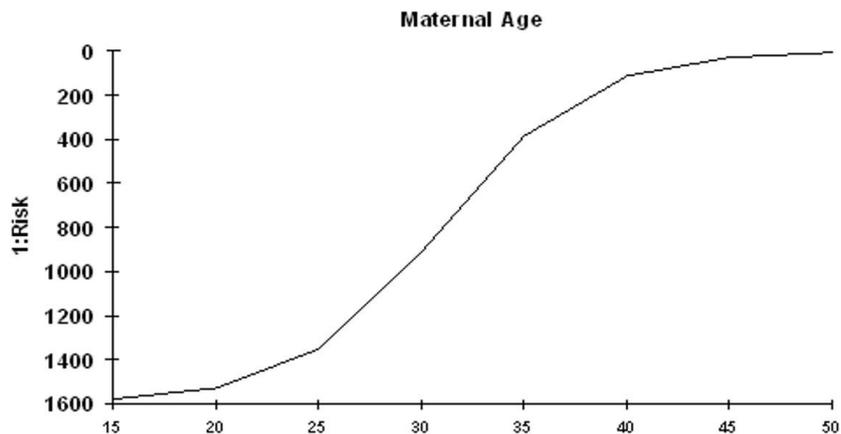


唐氏筛查知多少

什么是唐氏综合征？

唐氏综合征即 21-三体综合征，又称先天愚型，是由染色体异常（多了一条 21 号染色体）而导致的疾病。唐氏综合征通常是一种偶发性的染色体疾病，即使夫妻双方染色体都正常仍然有可能生育唐氏综合征患儿。所有年龄阶段的孕妇都有生育唐氏儿的可能，高龄（尤其是 35 岁以上）孕妇生育唐氏综合征患儿的风险增加，年龄越大，风险越高。唐氏综合征的发病率大约为 1/600~1/800，以我国为例，大约每 20 分钟就有一位唐氏儿出生。60%的唐氏儿在胎儿期即流产，存活者表现为中到重度智力低下及体格发育异常，且常携带多系统并发症，生活完全不能自理，目前尚无有效治疗手段。患儿的出生将给家庭和社会带来沉重精神和经济负担。



什么是唐氏筛查？

唐氏筛查（亦称唐筛）是唐氏综合征产前筛查的简称，是一种产前筛查技术。

产前筛查技术是通过简便、经济和较少创伤的检测方法，从孕妇群体中发现某些可能怀有先天性缺陷和遗传性疾病胎儿的高风险孕妇，以便进一步明确诊断。因此，是一种间接的方法，而不是直接针对胎儿染色体进行检测的技术。

唐氏筛查是通过检测母体血清中的特定生化指标，结合孕妇的孕周、年龄、体重、吸烟史、糖尿病史、不良孕产史以及胎儿超声等指标综合计算出孕妇怀有唐氏综合征患儿的危险度。唐氏筛查同时还可对胎儿患 18-三体综合征及开放性神经管缺陷风险进行评估。



唐氏筛查有几类？

按孕周及模式分类可分为孕早期筛查、孕中期筛查和序贯筛查。

(1) 孕早期筛查 (First Trimester Screening):

在孕 9~13⁺₆ 周进行。主要是 PAPP-A 和游离 β -hCG 两种生化标志物的血清学二联筛查，在此基础上联合超声测定的胎儿颈项透明层 (NT) 厚度可明显提高唐氏综合征检出率，达到 85%~90%。孕早期筛查因其筛查时间更早，检出率更高，可以帮助孕妇更早地确定下一步妊娠打算等优点，是目前国内外筛查机构提倡且发展较快的筛查方法。

(2) 孕中期筛查 (Second Trimester Screening):

在孕 15~20⁺₆ 周进行，是在我国应用较广泛的筛查方法。

孕中期筛查按血清学生化指标可分为：

二联筛查：AFP、游离 β -hCG 联合，检出率约 60%；

三联筛查：AFP、游离 β -hCG、uE3 或 Inhibin-A 联合，检出率约 70%；

四联筛查：AFP、游离 β -hCG、 μ E3、Inhibin-A 联合，检出率约 80%。

孕早期和孕中期唐氏筛查的比较

	孕早期筛查	孕中期筛查
筛查时间 (孕周)	9-13 ⁺ ₆ 周	15-20 ⁺ ₆ 周
筛查指标	PAPP-A、游离 β -HCG、NT	AFP、游离 β -HCG、uE3、Inhibin-A
检出率	65%-90%	60%-80%
优势	筛查时间更早，检出率更高，可以帮助孕妇更早的确定下一步妊娠打算	可以同时评估开放性神经管缺陷的风险

(3) 序贯筛查 (Sequential Screening):

