

台州市 50420 例唐氏综合症产前筛查情况及影响服务利用的因素分析

潘素招 宋春仙 李玲珠

浙江省台州医院产科 浙江临海 317000

摘要：目的 探讨孕中期行唐氏综合症（DS）产前筛查情况及孕妇 DS 产前筛查利用的影响因素。**方法** 检测 50420 例孕（14~20）周孕妇血清甲胎蛋白（AFP）和游离-β 亚基-促绒毛膜性腺激素（Free-βHCG）水平，分析检测结果及妊娠结局。928 例住院分娩患者按是否接受 DS 产前筛查分为两组，比较组间因素差异。**结果** 50420 例孕妇中 5106 例（10.13%）为 DS 高风险孕妇，其中 2625 例（51.41%）羊水细胞染色体核型分析显示胎儿染色体核型异常 28 例（1.07%）；601 例行 DNA 检测确诊 21-三体综合征 3 例，1780 例已分娩但未接受细胞染色体核型分析者随访 12 例确诊 21-三体综合征，5 例 18-三体综合征。调查显示文化程度低、非本地户籍和对 DS 筛查不知晓孕妇产前 DS 筛查的利用率更低。**结论** 孕中期行 DS 筛查对于早期诊断和预防、降低 DS 患儿出生率意义重大，加强 DS 产前筛查宣教和外地户口孕期保健，可提高 DS 产前筛查服务利用度。

关键词：产前筛查；唐氏综合症；服务利用；影响因素

Prenatal screening status of Down syndromes in 50420 cases on middle period pregnancy and influence factors of this service

Pan Su-zhao, Song Chun-xian, Li Ling-zhu.

Department of obstetrics, Taizhou hospital of Zhejiang province, Linhai, 317000, China.

[Abstract] Objective: To investigate the prenatal screening status of Down syndromes (DS), and to explore the influencing factors of prenatal screening with DS. **Methods:** Serum levels of alpha fetoprotein (AFP) and Free-β-human chorionic gonadotropin (Free-β HCG) of in 50420 cases of pregnant women with (14~20) gestational weeks were detected by using time-resolved immunofluorometric assay, and the results and pregnancy outcome were analyzed. 928 cases of delivery in hospital patients were divided into two groups according to whether or not to accept the DS prenatal screening. Different factors between groups were compared. **Results:** 10.13% (5106 cases) in 50420 cases of pregnant women had high risk. 2625 cases (51.41%) were analyzed karyotypes of amniotic fluid cell, and 28 cases had abnormal fetal karyotype (1.07%). 601 patients received DNA noninvasive detection and were confirmed 3 cases of 21- syndrome, and 1780 cases that had delivery but not accepted amniotic fluid cells karyotype analysts accepted follow-up and confirmed that 12 cases of 18- syndrome and 5 cases of trisomy 21-

syndrome. Investigation shows that the availability of DS prenatal screening was lower in pregnant women with low cultural level, non local household registration and unknown the DS prenatal screening. **Conclusion:** The DS prenatal has great significance for reducing the birth rate of DS. To strengthen the education of DS prenatal screening and antenatal care for foreign pregnant woman can increase the use of DS prenatal screening service.

[Key words] Prenatal Screening; Down syndromes; Influencing Factors

唐氏综合征 (Down's Syndrom, DS) 又名先天愚型或 21-三体综合征, 是一种常见的染色体异常导致的遗传性疾病, 患者表现为先天性智力、体格发育不全、精神迟钝, 常合并有多发畸形。据文献报道我国新生儿中 DS 的发生率约为 1/600~1/800^[1-2], 尽管其发生率相对较低, 但目前无根治办法, 绝大部分 DS 患者存在严重生存障碍, 因此给家庭和社会带来沉重经济负担。产前筛查是世界卫生组织推荐的出生缺陷预防措施之一, 对 DS 早期诊断, 避免 DS 患儿出生具有重要意义。本研究对台州市去年在孕中期接受 DS 产前筛查的诊断结果进行分析, 并对同期孕晚期和住院分娩产妇进行问卷调查, 以探讨 DS 产前筛查的现状 & DS 产前筛查服务利用的影响因素。

1 对象与方法

1.1 研究对象 2012 年 1 月~2013 年 1 月在台州市产前门诊产检的孕妇 50420 例, 孕周 (14~20) 周, 年龄 (19~35) 岁。严格按孕妇月经周期和末次月经时间确定孕周, 不清楚者采用 B 超确定孕周。所有孕妇均签定产前筛查知情同意书。

