

医孕同心 让爱无缺

区妇保院全力构筑全周期出生缺陷防治屏障



□通讯员 孙银洁

近日,患者许女士来到区妇幼保健院做引产手术。许女士今年32岁,已有一个八岁男孩,她说这次是意外怀孕,孕前没有做任何准备,怀孕12周时在区妇保院建档。她第一次在门诊进行超声检查时提示胎儿颈项透明层(NT)增厚,于宁波妇儿医院进一步检查B超也是如此。因胎儿NT增厚与多种胎儿畸形密切相关,为防患于未然,许女士遵循医生建议于孕20周时做了产前诊断(羊水穿刺),半个月后检测结果报告显示:21三体综合征(先天性愚型)。许女士立即住院做了引产手术,当时娩出的胎儿就是典型的先天愚型儿面容。许女士感到非常庆幸,也对现如今医疗水平的大幅度提升感到惊叹,“如果没有产前一系列的检查让孩子降临,那将成为父母和孩子一生的痛苦。”许女士说。

孩子的健康是每位父母最大的心愿,而出生缺陷几乎是每对准父母最不想面对的。特别是患有遗传物质异常高风险的夫妇,对孕育健康后代往往很被动。近几年,随着二孩政策全面开放,高龄孕产妇人群陡然增加,预防出生缺陷工作面临前所未有的压力,区妇保院作为全区妇幼保健技术指导中心,有责任有义务最大限度地预防先天缺陷儿的出生,筑好出生缺陷三级预防体系。

出生缺陷一级预防是针对孕前及孕早期阶段的综合干预,区妇保院设立于民政局内的优生优育服务处为广大新婚夫妇提供遗传咨询、孕前保健和免费婚前检查。二孩政策开放后,在医院门诊又设立了优生优育咨询门诊和再生育门诊,为育龄期以及高龄高危女性做相关检查和指导,指导她们在最佳的

状态下受孕,助她们生育健康宝宝。

出生缺陷二级预防指通过孕期筛查和产前诊断识别胎儿的严重先天缺陷,早期发现,早期干预,减少缺陷儿的出生。区妇保院承担着城区及外来孕产妇的产前检查,针对35周岁以下孕产妇采用早中孕联合筛查的方法大大提高了畸形筛查率。像许女士就是早期监测颈项透明层(NT)增厚而再进一步确诊的典型例子。35周岁以上孕产妇则直接转诊宁波妇儿医院做无创DNA或羊水穿刺。今年,区妇保院更是与宁波妇儿医院无缝链接,需要做无创DNA的孕产妇可直接开转诊单前往,当天就可以完成检查,降低了孕产妇来回奔波的麻烦。到了孕中期,孕产妇可在区妇保院选择二维或三维B超大排畸筛查,区妇保院也是我区唯一一家开展孕中期三维B超筛查的机构。

出生缺陷三级预防则针对新生儿疾病的早期筛查,早期诊断,及时治疗,避免或减少致残,提高患儿的生活质量。“目前我院除了对全区新生儿进行听力、遗传代谢性疾病、先天性甲状腺功能减低症等常规项目的筛查,还有髋关节发育筛查、孤独症筛查等,通过筛查确诊后采取有效的治疗措施,使儿童尽可能的减少伤害。”区妇保院儿保科主任蒋式介介绍。

图为9月10日区妇保院组织开展出生缺陷日义诊、咨询宣传活动,一位孕妈妈现场向专家咨询。



预防出生缺陷 呵护儿童健康

——出生缺陷知识十问十答

□通讯员 郭云妃

Q:为什么设立“出生缺陷日”?

A:我国是出生缺陷高发国家之一,每年有80万-120万名出生缺陷儿,平均每30秒就有一名缺陷儿出生。其中,除20%-30%患儿经早期诊断和治疗可以获得较好生活质量外,30%-40%患儿在出生后死亡,约40%将成为终生残疾。这意味着每年将有40万家庭被卷入终生痛苦的漩涡中。2005年9月12日,世界各国的1500名科学家、政府官员和公共卫生工作者在北京聚集,共同分享全世界预防出生缺陷和残疾方面的研究成果,为推动发展中国家预防出生缺陷的行动提出指导性意见。为此,中国政府决定将9月12日定为“中国预防出生缺陷日”。

Q:什么是出生缺陷?

