

• 论 著 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2025.19.023

21-三体综合征患儿产前筛查与产前诊断情况分析*

张彦春,张 雯,刘凯波,徐宏燕[△]

首都医科大学附属北京妇产医院/北京妇幼保健院围产保健科,北京 100026

摘要:目的 分析出生缺陷卡上报的 21-三体综合征患儿科学合理的产前筛查与产前诊断指导方案。方法 收集 2022 年 1 月 1 日至 12 月 31 日北京市助产机构终止或分娩的孕 13 周至出生后 1 年诊断为 21-三体综合征患儿的病历资料、产前筛查和产前诊断情况。结果 303 例 21-三体综合征患儿产前确诊 297 例,流产物检测确诊 3 例,超声筛查异常合并无创 DNA 产前筛查(NIPT)高风险流产后临床诊断 1 例,足月分娩后诊断 2 例(1 例超声异常拒绝产前诊断;1 例未规范产前筛查)。21-三体综合征患儿的孕妇平均年龄(35.80 ± 4.40)岁,其中高龄妊娠(预产期年龄 ≥ 35 岁)占 62.71%(190/303),第 1 次、2 次、3 次、4 次及以上妊娠者年龄比较,差异有统计学意义($F=28.81, P<0.001$)。21-三体综合征患儿孕妇孕中期血清学筛查高风险率为 78.26%(18/23),临界风险率为 13.04%(3/23),低风险率为 8.70%(2/23)。NIPT 高风险率为 99.30%(141/142),低风险率为 0.70%(1/142)。孕中期超声筛查异常率为 61.11%(44/72),高于孕早期超声筛查异常率[46.85%(134/286)],其中超声筛查异常以颈项透明层厚度(NT)增厚居首位,达 56.81%(121/213),占孕早期筛查异常的 90.30%(121/134),其次为双侧鼻骨发育异常和心血管系统异常。21-三体综合征患儿产前诊断指征位居前 3 位依次为 NIPT 高风险、胎儿 NT 增厚、高龄,总占比为 88.89%(264/297)。结论 21-三体综合征患儿发生率随着孕妇年龄增长而升高,尤其是伴有 NIPT 高风险、NT 增厚、高龄、超声筛查异常等高危因素时,建议行介入性产前诊断。同时孕期应规范进行孕早期和孕中期超声筛查,建议充分告知血清学筛查及 NIPT 产前筛查方案的局限性和漏诊风险,合理选择介入性产前诊断。

关键词:21-三体综合征患儿; 颈项透明层厚度; 血清学筛查; 无创 DNA 产前筛查; 产前诊断
中图法分类号:R714.53;R446.1 **文献标志码:**A **文章编号:**1672-9455(2025)19-2716-05

Analysis of prenatal screening and prenatal diagnosis of 21-trisomy syndrome children*

ZHANG Yanchun, ZHANG Wen, LIU Kaibo, XU Hongyan[△]

Department of Perinatal Health, Beijing Obstetrics and Gynecology Hospital, Capital Medical University/Beijing Maternal and Child Health Care Hospital, Beijing 100026, China

Abstract: **Objective** To analyze the reasonable prenatal screening and prenatal diagnosis guidance scheme of 21-trisomy syndrome children reported by birth defect cards. **Methods** The medical history data, prenatal screening and prenatal diagnosis of infants with trisomy 21 birth defects who terminated or delivered in midwifed institutions in Beijing from January 1 to December 31, 2022 were collected. **Results** Among the 303 cases, 297 cases were prenatally diagnosed with 21-trisomy, 3 cases were diagnosed by abortion, 1 case was clinically diagnosed after ultrasound screening and non-invasive DNA prenatal screening (NIPT) high-risk abortion, and 1 case was diagnosed after full-term delivery (1 case refused prenatal diagnosis because of abnormal ultrasound, and 1 case did not receive standardized prenatal screening). The average age of pregnant women with 21-trisomy syndrome children was (35.80 ± 4.40) years old, and 62.71% (190/303) of them had advanced maternal age (age ≥ 35 years old on the expected date of delivery). The age of the first, second, third, and fourth or more pregnancies were compared, and the difference was statistically significant ($F=28.81, P<0.001$). The high risk rate of 21-trisomy syndrome children was 78.26% (18/23), the borderline risk rate was 13.04% (3/23) and the low risk rate was 8.70% (2/23). The high risk rate of NIPT was 99.30 (141/142), and the low risk rate was 0.70% (1/142). The abnormal rate of ultrasound screening in the second trimester was 61.11% (44/72), which was higher than that in the first trimester [46.85% (134/286)]. Nuchal Trans-

