

留神！宁波出生缺陷率连续两年上升

孕期筛查究竟该怎么选？听听医生如何说

□记者 孙美星 通讯员 马蝶翼

9月12日是我国的“预防出生缺陷日”。记者昨天从宁波市卫生和计划生育委员会了解到，去年，宁波市本地户口孕产妇出生缺陷发生率为17.5‰，比前年上升了2.08‰。这与环境因素以及全面二孩放开后高龄孕妇增加有一定的关系。

很多准妈妈在怀孕以后最纠结的是，面对各种胎儿染色体异常的筛查方法，到底该选无创的还是有创的？无创DNA、唐氏筛查、羊水穿刺究竟选哪个好？

A. 出生缺陷率逐年增高

一年增长了2个千分点

前天上午，2016“中国预防出生缺陷日”专题公益活动在市妇儿医院举行，吸引了不少准妈妈参加，她们最关心的是，怎样生一个健康的宝宝。

“我国是出生缺陷的高发国家，每年出生先天残疾儿童约达90万人，出生缺陷已经成为中国婴儿死亡的主要原因之一。”据相关资料显示，包括浙江、北京、广东、湖南等在内的多地出生缺陷的总发生率在12年间增长了近一倍。

记者从宁波市卫计委了解到，去年，宁波市本地户口孕产妇出生缺陷发生率为17.5‰，出生缺陷发生最多的是先天性心脏病，其他还包括肢体畸形、唇(腭)裂、肾脏畸形、其他消化道畸形等。从近几年公布的数据看，近年来我市的出生缺陷发生人数呈上升趋势，2014年，宁波市本地户口孕产妇出生缺陷发生率为15.42‰，2013年为12.67‰。

为什么医学科学发展了，出生缺陷发生率却在上

升？“发生出生缺陷的原因有很多，包括环境因素、药物因素、遗传因素等等。”宁波市妇儿医院产科主任医师张百蕾介绍，出生缺陷率增高一方面是因为随着医疗技术水平的提高，对疾病的诊断和筛查更加精确，以往不易发现的病患被检测出来，出生缺陷检出率也就随之增高；还有一个重要因素就是全面二孩政策放开后，高龄孕产妇的增多，使得高危妊娠增加、出生缺陷可能性增大。

B. 怀孕前12周特别关键

不盲目保胎能有效减少出生缺陷

“从卵子、精子的形成发育，到两者结合在母亲的子宫里‘扎根发芽’，再到发育成一个‘完整成型’的宝宝，这10个月的过程中多种因素都可能导致出生缺陷。”宁波市妇儿医院产科主任医师赵羽玲介绍，在怀孕第4周到第8周最容易出现严重结构畸形，包括中枢神经、眼、心脏畸形等。而怀孕8周至12周最容易出现生理功能缺陷或微小畸形，因此怀孕的前12周对于孩子的生长发育特别关键。此外，胎儿的神经系统及生殖系统，在整个孕期都可

能受到不良因素的影响。“出生缺陷与遗传有很大关系，周边环境的影响也是一个原因。”张百蕾介绍，准妈妈年龄在35岁以上；孕早期受过病毒感染，特别是风疹病毒感染的；孕早期部分微量元素缺乏，特别是碘与叶酸缺乏的；孕早期接触过苯、铅、汞等有害物质的；孕妇患有糖尿病的、肥胖的；孕妇有不良嗜好（吸烟、饮酒、大量饮用咖啡）……都容易导致有缺陷的胎儿。

“根据世界卫生组织对妊娠风险的统计：所有临床诊断

的妊娠中有15%以自发流产告终，其中约有50%-60%的自发流产胎儿有染色体异常。所以我们提醒准妈妈，不要盲目保胎。”赵羽玲说，现在有一些孕妇，特别是高龄的，好不容易怀孕成功，出现了流产症状，医生已经不建议继续保胎，也非要让医生用药。

