

# 无创 DNA 产前检测

—重视产前检查，为孕保驾护航

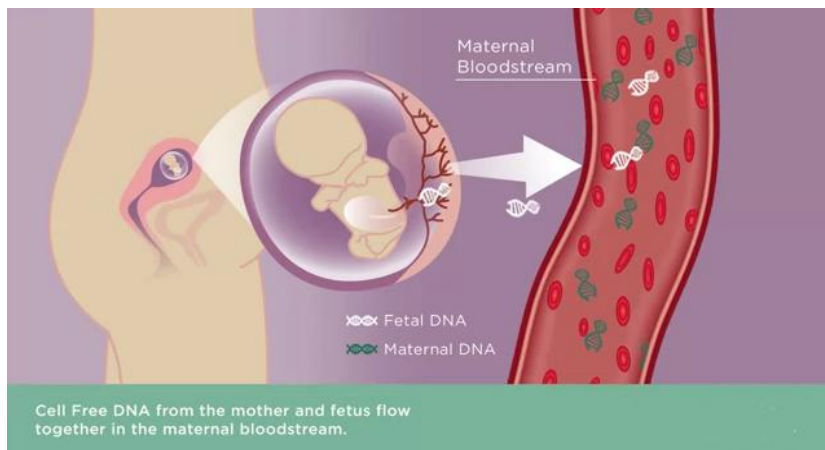
## 我国出生缺陷现状

《2012 年中国出生缺陷防治报告》显示，目前我国出生缺陷发生率为 5.6%，每年新增出生缺陷数约 90 万例。21 三体综合征（Down 综合征、唐氏综合征）、18 三体综合征（Edwards 综合征）、13 三体综合征（Patau 综合征）是最为常见的新生儿染色体非整倍体疾病，孕期常出现流产、死胎、畸胎等，患儿可表现为先天智力低下、生长发育迟缓、多器官畸形，绝大多数患儿生活无法自理，对家庭和社会造成重大危害。最重要的是，这类疾病的发生具有随机性，健康的夫妇也存在生育染色体非整倍体患儿的风险。由于目前医疗水平无法治愈此类染色体疾病，所以最好的方法就是通过产前筛查及产前诊断，尽量降低这类疾病患儿的出生率。

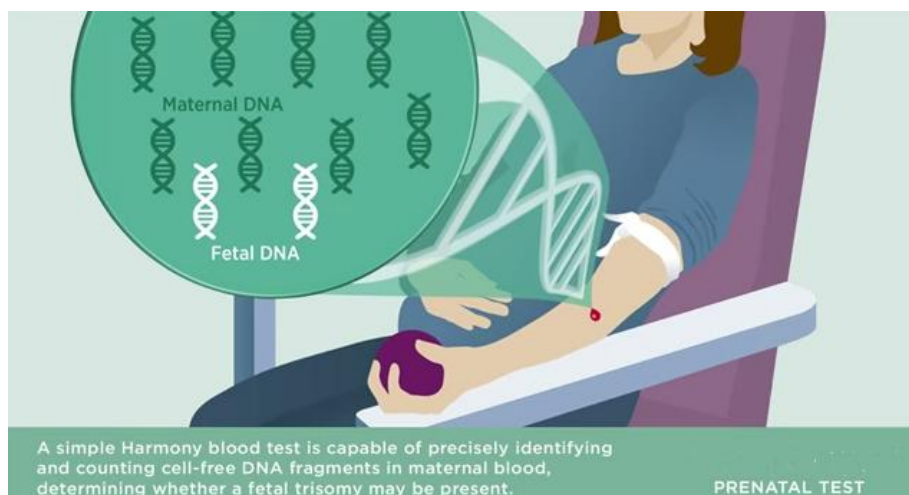
### 【老办法】国内外经典产前筛查及产前诊断临床措施

以唐氏综合征为例，国内外最常用的临床策略是通过血清学及超声检查进行产前筛查，筛查出的高风险人群再通过羊膜腔穿刺、绒毛活检、脐静脉穿刺等有创手段来获取标本进行染色体检查确诊。但是，由于技术的限制，目前国内外常规的中孕期血清学筛查（即“唐筛”）的检出率为 60%-80%左右，这就意味着每 10 个唐氏宝宝中，就会有约 2-4 个唐氏宝宝将被漏检；同时，唐筛的假阳性率也高达 5%，这代表着筛查结果为高风险的孕妇，在其后的产前诊断中只有约 1%-2%被确诊为患儿，而其余约 98%都只是虚惊一场，因此，许多孕妇会陷入原本不需要进行介入性产前诊断的恐慌、焦虑、等待与煎熬之中。

### 【新方法】新一代产前筛查技术—无创 DNA 产前检测



随着新一代高通量测序技术的飞速发展与广泛应用，一种新的、具有无创取样、无流产风险、高灵敏度、准确性高的检测技术—无创 DNA 产前检测出现了！无创 DNA 产前检测（Non-invasive Prenatal Screening）通过采集孕妇外周血，利用新一代 DNA 测序技术对母体外周血浆中的游离 DNA 片段（包含胎儿游离 DNA）进行测序，并将测序结果进行生物信息学分析，得出胎儿患染色体非整倍体疾病（21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征）的风险。



