

• 论 著 •

鄂尔多斯地区蒙汉两族孕中期孕妇三项指标检测结果的比较分析

鲁 惠

(鄂尔多斯市中心医院, 内蒙古鄂尔多斯 017000)

摘 要:目的 探讨蒙、汉两族孕妇在孕中期唐氏筛查结果上的差异以及本地区甲胎蛋白(AFP)和 β -人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)的中位数。方法 鄂尔多斯地区 9 348 例孕 14~18⁺₆ 周孕妇为研究对象,其中汉族 8 670 例,蒙古族 678 例。所有被试均行唐氏筛查及 AFP、 β -HCG 水平检测,应用 SsdwLab 软件计算风险值,比较蒙、汉两族孕妇唐氏筛查结果的异同,并计算和分析本地区人群不同孕龄 AFP、 β -HCG 的中位数。结果 汉族被试的胎儿罹患 21-三体综合征和 18-三体综合征风险率与蒙古族比较差异无统计学意义($P>0.05$)。汉族被试的胎儿罹患神经管畸形(NTD)风险率明显高于蒙古族($P<0.05$)。该地区 AFP、 β -HCG 中位数平均水平与软件内嵌中位数的差异分别为 9%和 4%。结论 民族差异并不是影响唐氏筛查结果的主要因素,但汉族人群 NTD 风险率明显高于蒙古族。该地区中位数与软件内嵌中位数有一定差异,应制定动态中位数倍数(MoM)以减少孕中期唐氏筛查假阳性及假阴性的发生率。

关键词:孕中期; 唐氏筛查; 中位数

DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2015.02.027

文献标识码:A

文章编号:1673-4130(2015)02-0207-02

Comparative analysis on three indicators in second trimesters pregnant women between Han nation and Mongols in Ordos area

Lu Hui

(Center Hospital of Ordos City, Ordos, Inner Mongolia 017000, China)

Abstract: **Objective** To analyze the differences of the results of Down syndrome screening in second trimester pregnant women between Han nationality and Mongols, and to find the medians of the alpha fetoprotein (AFP) and β -human chorionic gonadotropin (β -HCG) levels in Ordos area. **Methods** A total of 9 348 women with pregnancy of 14—18⁺₆ weeks were selected in this study, including 8 670 Han population, 678 Mongols. All the pregnant women were detected serum AFP and β -HCG levels, risk was evaluated by software SsdwLab. The differences on the results of Down syndrome screening between Mongolia and Han nationality women were compared, the medians of the of AFP, β -HCG levels in Ordos area were calculated. **Results** There were no significant differences on the risk of tube 21-trisomy syndrome and tube 18-trisomy syndrome between Han nationality and Mongols ($P>0.05$). The risk of neural tube defects (NTD) in Han nationality was significant higher than that of Mongols ($P<0.05$). Differences between the medians of AFP, β -HCG levels in Ordos area were 9% and 4% respectively. **Conclusion** The difference of nationalities could not be the factors affecting the results of Down syndrome screening, but the risk of NTD in Han nationality might be higher compared with Mongols. The medians of AFP, β -HCG levels in Ordos area has certain difference with the medians embedded in software SsdwLab, dynamic median ratio (MoM) should be develop in order to reduce the incidence of Down's syndrome screening false positive and false negative.

Key words: second trimester; Down syndrome screening; median

鄂尔多斯地区是蒙汉混居地区,汉族和蒙古族人群居多,唐氏筛查分析结果与人种有关,但关于唐氏筛查分析结果与不同种族的关系报道少见。本研究通过对鄂尔多斯地区不同种族人群唐氏筛查结果的回顾性分析,旨在探讨蒙古族与汉族人群甲胎蛋白(AFP)、 β -人绒毛膜促性腺激素(β -HCG)检测水平及本地区实际中位数与软件内嵌中位数的异同。

1 资料与方法

1.1 一般资料 本院 2010 年 3 月至 2013 年 12 月筛查的孕中期(14~18⁺₆ 周)单胎孕妇 9 348 例,年龄 20~50 岁,平均 26.71 岁;平均体质量 63.8 kg。所有被试均对产前筛查知情同意,且本研究纳入的被试各项筛查指标、产前诊断结果资料齐全。

1.2 方法 采集孕中期妇女空腹静脉血 3 mL,分离血清后立即送检。采用电化学发光法(罗氏 Cobas E601 电化学发光仪)检测 AFP 和 β -HCG 水平。胎儿的孕周以末次月经时间统计,对未记清末次月经时间或与超声检查孕龄不符合的孕妇以超

