

关注产前诊断，预防出生缺陷



一、9月12日是预防出生缺陷日，今年活动主题是“关注孕期营养，孕育健康未来”。

据统计，我国的出生缺陷发病率 5.6%，由于人口基数大，每年新增出生缺陷病例总数约 90 万例，其中出生时临床明显可见的出生缺陷约有 25 万例。最常见的重大出生缺陷疾病包括先天性心脏病、唇腭裂、脑积水、神经管缺陷和智力缺陷。出生缺陷严重危害我国出生人口素质，给社会和家庭带来巨大负担。产前筛查、产前诊断技术的迅速发展，为筛查遗传性疾病和先天性畸形提供了可能，对于降低患病胎儿的出生率、提高出生人口质量有重要意义。产前筛查、产前诊断是预防出生缺陷的二级关口。

二、每个孕妇都要做产前筛查

出生缺陷是指婴儿出生前在母亲子宫内发生的发育异常，既可以是结构异常，也可以是生理功能或代谢的异常。严重的出生缺陷可导致流产、死胎、死产和婴幼儿死亡，或导致儿童患病、长期残疾。

大多数出生缺陷主要由遗传因素与环境因素共同作用引起。发生出生缺陷的高危因素包括：准妈妈高龄、有出生缺陷相关疾病遗传家族史、生育过有出生缺陷的孩子、孕前和孕期接触过有毒有害物质等。

产前筛查包括常见常染色体非整倍体筛查（血生化筛查+孕妇外周血胎儿游离DNA筛查）以及产前超声筛查。中孕期血生化筛查一般在孕15周~20周+6天进行，通过定量测定母血中某些特异性生化指标，筛查出患21-三体、18-三体及开放性神经管畸形的高危人群，以便进一步确诊。

三、羊水穿刺是常用的产前诊断取材方式

羊膜腔穿刺、绒毛膜活检、脐带穿刺、胎儿镜等，都是介入性的产前诊断取材方式，以获取胎儿的细胞或组织，进行遗传学分析，可进一步明确染色体和基因水平的异常。不同孕周、不同疾病采取相应的取材方法。其中羊水穿刺是最常用的方法，通常在孕18周~22周之间进行。羊水穿刺也是比较安全的，穿刺1周内流产等不良后果的发生率为1%~2%。因此，高危孕妈妈一定要遵医嘱完成产前诊断，及时发现严重的出生缺陷儿，预防出生缺陷发生。

在婚前、孕前和孕期落实好预防出生缺陷的一级和二级预防措施，能够有效预防至少 65%以上的严重出生缺陷的发生，对出生缺陷的预防起到关键性作用。

四、不是所有出生缺陷都能被检出

每位父母都希望自己的孩子聪明健康，但受多种因素影响，尽管通过了孕前保健和产前检查这两道预防出生缺陷的重要屏障，依然会有一定数量患有先天性疾病的宝宝出生。

有些胎儿异常可能在胎儿发育过程中或后期受外界因素影响表现出来，如长骨发育不良、肾脏异常、心脏异常等。有些胎儿异常在连续动态观察后才能明确诊断。

因此，在宝宝出生后，应通过新生儿疾病筛查及儿童系统保健尽早发现出生缺陷患儿，特别是功能异常的出生缺陷儿，如耳聋、先天性代谢病等，使其得到早期诊断与及时治疗，避免或减少残疾发生，提高患儿生活质量。

家长们应积极配合医生进行新生儿疾病筛查，及时查询及留存筛查结果。若接到复查通知务必按时复诊，发现异常及时治疗。顺利通过新生儿筛查的宝宝仍需按照要求定期进行健康查体，如发现生长发育偏离，应在基层医生的指导下及时转诊至指定机构进一步诊断治疗。

了解更多健康资讯及往期推送

请关注烟台市烟台山医院微信订阅号或前往官方网站健康科普专栏



关注医院订阅号
掌握健康资讯



医院官方网站
健康科普专栏



烟台市烟台山医院

三级甲等综合医院 三级甲等妇幼保健院