* 基金项目:北京市卫生健康委员会高层次公共卫生技术人才建设项目(2022-2-028);国家重点研发计划项目(2018YFC1002304)。
作者简介:张彦春,女,副主任医师,主要从事产前筛查及产前诊断方面的研究。 [△] 通信作者, E-mail: xhy742000@ccmu.edu.cn。
引用格式:张彦春,张雯,刘凯波,等. 21-三体综合征患儿产前筛查与产前诊断情况分析[J]. 检验医学与临床, 2025, 22(19): 2716-2720.

lucency (NT) thickening was the most common abnormal in ultrasound screening, which reached 56.81% (121/213), accounting for 90.30% (121/134) of the abnormal in the first trimester, followed by bilateral nasal bone dysplasia and cardiovascular system abnormalities. The top three indications for prenatal diagnosis of 21-trisomy syndrome children were high risk of NIPT, increased NT and advanced age, accounting for 88.89% (264/297). **Conclusion** The incidence of 21-trisomy syndrome children increases with maternal age, especially with high-risk factors such as NIPT, NT thickening, advanced age, abnormal ultrasound screening, interventional prenatal diagnosis is recommended. At the same time, ultrasound screening in the first and second trimesters should be standardized. The limitations and risks of missed diagnosis of serological screening and NIPT prenatal screening should be fully informed, and interventional prenatal diagnosis should be selected reasonably.

Key words: 21-trisomy syndrome children; nuchal translucency layer; serological screening; non-invasive DNA prenatal screening; prenatal diagnosis

21-三体综合征又称唐氏综合征,是一种常见的常染色体异常疾病,其发病率在活产新生儿中为 1/800~1/600^[1],其临床特征为智力障碍、特殊面容、发育迟滞,常合并结构畸形。因为 21-三体综合征仍然缺乏有效的治疗手段,患儿的出生会给家庭、社会带来精神和经济上的双重负担,因此,对 21-三体综合征的产前筛查和产前诊断具有重要临床意义和社会价值。随着我国生育政策的变化,高龄孕产妇数量呈增长趋势。有文献报道,21-三体综合征发生风险随着孕产妇年龄增长而增加^[2-3]。近年来,北京市 35 岁及以上分娩的孕妇比例逐年升高,因此,为降低 21-三体缺陷儿出生率,提高人口素质,了解 21-三体综合征患儿的产前筛查与产前诊断尤为重要,以此为依据,更好地指导临床工作。

1 资料与方法

1.1 一般资料 收集 2022 年 1 月 1 日至 12 月 31 日在北京市助产机构终止或分娩的孕 13 周至出生后 1 年 303 例诊断为 21-三体综合征患儿作为研究对象,收集北京市妇幼三期信息系统录入的孕妇病历资料,分析基础信息、产前筛查信息和产前诊断信息。所有患儿及监护人均知情同意并签署知情同意书。本研究已通过首都医科大学附属北京妇产医院医学伦理委员会审核批准(2019-KY-025-01)。

1.2 方法

1.2.1 产前筛查方法 按照北京市产前超声筛查与诊断工作要求进行产前超声筛查,(1)孕早期(孕 11~13⁺₆ 周)和孕中期(孕 20~24⁺₆ 周)产前超声筛查;(2)孕中期(孕 15~20⁺₆ 周)行血清学三联筛查,孕妇签署知情同意书后采血,采用荧光免疫分析检测甲胎蛋白、 β 人绒毛膜促性腺激素和游离雌三醇水平。结合孕妇年龄、体质量及孕周等资料自动计算 21-三体综合征风险值;(3)无创 DNA 产前筛查(NIPT),孕 12~22⁺₆ 周通过检测母体外周血中胎儿游离 DNA 片段来评估胎儿常见染色体非整倍体异常风险。

