

# 安宁地区 1 000 例中期妊娠妇女唐氏综合征筛查结果分析

刘存芬,杨溶,朱虹,姚翠红,李庆红,张洪江

安宁市第一人民医院,云南 安宁 650300

**摘要:** **目的** 分析中期妊娠妇女唐氏综合征筛查结果及其对胎儿染色体异常进行预测,为优生优育提供参考。 **方法** 回顾性分析 2019 年 1 月—2020 年 12 月安宁市第一人民医院对 1 000 例中期妊娠妇女唐氏综合征筛查结果,分析不同年龄孕中期妇女的唐氏综合征筛查结果、唐氏综合征筛查高风险患者染色体异常检出情况以及不同唐氏综合征筛查结果妊娠结局之间的差异。 **结果** 1 000 例中期妊娠妇女筛查高风险患者 13 例(1.3%),临界风险患者 9 例(0.9%)以及低风险患者 978 例(97.8%)。随着年龄的增长,中期妊娠妇女筛查出高风险以及临界风险的比例显著升高,差异有统计学意义( $\chi^2=21.653, P=0.001$ )。13 例唐氏筛查高风险对象中,染色体检查结果异常的 3 例,其中 2 例分别为 47,XN,+21 染色体异常,另外 1 例为 47,XN,+18,46,XN,1qh+异常。高风险组中出现胎儿停止发育 1 例,引产 1 例,出生缺陷患者 1 例,临界风险和低风险组没有出现上述情况。 **结论** 中期妊娠妇女唐氏筛查高风险提示胎儿罹患染色体疾病风险升高,对预测胎儿出生缺陷有一定价值,因此提倡适龄生育,普及产前筛查有利于降低先天缺陷儿的出生比例。

**关键词:** 唐氏筛查;中期妊娠;染色体异常;不良妊娠结局

**中图分类号:**R714.55 **文献标识码:**B **文章编号:**1006-3110(2021)12-1493-03 **DOI:**10.3969/j.issn.1006-3110.2021.12.021

**基金项目:**安宁市“螳川人才培养”人才工作项目(R2010095)

**作者简介:**刘存芬(1971-),女,云南安宁人,本科,主任技师,研究方向:分子生物学、微生物。

**通信作者:**张洪江,E-mail:375056229@qq.com。

但参加慢病专题知识讲座或宣传以及家庭医生签约情况比其他星级高,5 星级“健康小屋”服务人群的家庭医生签约比例达到了 89.7%,可能是家庭医生的签约导致人们参加其他公共卫生服务的比例减少。5 星级“健康小屋”服务人群参加慢病专题知识讲座或宣传的比例高,与 5 星级“健康小屋”服务人群慢病相关健康素养高这一结果相一致。本次调查显示,家庭医生签约比例达 80%以上,覆盖率较高,在预防和控制慢病方面起到了一定的促进作用,所以“健康小屋”建设方面可以把家庭医生签约作为抓手,进一步提高家庭医生签约率。

本研究尚存在一些不足,由于星级“健康小屋”创建工作正在开展中,达到 5 星级的“健康小屋”数量较少,全市共有 3 家社区卫生服务中心(乡镇卫生院)为 5 星级,导致样本量不平衡。因此,今后还需要扩大样本数量进一步改进分析。

## 参考文献

- [1] Reid RJ, Fishman PA, Yu O, et al. Patient-centered medical home demonstration: a prospective, quasi-experimental, before and after evaluation[J]. Am J Manag Care, 2009, 15(9): e71-e87.
- [2] Werner RM, Duggan M, Duey K, et al. The patient-centered medical home: an evaluation of a single private payer demonstration in New Jersey[J]. Med Care, 2013, 51(6): 487-493.

