

唐筛、无创、羊穿 怎么选？

唐筛、无创、羊穿之间究竟有什么复杂难言的三角关系？

孕妈妈到底该怎么选？

首先，孕妈妈们需要端正一个观点：

产前检查≠产前筛查≠产前诊断

产前检查更多关注的是妈妈的健康和宝宝的生长发育的情况

产前筛查和**产前诊断**关注的是宝宝遗传病等先天缺陷的问题

产前筛查：通过简便、经济、较少创伤的方法，从孕妇人群中发现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。筛查方法包括唐筛、无创 DNA 等。

产前诊断：对胎儿进行先天性缺陷和遗传性疾病的诊断。获取胎儿细胞的方法有羊膜腔穿刺、绒毛取样、脐静脉穿刺等，诊断方法包括细胞遗传、分子遗传、生化免疫、影像学方法等。



唐筛（即血清学产前筛查）

- **概念：**抽取孕妇外周血，检测血清中的一些生化指标，结合孕妇的年龄、孕周、体重等，计算胎儿发生唐氏综合征（21 三体综合征）、爱德华氏综合征（18 三体综合征）、开放性神经管缺陷的风险度。
- **分类：**根据采血时孕周分为早期唐筛（9~13⁺⁶ 周）和中期唐筛（15~20⁺⁶ 周），中期唐筛根据检测的血清学指标多少分为二联、三联、四联筛查。
- **推荐指数：**早-中孕期联合筛查 > 孕早期唐筛（NT+血清学生化指标）（尤其适用于双胎） > 孕中期四联筛查 > 孕中期三联筛查 > 孕中期二联筛查
- **结果处理：**21 三体综合征或 18 三体综合征结果为高风险建议行产前诊断即羊水穿刺；开放性神经管缺陷高风险，建议行超声产前诊断。21 三体综合征或 18 三体综合征结果为临界风险建议行无创 DNA 产前检测。若为低风险建议常规产检。



- **优势：**
 - 操作性：强，只需抽取 2~3ml 孕妇外周血
 - 检测时限：早孕期即可检测。早筛：9~13⁺⁶ 周；中筛：15~20⁺⁶ 周
 - 价格：三者中最低
- 报告时间：短

○ **局限性:**

- 不做筛查不放心，但筛查低风险也不安心

专业的说：检出率 60~80%时，筛查假阴性率相对较高

通俗的说：检出率为 75%时，1/4 的唐氏综合征胎儿仍隐藏在唐筛低风险孕妇人群中

- 高风险不敢不做羊水穿刺，但做了多数都正常

专业的说：假阳性率约为 5%，筛查阳性预测值约 1%~2%

通俗的说：每 1000 个做唐氏筛查的孕妇中有 50 个被评为高风险，50 个唐筛高风险的孕妇行产前诊断被确诊怀有唐氏儿的孕妇约 1 个，其余 49 个均为虚惊一场。

- 影响风险评估的因素较多，质控困难

无创 DNA 产前检测

- **概念:** 抽取孕妇外周血，利用新一代 DNA 测序技术对母体外周血浆中的胎儿游离 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。

- **优势:** **比唐筛更准确，比羊穿更安全**

- 操作性：强，只需抽取 10ml 孕妇外周血
- 检测时限：早孕期即可检测，适宜孕周为 12~22⁺⁶ 周
- 报告时间：较短

○ **局限性:**

- 价格：较贵
- 检测范围：目前只针对 21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征进行检测，不能完全覆盖 23 对染色体



【特别适合】

- 拟进行唐筛且经济条件允许的孕妇
- 错过唐筛的孕妇
- 唐筛临界风险的孕妇
- 有介入性产前诊断禁忌证（如先兆早产、发热、出血、感染未愈等）的孕妇
- 对羊水穿刺极度焦虑的孕妇

【比较适合】

- 唐筛高风险的孕妇：风险度低于 1/50
- 高龄孕妇：35~38 岁
- 双胎妊娠孕妇

特别提醒：建议经遗传咨询医师或产科医师充分知情后选择

羊膜腔穿刺术

- **概念：**通常说的**羊穿**或**羊水穿刺**就是指羊膜腔穿刺术，是在超声定位或引导下，用穿刺针穿过腹壁、子宫肌层及羊膜进入羊膜腔，抽取羊水的技术。通过抽取约 20ml 羊水，得到羊水水中的胎儿脱落细胞，进而利用这些细胞诊断胎儿是否患有某些先天性疾病。
- **优势**
 - 地位：胎儿染色体病诊断的“**金标准**”
 - 检测范围：能检测胎儿所有的染色体数目异常以及大片段的染色体结构异常
 - 检测时限：较长，检测适宜孕周为 18~22⁺⁶ 周



○ 局限性

- 有流产风险：流产率约 0.2%~0.5%
- 影响因素：有细胞培养失败，无法获取结果的可能
- 报告时间：长

【哪些人应该选择羊穿？】

- 预产期年龄大于 35 岁的孕妇（唐氏综合征及其他染色体异常发生率增加，尤其是 38 岁以上）
- 产前筛查高风险人群（尤其是无创 DNA 检测高风险、唐筛风险度在 1/50 以上、早孕期 NT>3.5mm 等）
- 曾生育过染色体病患儿的孕妇
- 产前检查怀疑胎儿患有染色体病的孕妇（如超声提示胎儿结构畸形、宫内生长发育迟滞等）
- 夫妇一方为染色体异常携带者
- 孕妇可能为 X 连锁遗传病基因携带者
- 其他：如曾有不良孕产史或特殊致畸因子接触史者



【穿刺禁忌证】

- 术前感染未治愈或手术当天感染及可能感染者
- 中央型前置胎盘或前置、低置胎盘有出血现象
- 先兆流产未愈者

特别提醒：建议经遗传咨询医师或产科医师充分知情后选择

作为评估和诊断唐氏儿的项目，

唐筛、无创、羊穿三者各有优劣。

唐筛普及率高，价格便宜，但准确率相对较低。

无创 DNA 准确率高，安全可靠，有经济条件的孕妈妈可以选择。

高风险人群建议选择羊水穿刺。



总之，选择越多，纠结越多

再次提醒孕妈妈们，定期产检，

有的检查错过了时间就做不了了。

祝大家孕期顺利！



(图片来源于网络)