A:出生缺陷也叫先天异常、先天畸形。它包含两个方面:一指胎儿期发育紊乱引起的形态结构、功能代谢及精神行为等方面的异常,形态结构异常如无脑儿、脊柱裂、唇腭裂等;功能代谢异常如先天性智力低下、聋哑等。二是指婴儿出生后表现为肉眼可看见或辅助检查诊断的器质性、功能性异常,如先天性心脏病等。但不包括出生时损伤造成的异常。

Q:导致出生缺陷的影响因素有哪些?

A:导致出生缺陷的常见因素包括遗传因素、环境因素和多因素影响。遗传因素是指基因突变、染色体异常等。环境因素包括生物因素、化学因素、物理因素和药物因素等,生物因素如风疹病毒、巨细胞病毒感染;化学因素如农药、有机汞、铅等重金属和氯乙烯等高分子化合物等;物理因素如X射线、电磁辐射、噪音等。多因素影响是指遗传和环境因素综合影响。

Q:如何预防出生缺陷的发生?

A:近年来,我国重点推广出生缺陷

三级预防措施,可预防大多数缺陷儿的出生或减轻症状。一级预防即在孕期和孕早期采取措施,消除导致出生缺陷的诱因,预防出生缺陷发生。二级预防是指在一级预防无法实施的情况下,尽早将发生出生缺陷的胎儿检出,采取相应干预措施,对于重大出生缺陷必要时终止妊娠。三级预防是指孩子出生后,通过筛查来检出有缺陷的孩子,进行治疗和康复减少残疾的发生。

Q:准备生育的夫妇如何做好出生缺陷的预防?

A:进行婚前医学检查和孕前保健是必要的。怀孕前做好充分准备,孕前4至6个月进行孕前检查,接种风疹疫苗,及时发现和治疗糖尿病等慢性疾病,孕前3个月至孕后3个月补充叶酸预防神经管畸形,避免接触有害物质,远离毒品,戒烟戒酒,严格控制用药安全。避免近亲结婚生育和大龄生育。夫妇一方有家族遗传性疾病史,应该接受专业的优生遗传咨询。

Q:孕期有哪些出生缺陷预防措施?

A:系统规范的孕期保健是重要的出生缺陷二级预防措施。孕期应保持健康体重,合理营养,谨慎用药,及时进行产前筛查和产前诊断。目前开展的产前筛查有孕早期血清学筛查、超声NT测量等;孕中期血清学筛查、无创DNA检测、超声筛查和早中孕联合筛查。产前诊断包括羊水穿刺染色体检测和影像学诊断等。

Q:什么是早中孕联合筛查?

A:早中孕联合筛查可提高出生缺陷的检出率和准确性,具体包括孕早期(11-13'6周)抽孕妇静脉血进行母血清游离绒毛膜促性腺激素(β -HCG)和妊娠相关血浆蛋白A(PAPP-A)检测,并在B超下测量胎儿颈下透明层厚度(NT)、鼻骨和心率等,到孕中期(15-19周)进行孕妇静脉血检测母血清甲胎蛋白(AFP)、游离雌激素(uE3)和 β -HCG检测,最后经过综合计算给出一个风险值。

Q:什么是B超大排畸检查?

A:B超大排畸检查是一个通俗的说

法,一般是指在孕中期(孕20周左右)进行的B超下胎儿身体结构发育筛查,此时被认为是检查胎儿头部、脊柱和四肢结构的最佳时间。B超检查以它无创伤、检出率高、方便经济、可重复等诸多优点被广泛应用于产科,B超检查作为一种筛查手段,在孕早、中、晚期各有优势,对于筛查出异常和可疑的孕妇可以在医生建议下预约诊断性B超检查。因为各种局限性,B超检查也不能保证百分之百的检出率。

Q:什么是无创DNA检测?

