

The top of the slide features a dark blue header with a white-to-blue gradient bar. On the right side, there are several white butterfly silhouettes of varying sizes, some overlapping the gradient bar.

# 产前筛查和产前诊疗

# 中国出生缺陷现状

- 定义：发育异常造成的人体构造畸形与功能障碍。
- 我国出生缺陷总发生率约为5.6%，每年新增出生缺陷儿80~120万。
- 出生缺陷顺位：先天性心脏病、多指（趾）、总唇裂、神经管缺陷、脑积水。

# 出生缺陷原因

- 遗传：染色体病、单基因病、多基因病、  
线粒体病
- 环境
- 遗传+环境

## 环境原因

- 物理原因
  - X射线、放射性同位素、电离辐射
  - 高温、机械损伤、噪音
- 化学原因
  - 多环芳香碳氢化合物、亚硝基化合物、烷基和苯类化合物、敌估双、
  - 重金属铅、砷、汞
- 生物原因
  - 风疹病毒、巨细胞病毒、单纯疱疹病毒、弓形体、梅毒螺旋体等
- 药 物
  - 抗肿瘤药（氨甲碟呤、环磷酰胺等）
  - 抗惊厥药（苯妥英钠、三甲双酮等）
  - 抗生素药（链霉素、庆大霉素等）
  - 性激素、抗凝剂、解热镇痛药

# 出生缺陷三级预防

- 一级预防：预防发生，降低出生缺陷率（孕前）
- 二级预防：防止出生，降低部分出生缺陷率（孕期）

产前诊疗、宫内治疗

- 三级预防：防止致残，提升生活质量（出生后）

# 卫生部2023年5月1日起 产前诊疗技术管理方法

- 产前诊疗，是指对胎儿进行先天性缺陷和遗传性疾病的诊疗，涉及相应筛查
- 产前诊疗技术项目涉及遗传征询、医学影像、生化免疫、细胞遗传和分子遗传等
- 产前诊疗是帮助需要进行产前诊疗的夫妇生育一种健康婴儿的主要医疗过程。
- 产前诊疗适应症的选择原则，一是有高风险而危害较大的遗传病；二是目前已经有对该病进行产前诊疗的手段。

# 染色体病 ( chromosome disease )

- 染色体病的临床特点：
  - 一般体现为多发畸形，生长、智力、生殖器官发育缓慢，异常皮纹等；
  - 多数散发。畸变的染色体来自于双亲生殖细胞；
  - 部分构造异常患者的染色体由双亲遗传而来的。双亲之一为平衡构造重排携带者；
- 染色体病的临床诊疗：
  - 采用侵入性的产前诊疗技术取得胎儿细胞，再经过分子细胞遗传学或者细胞培养染色体核型分析，后者是金原则。

# 染色体异常发生率

- 流产胚胎的50%
- 死产婴儿的0.8%
- 新生儿死亡的0.6%
- 新生儿活婴的0.5%-1%
- 占一般人群的0.5%
- 一般人群中平衡易位占0.19%
- 非平衡易位占0.05%

# 产前筛查

- 定义：经过对特定或一般人群开展某些简朴、经济、无创伤的检验，辨认出罹患某一特定疾病的高危人群，再对这些高危人群进行后续的诊疗性检验和治疗。
- 产前筛查技术项目涉及用孕妇血清特异性标志物进行筛查、胎儿体表及主要脏器的超声筛查及其有关的产前征询。
- 经过孕妇血清学筛查能够筛查出21三体、18三体、13三体和神经管畸形儿，因为主要筛查21三体(唐氏综合征)，又称唐氏综合征筛查。

# 血清学筛查标志物

产前筛查中最常用的血清标志物是AFP、游

离 $\beta$ -HCG、游离雌三醇 ( $uE_3$ )、妊娠相

关血浆蛋白A (PAPP-A)、抑制素A (inh-A)。

# 三联指标在胎儿各类缺陷中的浓度变化

	$\beta$ -hCG	$uE_3$	AFP
ONTD 高	低	低	
21三体 低	高	低	
18三体	低	低	

# 产前筛查方案

- 早孕期
- 中孕期

# 早孕期（孕9周 - 13周6天）产前筛查方案

- 血清学筛查：PAPP-A + free  $\beta$ -hCG（检出率74%）。
- 超声筛查：B超测量颈项透明层（NT，孕11周 - 13周6天，不大于3mm）、鼻骨、颌面角、心脏三尖瓣血流、静脉导管血流频谱。
- 联合筛查：血清学筛查 + 超声筛查（NT）（85%）

