

孕中期唐氏筛查法在高龄孕妇中的意义分析

卢 雪

(宜春市妇幼保健院产前筛查中心,江西 宜春 336000)

摘要:目的 探究唐氏筛查法在高龄孕妇妊娠中期的检出率及准确性。方法 对 2017 年 1 月~2017 年 10 月宜春市妇幼保健院 215 例进行产前检查的孕妇,运用时间分辨免疫荧光法对血清中的甲胎蛋白、人类绒毛膜性腺激素以及游离雌三醇浓度进行测定。经唐氏筛查法检查后提示唐氏综合征高风险者,进行羊水染色体核型检查,分析比较两组孕妇的唐氏筛查高风险率以及染色体异常率。结果 在 200 例符合纳入标准的孕妇中,经唐氏筛查共检出高风险孕妇 15 例,适龄组高风险检出率 7 例(4.60%) 低于高龄组 8 例(16.67%),差异有统计学意义($P<0.05$)。高风险孕妇经羊水染色体核型检查后发现唐氏综合征胎儿 1 例,该例患儿母亲为高龄孕妇,已在 18 孕周时进行引产。产后随访其他新生儿均未出现上述疾病。高风险胎儿其染色体异常率高于低风险胎儿,差异有统计学意义($P<0.05$)。结论 随着孕妇年龄的增加,唐氏筛查的高风险检出率明显增高,同时经唐氏筛查法提示高风险胎儿其染色体异常率明显高于低风险胎儿,因此妊娠中期应用唐氏筛查法评估异常胎儿情况对高龄孕妇有重要意义。

关键词:唐氏筛查法;高龄孕妇;孕中期

中图分类号:R714.5

文献标识码:A

DOI: 10.3969/j.issn.1006-1959.2018.08.054

文章编号:1006-1959(2018)08-0154-03

Significance of Down's Screening Method in Middle Pregnancy in Elderly Pregnant Women

LU Xue

(Prenatal Screening Center, Yichun Maternal and Child Health Hospital, Yichun 336000, Jiangxi, China)

Abstract: Objective To investigate the detection rate and accuracy of Down's screening method in middle-pregnancy pregnant women. Methods From January 2017 to October 2017, 215 pregnant women undergoing prenatal examination in Yichun Maternal and Child Health Hospital determined the concentration of alpha fetoprotein, human chorionic gonadotropin, and free estriol in serum by time-resolved immunofluorescence. After screening by Down's screening test, suggesting that the high risk of Down's syndrome, amniotic fluid chromosome karyotype examination, analysis of the two groups of pregnant women with Down's screening high risk rate and chromosomal abnormalities. Results Among the 200 pregnant women who met the inclusion criteria, 15 high-risk pregnant women were detected through Down's screening. The high risk detection rate in the age group was 7 cases (4.60%) lower than that in the elderly group 8 cases (16.67%), and the difference was statistically significant ($P<0.05$). High risk pregnant women were found to have 1 cases of Down's syndrome after amniotic fluid karyotype examination. The mother of this case was an elderly pregnant woman who had induced labor at 18 gestational weeks. No other diseases were found in other neonates. The chromosomal abnormality rate of high-risk fetus was higher than that of low risk fetus, the difference was statistically significant ($P<0.05$). Conclusion With the increase of pregnant women's age, the rate of high risk detection in down screening is obviously higher. At the same time, the rate of chromosomal abnormality in high risk fetus is obviously higher than that of low risk fetus by down screening method. Therefore, the application of down screening method in the mid-term pregnancy is of great significance for the elderly pregnant women.

Key words: Down's screening method; Elderly Pregnant women; Middle pregnancy

唐氏综合征(down syndrome)是由于胎儿第 21 号染色体异常所致的疾病,又称 21 三体综合征。60%患儿在胎内早期即流产,存活者有明显的特殊面容、智力落后、生长发育障碍和多发畸形,给家庭及社会带来巨大负担^[1]。现代医学证实,唐氏综合征的发生率与母亲怀孕年龄成正相关^[2],现代医学目前尚无较好的治疗方法,最好手段是在患儿母亲分娩前终止妊娠,提高出生人口素质^[3]。唐氏筛查是产前检查唐氏综合征的常用方法,为了探究唐氏筛查法在高龄孕妇妊娠中期的检出率,本文选取 2017 年

