

# 黔东南孕中期唐氏综合征血清学筛查结果分析

杨云涛

贵州医科大学第二附属医院 贵州 黔东南州 556000

**【摘要】：目的：**分析黔东南地区孕中期唐氏综合征血清学筛查结果。**方法：**回顾性分析 2020 年 1 月至 2022 年 6 月进行三联唐氏筛查的单胎孕中期产妇 4381 例，统计评估唐氏综合征（DS）、18 三体综合征（ES）、神经管缺陷（ONTD）的风险值情况和有关影响因素分析。**结果：**4381 例孕中期产妇汇总，高风险为 134 例（3.06%），其中 21- 三体综合征高危 59 例（1.35%），18- 三体综合征高危 38（0.87%），ONTD 34 例（0.78%）。**结论：**唐氏筛查是对缺陷儿出生有效预防的措施之一，同时存在损伤小、经济实惠的特点，特别是经济不够发达的家庭、地区来讲，对缺陷儿预防存在非常重要价值。**【关键词】：**产前筛查；唐氏综合征；出生缺陷；血清学筛查

## Analysis of Serological Screening Results of Down Syndrome in Southeast Pregnancy

Yuntao Yang

The Second Affiliated Hospital of Guizhou Medical University Guizhou Qiandongnan Prefecture 556000

**Abstract:** Objective: To analyze the results of serological screening for Down’s syndrome in the second trimester of pregnancy in southeast Guizhou. Methods: 4381 parturients in the second trimester of singleton pregnancy who underwent triple Down screening from January 2020 to June 2022 were retrospectively analyzed. The risk values of Down’s syndrome (DS), trisomy 18 syndrome (ES) and neural tube defects (ONTD) and the related influencing factors were statistically evaluated. Results: Among 4381 pregnant women in the second trimester, 134 (3.06%) were at high risk, including 59 (1.35%) at high risk of trisomy 21, 38 (0.87%) at high risk of trisomy 18, and 34 (0.78%) in ONTD. Conclusion: Down’s screening is one of the effective measures to prevent the birth of defective infants, and it has the characteristics of small damage and economic benefits. Especially for economically underdeveloped families and regions, it is very important for the prevention of defective infants.

**Keywords:** Prenatal screening; Down syndrome; Birth defects; Serological screening

我国同世界中等收入国家的出生缺陷发生率水平相近，约在 5.6%。且每年出生的缺陷儿新增在 90 万例左右，其中唐氏综合征即 21 三体综合征（DS）、18 三体综合征（ES）和神经血管缺陷疾病（ONTD）是出生缺陷类型最重要的几种<sup>[1]</sup>。临床以多发畸形、特殊面容、智力障碍为常见的临床表现，对社会、家庭来讲都是非常重的压力<sup>[2]</sup>。现对本院 2020 年 1 月至 2022 年 6 月孕中期血清学唐氏筛查的结果进行分析，进而分析缺陷儿出生的预防意义及影响，特别是经济不够发达的地区或家庭普及筛查的可行性，进而将本地出生缺陷儿的数量减少。

### 1 资料和方法

#### 1.1 临床资料

选取在本院实施孕中期三联唐氏筛查的 4381 名孕妇（2020 年 1 月至 2022 年 6 月）作为研究对象，年龄 17~48 岁，平均年龄（30.25±0.52）岁。

#### 1.2 方法

①抽取孕妇空腹静脉血 4ml，离心后得到分离后的血清。利用西门子 IMMULITE2000 全自动化学发光分析仪检测孕妇血清中的 uE3、β-HCG、AFP 浓度。根据孕妇的体重、年龄、孕周、吸烟、糖尿病、是否人工受孕等基础信息利

用西门子 PRISCA 4.0 软件实施风险评估。

②高风险判断标准：DS 风险切割值为高风险 ≥ 1:250，ES 风险切割值为 ≥ 1:100，ONTD 高风险判断标准为 AFP MoM 值 ≥ 2.5。

#### 1.3 统计学处理

SPSS18.0 分析数据，计数用（%）表示，行 X<sup>2</sup> 检验，计量用（ $\bar{x} \pm s$ ）表示，行 t 检验，P < 0.05 统计学成立。

