

# 预防出生缺陷 孕期筛查一个都不能少

9月12日为“中国预防出生缺陷日”，今年已是第11个年头。专家指出，出生缺陷疾病已日渐成为我国儿童残疾乃至死亡的主要原因。预防出生缺陷工作的重点是要提升大众主动进行孕、产前优生健康检查，从源头做好预防工作，控制唐氏综合征、先天性心脏病、地贫等出生缺陷的发生。

## 产前诊断是预防出生缺陷的最有效一环

《中国出生缺陷防治报告(2012)》数据显示，我国是出生缺陷高发国家，出生缺陷总发生率约为5.6%，每年新增出生缺陷病例高达90万例。

中国福利会国际和平妇幼保健院副院长程蔚蔚教授指出，出生缺陷是指婴儿出生前发生的身体结构、功能或代谢异常。“造成出生缺陷的原因十分复杂，近亲结婚、遗传因素、高龄妊娠、营养素缺乏、病毒感染、糖尿病、药物使用不当以及不良生活嗜好、接触有毒有害物质等原因，都会导致新生儿出生缺陷的发生。”据统计，全球前五位出生缺陷包括先天性心脏病、神经管畸形、地贫等血红蛋白病、唐氏综合征和蚕豆病。

要将出生缺陷降到最低，就要有三级预防：一级预防是预防发生，重视婚前保健；二级预防是避免出生，重视产前诊断；三级预防是避免致残，要做新生儿疾病筛查。“一级预防主要通过健康教育，但现在很多出生缺陷原因不明，要规避风险也很难；三级预防则为补救措施，对于大部分不可治愈的出生缺陷，作用微乎其微；二级预防才是预防出生缺陷最有效的关键环节。”程蔚蔚指出，整个孕期的产前筛查内容，包括早中期唐氏筛查、先兆子痫、甲状腺功能、维生素D、叶酸、梅毒、肝炎、HIV、糖尿病等，有条件都应该做。



## 专家说法 无创胎儿DNA只是筛查，无法诊断

现在不少机构建议孕妈妈用无创胎儿DNA作为唐氏综合征等染色体异常的筛查，并认为其比血清学唐筛好得多。“无创胎儿DNA是几种染色体异常筛查的一种新方法，准确性比孕妇血清学准确性高，但是价格也高。”中国福利会国际和平妇幼保健院院长黄荷凤教授指出，所谓无创胎儿DNA，就是通过采取孕妇静脉血，利用DNA测序技术对母体血浆中的胎儿游离DNA片段进行测序及生物信息分析，得到胎儿的遗传信息。

但实际上，程蔚蔚表示，这依然只是一种筛查手段，不是诊断，即筛查了也无法判断胎儿有没有染色体问题。而且这还是新技术，在有限地使用。国家也颁布了指南，并不推崇在全人群中进行推广。“若是以前生过唐氏儿、年龄>35岁的，可尝试这一筛查方法。”



近亲结婚 遗传因素



高龄妊娠



孕期营养缺乏



孕妇病毒感染



使用某些药物



有吸毒、吸烟、饮酒等不良嗜好



接触有毒、有害物质

## 唐氏综合征等先天缺陷病可产前就检出

2005年以后，先天性心脏病在我国所有出生缺陷中排位第一。但是，相对于先天性心脏病，唐氏综合征的危害更大。“没有一种先天性心脏病不能治，只是效果有好有坏，但是唐氏综合征是出现遗传编码的问题，目前还没有一种方法可以治疗。”目前，唯一可采取的手段即通过产前筛查和诊断尽可能地及早发现，减少出生。

唐氏综合征，从医学专业来讲是21-三体综合征，即21号染色体当中多了一条，也叫先天愚型。疾病的主要表现是严重智力低下，智商20~60，只有同龄人的1/4~1/2，还伴有多器官的发育异常。唐氏综合征患儿6岁以内的死亡率较高，因此大部分唐氏

综合征的孩子早早就夭折了。而高龄夫妇生育唐氏儿的几率比普通人高。

唐氏儿的筛查，目前简称为“唐氏筛查”，即在孕早期(10~13周)进行母亲外周血的检测和超声测量胎儿颈后透明层的厚度，评估唐氏综合征的风险。若是高风险再进一步做侵入性的检查，通过绒毛穿刺取样、羊膜腔穿刺羊水检测或脐静脉穿刺取胎儿血样进行确诊。孕早期+孕中期筛查，胎儿唐氏综合征检出率可以达到95%。

此外，还应在妊娠8周以前进行甲状腺指标筛查、孕前针对各种病原体的TORCH检测、孕妇妊娠后3个月应检测血液维生素D浓度等。

## 专家建议 孕期关注维D 也可预防先天缺陷

“权威指南现在推荐在孕期对维生素D进行筛查。”程蔚蔚指出，维生素D可以影响新生儿多方面的成长。以前我们都知道维生素D缺乏可以导致骨骼发育的异常，妈妈维生素D不足可造成宝宝容易得

佝偻病。现在认为，缺乏维生素D不仅影响骨骼、免疫系统，还会增加妊娠期其他疾病(如妊娠期糖尿病、妊娠期高血压综合征等)的发生，还会影响到孩子日后的语言表达能力。(梁瑜)