1 月~2017 年 10 月在宜春市妇幼保健院进行产前检查的 215 例孕妇作为回顾性研究对象,现将结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选取 2017 年 1 月~2017 年 10 月在宜春市妇幼保健院进行产前检查的 215 例孕妇作为研究对象,本次研究通过伦理委员会批准,孕妇及家属均签署知情同意书。按孕妇年龄分为高龄组(年龄>35 岁)和适龄组(年龄<35 岁),排除怀有多胞胎孕妇、合并高血压、糖尿病、乙肝、肺结核等疾病的孕妇,排除经唐氏筛查示高风险,但拒绝行羊膜腔穿刺检查的孕妇。经排除后,高龄组 48 例,年龄 33~42

作者简介:卢雪(1984.1-),女,江西宜春人,本科,主管技师,研究方向:临床医学检验

岁,平均年龄(37.63 ± 4.24)岁,孕周 16~20 周,平均孕周(18.25 ± 1.71)周,适龄组 152 例,年龄 21~31 岁,平均年龄(26.41 ± 5.16)岁,孕周 16~20 周,平均孕周(18.12 ± 1.84)周。所有孕妇的一般资料均无统计学差异($P > 0.05$),具有可比性。

1.2 筛查方法

1.2.1 唐氏筛查法 详细询问并记录孕妇年龄、身高、体重、孕周、吸烟史等一般情况,取外周静脉血约 5 ml,经血清分离后置于 $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$ 保存,采用芬兰 PerkinElmer VICTORTM 1420 型荧光分析仪器,采用配套试剂,运用时间分辨免疫荧光法对血清中的甲胎蛋白(AFP)、人类绒毛膜性腺激素(β -HCG)以及游离雌三醇(uE3)浓度进行测定。结合孕妇年龄、体重、孕周、吸烟史等一般情况,利用 LifeCycle.4.0 Rev.3 产前筛查系统软件计算胎儿发生唐氏综合征、18-三体综合征以及是神经管缺陷病(NTD)的风险度。我院定义 $\geq 1:250$ 为唐氏、18 三体综合征高风险胎儿,当 $\text{AFP} \geq 2.5 \text{ MOM}$ 为 NTD 高风险胎儿。

1.2.2 羊水染色体核型检查 经唐氏筛查法检查后提示唐氏综合征高风险者,在孕妇妊娠中期经超声引导下,行羊膜腔穿刺抽取 20 ml 羊水,注意严格遵守无菌操作原则。将羊水进行离心后接种培养,约 4~5 d 后收获细胞,经低渗、固定、染色等制备过程后,出现 G 显带,在油镜下观察分析染色体核型。

1.3 观察指标 统计并分析比较两组孕妇的唐氏筛查高风险率以及染色体异常率。

1.4 统计学分析 患者数据资料均用 Excel 进行统计整理,所有数据均采用 SPSS 20.0 软件分析。其中分类变量资料用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 两组孕妇唐氏筛查结果对比分析 经唐氏筛查共检出高风险孕妇 15 例,其中适龄组 7 例,其中唐氏综合征 5 例,18 三体 1 例,NTD 1 例,高风险率为 4.60%;高龄组 8 例,其中唐氏综合征 6 例,18 三体 2 例,NTD 1 例,高风险率为 16.67%,适龄组高风险率低于高龄组,差异有统计学意义($t=6.01, P=0.0142 < 0.05$)。

2.2 两组孕妇羊水染色体核型检查结果对比分析 15 例高风险孕妇经羊水染色体核型检查后发现唐氏综合征胎儿 1 例,18 三体综合征胎儿 0 例,NTD 胎儿 0 例,该例唐氏综合征患儿母亲为高龄孕妇,已在 18 孕周时进行引产。产后进行随访其他新生儿均未出现上述疾病。高风险胎儿其染色体异常率高