声诊断确定孕周。应用 SsdwLab 软件,结合孕妇年龄、孕周、体质量、有无慢性病、吸烟等因素计算胎儿罹患 21-三体综合征、18-三体综合征、神经管畸形(NTD)的风险,并分别以 1/270、1/270、AFP 大于或等于 2.5 动态中位数倍数(MoM)设定临界值作为截断值,大于截断值确定为筛查高危孕妇。

1.3 标准物与质量控制 标准物质及质控品均购自罗氏公司,AFP 和 β -HCG 标准物质分别可溯源至世界卫生组织凝血值国际参考标准 72/225、第 4 代国际生物标准和质控机构的绒毛膜促性腺激素参考标准 75/589。室内质控指标的批间差异和批内差异(CV)均小于 5%。卫生部室间质量评价的偏移分别为不高于 2.36%和不低于 1.94%。

1.4 统计学处理 采用 SsdwLab 及 SPSS19.0 统计软件进行数据处理及统计学分析。计量资料以中位数表示,组间比较采用 t 检验。计数资料以百分率表示,组间比较采用 χ^2 检验。

2 结 果

2.1 蒙、汉两族筛查高风险率比较 共检测出 580 例高风险

孕妇,总阳性率为 6.22%,其中 21-三体综合征、18-三体综合征和 NTD 高风险者阳性率分别为 4.19%、1.67%和 0.34%。汉族被试的胎儿罹患 21-三体综合征和 18-三体综合征风险率与蒙古族比较差异无统计学意义($P>0.05$)。汉族被试的胎儿罹患 NTD 的风险明显高于蒙古族($P<0.05$)。见表 1。

2.2 AFP、β-HCG 水平与 SsdwLab 软件内嵌水平比较 本地区孕中期孕妇 AFP 中位数与 SsdwLab 软件内嵌中位数相比,降低了 9%;β-HCG 中位数上升了 4%,对检测结果无明显影

响。见表 2。

表 1 蒙、汉两族筛查高风险率比较[%(n/n)]				
民族	n	21-三体综合征	18-三体综合征	NTD
汉族	8 670	4.18(362/8 670)	1.66(144/8 670)	0.36(31/8 670)
蒙古族	678	4.42(30/678)	1.77(12/678)	0.15(1/678)*
合计	9 348	4.19(392/9 348)	1.67(156/9 348)	0.34(32/9 348)

* : $P<0.05$,与汉族比较。

表 2 AFP、β-HCG 与 SsdwLab 软件内嵌中位数的比较

孕周	n	AFP			β-HCG		
		鄂尔多斯地区(ng/mL)	内嵌数据(ng/mL)	比率	鄂尔多斯地区(IU/L)	内嵌数据(IU/L)	比率
13 ⁺⁴ ~14 ⁺³	585	25.880	29.295	0.88	53 301.0	47 942.875	1.11
14 ⁺⁴ ~15 ⁺³	1 348	33.530	36.335	0.92	41 802.0	38 131.860	1.10
15 ⁺⁴ ~16 ⁺³	2 142	38.575	41.560	0.93	31 898.5	29 867.550	1.07
16 ⁺⁴ ~17 ⁺³	2 375	41.780	46.400	0.90	23 667.5	24 519.030	0.97
17 ⁺⁴ ~18 ⁺³	2 086	48.360	52.700	0.92	20 446.0	21 080.340	0.97
18 ⁺⁴ ~18 ⁺⁶	812	56.185	60.935	0.92	19 473.5	19 485.495	1.00

3 讨 论

相关文献报道,21-三体综合征、18-三体综合征及神经管畸形的发病率较高,分别为 1/800~1/600、1/4 000~1/3 000、1/700^[1-3],给患儿家庭造成了沉重的精神负担和经济压力,对国家的人口素质和国民经济发展产生了重大影响。国内每例唐氏患儿每年用于治疗的费用高达 25 万,因此积极干预出生缺陷意义重大。目前孕期唐氏筛查已相当普及,大多数县级以上医疗及妇幼机构均可开展此项检查,内地经济欠发达地区普及程度低于沿海及经济发达地区,因此加大对经济欠发达地区的宣传及检测显得尤为重要。