1.2 产前筛查方法 抽取筛查孕妇静脉血 2ml, 离心后分离血清置 -20℃ 冰箱, 1 周内完成检测。筛查的血清标志物为甲胎蛋白 (alpha fetoprotein, AFP) 和游离-β 亚基-促绒毛膜性腺激素 (Free-β-human chorionic gonadotrop(h)in, Free-βHCG), 检测方法为时间分辨荧光法, 时间分辨免疫荧光仪 (1420 VICTOR D Multilabel Counter)、筛查软件、配套试剂均购于芬兰 PerkinElmer Life and Analytical Sciences, Wallac Oy 公司。检测结果结合申请单所收集的孕妇年龄、体重、孕周、是否双胎、有无糖尿病、吸烟史等参数, 应用 2T-Risk 风险评估软件进行计算。21-三体综合征高风险的切割值 1:270, 18-三体综合征高风险的切割值为 1:350, 当 AFP 校正 MOM ≥ 2.5 时判断为神经管畸形 (neural tube birth defect, NTD) 高风险。在知情自愿的原则下, 建议高风险的孕妇进行羊水细胞染色体核型分析, 或者抽取孕妇静脉血 8ml, 行 21-三体综合征 DNA 检测, NTD 高风险者进行 B 超监测。

1.3 调查方法 对同期在台州市住院分娩的 959 例产妇进行 DS 产前筛查服务利用情况进行调查, 调查对象随机抽样产生, 且征得产妇本人同意后纳入研究。采用自行设计调查

问卷，内容涉及孕产妇一般人口学特征和 DS 产前筛查服务利用情况，包括孕妇年龄、学历、职业和收入、户籍、对 DS 产前筛查认知度、是否接受了检查、未检查原因等内容。采取一对一当面访谈的形式，由调查人员登记，完毕后调查对象签名确认。

1.4 统计学方法 调查数据采用 Excel 软件录入，汇总后导入 SPSS 17.0 软件进行统计学处理。计量资料以均数±标准差 ($\bar{x} \pm s$)表示，两独立样本的计量资料采用 *t* 检验，计数资料采用率比表示，组间差异比较采用 χ^2 检验，以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 DS 产前筛查、产前诊断结果与妊娠结局 50420 例孕中期筛查孕妇中，高风险孕妇 5106 例，占筛查总数的 10.13%，其中 21-三体综合征高风险 3712 例，占 7.36%，18-三体综合征高风险 1146 例，占 2.27%，NTD 高风险 248 例，占 0.49%。5106 例高风险孕妇中，有 2625 例进行了羊水细胞染色体核型分析，产前检查率为 51.41%，发现胎儿染色体核型异常 28 例，占产前诊断者的 1.07%，均选择了终止妊娠。5106 例高风险孕妇中，601 例接受无创 DNA 检测确诊 3 例 21-三体综合征，其余 1780 例已分娩但未接受细胞染色体核型分析者随访 12 例确诊 21-三体综合征，5 例 18-三体综合征。

2.2 DS 产前筛查调查基本情况 本研究共调查产妇 959 例，完成有效问卷 928 份。有效调查率 96.77%。其中选择进行 DS 产前筛查的有 583 名，占 62.82%；未行 DS 产前筛查的有 345 名,占 37.18%。而行产前超声检查的孕妇为 905 例，占 97.52%。DS 产前筛查服务利用率显著低于超声利用率 ($\chi^2=351.430, P < 0.001$)。

2.3 影响 DS 产前筛查利用的单因素分析 将接受调查的产妇分为产前筛查组和未筛查组，分析两组相关因素，结果如表 1。可见两组文化程度、户籍、产前对 DS 筛查方法及意义的认识情况的分布，差异均有统计学意义 ($P < 0.05$)，文化程度低、非本地户籍和对 DS 筛查方法及意义不知晓孕妇产前 DS 筛查的利用率更低。

表 1 影响 DS 产前筛查利用的单因素分析 例数 (%)

因素	总例数 n	筛查组 n(%)	非筛查组 n(%)	χ^2	<i>P</i>
年龄(岁)				1.739	0.187
≥30	85	59(69.41)	26(30.59)		
< 30	843	524(62.16)	319(37.84)		
文化程度				16.998	0.002

小学	107	53(49.53)	54(50.47)		
中学	462	279(60.39)	183(39.61)		
大专及以上	359	251(69.92)	108(30.08)		
职业				0.385	0.535
脑力劳动	483	308 (63.77)	175(36.23)		
体力劳动	445	275(61.80)	170(38.20)		
户籍				31.831	<0.001
本市城区	624	431(69.07)	193(30.93)		
非本市城区	304	152(50.00)	152(50.00)		
产前认知度				52.389	<0.001
知晓	898	583(64.92)	315(35.08)		
不知晓	30	0(0.00)	30(100.00)		
收入（元/月）				1.922	0.383
<1000	94	53(56.38)	41(43.62)		
1000~3000	278	175(62.95)	103(37.05)		
>3000	556	355(63.85)	201(36.15)		
付费方式				0.677	0.410
自费	207	125(60.39)	82(39.61)		
保险	721	458(63.52)	263(36.48)		

