

# 防治出生缺陷, 关爱患病儿童

## 襄陽中心医院 出生缺陷預防宣傳周活動



# 一、遗传咨询的概念

- ✿ 遗传咨询或称遗传商谈，是由咨询医生应用遗传学和临床医学的基本原理，与咨询者就其家庭中所发生的遗传病进行商谈的过程
- ✿ 遗传咨询是做好优生工作，预防遗传病发生的最主要手段之一



## 二、遗传咨询的对象

1. 具有遗传性疾病或先天畸形的个体或其家系成员
2. 确定为遗传病致病基因或染色体平衡易位携带者的个体
3. 有过致畸因素接触史的个体
4. 35岁以上的高龄孕妇
5. 不明原因的习惯性流产、死产、新生儿死亡的夫妇、多年不育夫妇、原发性闭经的妇女和性器官发育异常者
6. 不明原因的智力低下的个体
7. 曾生过畸形儿或遗传病患儿的夫妇
8. 近亲结婚的夫妇及后代



## 三、遗传咨询的内容

1. 遗传学方面的内容：某种疾病是否为遗传病、遗传方式、再发风险率
2. 医学的内容：诊断、治疗、预防等
3. 遗传咨询的核心内容是预测再发风险率，进行婚姻和生育指导



## 四、遗传咨询的方法

- ✓ 婚前咨询
- ✓ 孕前咨询
- ✓ 产前咨询
- ✓ 一般咨询



# 产前咨询涉及的主要问题

- ✓ 双方中一方或亲属为遗传病患者，生育小孩是否会患病，患病机会有多少
- ✓ 曾生育过遗传病患者，再妊娠是否会生育同样患者，风险如何，能否及如何预防患儿出生
- ✓ 双方之一有致畸因素接触史，会不会影响胎儿发育



# 一般咨询涉及的主要问题

- ✓ 某种疾病或某种畸形是否为遗传病
- ✓ 有遗传病家族史的，是否会累及本人或子女
- ✓ 习惯性流产者，多年不孕的原因及生育指导
- ✓ 有致畸因素接触史者，是否会影响后代
- ✓ 已诊断的遗传病能否及如何治疗、预后等等



## 五、遗传咨询的步骤

- ✓ 明确诊断
- ✓ 确定遗传方式
- ✓ 提出医学建议
- ✓ 随访



# 多基因疾病

唇裂

无脑儿

先天性心脏病

原发性高血压

青少年型糖尿病等

特点

从轻到重的连续过程，  
病情越重，说明有越  
多的基因缺陷

常有性别转移

累加效应



# 遗传咨询的原则

🌿 尽可能收集证据原则

🌿 非指令性咨询原则

🌿 尊重患者原则

🌿 知情同意原则

🌿 守密和信任原则



# 遗传咨询的医学建议

🌿 暂缓结婚

🌿 可以结婚，但禁止生育

🌿 限制生育

🌿 不能结婚

🌿 领养孩子

🌿 人工授精

🌿 捐卵者卵子体外授精，  
子宫内植入

🌿 植入前诊断



# 第二 产前筛查

## Prenatal Screening



# 一、我国出生缺陷现状

每年先天残疾儿童总数高达100万

DS患儿 2~3万/年

先天性心脏病 22万/年

NTD 10万/年

唇腭裂 5万/年



# 我国出生缺陷现状

- ✎ 每年因神经管畸形造成的直接经济损失超过2亿元
- ✎ 先天愚型的治疗费超过20亿元
- ✎ 先天性心脏病的治疗费高达120亿元
- ✎ 出生缺陷——严重的公共卫生问题
- ✎ 出生缺陷——影响我国经济发展和人们正常生活的社会问题



# 产前筛查的意义

- ✿ 产前筛查是指通过经济，简便和较少创伤的检测方法，在普通孕妇人群中进行检测，从中**发现某些高危个体**
- ✿ 对高危个体采取进一步措施——**产前诊断**，最大限度减少异常胎儿的出生