1.2.2 介入性产前诊断 根据孕周选择合适的产前诊断方法。所有操作均由产前诊断医生操作。

1.3 统计学处理 采用 SPSS24.0 统计软件进行数据分析处理。符合正态分布的计量资料 $\bar{x} \pm s$ 表示,多组间比较采用单因素方差分析;计数资料以例数或百分率表示,组间比较采用 χ^2 检验。以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 21-三体综合征患儿的孕妇一般临床特征 303 例孕妇年龄为 20~47 岁,平均(35.80 $\pm$ 4.40)岁。其中高龄妊娠(预产期年龄 $\geq$ 35 岁)190 例(62.71%);适龄妊娠(预产期年龄 $<$ 35 岁)113 例(37.29%)。第 1 次妊娠 96 例,平均年龄(33.14 $\pm$ 4.17)岁;第 2 次妊娠 94 例,平均年龄(35.88 $\pm$ 3.62)岁;第 3 次妊娠 64 例,平均年龄(37.17 $\pm$ 4.19)岁;第 4 次及以上妊娠 49 例,平均年龄(39.04 $\pm$ 3.46)岁。第 1 次、2 次、3 次、4 次及以上妊娠者年龄比较,差异有统计学意义($F = 28.81, P < 0.001$)。303 例孕妇中单胎妊娠 288 例,双卵双胎妊娠 13 例,同卵双胎妊娠 2 例。有不良孕产史 26 例,分别为:有 2 次或 2 次以上自然流产史 17 例,死胎史 2 例,既往孕育过综合征患儿 7 例;有不良孕产史的 26 例孕妇中仅 1 例直接选择产前诊断,3 例因高龄选择产前诊断,1 例颈项透明层厚度(NT)增厚+NIPT 高风险未产前诊断直接终止妊娠,生后诊断,其余 21 例均因 NIPT 高风险或超声筛查异常进行产前诊断。

2.2 产前筛查情况 303 例孕妇产前筛查包括孕早期超声筛查、孕中期血清学筛查、NIPT 产前筛查和孕中期超声筛查。(1)孕早期超声筛查:303 例孕妇中 286 例进行了孕早期胎儿 NT 超声筛查,异常率为 46.85%(134/286),其中 NT 增厚 121 例(42.31%, 121/286),单纯鼻骨发育异常 4 例(1.40%, 4/286),胎儿水肿或除外 NT 增厚及鼻骨发育不全的其他异常 9 例(3.15%, 9/286);未见明显异常 152 例

(53.15%, 152/286)。(2)孕中期血清学筛查:有 23 例孕妇进行了孕中期血清学三联筛查,21-三体高风险($\geq$ 高风险截断值)18 例(78.26%, 18/23),临界风险($1/1\ 000 \leq$ 风险值 $<$ 高风险截断值)3 例(13.04%, 3/23),低风险(风险值 $<1/1\ 000$)2 例(8.70%, 2/23)。(3)NIPT 产前筛查:142 例孕妇进行了 NIPT 产前筛查,141 例为 21-三体高风险,1 例为低风险。(4)孕中期超声筛查:因孕 22 周前终止妊娠 216 例,其余 87 例中有 72 例孕妇进行了孕中期超声筛查,44 例超声筛查异常(61.11%),28 例超声筛查未见明显异常(38.89%)。

2.3 超声筛查异常类型 孕早期超声筛查异常的 134 例孕妇中有 13 例又进行了孕中期超声筛查并提示异常,所以共 165 例超声筛查异常。165 例孕早期和孕中期超声筛查异常孕妇中单发超声异常 121 例(73.33%),多发超声异常 44 例(26.67%)。按 1 个超声软指标或结构异常为 1 项统计,共检出 213 项超声异常。其中 NT 增厚 121 例(单发 104 例,合并其他异常 17 例)最为常见,占比 56.81%(121/213);双侧鼻骨发育异常 26 例(单发 15 例,合并其他异常 11 例)次之,占比为 12.21%(26/213);其次是心脏结构异常 24 例(单发 8 例,合并其他异常 16 例),占比 11.27%(24/213);胎儿水肿 16 例(单发 6 例,合并其他异常 10 例),占比为 7.51%(16/213);其他结构异常(包括消化系统异常、早发型胎儿生长受限、泌尿系统异常、呼吸系统异常及唇裂)共 14 例,占比 6.57%(14/213);其他软指标异常(包括胎儿颈后皮肤褶皱增厚、侧脑室增宽、脉络丛囊肿、肠管回声增强、静脉导管 a 波反向/三尖瓣反流和胸腔积液)共 12 例),占比 5.63%(12/213)。