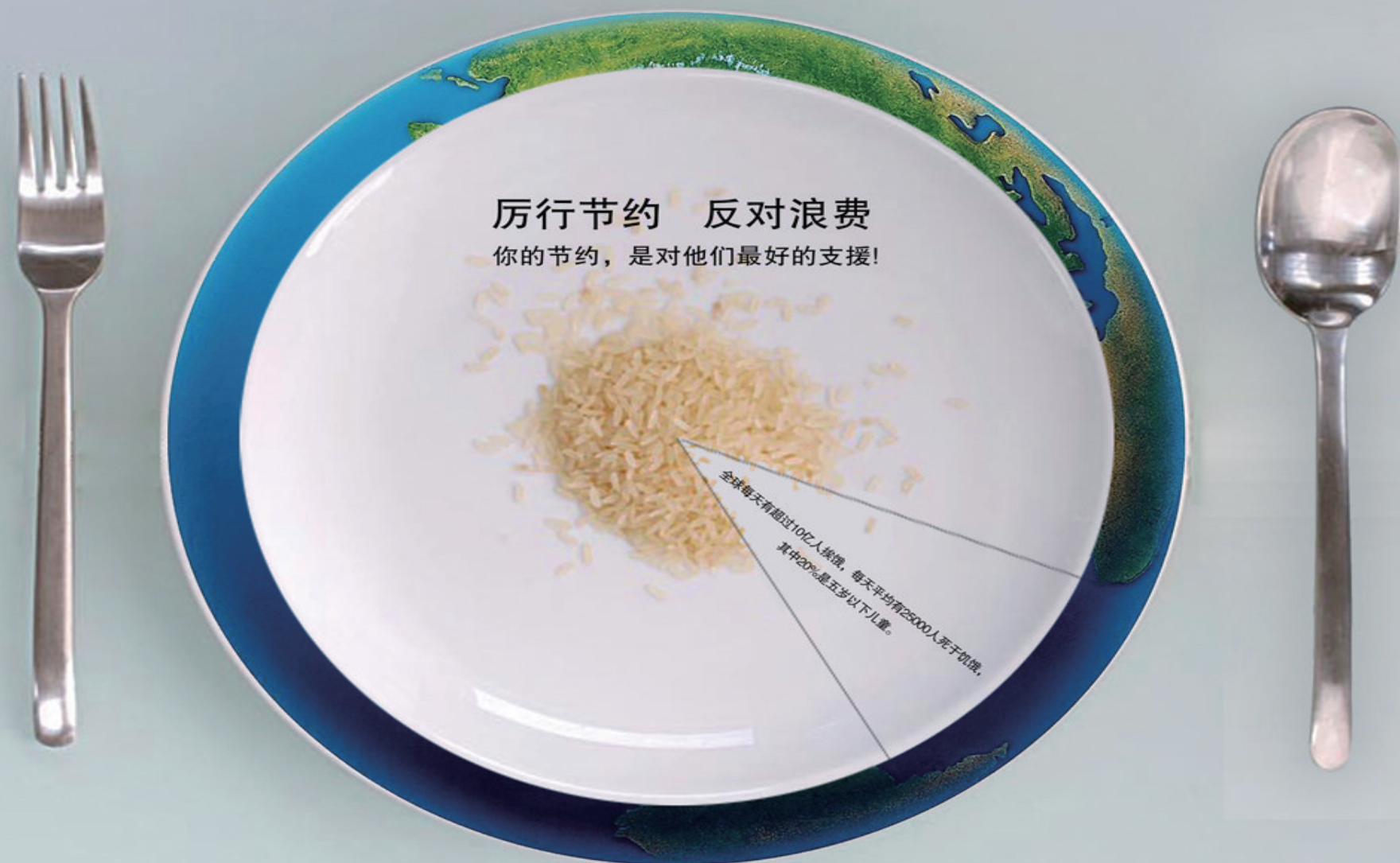
A:无创DNA产前检测技术,是利用高通量基因测序原理,仅需采取孕妇静脉血,利用新一代DNA测序技术对母体外周血浆中的游离DNA片段(包含胎儿游离DNA)进行测序,并将测序结果进行生物信息分析,从中得到胎儿的遗传信息,检测胎儿是否患21三体综合征(唐氏综合征)、18三体综合征、13三体综合征三大染色体疾病。无创DNA产前检测的最佳孕周为12-22'6周,最晚26'6周,取母血5-10ml,对胎儿无创伤,但不能筛查神经管缺陷,是筛查不是诊断。

Q:什么是羊水穿刺检查?

A:羊水穿刺又叫“羊膜穿刺术”,是侵入性产前诊断取材技术的一种,除此之外,还有绒毛穿刺取样和脐带血穿刺。通过羊水穿刺可获得有关胎儿健康和发育情况的信息,一般用于胎儿染色体核型分析、胎儿基因诊断如地中海贫血、先天性耳聋、苯丙酮尿症、白化病和血友病等;可以检查宫内感染如风疹病毒、巨细胞病毒和弓形虫等;羊水还可以检测某些遗传代谢性疾病;进行胎儿亲子鉴定。羊水穿刺最好在妊娠16-22周进行。由于羊水穿刺存在一定的风险,所以不是所有人都得做,有高风险的孕妇可以在医生建议下选择。



宁波日报报业集团 奉化日报



“讲文明树新风”公益广告