- [3] Nieminen T, Lehtinen R, Viik J, et al. The finnish cardiovascular study (fincavas): characterising patients with high risk of cardiovascular morbidity and mortality[J]. BMC Cardiovasc Disor, 2006, 6(1): 9.
- [4] Sirkka-Liisa K. Cardiovascular and cerebrovascular mortality among the elderly Finnish population 1960-79[J]. Public Health, 1985, 99(5): 266-274.
- [5] Zhang Y, Chen M, Shi XQ. Challenges of basic public health services provided by village doctors in Guizhou, China[J]. Asia Pac J Public Health, 2015, 27(2 suppl): 69S-76S.
- [6] Jia WP. The new trend for prevention and management of chronic diseases[J]. Clin J Intern Med, 2021, 60(1): 1-4.
- [7] 莫海韵, 陈少华, 罗志荣, 等. 广州市社区家庭医生服务干预在社区慢性病管理应用效果评价[J]. 实用预防医学, 2017, 24(4): 468-471.
- [8] Shang X, Huang Y, Li B, et al. Residents' awareness of family doctor contract services, status of contract with a family doctor, and contract service needs in Zhejiang Province, China: a cross-sectional study[J]. Int J Environ Res Public Health, 2019, 16(18): 3312.
- [9] 周海平. 邯郸模式“健康小屋”的实践与体会[J]. 慢性病学杂志, 2015, 1(3): 258-260.
- [10] 杨献忠. “健康小屋”:用中国式方法解决世界性难题——河北省邯郸市“未病先防”工程的探索[J]. 经营与管理, 2014, 1(12): 20-21.
- [11] 梁国剑. 打造健康品牌提升群众健康获得感[J]. 人口与健康, 2019, 1(5): 48-49.
- [12] 姜天一. 为邯郸人民撑起“健康小屋”[J]. 中国卫生, 2014, 1(9): 22.
- [13] 罗彦, 马丽娜, 余惠红, 等. 湖北省居民健康素养现状及影响因素分析[J]. 实用预防医学, 2019, 26(5): 599-602.
- [14] 毛涛, 曲晨, 何楚, 等. 江苏省居民健康素养对日常健康行为的影响分析[J]. 中国健康教育, 2020, 36(1): 20-23.

收稿日期:2021-03-10

出生缺陷造成的婴幼儿死亡以及残疾已经成为全世界关注的儿童问题之一<sup>[1]</sup>,据估算,全球每年约有 790 万的婴儿出生时患有出生缺陷,我国出生缺陷发生率约 5.60%,每年新增约 90 万例出生缺陷儿<sup>[2-3]</sup>。产前对妊娠中期进行 21-三体、18-三体以及神经管缺陷的筛查,目前在广泛应用。相关研究已证实<sup>[4]</sup>,通过对孕妇进行的唐氏筛查,不仅能够对于胎儿的非整倍体染色体异常以及神经管缺陷等进行有效预测,同时对于不良妊娠结局也具有一定的提示意义。临床发现<sup>[5]</sup>,唐氏综合征在基础智力缺陷基础上,常合并有先天性心脏病、发育迟滞以及其他组织畸形,给社会及家庭带来沉重负担。传统产前筛查手段主要包括无创筛查以及有创筛查,无创筛查主要包括唐氏筛查以及无创 DNA 检测,有创筛查主要包括羊膜腔穿刺检查以及胎儿脐带血检查<sup>[6]</sup>。本研究主要通过对 1 000 例中期妊娠妇女唐氏筛查结果及其对胎儿染色体异常的预测分析,为临床诊断及出生缺陷预防提供科学依据。

## 1 资料与方法

**1.1 资料来源** 本研究采取回顾性研究,以安宁市第一人民医院 2019 年 1 月—2020 年 12 月进行唐氏筛查 1 000 例中期妊娠妇女作为研究对象,年龄平均为 (28.41±6.37) 岁,孕周平均为 (17.53±2.41) 周,孕次平均为 (2.09±0.82) 次,产次平均为 (1.70±0.88) 次,所有患者均签署知情同意书,并经医院伦理委员会论证通过。

**纳入标准:**①年龄在 20~40 岁;②所有患者均知情同意。排除标准:①唐氏综合征生育史患者;②妊娠期糖尿病;③自身免疫性疾病患者;④长期不良嗜好:包括吸毒、酗酒等。

**1.2 方法** 收集患者的年龄、体重、孕周、血清甲胎蛋白 (alpha fetoprotein, AFP)、游离雌三醇 (unconjugated-estriol uE3)、游离人绒毛膜促性腺激素  $\beta$  亚单位 (human chorionic gonadotrophin- $\beta$ ,  $\beta$ -hCG) 水平等数据,采用唐氏筛查风险值对患者的畸形风险进行计算。当患者的 21-三体风险值在 1/270 以上或者 18-三体风险值在 1/350 以上则为唐氏筛查高风险组;当患者的 21-三体风险值在 1/270 与 1/1 000 之间或者 18-三体风险值在 1/270 与 1/1 000 之间则为唐氏筛查临界风险组,当患者的 21-三体风险值在 1/1 000 以下或者 18-三体风险值在 1/1 000 以下则为唐氏筛查低风险组<sup>[7]</sup>。对于判定结果为唐氏筛查高风险患者,进行羊水细胞染色体核型分析。羊水抽取采用羊膜穿刺术,抽取后离心,并经细胞培养、染色体制片、G 显带,计数

