

• 临床检验研究论著 •

3 595 例孕中期妇女产前筛查结果分析

曹 锋, 陈 炜

(湖北医药学院附属太和医院检验科, 湖北十堰 442000)

摘 要:目的 通过检测孕中期孕母血清甲胎蛋白(AFP)、 β -人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)、非偶联雌三醇(uE3)水平,探讨产前筛查临床应用价值。方法 采用化学发光法对 3 595 例孕中期孕妇进行血清 AFP、 β -HCG、uE3 定量检测,结合孕妇年龄、孕周、体质量等因素,计算风险值。随后对高风险孕妇进行羊水细胞染色体核型分析及 B 超检查。结果 3 595 例孕妇唐氏综合征(DS)、爱德华综合征(ES)、先天性神经管缺陷(NTD)筛查阳性率分别为 3.70%(133/3 595)、0.11%(4/3 595)和 1.44%(52/3 595)。产前筛查 189 例为高风险孕妇,其中 87 例进行染色体核型分析、超声影像等产前诊断,确诊 6 例,其中 DS 3 例、NTD 2 例、ES 1 例。结论 产前筛查是一种无创伤性检测手段,对避免 DS、ES、NTD 患儿出生有重要临床应用价值。

关键词:唐氏综合征; 产前筛查; 妊娠中期

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2014.24.027

文献标识码:A

文章编号:1673-4130(2014)24-3362-02

Analysis of prenatal screening results in 3 595 middle pregnant women

Cao Feng, Chen Wei

(Department of Clinical Laboratory, Affiliated Taihe Hospital, Hubei University of Medicine, Shiyan, Hubei 442000, China)

Abstract: Objective To explore the clinical value of prenatal screening by detecting α -fetoprotein(AFP), β -human chorionic gonadotrophin(β -HCG) and free estriol(u-E3) levels in the second trimester of pregnancy. **Methods** AFP, β -HCG and u-E3 were detected in 3 595 second trimester pregnant women by chemiluminescence. The risk value was calculated by combining with the factors of age, pregnant weeks, body weight, etc. Then the high-risk pregnant women were carried out the amniotic fluid cells chromosome karyotype analysis and B-ultrasonic examination. **Results** Among 3 595 pregnant women, the screening positive rates of Down's syndrome(DS), Edward's syndrome(ES) and neural tube defects(NTD) were 3.70%(133/3 595), 0.11%(4/3 595) and 1.44%(52/3 595) respectively. In the prenatal screening, there were 189 cases of high risk pregnant women, among them 87 cases were performed the prenatal diagnosis of amniotic fluid cells chromosome karyotype analysis and B-ultrasonic examination, 6 cases were definitely diagnosed, in which 3 cases were DS, 2 cases were NTD and 1 case was ES. **Conclusion** Prenatal screening is a non-invasive detection method and has the important clinical application value for avoiding the birth of DS, ES and NTD neonates.

Key words: Down's syndrome; prenatal screening; second trimester pregnancy

目前筛查先天愚型,国际上通用的方法是使用化学发光检测仪对怀孕 14~21 周的孕妇血清进行检查,即进行甲胎蛋白(AFP)、人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)和非偶联雌三醇(uE3)三联筛查,再结合孕龄、体质量和家族史等因素,通过计算机算出风险值,来预测新生儿发生唐氏综合征(DS)、神经管缺陷(NTD)以及爱德华综合征(ES)的危险概率,为进一步的羊水穿刺产前诊断提供参考依据和标准。使用化学发光技术进行三联筛查,已被世界上绝大多数国家采用,被公认为目前最先进成熟的产前筛查手段。用这种经济安全的方法进行产前筛查可以防止个人和家庭巨大的经济损失和精神创伤,提高出生人口素质。现将结果报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 2012 年 6 月至 2013 年 6 月于本院产科门诊就诊,且在知情同意的情况下接受产前筛查的孕 14~21 周孕妇 3 595 例,年龄 17~40 岁,月经周期规律的孕妇按末次月经时间计算孕周,月经周期不规律者结合 B 超检查结果来确定孕周。

1.2 仪器与试剂 Immulite 2000 化学发光免疫分析仪及孕中期 PRISCA 筛查系统软件购自西门子公司,检测试剂购自西门子公司 Immulite 2000 系列试剂,所有试剂均在有效期内使用。

1.3 方法 于孕妇填写孕中期产前筛查知情同意书后采

集末抗凝空腹静脉血 2~3 mL,37 ℃水浴箱放置 20~30 min 后 4 000 r/min 离心 15 min,吸取血清标本用于检测 AFP、 β -HCG、uE3。检测步骤严格按照试剂盒说明书进行。在产前筛查 PRISCA 系统软件中录入孕妇 AFP、 β -HCG、uE3 检测结果及出生日期、孕周、体质量、主要妊娠史、烟酒史、糖尿病史等,以正常值中位数的倍数(MoM)进行数据间比较,计算 3 种疾病发病风险系数。DS 高风险临界值为 1:250, $\geq 1:250$ 为 DS 高风险孕妇;ES 高风险临界值为 1:100, $\geq 1:100$ 为 ES 高风险孕妇;AFP MoM ≥ 2.5 为 NTD 高风险孕妇。对判定为高危妊娠的孕妇,建议到有产前诊断资质的医院进行羊水或脐静脉血染色体核型分析及三维 B 超检查。对筛查对象进行追踪随访至胎儿出生。