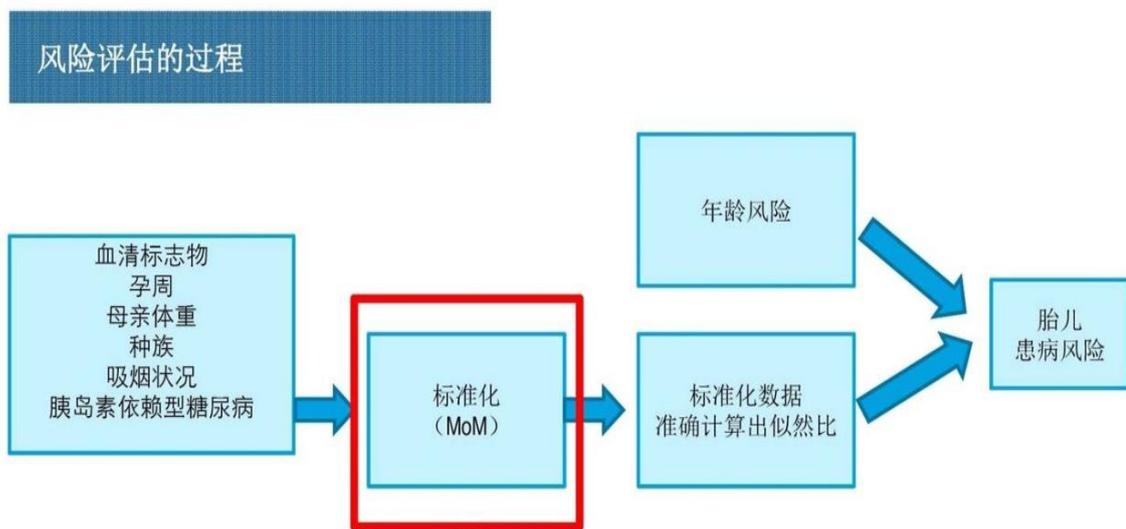
先进行孕早期筛查，得出早孕期风险值，高风险者建议行产前诊断；风险值介于 1/1000 至高危风险切割值之间者建议行无创 DNA 产前筛查；低风险者至中孕期接受孕中期三联筛查，最后根据早中孕期筛查结果进行综合风险评估。检出率可达 90%-95%。

什么情况下不能做唐筛，而需要直接进行产前诊断呢？

- ① 双胞胎之一停育或行减胎术后
- ② 多胎 (≥ 3 胎) 妊娠
- ③ 筛查时体重超过 120kg 或低于 30kg
- ④ 脂代谢异常 (严重脂血)

特别提醒：根据《母婴保健法》规定，预产期年龄超过 35 周岁的孕妇，建议直接行产前诊断。

唐筛报告中的 MOM 值是什么意思？



中位数倍数 (multiple of medium, MoM) 是指孕妇个体的某项血清学标志物的检测结果是正常孕妇群体在该孕周时血清学标志物浓度中位数的多少倍。MoM 值是相对比，没有单位。

由于产前筛查血清学标志物的水平随着孕周的增加会有很大变化，因此其值必须转化为中位数的倍数 (MoM) 表示，使其“标准化”，便于计算胎儿患病风险。

唐筛结果异常，怎么办？

- ①唐氏综合征或 18 三体综合征结果为高风险建议行羊水穿刺产前诊断。
- ②开放性神经管缺陷高风险，建议行超声产前诊断。
- ③唐氏综合征或 18 三体综合征结果为临界风险、单项 MOM 值异常时，若为单胎则建议行无创 DNA 产前检测；若为双胞胎或本次妊娠为辅助生殖（如 IVF）则建议于遗传咨询门诊或专科门诊就诊。
- ④低风险建议继续常规产检。

唐筛低风险是不是就可以高枕无忧了？

当然不是。唐筛是一种筛查方法，只是风险的评估，而不是诊断。筛查结果低风险提示胎儿发生目标疾病的可能性较小，但不能完全排除所筛查目标疾病或其他异常的可能性。孕妈仍需定期产检，加强超声监测。唐筛结果为高风险提示胎儿发生目标疾病的可能性较大，建议行产前诊断。在未进行产前诊断之前，不应盲目的终止妊娠。

唐筛结果异常，又不想选择无创或羊穿，可以重新做一次吗？

不建议重复筛查。首先，唐筛是一种针对目标疾病风险评估的筛查手段，不是诊断，重复检查没有临床意义。其次，若重复筛查结果与前次相同等于白白多做了一次检查，同时耽误了进一步检查的时机；若重复筛查结果为低风险，仍然建议依据高风险的结果进行进一步检查。

可以直接做无创 DNA，不做唐筛吗？

可以，但是因无创 DNA 产前检测针对的目标疾病为唐氏综合征、18 三体综合征、13 三体综合征三种疾病，并未包含开放性神经管缺陷，所以对未接受中孕期唐筛而直接进行无创 DNA 产前检测的孕妇，应及时通过超声检查进行胎儿开放性神经管缺陷风险评估。

如果在孕早期已经做了无创 DNA 产前筛查结果为低风险，还需要孕中期行唐筛检查吗？

仍然可以通过中孕期唐筛对开放性神经管缺陷风险进行评估，也可以通过超声检查进行评估。