20 个核型,分析 5 个核型。

**1.4 统计学分析** 所有数据采用 SPSS 19.0 统计软件进行分析,计量资料的采用均数±标准差 ( $\bar{x} \pm s$ ) 表示,计数资料以例数 (%) 的形式表示。采用  $\chi^2$  检验或 Fisher 确切概率法分析不同年龄孕中期妇女唐氏筛查情况、唐氏筛查高风险患者染色体异常检出情况及不同唐筛结果患者的妊娠结局,  $P < 0.05$  为差异有统计学意义。

## 2 结果

**2.1 中期妊娠妇女唐氏筛查结果** 本研究中共计筛查高风险患者 13 例 (1.3%), 临界风险患者 9 例 (0.9%) 以及低风险患者 978 例 (97.8%), 不同年龄中期妊娠妇女唐氏筛查结果之间的差异有统计学意义 ( $\chi^2 = 21.653, P = 0.001$ ), 随着年龄的增长, 患者的筛查高风险以及临界风险的比例显著升高, 见表 1。

表 1 不同年龄孕中期妊娠妇女唐氏筛查结果比较 (n, %)

年龄 (岁)	例数	高风险	临界风险	低风险
<25	274	1 (0.36)	1 (0.36)	272 (99.27)
25~	389	3 (0.77)	3 (0.77)	383 (98.46)
30~	223	3 (1.35)	2 (0.90)	218 (97.76)
≥35	114	6 (5.26)	3 (2.63)	105 (92.11)

**2.2 唐氏筛查高风险患者染色体异常检出情况的比较** 13 例唐氏筛查高风险患者中, 染色体检查结果异常的 3 例。在 3 例患者中, 2 例为 47, XN, +21 染色体异常, 比例为 66.66%, 另外 1 例为 47, XN, +18, 46, XN, 1qh+ 异常, 见表 2。

表 2 唐氏筛查高风险患者染色体异常检出情况的比较

染色体异常	例数	染色体异常占染色体异常总数的比例 (%)
47, XN, +21 染色体异常	2	66.67
47, XN, +18, 46, XN, 1qh+	1	33.33
合计	3	100.00

**2.3 不同唐氏筛查结果患者的妊娠结局分析** 本研究中, 胎儿停止发育 1 例, 引产 1 例, 出生缺陷患者 1 例, 均为高风险组。不同唐氏筛查结果患者的妊娠结局之间的差异有统计学意义 (Fisher 确切概率法:  $P < 0.001$ ), 见表 3。

表 3 不同唐氏筛查结果患者的妊娠结局分析

组别	例数	胎儿停止发育	引产	出生缺陷	合计
高风险组	13	1 (7.69)	1 (7.69)	1 (7.69)	3 (23.08)
临界风险组	9	0 (0.00)	0 (0.00)	0 (0.00)	0 (0.00)
低风险组	978	0 (0.00)	0 (0.00)	0 (0.00)	0 (0.00)

### 3 讨 论

唐氏综合征是临床较为常见的新生儿出生缺陷,常见于染色体异常,目前可以通过产前诊断<sup>[8]</sup>,同时通过选择性流产手段对出生缺陷进行干预。流行病学调查显示,产前筛查唐氏综合征高风险患者的筛查阳性率为 3.49%<sup>[9]</sup>,而在本研究中,唐氏综合征高风险患者的筛查阳性率为 1.3%,低于以往的研究,可能与患者入选标准和排除标准不一致有关,同时本研究中样本量偏小也可能存在一定的影响。在临床研究中发现,造成唐氏综合征的因素很多,主要包括高龄产妇、地域的特殊性、生活环境以及卵子的老化<sup>[10]</sup>。唐氏综合征目前尚无治疗方法,给患儿家庭、社会造成严重的负担,因此产前筛查是唐氏综合征临床诊断的重要依据。近年来虽然无创产前基因检测已经在产前诊断中被广泛利用<sup>[11-12]</sup>,但由于设备以及父母双方的遗传因素的干扰作用,在临床的应用存在一定的局限性。