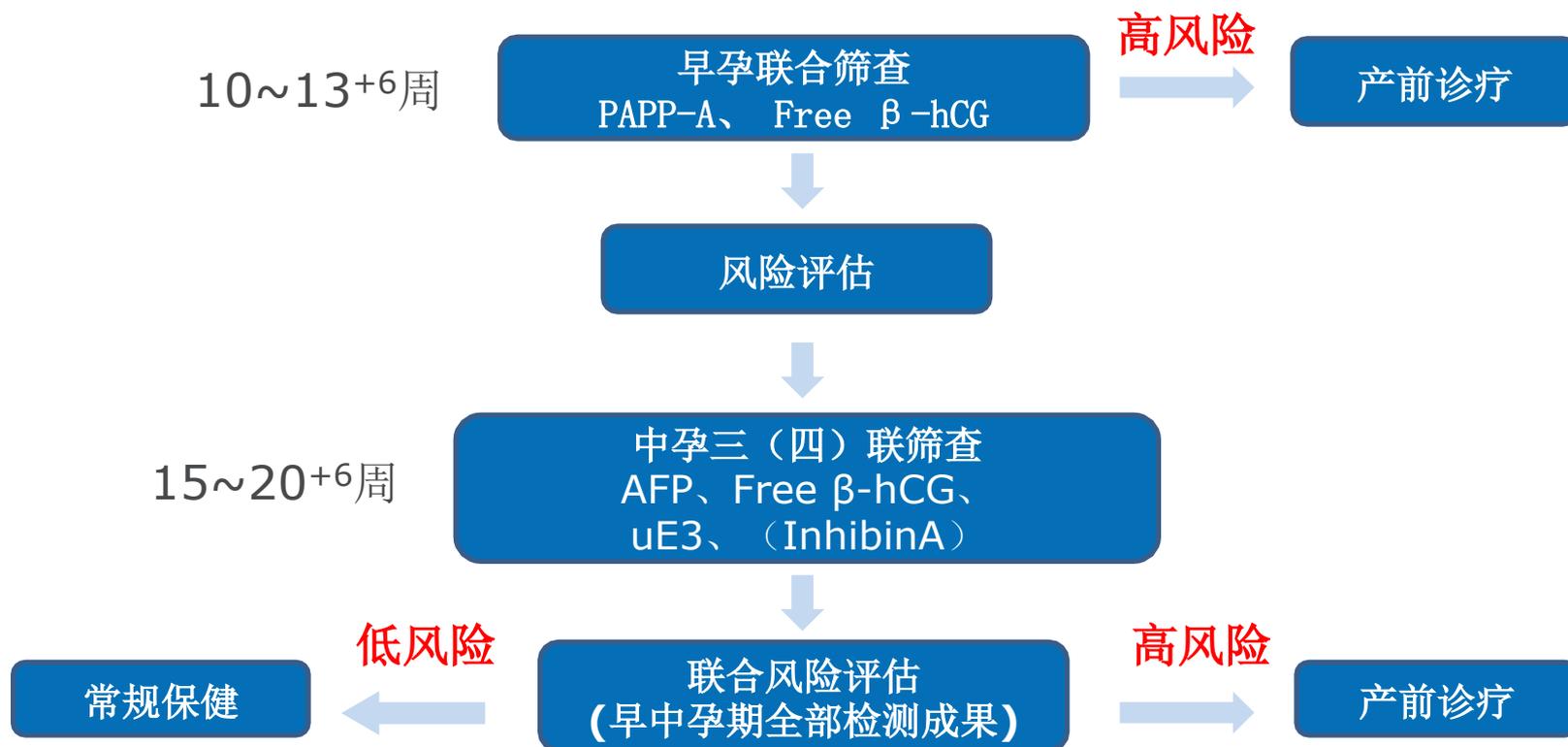
# 中孕期（孕15周 - 20<sup>+6</sup>周）产前筛查方案

- 二联筛查：AFP + free  $\beta$ -hCG （检出率60%）
- 三联筛查：AFP + free  $\beta$ -hCG + uE<sub>3</sub> （检出率65%）
- 四联筛查：AFP + free  $\beta$ -hCG + uE<sub>3</sub> + inh-A （检出率83%）

# 整合筛查

- 早孕期筛查：不发放成果
- 中孕期筛查后结合早孕期筛查综合计算风险值。
- 检出率85%

# 早中孕阶段性序贯筛查



# 酌情筛查

- 早孕期筛查：高风险——产前诊疗CVS  
(1%)

中度风险——中孕期筛查  
(25%)

低风险——终止筛查

# 唐氏筛查孕早期孕中期比较

## 孕早期 (10-13<sup>+6</sup>周)

- ❖结合NT检出率高到达90%以上  
检出率不高，一般只有60~70%
- ❖更早期检测，便于早期干预  
❖目前临床应用普遍，接受程度高
- ❖予以临床更多时间处理成果
- ❖高精确率，降低羊水穿刺风险

