

- [2] 吕达平,杨任民. 铜代谢障碍性疾病研究进展[J]. 安徽医学,2006,27(1):84-86.
- [3] 张秀丽. 孕产期优生保健百科[M]. 北京:中国人口出版社,2010:100-105.
- [4] 郑怀美. 妇产科[M]. 3 版. 北京:人民卫生出版社,1996:39-41.
- [5] 陈灏珠. 内科学[M]. 3 版. 北京:人民卫生出版社,1989:862-865.
- (收稿日期:2010-09-16)

唐氏综合征筛查的分析

贤永嫦(广西壮族自治区南宁市第八人民医院检验科 530001)

【摘要】 目的 提高健康儿的出生率,减少缺陷儿的出生。**方法** 利用化学发光技术测定孕妇血清中甲胎蛋白(AFP)、人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)、游离雌三醇(U-E3)的含量,通过软件分析,预测胎儿患病风险。**结果** 716 例中开放性脊椎裂(OSB)26 例,18-三体综合征(Trisomy18)4 例,唐氏综合征(Downs)23 例。**结论** 通过宣传使每个孕妇都作产前筛查,可减少缺陷儿出生。

【关键词】 唐氏综合征; 产前筛查; 甲胎蛋白; 人绒毛膜促性腺激素; 游离雌三醇

DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2011.05.053 文献标志码:B 文章编号:1672-9455(2011)05-0610-01

随着国民经济的飞速发展和计划生育政策的深入,人们对优生优育的期待越来越高。如何保证生出一个健康的宝宝是每个准妈妈的愿望。但是有时候往往是事与愿违,这就要求医务工作者为每个孕妇提供良好的服务和准确的产前检查。本院利用化学发光技术,通过测定孕妇血清中甲胎蛋白(AFP)、人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)、游离雌三醇(U-E3)的含量,来评估胎儿遗传病的风险程度,从而减少缺陷儿的出生。

1 资料与方法

1.1 标本来源 716 份标本均来自 2009 年 8 月 3 日至 2010 年 8 月 2 日在本院建卡、孕周在 14~21 周的围生期孕妇,年龄 19~42 岁,均无吸烟史,无胰岛素依赖症。所有孕妇均经知情同意并签了知情同意书,根据年龄分为 20 岁以下、21~30 岁、31~35 岁、 ≥ 36 岁 4 个组。

1.2 试剂与仪器 所用试剂均由美国贝克曼公司提供原装进口试剂。贝克曼 Access2 化学发光仪。孕期胎儿唐氏综合征筛查软件由上海腾程医学信息技术有限公司提供。每次均同时测定 3 个不同浓度质控。

1.3 方法 早上空腹肘静脉采血 5 mL,离心分离血清,利用化学发光技术测定血清中 AFP、 β -HCG、U-E3 的含量,通过筛查软件分析得到开放性脊椎裂(OSB)、18-三体综合征(Trisomy18)、唐氏综合征(Downs)高危或低危人群结果。

1.4 结果判断 Downs 风险率截断值按分析系统提示为 1:380,OSB 为 1:1 000,Trisomy 18 为 1:334。当风险率大于截断值时为高风险孕妇。

2 结果

总统计例数 716 例,3 种遗传病检出的高危率分别为 OSB 3.63%,Trisomy 18 0.56%,Downs 3.2%。4 组总统计例数分别是: ≤ 20 岁 11 例,21~30 岁 527 例,31~35 岁 135 例, ≥ 36 岁 43 例。各年龄组检出的高危人数各不相同,以及高危人数在各年龄组中占比例有很大区别, ≥ 36 岁比例最高。见表 1。

表 1 各年龄组高危例数[n(%)]

疾病	≤ 20 岁	21~30 岁	31~35 岁	≥ 36 岁	合计
OSB	2(18.2)	19(3.6)	3(2.2)	2(4.7)	26
Trisomy18	0(0.0)	2(0.4)	0(0.0)	2(4.7)	2
Downs	1(9.1)	9(1.7)	5(3.7)	8(18.6)	23

3 讨论

Downs 又称为 21-三体综合征、先天智力障碍或 Downs 综

合征,为人类最常见的一种常染色体异常性遗传病。该疾病无法治愈,需要家人的长期照顾,给家庭造成极大的精神及经济负担。因此,要减少患儿的出生,产前筛查是关键。在筛查方法问世以前主要靠染色体核型分析,这一分析主要是通过抽取孕妇羊水中胎儿的脱落细胞或直接穿刺取绒毛、脐静脉血为分析样本,方法技术难度大、要求高,均为创伤性操作,很容易造成流产。很多孕妇不能接受,只好选择不检查,致使患儿出生率居高不下,给家庭、社会带来很大的经济负担。

近年来国内开展了产前筛查工作,通过测定孕妇体内的 AFP、 β -HCG、U-E3 含量,经过系统的分析,得出高危或低危人群,再对高危人群进行羊水染色体核型确诊试验,以减少流产的发生,提高健康儿的出生率^[1]。

从这次的分析得知,21~30 岁应该为最佳生育年龄,OSB、Trisomy18、Downs 3 种遗传病的概率均较低,分别是 3.6%、0.4%、1.7%。36 岁以上的概率是最大的分别为 4.7%、4.7%、18.6%,比报道的略低^[2]。遗传病是一种偶发的疾病,各年龄段都有可能发生,母亲年龄是影响发病率的重要因素,年龄越大发生的概率越高^[3-4]。值得一提的是,OSB 的发生率与年龄的大小关系不是很密切,各年龄段的概率都很接近,最佳生育年龄段的比例也高达 3.6%,这可能也与统计例数过少有关。唐氏综合征与年龄的关系最密切,年龄越大发生的概率越高,36 岁时达到了 18.6%。因此,要减少患儿出生,每个孕妇都应该进行产前筛查,也应把产前筛查的必要性告知每一位准妈妈。

参考文献

- [1] 陶敏芳. Downs 综合征产前筛查假阳性与血清标志物测定值的关系分析[J]. 检验医学,2004,19(3):188-190.
- [2] 沈歆忱,罗军,孟文珍,等. 10 442 例孕中期孕妇胎儿唐氏综合征的筛查分析[J]. 检验医学,2007,22(1):47-49.
- [3] 杜传书. 医学遗传学基础[M]. 2 版. 北京:人民卫生出版社,1995:22-26.
- [4] 杨华. 孕中期唐氏综合征产前筛查结果分析[J]. 检验医学与临床,2010,7(17):1886-1887.

(收稿日期:2010-09-19)