



# 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

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?

本报记者 陈晓丽

### 超35岁孕妇多选择 无创DNA检测

看着眼前活泼可爱的女儿,济南马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,马女士最终检查结果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。”马女士说。

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,马女士还是果断

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。”马女士说,经历了一周的揪心等待,看到DNA检查低风险的结果,她才放下心来。

“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。

# 痛风吃苯溴马隆,疼得更厉害了

## 医生提醒:警惕痛风用药不当而伤肝



### 百姓药箱

本报记者 王小蒙  
实习生 刘春雨

近日,58岁的陈先生总感觉疲乏、关节刺痛,甚至晚上睡觉时还会因关节痛而惊醒。疼得实在受不了了,他从药店买来苯溴马隆片,想着吃完或许痛风就能好了,没想到疼得更厉害了。

专家介绍,以立加利仙、尔

同舒等为代表的苯溴马隆片,主要用于治疗痛风,对原发性和继发性高尿酸血症、各种原因引起的痛风和痛风性关节炎等都有较好疗效,但使用禁忌也应注意。

“不能在痛风急性发作期服用苯溴马隆,这会导致尿酸水平急剧下降。”山东省千佛山医院风湿免疫科专家刘文波说,苯溴马隆的使用应该更加规范,不能一看高尿酸就着急服用苯溴马隆,因为随着组织中尿酸溶出,局部疼痛的症状会进一步加重。

其实,陈先生的例子并不是个例。随着高尿酸发生率的不断增高,该药引起的不良反应报告也越来越多。67岁的张先生,曾因痛风连续吃了一个月的苯溴马隆片和碳酸氢钠片,没想到停药2周后全身乏力、食欲不振、尿色深黄。症状不断加重,张先生到医院检查,被诊断为药物性肝炎,在保肝治疗后肝功能才恢复正常。

国家药品不良反应中心也曾发布警示,苯溴马隆应避免同其他具有肝毒性的药物同时使用,治疗期间应定期监测肝

功能。据悉,上世纪70年代,苯溴马隆首先在法国上市,2003年国际上报道了该药严重的肝毒性后,陆续在一些国家撤市。目前,我国上市的苯溴马隆主要是片剂和胶囊剂,规格为50毫克。

痛风 and 糖尿病、高血压一样是慢性病,都需要终身治疗。“不过没有症状的高尿酸血症,其实并不需要用药。”刘文波说,一般认为无症状的高尿酸血症,只需调整饮食,避免肥胖、过劳、酗酒、精神刺激等,也可以将尿酸控制在合理水平。

医生提醒,如果需要服用该药,最好定期检查肝功能。此外,服药后出现持续性腹泻应停药,如果出现食欲不振、恶心、呕吐、全身倦怠感、腹痛、腹泻、发热、尿浓染、眼球结膜黄染等,应及时就诊,必要时检查肝功能并进行相应治疗。

出品:健康工作室  
设计:壹纸工作室  
本版编辑:徐洁  
美编:郭传靖