碱化后挥发出来的。

5. 线索细胞 线索细胞是指阴道脱落上皮细胞上粘附大量加特纳杆菌等厌氧菌的一种形态表现,医生可以通过查找线索细胞判断患者是否患有细菌性阴道炎。

不同的白带提示哪些疾病?

1. 脓性白带 白带呈现黄或黄绿色,整体呈现脓样,且伴有一定的腥臭味,常提示滴虫性阴道炎、慢性宫颈炎、阴道炎、子宫内膜炎等炎症。

2. 无色透明粘液性白带 这种

白带外观与排卵期基本一样,量较多,大多是因为服用大量激素物导致的。

3. 血性白带 白带中夹杂着血丝,这种白带需要女性提高警惕,尽快到医院进一步检查,排除宫颈癌、宫体癌等恶性肿瘤可能。但是,宫颈息肉、宫颈炎等疾病也可能出现血性白带,故患者不必过于紧张。

4. 豆腐渣样白带 这种白带常见于霉菌性阴道炎。

5. 黄水样白带 黄水样白带是由病变组织坏死导致的,常提示子宫肌瘤、输卵管癌等疾病。

6. 脓血样白带 这种白带是阿米巴性阴道炎的基本特征。

白带检查前后有哪些注意事项?

1. 白带常规化验前两天之内不能进行阴道上药,不能阴道清洗,不能同房,以免影响化验结果。化验前虽然不能进行阴道清洗,但可以清洗外阴,这个是不会影响的。

2. 取白带过程中可能会碰触阴道壁、宫颈,引起少量出血,这属于正常现象,不必过于担心和恐慌,一般1~2天内会结束。拿到结果后,再根据具体结果进行相应治疗。

柳州市中医医院 唐健