# 目前产前筛查的疾病

## 染色体病：

21—三体综合症（Down' s 综合征）

18—三体综合症（Edward综合征）

## 神经管发育异常

（Neural Tube Defect, NTD）



# 产前筛查的人员范围

<35岁的所有孕妇

(除外直接产前诊断的对象)

因为:

≥35岁的孕妇: 只占孕妇总数的5%, 所生的唐氏患儿  
只占唐氏患儿的20%

< 35岁的孕妇: 占孕妇总数的95%, 所生的唐氏患儿  
约占唐氏患儿的80%



# 产前筛查排除对象

- 🌿 高龄孕妇（ $\geq 35$ 岁）
- 🌿 近亲婚配
- 🌿 生育过染色体异常儿
- 🌿 夫妇之一患有神经管缺陷或曾出生过NTD患儿
- 🌿 夫妇之一有先天代谢缺陷病或生育过此类患儿
- 🌿 夫妇之一有染色体平衡易位或其他结构异常
- 🌿 有性连锁遗传病的家族史；有脆性X染色体家属史
- 🌿 有其它不良生育史
- 🌿 接触过大量放射线，有过病毒感染，服用过致畸药

或化学制剂

# 产前筛查的时间和方法

---

血清学筛查	妊娠中期筛查	AFP+hCG+E3 APF+hCG AFP+hCG+E3+inhibit
-------	--------	--

---

妊娠早期筛查	PAPP-A $\beta$ -hCG
--------	------------------------

---

超声筛查	胎儿颈项透明层 (NT) 其他超声标志物
------	-------------------------

---



# 产前筛查的时间和方式

## 孕早期筛查:

时间: 7—14周

方法: PAPP-A+Free- $\beta$  hCG

+ NT+鼻骨

可以检出85%的胎儿染色体异常



# 产前筛查的时间和方法

## 🌿 孕中期筛查:

**时间:** 14—20周

**方案:** Free- $\beta$  HCG+AFP

🌿 可以检出60%—70%的胎儿染色体异常



# 超声筛查

- 11-14孕周：NT+鼻骨
- 需做早期超声筛查的对象
- 11-14周NT>2.5mm临床意义

NT: Nuchal Translucency

颈部透明区厚度



# 胎儿颈后透明带 (NT)



# 胎儿颈后透明带 (NT)





胎儿颈项透明层 (NT)



# NT与染色体异常

 NT > 3mm

染色体异常风险6%

 NT  $\geq$  4mm

染色体异常风险31%

 NT  $\geq$  7.5mm

染色体异常风险50%



# 鼻骨缺失与染色体异常

- 🌿 21三体综合征 60%-70%鼻骨缺失
- 🌿 18三体综合征 50%鼻骨缺失
- 🌿 13三体综合征 30%鼻骨缺失



# NT增厚而胎儿染色体正常的意义

## 🌱 胎儿大的畸形发生率随NT增加而增加

- ✓ NT < 第95百分位时，畸形率1.6%
- ✓ NT 在第95—99百分位时，畸形率2.5%
- ✓ NT  $\geq$  6.5mm时，大的畸形发生率45%



# 筛查风险率与相关因素

人种

体重

年龄

吸烟

孕龄

糖尿病

多胞胎

体外受精

▪ 计算风险率最应注意的因素：

孕妇年龄、孕周的准确性



# 筛查风险率与相关因素

🌿 黑人母血清AFP较白种人和亚洲人高10%

🌿 体重：随体重增加，母血清AFP、HCG、

uE<sub>3</sub>下降

🌿 孕龄：母血清AFP、uE<sub>3</sub>随孕龄增加而增

高，母血清HCG随孕龄增加而降低



以上内容仅为本文档的试下载部分，为可阅读页数的一半内容。如要下载或阅读全文，请访问：<https://d.book118.com/248110107125006072>