2.4 产前诊断指征分布情况 297 例孕妇中有 36 例于妊娠 11~13⁺6 周进行绒毛膜穿刺取材术,260 例于妊娠 18 周后进行羊膜腔穿刺术,1 例孕妇孕 26 周进行脐血穿刺术在产前确诊为 21-三体。297 例孕妇产前诊断指征分别高龄 62 例(20.88%);NIPT 高风险 123 例(41.41%);血清学筛查高风险 11 例(3.70%);NT 增厚 79 例(26.60%);其他超声筛查异常 20 例(6.73%);不良孕产史 1 例(0.34%);为既往生育过染色体异常患儿,夫妇一方染色体异常 1 例(0.34%)。如存在复合产前诊断指征时,以孕妇最终接受产前诊断的指征进行统计。

3 讨 论

21-三体综合征是胎儿期最常见的一种常染色体数目异常疾病,通常是一种偶发性的染色体疾病,所有年龄阶段的孕妇都有生育 21-三体综合征患儿的可能。既往有研究认为,孕妇高龄、血清学筛查高风险、超声筛查异常、NIPT 高风险及不良孕育史等均是其

高危因素^[4]。本研究发现,21-三体出生缺陷胎儿的产前诊断指征主要为高龄、NIPT 高风险、超声筛查异常,与既往研究报道基本一致^[5]。本研究收集的 21-三体出生缺陷胎儿病例中高龄孕产妇占比达 62.71%,进一步印证了 21-三体出生缺陷胎儿的发生率随着孕产妇年龄增加而升高^[6]。既往有研究显示,21-三体综合征在超声筛查异常人群中的发病率约为 1.5%,是健康人群的 10 倍以上^[7]。此外,国内有研究报道,21-三体综合征的产前超声异常检出率高达 55.6%~95.7%,包括软指标、结构畸形和其他异常^[8-9]。而本研究中 21-三体出生缺陷胎儿的产前超声筛查异常指标检出率仅为 54.46%(165/303);同时孕中期超声筛查异常检出率 61.11%(44/72),高于孕早期的 46.85%(134/286)。考虑有以下几点原因:首先本研究中统计的超声筛查异常仅为孕早期(11~13⁺6 周)和孕中期(20~24⁺6 周)超声筛查,未统计非筛查孕周超声筛查情况;其次本研究中收集的病例 90%以上在 20 周前完成介入性产前诊断,导致孕中期超声筛查人数减少,可能会影响检出率;再次是孕早期超声筛查时胎儿相对较小,许多微小的结构超声筛查显示欠佳,尤其是 NT 测量受孕妇自身条件限制(如腹壁较厚、胎位不佳等),加上不同医生对测量的认知程度差异,尤其是对于经验欠丰富的超声医生,可能会导致本病的超声筛查异常检出率存在较大差异。

有研究表明,超声软指标与染色体异常有关,尤其是非整倍体染色体异常^[10-11]。NT 增厚是目前在孕早期超声筛查中最常用、最敏感的软指标。既往有研究报道,21-三体综合征中 NT 增厚占 22%~71%^[5,12-13],而在本研究中 NT 增厚在 21-三体综合征患儿中的检出率为 42.31%(121/286),与既往研究结果比较略低,这可能与本研究中 21-三体综合征患儿数相对不足有关。结合既往研究发现,NT 增厚胎儿罹患染色体异常疾病的概率升高,有文献报道其发生率可达 20%~30%^[14-15],并且发生率随 NT 增厚而增加^[15-16],这也是本研究的不足之处,未对 NT 厚度和 21-三体综合征患儿发生率进行分析。但从本研究病例资料来看,21-三体综合征患儿中超声筛查异常以 NT 增厚最多,由此可见 NT 增厚是提示染色体异常的重要指标。因此,孤立性或非孤立性 NT 增厚不适合进行 NIPT,应进行遗传学检测,这与既往文献报道结果一致^[17-18]。超声筛查异常其次为双侧鼻骨发育异常、心血管系统异常和胎儿水肿,与部分研究基本一致^[12,19]。国内外有研究表明,鼻骨发育不良合并其他结构异常的染色体异常发生率比孤立性鼻骨发育不良胎儿要高,结合结构畸形及超声软指标检测可极大提高产前胎儿染色体异常的检出率^[20-21]。因此,当

