

俗话说“孩子是祖国的花朵，是每个家庭的希望”，而当孩子出现不明原因的智力落后和（或）发育迟缓时，当孩子出现多发畸形时，当孩子出现自闭症（孤独症）时，或当孩子出现身材矮小、语言发育延迟、癫痫或其他精神神经发育障碍时，不仅给患儿身心健康带来严重的危害，也给社会和家庭带来了沉重的经济和精神负担。随着二胎政策的全面放开，很多父母想再要一个孩子，可是头胎患病孩子带来的精神压力可能会让父母犹豫，担心下一个孩子还是同样的情况怎么办？而近两年出现的一项**最新**诊断技术——**染色体微阵列分析（chromosomal microarray analysis, CMA）**，给解决患儿父母的忧虑带来了希望。

什么是 CMA？该技术又称为“基因芯片”是基于核酸互补杂交原理对全基因组进行检测，可检测**基因组拷贝数变异（copy number variations, CNVs）**，主要针对微缺失或微重复、单亲源二体等。与传统染色体核型相比，它具有更高的分辨率，可提供更为准确和全面的细胞分子遗传学诊断。继 2010 年 10 月美国医学遗传学与基因组学学会（American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG）专家委员会 CMA 指南发布后，2016 年我国中国医师协会医学遗传学分会、中国医师协会青春期医学专业委员会临床遗传学组、中华医学会儿科学分会内分泌遗传代谢学组组织专家，对 CMA 技术各个环节展开交流讨论，形成了专家共识，对该技术临床应用进行规范指导。

根据我国多中心临床研究数据表明：针对智力落后和（或）发育迟缓疾病患儿阳性率约为 19.2%，针对多发畸形患儿阳性率约 32.6%。此结果与国外研究数据基本一致（13%~20%）。因此共识中指出对以下临床表型的疾病，建议将 CMA 作为一线检测手段，将 CMA 作为一线检测手段，作为一线检测手段（**重要的事说三遍!!!**）：

CMA 国内专家共识临床推荐指征：

1. 不明原因的智力落后和（或）发育迟缓。
2. 非已知综合征的多发畸形。
3. 自闭症谱系障碍。
4. 其他：身材矮小、肥胖、语言发育延迟、癫痫及其他精神神经发育障碍等。

那么，如果您还在为孩子的病因焦虑，为是否选择二胎纠结的父母想要进一步诊断时，可以通过我们医院官方网站或微信进行预约挂号。（温馨提示：就诊时记得带上患儿以往的检查资料哦！）

参考文献：

1. Miller DT, Adam MP, Aradhya S, et al. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies [J]. Am J Hum Genet, 2010;86(5):749-764.
2. Kearney HM, Thorland EC, Brown KK, et al. American College of Medical Genetics standards and guidelines for interpretation and reporting of postnatal constitutional copy number variants [J]. Genet Med, 2011;13(7):680-685.
3. 余永国, 沈亦平, 等. 染色体基因组芯片在儿科遗传病的临床应用专家共识[J]. 中华儿科杂志, 2016, 54(6): 410-441.