于低风险胎儿, $P=0.0004 < 0.05$ 差异有统计学意义。

3 讨论

唐氏综合征是临床上常见的胎儿先天性缺陷疾病之一,其发生率约为 1.4‰^[4],多数患儿在妊娠早期即流产,分娩后的患儿有显著的特殊面容、智力低下、喂养困难,生长发育障碍和多发畸形,生活不能自理。这种染色体异常疾病尚无有效的治疗手段,且有研究指出^[5],唐氏综合征的发生率随孕妇的年龄增加而增加。近年来我国二胎政策的开放,高龄孕妇数量逐渐增多,加之随着生活物质水平的提高,孕妇越来越重视产前检查,提倡优生优育。我国规定,对于高龄孕妇可直接进行介入性的产前检查,但由于某些介入性的产前检查有一定的感染、流产风险,多数孕妇对此均持以怀疑、恐惧、拒绝的态度。2007 年美国妇产科医师协会(ACOG)提出所有孕妇产前均可行唐氏筛查^[6]。唐氏筛查法通过分析孕妇血清中 AFP、 β -HCG 和 uE3 的浓度,结合孕妇年龄、体重、孕周以及吸烟史等一般情况,采用 LifeCycle.4.0 Rev.3 产前筛查系统软件科学计算胎儿出现先天缺陷的危险度,具有经济、无创、简便快捷等优势。但唐氏筛查仅能将高危人群筛选出来,并不能直接诊断疾病^[7]。高危人群必须进行介入性检查如羊水穿刺检查染色体核型才能进一步确诊是否为唐氏综合征,从而进行早期干预。

本研究中,在 200 例符合纳入标准的孕妇中,经唐氏筛查共检出高风险孕妇 15 例,其中适龄组 7 例,其中唐氏综合征 5 例,18 三体 1 例,NTD 1 例,高风险率为 4.60%;高龄组 8 例,其中唐氏综合征 6 例,18 三体 2 例,NTD 1 例,高风险率为 16.67%,两组高风险检出率差异有统计学意义($P < 0.05$)。结果表明,随着孕妇年龄的增加,唐氏筛查的高风险检出率明显增高,与袁雪蓉^[8]研究一致。此外,15 例高风险孕妇经羊水染色体核型检查后发现唐氏综合征胎儿 1 例,18 三体综合征胎儿 0 例,NTD 胎儿 0 例,该例唐氏综合征患儿母亲为高龄孕妇,已在 18 孕周时进行引产。产后进行随访其他新生儿均未出现上述疾病,由此表明,唐氏筛查法能有效检出染色体异常胎儿,敏感性高。本次研究统计,高风险胎儿其染色体异常率为 6.67%,高于低风险胎儿染色体异常率(0),差异有统计学意义($P < 0.05$)。

综上所述,随着孕妇年龄的增加,唐氏筛查的高风险检出率明显增高,同时经唐氏筛查法提示高风险胎儿其染色体异常率明显高于低风险胎儿,因此

妊娠中期应用唐氏筛查法评估异常胎儿情况对高龄孕妇有重要意义。

参考文献:

- [1]张萍,汪吉梅,孟永勤.27 例唐氏综合征患儿产前筛查的临床意义[J].中国优生与遗传杂志, 2014,22(6):45-47.
- [2]Andersen RM,Rice TH,Kominski GF,et al.Changing the US health care system—key issues in health services policy and management[M].3rd ed. Hoboken:Jotm Wiley&SollS,2007:188.
- [3]袁雪蓉,伍亚玲,冯玉琼.孕中期唐氏筛查法在高龄孕妇中的意义探讨[J].安徽医药,2014,18(7):1319-1320.
- [4]Yuning Zhu,Shiming Lu,Xuming Bian,et al.A multicenter study of fetal chromosomal abnormalities in Chinese women of advancedmaternal age [J].Taiwanese Journal of Obstetrics and

Gynecology,2016,55(3):379-384.

- [5]陈芳,朱斌,黄霜.孕中期唐氏征筛查在高龄孕妇中的应用分析[J].中国优生与遗传杂志,2017,25(8):54-55.
- [6]许惠惠,章卫国,刘佳媚,等.唐氏综合征筛查在高龄孕妇产前诊断中的应用价值[J].中国预防医学杂志,2013,14(10):751-753.
- [7]刘春燕,何斌,韩代文,等.中孕期唐氏综合征血清学筛查在高龄孕妇中的应用价值探讨 [J]. 中华妇幼临床医学杂志, 2016,12(2):159-163.
- [8]袁雪蓉,伍亚玲,冯玉琼.孕中期唐氏筛查法在高龄孕妇中的意义探讨[J].安徽医药,2014(7):1319-1320.

收稿日期:2018-1-8;修回日期:2018-1-15

编辑/雷华