在本研究中,通过对患者的血清学筛查结果分析,随着年龄的升高,患者发生唐氏筛查异常的风险也逐步提升,有研究证实,年龄是造成患者唐氏筛查阳性的最重要危险因素之一<sup>[13]</sup>。随着年龄的增长,患者发生卵细胞衰老以及异常卵子受孕的危险因素也随之升高,母体的生殖细胞在进行减数分裂过程中,染色体不进行有效分离,进一步造成机体胎儿染色体的发育异常<sup>[14]</sup>。尽管在孕中期,通过对产妇的产前筛查,可以对患者的唐氏综合征风险进行有效预警,但多数产妇希望进一步通过羊水穿刺进行染色体核型分析进行明确诊断,因此通过对患者的唐氏筛查结果进行妊娠结局的判断,在临床上具有重要的意义<sup>[15-16]</sup>。本研究中,通过对唐氏筛查的结果进行羊水细胞染色体核型分析,高风险对象中分别为 47,XN,+21 染色体异常和 47,XN,+18、46,XN,1qh+异常。通过对不同风险情况的妊娠结局的分析,唐氏筛查高风险患者不良妊娠结局的风险显著升高,因此,在对高风险患者的治疗过程中,及时对患者进行羊水穿刺,明确诊断,能有效降低出生缺陷的产生。

综上所述,孕中期妊娠妇女唐氏筛查的高风险比例为 1.3%,同时高风险患者的不良妊娠结局显著高于临界风险组和低风险组,建议引起临床重视。

### 参考文献

- [1] 王一鹏,李珊珊,王威,等. 无创产前筛查技术在产前筛查与诊断技术体系中的效能分析[J]. 中华医学遗传学杂志,2021,38(4): 309-312.
- [2] 梁红玉,李同博,周令,等. 中国出生缺陷趋势预测分析[J]. 中国公共卫生,2014,30(6): 779-780.
- [3] 李淑妮,许晨耘,伍芳芳,等. 海口市 2016—2019 年新生儿出生缺陷情况及相关影响因素分析[J]. 实用预防医学,2021,28(7): 881-884.
- [4] 徐红. 潍坊市 44 578 例胎儿无创产前检测结果的回顾性分析[J]. 中华医学遗传学杂志,2020,37(10): 1065-1068.
- [5] 田丹,吴美梅,黄烁丹,等. 外周血中游离胎儿 DNA 检测在唐氏筛查临界风险孕妇中产前筛查的应用价值[J]. 中国医师杂志,2021,23(3): 444-447.
- [6] 武坚锐,孙夏瑜,卢洪涌,等. 1 438 例高危孕妇羊水染色体产前诊断结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2019,27(7): 808-810.
- [7] 杨兴坤,郭晓玲,钟进,等. 唐氏筛查临界风险的非高龄孕妇有必要行无创性产前检测: 6 804 例结果分析[J]. 南方医科大学学报,2019,39(11): 1350-1356.
- [8] Rajs B, Pasternok M, Nocun A, et al. Clinical article: screening for trisomy 13 using traditional combined screening versus an ultrasound-based protocol[J]. J Matern Fetal Neonatal Med, 2021, 34(7): 1048-1054.
- [9] 陈文殊,吕杰强. 孕中期母血产前筛查 36 947 例先天缺陷的研究[J]. 中国妇幼保健,2010,25(16): 2248-2249.
- [10] 杨月星. 台山地区 2 260 例妊娠中期唐氏筛查及产前诊断的结果分析[J]. 中国医学创新,2020,17(10): 105-109.
- [11] 李玉芝,任景慧,林琳华,等. 大规模并行基因组测序技术应用于无创产前诊断染色体非整倍体的研究[J]. 华中科技大学学报(医学版),2012,41(4): 475-480.
- [12] 殷旭阳,陈芳,王威. 孕妇血浆游离核酸高通量测序检测胎儿遗传异常[J]. 中国产前诊断杂志(电子版),2016,8(2): 44-51.
- [13] 高楠. 高龄孕妇妊娠中期唐氏筛查在产前诊断的价值研究[J]. 陕西医学杂志,2016,45(8): 968-970.
- [14] 蔡婵慧,郭莉,胡晶晶,等. 4 636 例高龄孕妇羊水细胞染色体分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2014,22(8): 35-37.
- [15] Adiyaman D, Atakul BK, Kuyucu M, et al. Termination of pregnancy following a Down syndrome diagnosis: decision-making process and influential factors in a Muslim but secular country, Turkey[J]. J Perinat Med, 2020, 49(2): 170-177.
- [16] 王红坤,赵燕玲,陶炯,等. 产前筛查结果与不良妊娠结局关系分析[J]. 现代妇产科进展,2021,30(3): 161-166.

收稿日期:2021-08-12