

产前筛查结合遗传咨询对降低遗传性疾病发生率的影响

袁 林

四川省宜宾市叙州区妇幼保健计划生育服务中心 四川 宜宾 644600

摘 要：随着医疗技术的进步，产前筛查和遗传咨询已成为预防遗传性疾病和出生缺陷的重要手段。本文旨在探讨产前筛查结合遗传咨询在降低遗传性疾病发生率方面的作用，通过详细阐述这两种措施的原理、实施方法及效果，为临床实践和优生优育提供参考。

关键词：产前筛查；遗传咨询；遗传性疾病；出生缺陷；发生率

引 言

遗传性疾病是由于遗传物质发生改变而引起的疾病，其发生率在新生儿中较高，对家庭和社会造成沉重负担。产前筛查和遗传咨询作为有效的预防措施，能够在孕前和孕期及时发现并干预，从而显著降低其出生缺陷和遗传性疾病的发生率。

1 产前筛查的作用

1.1 定义与目的

产前筛查，作为孕期保健的重要组成部分，是指运用先进的医学检查技术，如血清学检测、超声检查等，对孕妇进行全面、系统的评估。这一过程旨在预测并评估胎儿是否存在某些先天性缺陷或遗传性疾病的风险，如唐氏综合征、爱德华综合征、Patau综合征、神经管缺陷等。其根本目的在于通过早期发现高风险胎儿，为孕妇提供及时的咨询与干预建议，从而有效降低有出生缺陷胎儿的出生率，确保每一个新生命的健康，以提高国民整体人口素质。

1.2 实施方法

1.2.1 血清学检查

血清学检查是通过检测孕妇血液中的特定标志物，来预测胎儿是否存在某些先天性缺陷或遗传性疾病的风险。其中，甲胎蛋白（AFP）和绒毛膜促性腺激素（hCG）是两项关键的检测指标。甲胎蛋白主要在胎儿肝脏中合成，并随着胎儿的发育逐渐释放到母血中。当胎儿存在神经管缺陷，如无脑儿、脊柱裂等时，甲胎蛋白的水平往往会异常升高。因此，通过检测孕妇血液中的甲胎蛋白含量，可以间接评估胎儿是否存在这类缺陷的风险。绒毛膜促性腺激素则是由胎盘的滋养层细胞分泌的一种激素，它在孕早期迅速上升，对维持妊娠起着重要作用。然而，当胎儿存在染色体异常，如唐氏综合征时，绒毛膜促性腺激素的水平可能会异常增高或降低。因此，通过检测这一指标，可以为孕妇提供关于胎儿染

色体健康状况的初步评估。

1.2.2 超声检查

超声检查利用超声波的穿透性和反射性，观察胎儿的结构和发育情况。通过不同孕周的超声检查，可以逐步了解胎儿的各个器官和系统是否发育正常。在孕早期，超声检查主要用于确认胎儿的数量、位置以及是否有胎心搏动。随着孕周的增加，超声检查可以更加详细地观察胎儿的结构，如头部、四肢、脊柱、心脏等。特别是对胎儿心脏的超声检查，可以及时发现先天性心脏病等异常，为后续的干预和治疗提供重要依据^[1]。此外，超声检查还可以评估胎儿的生长发育情况，如双顶径、顶臀径、股骨长等指标的测量，可以判断胎儿的大小是否与孕周相符，从而评估胎儿的生长发育是否正常。另外通过NT检查，就是通过超声测量胎儿颈后透明带的厚度，以评估胎儿是否存在染色体异常和解剖结构异常的风险。NT检测一般是在孕11-13周+6天的时间范围内进行。

1.2.3 无创DNA产前检测

无创DNA产前检测是近年来发展起来的一种新型产前筛查技术，它通过抽取孕妇外周血，利用高通量测序技术分析胎儿游离DNA，来评估胎儿患染色体非整倍体疾病的风险。这一技术的核心在于能够准确分离出孕妇血液中的胎儿游离DNA，并对其进行测序分析。通过比对正常染色体序列，可以检测出胎儿是否存在染色体数目的异常，如21三体综合征、18三体综合征和13三体综合征。与传统的血清学检查和超声检查相比，无创DNA产前检测具有更高的准确性和灵敏度，且对孕妇和胎儿均无明显创伤。在实际应用中，医生会根据孕妇的具体情况，结合多种筛查方法的结果，为孕妇提供全面的评估和建议。