2 结 果

3 595 例孕妇中,DS、ES、NTD 高危妊娠筛查阳性率分别为 3.70%(133/3 595)、0.11%(4/3 595)、1.44%(52/3 595)。17~<35 岁 3 531 例(占 98.22%), ≥ 35 岁 64 例(占 1.78%),其中 ≥ 35 岁组与其他组比较,DS 筛查阳性率与 17~<35 岁组比较,差异有统计学意义($P < 0.05$);ES 和 NTD 筛查阳性率较小,未作统计学分析。产前筛查 189 例为高风险孕妇,87 例进行染色体核型分析、超声影像等产前诊断,确诊 6 例,其中 DS 3 例、NTD 2 例、ES 1 例,共占染色体核型检查的 6.90%(6/87)。各年龄组 3 种疾病筛查阳性情况比较见表 1。

表 1 3 595 例孕妇筛查结果[n(%)]

年龄(岁)	n	DS	ES	NTD
17~<35	3 531	116(3. 28)	4(0. 11)	14(0. 40)
≥35	64	17(26. 56)	0(0. 00)	1(1. 56)
合计	3 595	133(3. 70)	4(0. 11)	15(0. 42)

3 讨 论

3.1 DS 又称 21-三体综合征、先天愚型或先天痴呆,是常见的染色体异常疾病,是流产、死胎及新生儿出生缺陷最常见的原因之一,其发生率占出生人数的 1/800~1/600,占受孕人数的 1/500^[1]。临床特征为先天性智力障碍、特殊面容和精神体格发育迟滞,伴有其他严重的多发畸形。18-三体综合征也称爱德华综合征(ES),在新生儿中发病率低于 DS,约为 1/5 000~1/4 000,患儿一般不能存活下来;神经管缺陷(NTD)是国内常见的先天畸形,包括无脑、脊柱裂、脑膨出等^[2]。本研究共筛查孕妇 3 595 例,DS、ES、NTD 高危妊娠筛查阳性率分别为 3.70%(133/3 595)、0.11%(4/3 595)、1.44%(52/3 595)。

3.2 据文献报道,唐氏综合征中 35 岁以上的孕妇发生率为 1/300,35 岁以下的孕妇发生率为 1/800^[3]。本研究以 35 岁为分界点,年龄大于或等于 35 岁的高龄孕妇组共有 64 例,筛查 DS 阳性者 17 例,阳性率为 26.56%(17/64);年龄在 17~<35 岁低龄孕妇组共有 3 531 例,筛查阳性者 116 例,阳性率为 3.28%(116/3 531),高龄组阳性率明显高于低龄组($P<0.05$)。因此,年龄因素是引起唐氏综合征的高危因素之一^[4],需更加关注高龄孕妇的产前诊断。由表 1 可见,孕妇生育年龄集中在 17~<35 岁,占 98.22%,≥35 岁的孕妇仅占 1.78%,说明绝大多数的妇女在 35 岁之前生育,避开了 DS 高风险年龄段,但随着现代化进程加快,越来越多妇女推迟生育年龄,从优生优育的角度,产前筛查更显重要。

3.3 据文献报道,孕中期孕妇血清检测 AFP、β-HCG 联合筛查 DS 检出率是 68%~86%(假阳性率 5%),加入了 uE3 的三联筛查方案更加降低了假阳性率^[5-10]。本研究产前筛查 189 例为高风险孕妇,其中 87 例进行染色体核型分析、超声影像等

产前诊断,确诊 6 例,其中 DS 3 例、NTD 2 例、ES 1 例,共占染色体核型检查的 6.90%(6/87)。在产前筛查阳性结果的基础上再去穿刺脐带血做染色体核型分析,大大降低了穿刺带来的风险和成本,产前筛查技术对于降低 DS、ES、NTD 的出生率有重要的临床意义。从经济、有效等方面综合考虑,目前最适合我国国情的筛查策略是:对所有孕中期孕妇血清进行 AFP+HCG+uE3 三联检测法,再对阳性孕妇进行产前诊断进行确诊。

参考文献

[1] 马振霞,刘玉霞. 2 240 例孕中期唐氏筛查及诊断的结果分析[J]. 国际检验医学杂志,2013,34(1):111-112.

[2] 苏虹,龙燕,蔡金凤. 2 756 例孕妇孕中期产前筛查与产前诊断结果分析[J]. 中国妇幼保健,2010,25(13):1884.