产前超声筛查发现胎儿鼻骨发育不良甚至缺失,尤其是合并其他软指标或结构异常时,需进一步确定染色体核型。本研究结果显示,将孕早期与孕中期产前超声筛查相结合,可以将 21-三体综合征患儿的产前检出率提高约 7.60%,由此可见,产前超声筛查对 21-三体综合征患儿的产前诊断具有重要提示意义。

血清学筛查是从 2003 年底北京市《产前诊断技术管理办法》实施细则开始陆续开展的,其中孕中期血清学三联筛查方案是目前国内应用最广泛的,其检出率为 69%~77%,主要用于低风险人群的筛查^[22-23]。本研究中血清学三联筛查 21-三体综合征高风险检出率为 78.26%(18/23),略高于文献^[22-23]的报道结果,但仍存在 5 例低风险,其中 3 例为临界风险,通过 NIPT 后续筛查检出,3 例合并超声筛查异常诊断。充分说明应对血清学筛查低风险孕妇应规范进行的 NIPT 和产前超声筛查,给予合理的产前筛查方案进行管理。

自 2016 年底国家卫生和计划生育委员会办公厅发布的《关于规范有序开展孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断工作》的通知,北京市自 2017 年开始 NIPT 的筛查比例逐年递增,本研究也发现 21-三体综合征患儿的产前诊断原因中位居首位的是 NIPT 高风险。美国医学遗传学与基因组学学会 2016 年的共识指出 NIPT 是对于胎儿 21、18、13-三体综合征最敏感的产前筛查技术手段,既往研究也提示 NIPT 对 21-三体综合征的检出率约为 99.00%^[24]。也正是因为其高检出率和高特异度,结果异常的产前诊断情况明显升高。本研究结果显示,21-三体综合征患儿产前诊断原因中 NIPT 高风险占比达 41.41%,明显高于血清学筛查高风险(3.70%),其中 3 例血清学筛查临界风险的有 2 例进行 NIPT,结果为高风险,也表明了 NIPT 的筛查效果明显优于血清学筛查。即使 NIPT 具有好的筛查效果,但仍会出现漏诊,本研究中有 1 例漏诊,所以应该重视 NIPT 前后的咨询,充分告知 NIPT 的局限性是非常重要的。

此外随着分子技术的发展,目前产前诊断的方式及原因也发生了变化,既往产前诊断方式包括绒毛膜取样、羊水穿刺术和脐血穿刺术,北京市产前诊断方式主要为绒毛膜取样和羊水穿刺,脐血穿刺仅有 1 例。产前诊断主要原因既往是血清学筛查高风险、高龄等^[25],本研究则为 NIPT 高风险、NT 增厚及高龄。上述内容的转变也提示临床医生应做好与产前筛查、诊断相关病史的采集,合理选择产前筛查与诊断方案。

综上所述,21-三体综合征患儿的主要高危因素为 NIPT 高风险、NT 增厚、高龄、超声筛查异常及产前筛查高风险。孕早期及孕中期胎儿超声筛查通过软

指标及结构畸形在 21-三体综合征患儿中发挥一定作用,但存在局限性,结合 NIPT 或血清学筛查等手段可以更大程度地提高检出率。当有高危因素时,应建议进行介入性产前诊断。所以,临床医生应明确并充分告知相关产前筛查及诊断的风险,并通过社会宣传,使孕妇及家属提高认识以便做出正确选择。