### 2 结果

#### 2.1 统计筛查结果

2.1.1 2020 年 1 月至 2022 年 6 月唐氏筛查诊断情况分析

本次研究中共纳入研究对象为 4381 名，孕周范围 14-20 周，年龄范围 17~48 岁，共筛查出高风险 134 例，占比 3.06%，其中 21- 三体综合征高危共 59 例，占比 1.35%，18- 三体综合征高危 38 例，占比 0.87%，ONTD 共 34 例，占比 0.78%。通过染色体核型分析，确诊阳性 23 例，其中唐氏筛查高风险 21 例，唐氏筛查低风险 1 例，临界风险 1 例，三年总检出率为 92.59%。2020 年 1 月至 2022 年 6 月特异性均在 90% 以上，同时逐渐升高，假阳性率逐年降低，如表 1 所示。

表 1 2020 年 1 月至 2022 年 6 月唐氏筛查诊断情况分析（n,%）

| 时间                      | 筛查数  | 高风险阳性 | 其他风险阳性 | 检出率   | 特异性   | 假阳性率 |
|-------------------------|------|-------|--------|-------|-------|------|
| 2020 年 1 月至 2021 年 12 月 | 1549 | 7     | 1      | 88.89 | 92.7  | 7.19 |
| 2021 年 1 月至 2021 年 12 月 | 1573 | 10    | 1      | 92.31 | 94.21 | 5.79 |

|                           |      |   |   |     |       |      |
|---------------------------|------|---|---|-----|-------|------|
| 2022 年 1 月至<br>2022 年 6 月 | 1259 | 6 | 0 | 100 | 94.60 | 5.38 |
|---------------------------|------|---|---|-----|-------|------|

### 2.2.2 2020 年 1 月至 2022 年 6 月筛查阳性率分析

2020 年 1 月至 2020 年 12 月 1549 例样本数, DS 筛查阳性 96 例, 占比 6.20%; ES 筛查阳性 13 例, 占比 0.84%; ONTD 筛查阳性 5 例, 占比 0.32%。

2021 年 1 月至 2021 年 12 月 1573 例样本数, DS 筛查阳性 82 例, 占比 5.21%; ES 筛查阳性 5 例, 占比 0.32%; ONTD 筛查阳性 6 例, 占比 0.38%。

2022 年 1 月至 2022 年 6 月 1259 例样本数, DS 筛查阳性 62 例, 占比 4.92%; ES 筛查阳性 3 例, 占比 0.24%; ONTD 筛查阳性 4 例, 占比 0.32%。

DS 和 ES 阳性率最高 2020 年, 分别为 6.20% 和 0.84%, 并呈逐年下降趋势  $DS \times 2 \text{ MH} = 33.001, P < 0.05$ ;  $ES \times 2 \text{ MH} = 92.212, P < 0.05$ , 趋势检验有统计学意义。ONTD 在 2021 年阳性率最高, 为 0.38%, 各年阳性率趋势检验无统计学意义,  $X^2 \text{ MH} = 0.001, P = 0.972$ 。

### 2.2 各年龄段阳性率比较

17~19 岁, 检测数 270 例, DS 筛查阳性 7 例, 占比 2.59%; ES 筛查阳性 1 例, 占比 0.37%; ONTD 筛查阳性 1 例, 占比 0.37%。

20~34 岁, 检测数 3996 例, DS 筛查阳性 202 例, 占比 5.06%; ES 筛查阳性 16 例, 占比 0.40%; ONTD 筛查阳性 15 例, 占比 0.38%。

不低于 35 岁, 检测数 115 例, DS 筛查阳性 28 例, 占比 24.35%; ES 筛查阳性 2 例, 占比 1.74%; ONTD 筛查阳性 1 例, 占比 0.87%。