[3] 郑辉,骆连妹,陈建勇,等. 唐氏综合征孕中期母血筛查及羊水诊断分析[J]. 中国热带医学,2007,7(1):91-92.

[4] 范崇梅,骆建华,樊卫,等. 1 764 例孕妇孕中期产前筛查结果分析[J]. 国际检验医学杂志,2013,34(1):55-56.

[5] Anadakumar C,Chew S,Wong YC,et al. The sensitivity of the trivariate analysis using maternal serum alpha-fetoprotein, human chorionic gonadotrophin and maternal age in screening for fetal aneuploidy in mothers above the age of 35[J]. J Perinat Med,1999,27(2):178.

[6] 刘爱胜,陈荣贵,文艳. 中期孕妇血清中 AFP、uE3、游离 β-HCG 检测的临床意义及影响因素分析[J]. 国际检验医学杂志,2011,32(18):2059-2060.

[7] 张方芳,徐永莲,张光艳,等. 孕中期产前筛查/产前诊断在减少出生缺陷中的价值[J]. 中国妇幼保健,2013,28(28):4711-4713.

[8] 孔小玲,刘勇安,刘小英. 2 207 例孕中期妇女产前筛查结果分析[J]. 国际检验医学杂志,2013,34(2):256.

[9] 郭辉,卓坚臻,霍梅,等. 非结合雌三醇在孕中期产前筛查中的应用价值分析[J]. 国际检验医学杂志,2014,35(7):819-821.

[10] 龚文胜,吴劲松,郭辉. 非结合雌三醇在孕中期产前筛查中的应用研究[J]. 国际检验医学杂志,2014,35(6):684-686.

(收稿日期:2014-04-01)

(上接第 3361 页)

的评价指标。与单纯 CRP 检测或单纯血清钙检测相比,联合检测的灵敏性、准确性、特异性显著较高,差异有统计学意义($P<0.05$),从而表明血清钙与 CRP 联合检测的可提高诊断准确性及灵敏性。此外,血清钙与 CRP 诊断简单,费用低廉,因此适合在基层医院急性胰腺炎诊断中推广应用。

综上所述,血清钙与 CRP 可作为急性胰腺炎病情进展及预后的预测指标,两者联合检查可提高该项疾病实验室判断的检测灵敏性、特异性及准确性,且该方法检测方法简单,质控结果良好,检测结果稳定可靠,价格低廉,可在相关临床科室和实验室推广。

参考文献

[1] 许峰. 血清钙和 C 反应蛋白早期预测急性胰腺炎危重度的价值[J]. 蚌埠医学院学报,2011,36(12):1314-1316.

[2] 沈贵生. 血清钙和 C 反应蛋白联合检测对急性胰腺炎危重度的早期预测价值[J]. 肝胆外科杂志,2012,20(5):352-354.

[3] 沈贵生. 血清钙和 C 反应蛋白联合检测对急性胰腺炎危重度的早期预测价值[J]. 皖南医学院学报,2011,30(6):488-490.

[4] 彭春燕,韩真. C 反应蛋白、血钙和胸腔积液对急性胰腺炎早期预后的评估[J]. 皖南医学院学报,2013,(3):213-214.

[5] 高鸿亮,廖如奕,姚萍,等. 代谢综合征与急性胰腺炎关系研究[J]. 中华实用诊断与治疗杂志,2011,25(9):914-915.

[6] 项和平,李贺,张长乐,等. C 反应蛋白和胸腔积液在急性胰腺炎早期预后评估中的价值[J]. 中华急诊医学杂志,2011,20(8):820-823.

[7] 丁洪涛,吴玉芳. 生长抑素与托托拉唑钠治疗重症急性胰腺炎的疗效及对血清炎性因子的影响[J]. 重庆医学,2012,41(6):552-553.

[8] 田金国,贾玉东,刘海涛,等. 胰腺炎患者围术期血清肿瘤坏死因子-α、白细胞介素-6、-8 及 C 反应蛋白水平变化及意义[J]. 中国基层医药,2011,18(3):309-310.

[9] 殷少华,马杰. 血清 C 反应蛋白、白介素-6、白介素-8 与尿胰蛋白酶原活性肽联合检测在急性胰腺炎早期病情判断中的意义[J]. 国际检验医学杂志,2011,32(13):1476-1477.

[10] 尹毅霞,黄赞松,周喜汉,等. 血清前降钙素及 C 反应蛋白水平对急性胰腺炎预后的影响[J]. 临床和实验医学杂志,2011,10(18):1415-1417.

[11] 高立生,刘宁宁,王青雷,等. 急性胰腺炎患者血中血小板活化因子、肿瘤坏死因子-α、C 反应蛋白水平[J]. 中国老年学杂志,2013,33(6):663-664.

[12] 卢世云,林志辉,潘秀珍,等. 降钙素原、C 反应蛋白与急性胰腺炎严重程度和预后的关系[J]. 中国临床保健杂志,2013,(6):585-587.

(收稿日期:2014-05-03)