• 缺陷：  
缺陷：

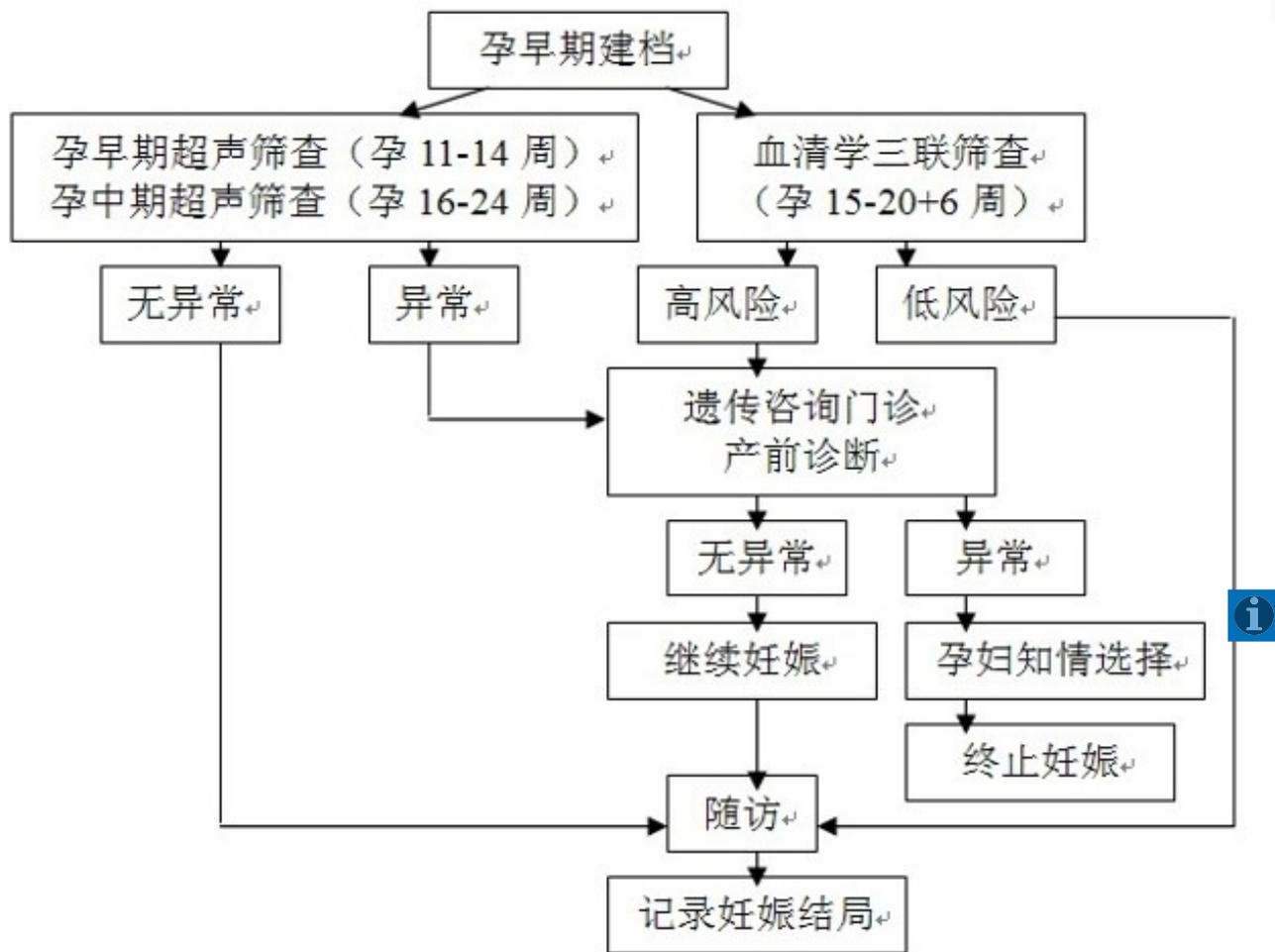
- ❖NT检测技术要求高  
❖不利于早期诊疗
- ❖没有方法同步筛查OND（神经管缺陷）
- ❖孕妇没有来医院检验  
❖增长了羊水穿刺的可能

## 孕中期 (15~20<sup>+6</sup>周)

❖

❖精确率低

# 产前诊疗的流程



# 产前诊疗

- 产前诊疗：又称宫内诊疗，指在胎儿出生前对胎儿宫内感染和出生缺陷进行诊疗，涉及免疫学诊疗、B超影像学诊疗、细胞遗传学诊疗和基因诊疗等。

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/295210331230011334>