在年龄的增长下, ES 和 DS 的阳性率随之升高, 各年龄段趋势检验有统计学意义 ( $DS \times 2 \text{ MH} = 616.832, P < 0.05, ES \times 2 \text{ MH} = 52.394, P < 0.05$ ), 各年龄段 ONTD 阳性率趋势变化无统计学意义,  $X^2 \text{ MH} = 0.518, P = 0.471$ 。

### 3 讨论

唐氏综合征为一种染色体异常疾病, 属于先天性疾病, 主要是因为该类胎儿同正常胎儿相比, 多出一条 21 号染色体, 从而导致出生缺陷<sup>[6]</sup>。临床中, 唐氏综合征存在 1/800~1/1000 发病率, 其发病原因同孕妇年龄大小具有密切联系, 孕妇的卵细胞老化程度会随着其年龄的增加而加重, 进而存在较高的发病率<sup>[4]</sup>。该类患儿出生后, 以生长发育迟缓、面容特殊、智力低下为主要表现, 对社会、家庭来讲都是非常沉重的精神负担、经济压力<sup>[5]</sup>。现阶段, 临床对于该类疾病的治疗并没有特效的计划, 主要是预防

### 参考文献:

- [1] 马倩. 唐氏综合征血清学三联筛查联合无创 DNA 产前检测对孕中期唐氏综合征筛查孕妇的诊断价值分析 [J]. 中国实用医药, 2021, 16(31): 52-54.
- [2] 苏立, 刘素娜, 贾晨路, 等. 孕中期血清学检测联合超声 NT 筛查在唐氏综合征诊断中的应用价值 [J]. 标记免疫分析与临床, 2021, 28(3): 410-413.
- [3] 陈志美, 杜珍, 王定琚. 孕中期 NIPT 联合血清 AFP、free $\beta$ -hCG 及 uE3 检测在唐氏综合征筛查的临床价值 [J]. 中国妇产科临床杂志, 2020, 21(1): 79-80.
- [4] 张彦春, 刘凯波, 张雯, 等. 2017 年~2018 年北京市孕中期唐氏综合征血清学筛查现状分析 [J]. 中国优生与遗传杂志, 2019, 27(12): 1430-1431, 1440.

<sup>[6]</sup>。

2020 年 1 月至 2022 年 6 月在我院筛查的 4381 名研究对象中, 共筛查出高风险 134 例 (3.06%), 其中, 21 三体高风险共 59 例 (1.35%), ONTD 高风险 34 例 (0.78%), 18 三体高风险 38 例 (0.78%) 低于有关报道, 报道存在差异。该种差异可能同孕妇所在的营养摄入、地理环境、文化发展、地区经济等因素存在联系<sup>[7]</sup>。经染色体核型分析确诊阳性 23 例, 其中唐氏筛查高风险唐氏筛查低风险 (发生在 2020 年) 分别为 21 例、1 例, 应该是本院当时 MOM 系统值不适宜导致的漏诊。筛查的临界风险 1 例, 发生在 2021 年, 根据高风险遗传咨询后确诊是阳性, 没有出现漏诊的问题。通过观察表 1 可以知道, 三年的特异性、检出率均在 90% 以上, 同时年年增加, 假阳性率却随之降低, 说明本院调整 MOM 取值后与本地情况相符, 暂时不需要对其进行调整。本研究中 2020 年 1 月至 2022 年 6 月, 其 ES 阳性率、DS 阳性率处在逐年降低的状态中, 且 P 值  $< 0.05$ , 存在统计学意义。同有关研究的报道结果不一致, 分析原因可能是统计的时间段不同, 且国家二胎开放政策时间远近存在联系。本次研究结果中, 统计的时间处在二胎政策的高峰末期, 不低于 35 周岁的高龄产妇比例已经出现了逐年降低的趋势, 高龄产妇从 2020 年 3.11% 逐渐降低到 2022 年的 2.47%。较多项研究表示, ES 阳性率、DS 阳性率同孕妇的年龄存在密切的联系。在本次研究中,  $DS \times 2 \text{ MH} = 616.832, P < 0.005; ES \times 2 \text{ MH} = 52.394, P < 0.05$ 。年龄段 ONTD 阳性率趋势变化无统计学意义,  $X^2 \text{ MH} = 0.517, P = 0.471$ 。

