



DNA检测不是 产前诊断“金标准”

专家详解唐筛、无创DNA、羊水穿刺如何选择才科学

本报记者 陈晓丽

女性35岁以后机体处于下滑状态,胎儿畸形发生率也随之增加。现代医学检测手段已能够相对准确地评估胎儿畸形率。不过,无论是唐氏综合征筛查,还是传统的羊水穿刺或是听起来高大上的DNA检测,都存在一定的风险。准妈妈们将如何选择?

超35岁孕妇多选择无创DNA检测

看着眼前活泼可爱的女儿,济南王女士几乎忘了产检时的担惊受怕。她说,怀孕产检时,她的唐氏综合征筛查风险值是1/163,也就是有1/163的可能性生一个“唐氏儿”。

唐氏综合征是一种先天染色体缺陷,可导致先天痴呆,它是由于第21号染色体比正常人多了一条所引发的,故又称“21三体综合征”。“唐氏儿”通常为先天性中度智力障碍。一般来说,检查结果小于1/270为低风险,高于1/270为高风险,王女士最终检查结果1/163,被

划分为高风险。

“当时把我吓坏了,万一生一个痴呆宝宝怎么办?这个时候,医生推荐我做无创DNA检测,抽一管血,比较方便,准确率也比唐筛高很多。”王女士说。

尽管医院遗传室医生更推荐做羊水穿刺检查,但考虑到羊水穿刺的风险,王女士还是果断交了2850元的检测费,选择做无创DNA检测。“听说羊水穿刺存在流产风险,预约等一个月后才能做,等结果还得一个多月,太折磨人了,DNA检测一周就能拿到报告,即使结果

还是高风险,再做羊水穿刺也来得及。”王女士说,经历了一周的揪心等待,看到DNA检查低风险的结果,她才放心来。

“随着二孩政策放开,大龄孕妇越来越多,35岁以上孕妇能占到总数的一半以上。”山东大学第二医院生物分子实验室工作人员刘玲说,医学建议,35岁以上孕妇不再进行唐氏筛查,而是直接进入产前诊断,如羊水穿刺或者无创DNA检测,大多数孕妇都会选DNA检测。

羊水穿刺才是诊断的“金标准”

常规产检中,唐氏筛查的假阳性概率较高,因此,在唐氏筛查高风险的情况下,医生通常建议进一步检测,以明确诊断胎儿是否属于唐氏儿。

“无创DNA检测是基于高通量基因测序技术的检测手段,最近几年才发展起来。”山东省千佛山医院产科副主任医师张志伟告诉记者,孕妇的外周血里存在大量来自胎儿的游离DNA片段,并且随着孕周增大而增加,在适当时机,抽取孕妇外周血可以提取胎儿的DNA,从而实现胎儿基因检测,几乎没有风险。

传统的羊水穿刺是在B超的引导下,用细长的针管抽取羊水,对羊水中胎儿脱落的细胞进行检测,以评估胎儿宫内情况以及是否患有疾病。

“羊水穿刺可能会存在宫内感染、流产等风险,不过概率非常低。”刘玲说,她只碰到过一例羊水穿刺后流产的孕妇,当时抽取的羊水已经是黄绿色,提示孕妇宫内已经发生了感染或者胎儿本身就有发育异常,羊水穿刺只是流产的导火索。

无创DNA检测的局限性也很

明显。“最大的缺点就是检测范围狭窄,人类共有23对染色体,DNA产前检测只针对其中3对检测的准确度高,分别为21-三体,18-三体,13-三体,其中21-三体就是常见的唐氏儿疾病。”刘玲说,无创DNA检测只是作为进一步的风险筛查手段,并不能作为最终的诊断,也就是说,如果DNA检测结果仍是高风险,还要再做羊水穿刺进行最终确认。

目前,羊水穿刺仍然是孕检中的金标准,无创DNA检测不能完全代替羊水穿刺。

检测有风险,如何选择才科学

羊水穿刺存在风险,而无创DNA检测听起来更加高大上,究竟两者之间如何选择?