参考文献

- [1] 郭玲仟,张学. 医学遗传学[M]. 北京:人民卫生出版社, 2016:5-10.
- [2] TAKEUCHI A, EHARA H, OHTANI K, et al. Live birth prevalence of down syndrome in Tottori, Japan, 1980—1999[J]. Am J Med Genet A, 2008, 146A(11): 1381-1386.
- [3] CUCKLE H, MORRIS J. Maternal age in the epidemiology of common autosomal trisomies[J]. Prenat Diagn, 2021, 41(5): 573-583.
- [4] 覃宋强,徐玉婵,韦小妮,等. 柳州地区 2015—2018 年度唐氏综合征产前诊断检出情况和患儿出生原因分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2020, 28(12): 1447-1449.
- [5] 张美香,骆迎春,蒋美平,等. 200 例 21-三体综合征胎儿的产前超声分析[J]. 中国医师杂志, 2021, 23(8): 1196-1199.
- [6] 靳秋杰,翟文,蔡博,等. 728 例高龄孕妇产前诊断结果分析[J]. 国际遗传学杂志, 2021, 44(5): 314-320.
- [7] Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM), Electronic address: pubs@smfm.org, PRABHU M, et al. Society for maternal-fetal medicine consult series # 57: evaluation and management of isolated soft ultrasound markers for aneuploidy in the second trimester: (replaces consults # 10, single umbilical artery, october 2010; # 16, isolated echogenic bowel diagnosed on second-trimester ultrasound, august 2011; # 17, evaluation and management of isolated renal pelviectasis on second-trimester ultrasound, december 2011; # 25, isolated fetal choroid plexus cysts, april 2013; # 27, isolated echogenic intracardiac focus, august 2013)[J]. Am J Obstet Gynecol, 2021, 225(4): B2-B15.
- [8] 赵嘉,高燕,陈阳广,等. 81 例产前诊断 21-三体综合征胎儿孕中期超声表现的分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(5): 553-555.
- [9] 陈丽军,孟倩. 孕中期胎儿超声软指标与血清学筛查在产前诊断 21-三体综合征中的临床价值[J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(9): 1063-1065.
- [10] TZELA P, ANTONAKOPOULOS N, ANASTASOPOULOS P, et al. Karyotyping and chromosomal microarray analysis in women requesting amniocentesis for isolated sonographic soft markers or advanced maternal age[J]. Acta Inform Med, 2021, 29(4): 288-292.
- [11] HU Z M, LI L L, ZHANG H, et al. Clinical application of chromosomal microarray analysis in pregnant women with advanced maternal age and fetuses with ultrasono-

graphic soft markers [J]. Med Sci Monit, 2021, 27: e929074.

[12] 潘瓷,任方,栗梦梦,等. 132 例产前诊断 21 三体胎儿的临床病例分析[J]. 中国实用医刊, 2022, 49(7): 1-4.

[13] 吴斯瑶,陈秋妍,谢润桂,等. 21-三体综合征胎儿产前超声诊断价值(附 152 例分析)[J]. 医学影像学杂志, 2018, 28(3): 459-463.

[14] MELLIS R, EBERHARDT R Y, HAMILTON S J, et al. Fetal exome sequencing for isolated increased nuchal translucency: should we be doing it [J]. BJOG, 2022, 129(1): 52-61.

[15] 黄佳,吴东,何嘉欢,等. 1 658 例颈项透明层增厚胎儿基因组拷贝数变异检测结果及出生结局[J]. 中华围产医学杂志, 2023, 26(1): 26-32.

[16] 王爽,张慧婧,孙瑜,等. 北京地区妊娠早期颈部透明层厚度的正常值范围[J]. 中华妇产科杂志, 2022, 57(3): 210-213.

[17] DI GIROLAMO R, RIZZO G, KHALIL A, et al. Whole exome sequencing in fetuses with isolated increased nuchal translucency: a systematic review and Meta-analysis [J]. J Matern Fetal Neonatal Med, 2023, 36(1): 2193285.

[18] 李萌萌,郝娜,周京,等. 115 例胎儿 NT 厚度在其分布的 95 百分位数至 2.9 mm 之间病例产前遗传学检测结果分

析[J]. 生殖医学杂志, 2022, 31(5): 580-585.

[19] 马明霞,廖高庆. 产前超声诊断胎儿 21-三体综合征 78 例研究[J]. 实用医技杂志, 2020, 27(7): 847-848.

[20] LOSTCHUCK E, HUI L. Should second-trimester hypoplastic nasal bone be sole indication for diagnostic testing with chromosomal microarray analysis [J]. Ultrasound Obstet Gynecol, 2019, 53(6): 848-850.

[21] 钱晓婷,包凌云,黄安茜,等. 孕中晚期胎儿鼻骨的超声评估在染色体异常诊断中的价值[J]. 温州医科大学学报, 2019, 49(7): 507-511.

