

# 仨月发现 28 例致畸染色体

## 为了生一个健康的宝宝,医生呼吁做产前筛查

本报记者 王尚磊

28日上午,东昌府区妇幼保健院中心实验室主任张磊刚刚拿到一名婴儿的染色体检查报告,报告单显示这名婴儿的染色体异常。“母亲怀胎十月多不容易,要是做了产前筛查就不会发生这样的事。”张磊说,今年7月至今,才三个多月的时间,该院已筛查出28例可导致胎儿畸形的异常染色体。

中心实验室主任张磊在为产妇做染色体检查。  
本报记者 王尚磊 摄



### 家庭贫困婴儿 有缺陷可获救助

医院一再提倡产前筛查,但仍有孕产妇不按时或者根本不了解产前筛查的重要性,存在缺陷的胎儿不断降临人世,给社会和家庭造成了不小的负担。医生介绍,染色体异常会造成胎儿神经、器官存在缺陷。

记者了解到,东昌府区妇幼保健院康复科和儿童潜能发展中心在今年8月份接受了山东省残联专家组的评审。东昌府区妇幼保健院康复科和儿童孤独症康复中心被列入山东省二级肢体残疾、一级孤独症儿童康复救助项目的第一批准入机构,成为聊城市残疾人康复救助项目任务的定点机构,在东昌府区妇幼保健院就诊的贫困脑瘫患儿和孤独症儿童将有部分得到一万两千元国家救助。

“国家每月补助符合条件的患儿一千元。”医院工作人员介绍,救助对象为3至6岁的患儿,必须有残疾证明、山东省户口、贫困证明。

### 这些孕妇 应进行产前诊断

- 1、产前筛查高风险人群;
- 2、35岁以上的高龄孕妇;
- 3、曾生育过染色体病患儿的孕妇;
- 4、产前检查怀疑胎儿患染色体病的孕妇;
- 5、夫妇一方为染色体异常携带者;
- 6、夫妇可能为某种X连锁遗传病基因携带者;
- 7、原因不明的反复流产、死胎、死产或生育过多发畸形儿的孕妇;
- 8、医师认为有必要进行产前诊断的其他情况。

### 婴儿刚生下来就患有“痴呆面容”

“我们不愿意相信孩子的染色体是异常的,孩子的家长来问了几次,我们都不忍心告诉他们。”28日上午,在东昌府区妇幼保健院中心实验室内,该科主任张磊拿着一张染色体报告单,正在考虑如何把这一不幸消息告诉孩子的父母。“遇到这样的问题,我们压力也很大,孩子是畸

形儿,对孩子父母打击很大。”记者了解到,这名刚刚出生的宝宝被医生诊断为“痴呆面容”,为慎重起见,医院给这名宝宝做了染色体检查。张磊介绍,检查发现,这名宝宝的21号染色体多了一条,属于异常。

张磊介绍,最近还有一名宝宝生下来后手部、面部,心脏等

部位都存在畸形,医生检查孩子的染色体发现,这名宝宝的18号染色体多了一条,属于畸形儿,成活率不到百分之一。张磊说,事情发生后,医生询问这名婴儿的父母得知,婴儿的父母没有做产前筛查。“如果做个B超,就能发现畸形,采取必要措施,就不会出现这样的情况。”张磊

遗憾地说,还有不少孕妇不知如何做产前筛查,或者干脆不做产前筛查,这直接导致了畸形儿的降生,给家庭和社会造成负担。

张磊介绍,根据国家有关部门的统计,每年全国的分娩量约为两千万,出生缺陷率为4—8%,孕妇按时做产前筛查是避免出生缺陷最好的办法。

### 一万多例筛查,高风险的达578例

自2012年7月1日至2012年10月13日,东昌府区妇幼保健院中心实验室就做了11227例产前筛查,发现高风险产妇578人。最终筛查出28例可导致畸形的异常染色体,其中10多例是刚出生的宝宝。张磊介绍,产前筛查(诊断)又称宫内诊断,是应用产前诊断技术,检查妊娠期胎儿的生长发育是否正常、有无遗传

病或先天畸形,以及其他各种疾病,防止具有严重遗传病、智力障碍以及先天畸形胎儿出生。

张磊说,在孕中期,医生一般会建议孕妇做唐氏筛查,判断生出先天缺陷胎儿的危险系数。如果发现孕妇风险系数高,就要求孕妇做进一步检查,利用采集羊水的办法,再对胎儿的染色体进行检查。

“羊水采集几乎没有疼痛。”张磊说,采集羊水是用一根很细的针,利用B超定位,采集30毫升羊水,就能检查胎儿的染色体是否正常。如果发现胎儿的染色体异常,就要按照国家规定,采取引产措施。

“染色体异常是世界医学难题,对于孕产妇来说,做产前筛查是预防婴儿出生缺陷的最好

办法。”张磊介绍,今年3月27日,一名20多岁的女性,在医院被查出染色体异常,经过仔细检查,发现这名女性的染色体为世界首报染色体异常核型。张磊说,这名女性的6号染色体出现断裂,断裂的部分插入到2号染色体的长臂上。张磊介绍,染色体异常的夫妇往往会存在不孕不育等症。