刘玲表示,两者的适用人群有一定的重叠,有几类孕妇只能选择羊水穿刺进行染色体检查或基因诊断:胎儿影像学检查发现胎儿存在两种以上畸形,或怀疑有染色体微小缺失、微重复或其他染色体异常可能的;一年内接受过异体输血,器官移植,或接受过细胞治疗等的孕妇;父母任何一方存在明确染色体异常或基因缺陷者,此外,年龄超过35岁的高龄孕妇,产前筛查高风险的孕妇也

建议首先选择羊水穿刺。

体重超过100公斤、通过体外受精——胚胎移植方式受孕、双胎妊娠、合并恶性肿瘤等因素会导致DNA检测准确率下降,也应慎重选择无创DNA检测,此时,羊水穿刺检测更加准确。

张志伟表示,从唐氏筛查结果来看,风险值介于1/270到1/1000之间的孕妇被认为是风险临界水平,可以选择无创DNA检测,同时,因为存在先兆流产、出血倾向等状况而无法做羊水穿刺的孕妇,也可以选择无创DNA检测。

据介绍,无创DNA检测在孕12周-26周之间做,其中16周-19周之间做最好。“一方面做得越晚,孕妇外周血中胎儿游离DNA片段越多,准确性更高;另一方面,如果检测时间太晚,万一有问题可能来不及再做羊水穿刺确诊,只能行风险更高的脐血穿刺来进行确诊。”刘玲说,羊水穿刺主要在孕19周-22周之间进行。

在两种检查手段都可行的情况下,医护人员会把两种检查手段的利弊和风险都明确告知孕妇及家属,由其自愿选择。



王婷,眼科学博士,副主任医师,硕士研究生导师,山东省眼科医院副院长。主要从事白内障、角膜屈光、角膜病、青光眼的临床及科研工作。承担国家自然科学基金等多项课题,作为主要成员获得国家科技进步二等奖1项,山东省科技进步奖2项。近几年在国内外SCI及核心期刊收录杂志发表论文40余篇,被评为全省卫生系统贫困白内障患者复明项目“示范标兵”。



别让螨虫 在眼睛上作祟

反复发作的眼睑发痒、异物感、眼干、眼红、眼分泌物增多,反复睫毛脱落、倒睫、睑缘充血、睫毛鳞屑增多,如果你有以上一些症状,又苦苦找不到病因,小心是蠕形螨在眼睛上作祟哦,有可能你得了蠕形螨睑缘炎。

什么是蠕形螨

蠕形螨俗称毛囊虫,是一类永久性寄生螨,寄生于人和哺乳动物的毛囊和皮脂腺内,已知有140余种。寄生于人体的仅两种,即毛囊蠕形螨和皮脂蠕形螨。这两个种类的蠕形螨广泛分布于世界各地。

这两种蠕形螨常在皮肤的同一区域共存,并且经常集中于脸部、颈部、前额、鼻部、外耳道等皮脂分泌旺盛的地方。在眼部,毛囊蠕形螨寄居于睫毛毛囊,而皮脂蠕形螨则寄居于睫毛皮脂腺和睑板腺。

蠕形螨睑缘炎的主要症状:1、自觉症状:刺痒、干燥感、奇痒。2、体征:睑缘充血,睫毛及睑缘表面附着上皮鳞屑,睑缘表面可见有点状皮脂溢出,皮脂集于睫毛根部,形成黄色蜡样分泌物,残留在眼睑上的鳞屑中有蠕形螨。

蠕形螨睑缘炎的检查:裂隙灯下,选择带有圆柱状鳞屑的睫毛,或颜色异常睫毛拔下,将拔下的睫毛置于载玻片上,盖上盖玻片,在显微镜下先观察睫毛毛囊,并初步计数蠕形螨。将20μl生理盐水缓慢滴于盖玻片的侧缘,生理盐水缓慢向对侧扩散,镜下观察整个过程,并计数蠕形螨。

蠕形螨睑缘炎可以采用药物治疗配合眼睑按摩的方法,可以有效控制蠕形螨睑缘炎,并起到很明显的止痒作用。

专家提醒:如果你有上述眼部不适的症状,又伴随着面部的痤疮,建议行睫毛蠕形螨检查,这一治疗对于蠕形螨导致的面部痤疮效果也很明显哦!

日常防护也一定要讲究卫生,常换枕巾、床单、被罩,不与他人共用毛巾,注意开窗通风。