“自然界本身就有个优胜劣汰的过程，本来要淘汰掉的孩子，就算强行保下来，后期发生畸形和发育异常的概率也会增加。特别是查出胎儿染色体异常的情况下，不要强行保胎。”赵羽玲说。

C. 不是所有药都对胎儿有影响

一次X线摄片对胎儿没有损害

出生缺陷虽然可怕，但准妈妈们也不用过于担心。赵羽玲介绍，出生缺陷的几大因素中，除了遗传因素不可控、染色体基因突变无法干预外，营养因素、药物致畸、生物理化因素是可控的，环境因素是可控的。“有的遗传疾病可通过筛查提前得知而不让缺陷儿降生。神经管畸形高发的一个主要原因是摄入叶酸不足，孕前三个月至孕后三个月补充叶酸，就能减少神经管畸形的发生。”

有些孕妇是意外怀孕，孕前可能服用了药物，她们最关心的是什么时候吃药物会对胎儿有影响。赵羽玲

说，在排卵期后到下次月经期开始前服药，如果药物影响到胚胎，胚胎就会死亡流产，假如胚胎存活下来就认为没有受到影响。如果这以后服药，就很可能影响到胎儿，但并不是所有的药物都对胎儿有影响，和用药的剂量也有关系。在医师的指导下，有些药物在孕期还是可以用的。

“在临幊上常常遇到有孕妇问，做超声检查对孩子有影响吗？X线是不是一定不能做？其实，没有证据能证明超声检查对胎儿有影响，孕期接触X线也不是流产的指征。”赵羽玲介绍，根据美国妇产科医师学会的研究显示，一次摄片不



D. 孕期筛查到底怎么选？

40岁以上孕妇推荐直接做羊水穿刺

对于很多孕妈来说，最纠结的是，筛查染色体异常，究竟选哪一种方法好？

“想选羊水穿刺，又怕有伤害，想选无创的，又怕万一有问题查不出来。”周女士今年42岁，好不容易怀上了宝宝，小心翼翼地度过了头三个月，到了该做产前筛查的时候，又开始纠结怎么选。

“出生缺陷的预防比治疗更重要，准爸爸妈妈们，一定要用心把好孕前、孕期和新生儿疾病筛查这三关。”张百蕾介绍，对于高龄产妇来说，产前筛查和诊断特别重要。

“选择哪种产前筛查方法，最好听听医生的建议。”张百蕾说，唐氏筛查经济实惠且无创，但缺点是检出率及准确性低，可筛查60%-70%的唐氏综合征患儿，假阳性率也比较高。而无创DNA检测的优点是检出准确率高，对于唐氏综合征的检出率高达98%，费用相对高，但检测面窄，主要针对21、18、13三体综合征，其他染色体准确性有限。因此建议40岁以上的产妇，最好做羊水穿刺。

“羊水穿刺优点是能一次检测46条染色体，不但能

检测数目异常，微小的染色体结构异常也能检出，是目前准确性最高的产前诊断技术之一。”张百蕾说，有的准妈妈认为“羊水穿刺”会导致孕妇感染甚至流产，于是心生恐惧。实际上羊水穿刺并不像她们想象的那么可怕，它是用一支很细的穿刺针进入羊膜腔，在无菌条件下抽取羊水进行相关检查。其过程其实就像肌肉注射一样，几分钟就能完成。只要选择正规的大医院做羊水穿刺，准确性和安全性都很高，流产率在0.06%-1%。

“如果孕妇在40周岁之前，建议先做无创DNA筛查，如果发现是高风险再做羊水穿刺。”张百蕾介绍，需要注意的是，羊水穿刺的原理是通过检测羊水中胎儿脱落的皮肤细胞来发现问题，一般要在孕23周-26周之前进行，超过这个时间羊水中脱落胎儿细胞已经很少，羊水穿刺很可能发生细胞培养失败。而无创DNA检查等结果的时间要14个工作日，建议孕妈妈早做检查计划，否则一旦无创检查发现有问题再做羊水穿刺，很可能错过最佳时间。”