1.3 效果与意义

产前筛查作为孕期保健的关键环节，其效果与意义不容小觑。通过一系列科学、严谨的检查手段，产前筛

查能够及时发现胎儿是否存在染色体异常或遗传性疾病的风险。这不仅为父母提供了宝贵的决策支持，使他们能够根据实际情况做出明智的选择，有效避免遗传病患儿的出生，从而提升家庭幸福指数和社会整体人口素质。同时，产前筛查还具有重要的心理和情感意义。对于即将成为父母的双方来说，了解胎儿的健康状况，有助于他们在心理上做好充分的准备，以更加平和、积极的心态迎接新生命的到来。这种心理上的准备和调适，对于产后母婴的健康以及家庭和谐都至关重要。

1.4 本院实施产前筛查技术以来临床筛查追踪的情况

从2020年至2024年11月开展产前筛查技术以来，共检测了8555人，对所追踪的检测人群中低风险、高风险和临界风险的一个分析情况：

风险类别	低风险	高风险	临界风险	21-三体 高风险	18-体 高风险	NTD高 风险
风险人数	6680	597	669	481	89	37
风险率	78.08%	6.98%	7.82%	4.54%	0.95%	0.46%
确诊阳性 人数		0	0	5	0	0
阳性预测		0%	0%	1.03%	0%	0%

总体来看，整个唐氏筛查人群的年龄均在35岁以下的孕产妇中进行的，采用三联法检测唐氏综合征，其筛查检出率和阳性预测值均符合行业标准。

2 遗传咨询的作用

2.1 定义与目的

遗传咨询是咨询医师和咨询者就其家庭中遗传病的病因、遗传方式、诊断、治疗、预防、复发风险等所面临的全部问题进行讨论和商谈，最后做出恰当的对策和选择，并在咨询医师的帮助下付诸实施，以达到防治效果的过程。其目的是避免遗传病患儿的出生，提高人口素质。

2.2 遗传咨询实施方法

遗传咨询这一过程通常包括确诊、家系分析、告知、商谈以及随访等关键步骤。在确诊阶段，医生首先会对患者所患疾病进行详尽的临床检查和实验室检测，以确保诊断的准确性。这一步骤是遗传咨询的基础，为后续的分析和建议提供了明确的疾病背景。接下来是家系分析阶段。医生会详细采集患者的家族病史，包括疾病在家族中的传播情况、受影响成员的数量和关系等。通过画出系谱图，医生能够更直观地分析疾病的遗传模式，从而判断其遗传方式，如常染色体显性、隐性遗传或性连锁遗传等。在告知阶段，医生会基于前面的分析，向患者或其家属详细解释疾病的发病原因、遗传方式以及可能的预后情况。这一步骤旨在增强患者对疾病

的认识，减少因无知而产生的恐惧和焦虑^[2]。商谈阶段则是医生根据患者的具体情况，提供切实可行的建议，如生育计划、遗传检测、预防性治疗等。医生会充分考虑患者的意愿和需求，与其共同商讨最佳方案。最后，随访阶段对于评估咨询效果至关重要。医生会定期与患者保持联系，了解其健康状况、生育情况以及心理状态等，从而及时调整咨询策略，确保患者得到持续、有效的支持。

2.3 效果与意义

遗传咨询在医学、心理和家庭层面均展现出显著的效果与意义。通过专业的咨询过程，患者能够深入理解遗传疾病对自身及家族的具体影响，从而在心理上做好适应和准备。这不仅有助于患者及其家属以更加积极的心态面对疾病，还能有效避免遗传病患儿的出生，降低家庭和社会的负担。同时，遗传咨询还促进了家庭成员对新生儿健康状况的密切关注与科学照顾。家长能够依据咨询建议，实施针对性的健康管理措施，确保新生儿得到最优的成长环境。此外，遗传咨询还有助于医疗资源的优化配置，使有限的医疗资源能够更精准地服务于有需要的家庭，提升整体医疗服务效率和质量。

3 产前筛查与遗传咨询的结合

3.1 产前筛查与遗传咨询的协同作用

产前筛查与遗传咨询在预防遗传性疾病方面展现出紧密的协同作用。产前筛查作为首要环节，通过一系列科学、精确的检测手段，能够有效评估胎儿是否存在遗传性疾病的潜在风险。这些筛查结果不仅为医生提供了关键的诊断依据，更为后续的遗传咨询奠定了坚实的科学基础。遗传咨询则在此基础上，根据产前筛查的具体结果，为家庭提供量身定制的生育建议。咨询过程中，医生不仅详细解释疾病的遗传机制、预后情况，还充分考虑家庭的实际情况和需求，提供个性化的生育指导。同时，遗传咨询还注重为家庭提供心理支持，帮助他们以积极、理性的态度面对筛查结果，从而做出最符合自身利益的决策。这种协同作用不仅提高了预防遗传性疾病的精准度，还极大地增强了家庭对生育过程的掌控感和信心。