[22] 程蔚蔚. 上海市围生保健技术发展报告[M]. 上海: 上海交通大学出版社, 2020: 103-110.

[23] 张杉,何海丽,王斌. 血清标记物检测在妊娠中期唐氏综合征产前筛查中的应用价值[J]. 中国实用医刊, 2021, 48(21): 70-73.

[24] 张彦春,刘凯波,张雯,等. 北京市 NIPT 产前筛查的临床应用效果分析[J]. 解放军医学杂志, 2023, 48(7): 797-801.

[25] 朱若男,时盼来,赵军红,等. 20 038 例羊水染色体核型与不同产前诊断指征关系分析[J]. 中华医学遗传学杂志, 2021, 38(3): 300-302.

(收稿日期: 2025-01-05 修回日期: 2025-06-12)

(上接第 2715 页)

[8] 陈显,胡文佳,黄成垠,等. 献血者 ELISA 检测为灰区标本的确证试验与核酸检测情况分析[J]. 中国输血杂志, 2015, 28(2): 198-199.

[9] 徐利强,李建华,倪修文,等. ELISA 联合 NAT 技术在献血者血液筛查和输血残余风险分析中的应用[J]. 中华实验和临床病毒学杂志, 2018, 32(4): 407-410.

[10] 李慧东,张俊玲,吴南,等. 呼和浩特市单试剂反应性无偿献血者的归队情况分析[J]. 中国输血杂志, 2023, 36(7): 626-629.

[11] 李尚武,康甜,袁媛,等. 长沙地区反应性献血者归队情况回顾性分析[J]. 中国输血杂志, 2024, 37(4): 444-448.

[12] 邓雪莲,张丽,高勇,等. 全国 357 家省、市两级采供血机构血液筛查与献血者淘汰情况分析[J]. 中国输血杂志, 2012, 25(12): 1241-1243.

[13] 袁文声,李乔,吴泳伦. 献血者归队响应影响因素分析与对策[J]. 实验与检验医学, 2021, 39(6): 1630-1632.

[14] 陈锦艳,谢桂芸,梁华钦,等. 广州地区实施献血者归队效果评估[J]. 中国输血杂志, 2019, 32(5): 485-488.

[15] KLEINMAN S H. Nucleic acid testing for blood donors: a multicenter evaluation[J]. Transfusion, 2020, 60(2): 312-320.

[16] 蒋菲菲,吕蓉,赵阳,等. 安徽省 HBsAg 单试剂反应性献血者归队情况分析[J]. 中国实验血液学杂志, 2020, 28(4): 1391-1396.

[17] ROTH W K, BUSCH M P, SCHULLER A, et al. Inter-

national survey on NAT testing of blood donations: expanding implementation and yield from 1999 to 2009[J]. Vox Sang, 2012, 102(1): 82-90.

[18] MOIZ B, MOATTER T, SHAIKH U, et al. Estimating window period blood donations for human immunodeficiency virus type 1, hepatitis C virus, and hepatitis B virus by nucleic acid amplification testing in southern pakistan [J]. Transfusion, 2014, 54(6): 1652-1659.

[19] 中华人民共和国国家卫生健康委员会. 关于进一步做好无偿献血者激励奖励工作的通知[S]. 北京: 中华人民共和国国家卫生健康委员会, 2023.

[20] 蒋巧香,徐雪梅. 献血者血液筛查不合格告知管理与沟通技巧[J]. 中医药管理杂志, 2020, 28(24): 187-188.

[21] 董伟,莫黎,宋佳娟. 重庆地区献血前血红蛋白检测的现状分析[J]. 中国卫生产业, 2022, 19(7): 212-215.

[22] 邱玉霞,褚新建,段艳芳. 互联网+成分献血招募与预约的应用效果分析[J]. 中国卫生产业, 2019, 16(27): 171-172.

[23] 郝彩红,马仕财. 基于人文关怀的护理干预对无偿献血者的影响[J]. 检验医学与临床, 2019, 16(19): 2860-2862.

[24] 李莉,郭玉梅. 献血全程心理综合干预对无偿献血者献血反应效果的影响[J]. 现代医药卫生, 2021, 37(22): 3914-3916.

(收稿日期: 2025-01-23 修回日期: 2025-06-16)