**无创 DNA 产前检测具有哪些优点呢？** 首先，它是一种非侵入性检测方法，仅需采集 10 毫升母体外周血，孕妇感染及流产风险低；其次，检测孕周范围广，孕 12 周即可进行检测；该技术是基于 DNA 测序反映染色体拷贝数变化，准确性高。可以说，无创 DNA 检测就类似一台高倍“显微镜”，比唐筛更准确，比羊穿更安全！看来，鱼和熊掌，是可以兼得的！

**那么，问题来了！到底什么时候可以进行无创 DNA 产前检测呢？每个孕妈都能做吗？无创 DNA 产前检测有什么注意事项呢？**

接下来，我们为您一一解惑释疑！以下相关专业问题均根据国家卫生计生委发布的《孕妇外周血胎儿游离 DNA 产前筛查与诊断技术规范》进行解答。

**Q：无创 DNA 产前检测可以检测哪些疾病？**

**A：**根据目前技术发展水平，无创 DNA 产前检测的目标疾病为 3 种常见胎儿染色体非整倍体异常，即 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征。

### Q: 无创 DNA 产前检测的时间范围 ?

A: 检测适宜孕周为 12<sup>+0</sup>-22<sup>+6</sup> 周。若孕周超过 22<sup>+6</sup> 周, 可能存在错过最佳产前诊断时机的风险。

### Q: 哪些情况可以做无创 DNA 产前检测 ?

A: 针对无创 DNA 产前检测, 孕妇可分为适用人群、慎用人群和不适用人群。

1. 适用人群: 此类人群适合做无创 DNA 产前检测, 包括:

- 1) 血清学筛查显示胎儿常见染色体非整倍体风险值介于高风险切割值与 1/1000 之间的孕妇;
- 2) 有介入性产前诊断禁忌症者 (如先兆流产、发热、出血倾向、慢性病原体感染活动期、孕妇 Rh 阴性血型等);
- 3) 孕 20<sup>+6</sup> 周以上, 错过血清学筛查最佳时间但要求评估 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征风险者;

2. 慎用人群: 此类人群进行该检测时, 检测准确性有一定程度下降, 检出效果尚不明确; 或按有关规定应建议其进行产前诊断的情形。此类人群需权衡利弊及风险后自愿选择无创 DNA 产前检测。包括:

- 1) 早、中孕期产前筛查高风险;
- 2) 预产期年龄  $\geq 35$  岁;
- 3) 重度肥胖 (体重指数  $> 40$ );
- 4) 通过体外受精-胚胎移植方式受孕 (俗称试管婴儿);
- 5) 有染色体异常胎儿分娩史, 但除外夫妇染色体异常的情形;
- 6) 双胎及多胎妊娠;
- 7) 其他医师认为可能影响结果准确性的情形。

3. 不适用人群: 有以下情形的孕妇进行检测时, 可能严重影响结果的准确性。包括:

- 1) 孕周  $< 12$  周;
- 2) 夫妇一方有明确染色体异常;
- 3) 一年内接受过异体输血、移植手术、异体细胞治疗等;
- 4) 胎儿超声检查提示有结构异常须进行产前诊断;
- 5) 有基因遗传病家族史或提示胎儿罹患基因病高风险;

- 6) 孕期合并恶性肿瘤;
- 7) 医师认为有明显影响结果准确性的其他情形。

除外上述不适用情形的，孕妇或其家属在充分知情同意情况下，可选择无创 DNA 产前检测。您可参照上述标准大致对照自己是否适合进行无创 DNA 产前检测，如有其他疑问，建议于专科门诊就诊，医生问诊后将为您解答。

**Q: 我还年轻，身边也没有人生育过唐氏综合征患儿，并且头胎也身体健康，无任何遗传性疾病，现在二胎还需要做唐筛或无创检查吗？**

A: 仍然需要。唐氏综合征的发生具有随机性，健康的夫妇也存在生育唐氏综合征患儿的风险。唐氏综合征患儿可表现为先天智力低下、生长发育迟缓，多器官畸形等，且目前医疗水平无法治愈。降低唐氏综合征患儿出生率的最好方法就是通过产前筛查及产前诊断，尽早明确诊断后及时终止妊娠。

**Q: 既然唐氏筛查和无创 DNA 产前检测都是筛查唐氏综合征，那我可以不做唐氏筛查，直接进行无创 DNA 检查吗？**

A: 可以。2016 年 7 月，ACMG（美国医学遗传学与基因组学学会）发表声明指出：针对不同年龄的非肥胖的孕妇人群，无创 DNA 产前检测可替代传统筛查技术进行 13 三体、18 三体及 21 三体的筛查!! 国际上诸如英国也正在将无创 DNA 产前检测作为一线产前筛查方法进行推广!

需要提醒的是，对未接受中孕期血清学筛查而直接进行无创 DNA 产前检测的孕妇，应及时进行胎儿神经管缺陷风险评估。

**生命是幸福的开始，  
宝宝是上天赐予的天使，  
希望每位准妈妈都能积极面对产前检测，  
迎接健康可爱的小天使!**