第六次人口普查结果显示,鄂尔多斯市蒙古族人口为 176 912人,占 9.12%。而本研究结果显示,本地区蒙、汉两族孕中期孕妇 9 348 例中共检出高风险孕妇 580 例,筛查总阳性率为 6.22%,其中蒙古族 43 例,在蒙古族参检孕妇中阳性率为 6.34%,汉族 537 例,在汉族参检孕妇中阳性率为 6.19%。唐氏筛查结果与人种密切相关^[4-5],但对同一人种不同民族的相关报道少见,本研究结果显示蒙古族与汉族孕妇在 21-三体综合征、18-三体综合征的风险率上比较差异无统计学意义($P>0.05$)。由此可见民族并不是影响唐氏筛查结果的主要因素。汉族 NTD 风险率明显高于蒙古族,可能的原因有独特的饮食文化等因素,如长期的肉食习惯补充了妊娠期必需的叶酸,从而减少了胎儿罹患 NTD 的风险率。但由于受检蒙古族孕妇样本较少,仍需进一步研究探讨其机制。

本地区 AFP 平均水平与软件内嵌参数比较,有 9%的降低,β-HCG 平均水平仅有 4%的升高,这可能与软件内嵌数据有亚洲人群基数有关,实际测得的中位数与俞冬熠等^[6]统计的青岛地区的 AFP、β-HCG 数值相似,与许碧云等^[7]统计江苏地区孕中期母血 AFP、β-HCG 的数值也相近,但由于 SsdwLab 软件内嵌数据统计的孕周不是从孕周的第一天算起,故未能与其他学者的数据做横向比对。有研究显示不同地域的 AFP、β-HCG 平均水平有明显差异,使用非本地化数据计算的唐氏筛查结果可造成一定比例的假阳性或假阴性结果的出现^[8]。相关研究也表明不同地区的 AFP、β-HCG 中位数值与软件内嵌中位数有明显差异,而使用实验室自身建立的中位数可有效的区分阳性和阴性病例^[9-11]。姚静怡等^[12]的研究证明建立的中

位数系统进行孕中期唐氏综合征筛查可降低假阳性率,提高筛查效率。SsdwLab 软件具有以本地数据源进行统计并制定本 地化 MoM 的功能,因此建立与实验室筛查人群及检测数据相匹配的中位数数据,并定期加以修正,可以有效提高产前筛查和产前诊断的效率。在提高唐氏综合征检出率的同时,降低不必要的侵入性产前诊断操作,以保证孕妇和胎儿的安全。

参考文献

[1] 李主. 医学遗传学[M]. 2 版. 重庆:重庆大学出版社,2006.
[2] 李璞. 医学遗传学[M]. 北京:北京医科大学中国协和医科大学联合出版社,2004.
[3] 段琳,王淑仙,王硕. 1000 例孕妇孕中期唐氏筛查检测分析[J]. 医学研究与教育 2013,30(3):43-46.
[4] 屠宇平. 美国 1968~1997 年唐氏综合征患者平均死亡年龄的种族差异[J]. 疾病监测,2002(2):76-77.
[5] 王燕华,楼乐飞. 2009~2012 年 38639 例孕妇产前筛查回顾性分析[J]. 中国妇幼保健,2014,29(16):2498-2500.
[6] 俞冬熠,王芳,刘奇,等. 青岛地区孕中期产前筛查指标中位数的建立及其对筛查效率的影响[J]. 中华医学遗传学杂志,2012,29(5):587-591.
[7] 许碧云,胡娅莉,张春延,等. 江苏地区孕中期唐氏综合征筛查母血清标志物中位倍数标化方法的探讨[J]. 中华医学遗传学杂志,2008,25(1):32-33.
[8] 边旭明,刘俊涛,戚庆伟,等. 对孕中期妇女行血清学三联指标筛查胎儿唐氏综合征的多中心前瞻性研究[J]. 中华妇产科杂志,2008,43(10):805-809.
[9] 汤永平,尹爱华,吴英松,等. 孕中期甲胎蛋白中位数的建立及临床应用研究[J]. 实用医学杂志,2009,25(24):4144-4146.
[10] 王瑞丽,王成东,于桂玉. 潍坊地区孕中期唐氏综合征筛查血清标志物中位数值建立[J]. 中国妇幼保健,2014,29(25):4146-4148.
[11] 李建平,马健,李超. 孕中期唐氏综合征产前筛查血清标志物 MoM 值分布与孕妇年龄关系初探[J]. 中国优生与遗传杂志,2014,20(3):64-65
[12] 姚静怡,张颖,辛力,等. 建立天津地区孕中期唐氏综合征筛查人群中位数系统的研究[J]. 天津医药,2012,40(5):433-436.