大部分的孕妇和家属对于实施介入性操作, 如羊水穿刺等所存在抵抗性是非常明显的, 对于可能出现的副作用并不能接受<sup>[8]</sup>。而唐氏筛查是孕中期血清学产前筛查中重要的一项筛查方式, 是降低孕妇无谓的介入性产前诊断措施中非常有效的一个<sup>[9]</sup>。此外, 同花费时间较长的染色体核型分析、费用高昂的无创 DNA 等检查技术相比, 唐氏筛查优点为检查时间短、无创、经济等<sup>[10]</sup>。有研究从卫生经济学方面对比产前筛查模式中的很多种, 结论是孕妇先实施唐氏筛查, 再针对临界风险者、高风险者实施无创 DNA 等其他的检查方式, 存在最佳的成本效益<sup>[11]</sup>。并且夜间无创 DNA 对于 ONTD 不能筛查的不足之处有效弥补, 对于预防性对缺陷儿出生筛查更加适合普遍应用<sup>[12]</sup>。并且对于那些经济困难的家庭以及经济条件不佳的地区来讲操作性更强, 意义更大。

- [5] 张彦春,刘凯波,张雯,等. 中孕期血清学筛查联合无创产前检测在唐氏综合征产前筛查与诊断中的应用 [J]. 中华妇幼临床医学杂志(电子版),2020,16(6):709-713.
- [6] 陈垂婉,杨瑰艳,高荣理,等. 三亚地区孕中期唐氏综合征血清学筛查联合无创 DNA 产前检测的临床价值 [J]. 中国优生与遗传杂志,2020,28(1):31-32.
- [7] CAIRO, SARAH B., ZEINALI, LIDA, I, BERKELHAMER, SARA K., et al. Down Syndrome and Postoperative Complications in Children Undergoing Intestinal Operations[J]. Journal of Pediatric Surgery: Official Journal of the Surgical Section of the American Academy of Pediatric, the British Association of Paediatric Surgeons, the American Pediatric Surgical Association, and the Canadian Association of Paediatric Surgeons,2019,54(9):1832-1837.
- [8] 唐君,何斌,韩代文,等. 超声软指标联合血清  $\beta$ -hCG、uE3、AFP 检测在孕中期唐氏综合征产前筛查中的应用价值 [J]. 中国优生与遗传杂志,2020,28(7):826-829,885.
- [9] SRIROOPREDDY, RAMIREDDY, SAJEED, RAKSHANDA, RAGHURAMAN, P., et al. Differentially expressed gene (DEG) based protein-protein interaction (PPI) network identifies a spectrum of gene interactome, transcriptome and correlated miRNA in nondisjunction Down syndrome[J]. International Journal of Biological Macromolecules: Structure, Function and Interactions,2019,1221080-1089.
- [10] 郝月兰,安玉志,蒋双玲. 血清学指标、超声软指标联合 NIPT 用于高龄孕妇唐氏综合征筛查中的临床价值 [J]. 中国计划生育和妇产科,2019,11(2):77-80.
- [11] 叶波,李红,廖志勇,等. 血清 ADAM12 与 PAPP-A 水平检测在孕早中期唐氏综合征产前筛查诊断中的应用价值探究 [J]. 中国优生与遗传杂志,2021,29(5):696-699.
- [12] 高荣理,陈兴壮,王海,等. 血清 AFP、 $\beta$ -HCG 及 uE3 在高龄孕妇孕中期唐氏综合征筛查中的临床应用价值 [J]. 中国优生与遗传杂志,2020,28(12):1444-1446.