3.2 产前筛查与遗传咨询结合的实施流程

3.2.1 产前筛查：科学评估，早期预警

产前筛查通常在孕妇孕早期进行。这一阶段，医生会利用一系列先进的医学检查技术，如血清学检测、超声检查以及无创DNA产前检测等，对孕妇进行全面、细致的评估。这些检查旨在检测胎儿是否存在染色体异常或遗传性疾病的风险，如唐氏综合征、爱德华氏综合

征、神经管缺陷等。血清学检测通过检测孕妇血液中的特定标志物，如甲胎蛋白、绒毛膜促性腺激素等，来间接评估胎儿的健康状况。超声检查则利用超声波技术，观察胎儿的结构和发育情况，检测是否存在先天性心脏病、畸形等异常。而无创DNA产前检测则是通过抽取孕妇外周血，利用高通量测序技术分析胎儿游离DNA，以评估胎儿患染色体非整倍体疾病的风险。这些筛查方法各有优势，相互补充，共同构成了产前筛查的完整体系。

3.2.2 遗传咨询：深度解析，决策支持

对于产前筛查结果为高风险的孕妇，接下来将进行遗传咨询。这一阶段，专业的遗传咨询师或医生会与孕妇及其家属进行深入的沟通，详细解释筛查结果的意义，评估疾病发生的风险，并探讨可能的遗传机制。遗传咨询不仅关注医学层面的知识，还充分考虑孕妇及其家属的心理需求。咨询师会耐心倾听他们的担忧和疑问，提供科学、客观的解释和建议，帮助他们理解疾病的本质和预后情况^[3]。同时，咨询师还会根据家庭的具体情况，如年龄、生育史、家族病史等，为父母提供个性化的生育建议。通过遗传咨询，孕妇及其家属能够更加全面地了解胎儿的健康状况，明确自己的选择和决策方向。

3.2.3 进一步诊断：确认病情，明确方向

根据遗传咨询的建议，对于存在高度怀疑遗传性疾病的胎儿，医生可能会建议进行进一步的诊断性检查。这些检查通常包括羊水穿刺或绒毛活检等侵入性操作，以直接获取胎儿的遗传物质进行分析。羊水穿刺是通过穿刺孕妇的羊膜腔，抽取一定量的羊水样本进行检测。羊水中含有胎儿的细胞、代谢产物和遗传物质，通过对其进行分析，可以确诊胎儿是否存在某些遗传性疾病。而绒毛活检则是在孕早期通过宫颈或腹部穿刺，获取胎盘上的绒毛组织进行检测。这种方法可以更早地确诊胎儿的遗传状况，但相应地也伴随着更高的风险。

3.2.4 干预措施：科学治疗，降低风险

根据进一步诊断的结果，医生将制定相应的干预措

施。对于确诊存在遗传性疾病的胎儿，根据疾病的严重程度和预后情况，医生可能会建议终止妊娠或进行产前治疗。终止妊娠是一种极端的措施，通常在疾病预后极差或对胎儿生命造成严重威胁的情况下考虑。医生会充分告知孕妇及其家属相关风险和后果，并尊重他们的选择。而对于某些可以治疗的遗传性疾病，医生可能会建议进行产前治疗。这种治疗旨在通过药物、手术或其他手段，改善胎儿的健康状况，降低遗传性疾病的发生率。产前治疗需要综合考虑疾病的性质、孕妇的身体状况以及治疗可能带来的风险和效果^[4]。在整个实施过程中，医生会密切关注孕妇和胎儿的健康状况，及时调整治疗方案，确保干预措施的科学性和有效性。

结语

产前筛查结合遗传咨询是降低遗传性疾病发生率的有效措施。通过产前筛查能够及时发现胎儿是否存在遗传性疾病的风险，而遗传咨询则能够为父母提供更为全面和个性化的咨询建议，帮助父母做出明智的决策。二者结合能够形成更为完善的预防体系，为优生优育提供有力保障。未来，随着医疗技术的不断进步和人们对优生优育意识的提高，产前筛查和遗传咨询将在预防遗传性疾病方面发挥更为重要的作用。

参考文献

- [1]吕美丹,朱燕飞,吴燕,等.产前基因筛查对严重遗传性疾病的筛查效果及临床治疗指导价值[J].中国妇幼保健,2020,35(08):1471-1473.
- [2]陈晓静,黄辉,李雷.肿瘤遗传咨询中的生育指导[J].现代妇产科进展,2023,32(12):952-957.
- [3]李根瑞,廖戎,赵子高.生殖遗传携带者筛查中遗传咨询的最新进展[J].中国优生与遗传杂志,2023,31(08):1731-1736.
- [4]梁政巧,丁文清,奚嘉婧.不同年龄段孕妇胎儿畸形差异性的产前筛查及优生遗传咨询[J].中国优生与遗传杂志,2019,27(10):1223-1226.