3 讨论

DS 是常见的染色体病之一，也是出生缺陷中最常见的一种病因^[3]。目前通过孕母血清筛查 DS 技术，可首先采用无创方法筛查出高风险孕妇，再通过羊膜腔穿刺细胞染色体核型分析的产前诊断技术，既降低了产前诊断的盲目性和有创检查导致的流产、感染、死胎等风险，又不至于使 DS 漏诊^[4]。本研究结果显示，孕中期 DS 产前筛查中高风险孕妇占筛查总数的 10.13%。羊水细胞染色体核型分析发现核型异常检出率为 1.07%，无创 DNA 检测 21-三体综合征检出率 0.49%。有研究结果显示，每一例新发 DS 患者的经济负担是 45.00 万元人民币，给家庭和社会带来了巨大的经济负担^[5]。产前筛查是通过无创、便捷方法，找出存在某种病症的高危个体，便于进一步进行产前诊断，最大限度降低出生缺陷胎儿的出生率，以提高人口素质。由于母血清筛查方法的特异性不高^[6]，对于具有高风险的

孕妇应进一步行产前诊断。同时由于存在假阴性可能，因此对于低风险孕妇不能完全排除胎儿发育异常^[7]。

积极开展 DS 产前筛查对于降低出生缺陷发生率具有重要意义。虽然目前我国 DS 产前筛查和诊断技术进展迅速，但与发达国家相比我国 DS 产前筛查整体覆盖率仍较低，而且筛查和诊断缺少有序的连接^[8]。本研究显示，台州市 959 例产妇中 583 名接受了 DS 产前筛查，筛查率为 62.82%，略高于黄勤瑾等^[9]报道的 61.78% 和黄俊等^[10]报道的 51.72%。对有无 DS 产前筛查的两组患者相关因素进行分析，结果与黄勤瑾等^[9]研究显示经济因素为影响 DS 筛查利用率的主要影响因素不同，本研究显示未筛查组文化程度、本地城市户籍比率和对 DS 筛查知晓率均低于筛查组，而孕妇年龄、经济因素、职业类别等在两组未显示出统计学差异。文化程度低可能影响对 DS 筛查意义的认识，而非本地城市户籍孕妇可能存在孕期保健不健全导致对该筛查利用率较低。因此加强 DS 产前筛查宣教和外地户口孕期保健管理将有助于提高 DS 产前筛查利用率。

[参考文献]

- [1] 李科生,朱军,周光萱,等.1997~2007 年中国围产儿中唐氏综合征监测资料的分析[J].现代预防医学,2009,36(13):2442-2444,2447.
- [2] 丁亚贵.5186 例孕中期唐氏综合征病例回顾分析[J].实用预防医学,2013,20(4):463-464.
- [3] Carney DPJ, Brown JH, Henry LA. Executive function in Williams and Down syndromes[J]. Res dev disabil, 2013, 34(1): 46-55.
- [4] 严晓玲,段涛,王天飞,等.孕中期唐氏综合征血清学筛查的经济效益评价[J].上海医学, 2010, 33(3):254-256.
- [5] 王斌,陈英耀,石琦,等.我国唐氏综合征的疾病经济负担研究[J].中国卫生经济,2006, 25(3): 24-26.
- [6] 薛燕平,曹烨,刘新正,等.孕中期唐氏综合征血清筛查联合无创性产前基因诊断价值[J].中华实用诊断与治疗杂志,2011,25(6):580-582.
- [7] 陈怡博,陈志央,余颀,等.妊娠中期唐氏综合征筛查中风险人群的回顾性分析[J].中华围产医学杂志,2012,15(7):425-428.
- [8] 王和.唐氏综合征产前筛查的问题与对策[J].中华妇幼临床医学杂志（电子版）, 2010,6(6): 398-399.
- [9] 黄勤瑾,梁霁,杨慧琳,等.上海市浦东新区孕妇参加唐氏综合征产前筛查服务的影响因素[J].中国妇幼保健,2012,27(32):5116-5119.

[10] 黄俊.影响孕妇进行唐氏综合征筛查的因素调查[J].护理实践与研究,2011, 8(10):138-139.
15068686886