

# 无锡妇幼产前诊断中心： 注重产前诊断 一切为了健康宝宝

对于一个家庭来说,健康的下一代是最大的财富。为了孕育健康的宝宝,孕妇不仅要在准备妊娠时遵守一些注意事项,怀孕期间更要重视产前筛查和产前诊断。无锡市妇幼保健院产前诊断中心为无锡市唯一一家被江苏省卫生厅确认的产前诊断机构,也是全省首批“产前诊断(筛查)技术服务机构”。近年来,依托产科、新生儿科及超声影像、遗传学实验室、病理等相关学科的大力支持,专科打破以往“结构松散、人员代管”工作框架,成立了集产科临床(门诊+病房一体化管理)、超声影像、遗传实验室及护理支援等多部门集中运转的产前诊断中心,为产前诊断高风险转诊人群提供了便捷高效的诊治平台。

朱鲸润

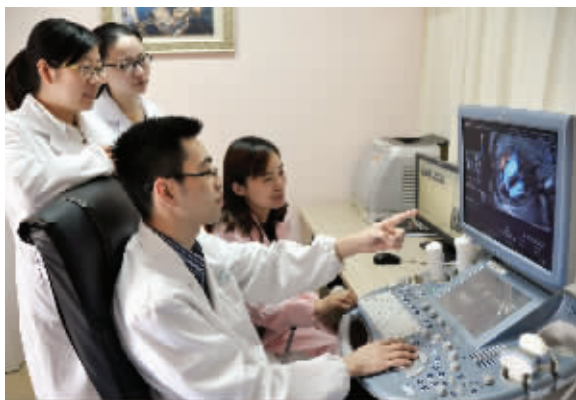


羊水穿刺

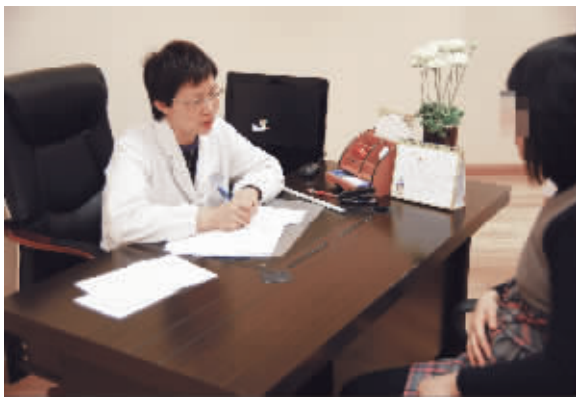
## A 控制婴儿出生缺陷

“我的宝宝健康吗?”这是每个孕妇最关心的问题。的确,从怀孕到出生,每个妈妈都要历经很多道关卡,排除婴儿缺陷。在此闯关过程中,一旦某项检查结果不达标且不管不顾继续妊娠的话,对大人或孩子来说后果都是难以预测的。孕妇小静今年25岁,因外院中孕唐筛18-三体高风险(1/150)来无锡妇幼产前诊断中心就诊。超声检查未提示18-三体典型的胎儿结构异常,但有多项不典型的异常征象,如胎儿各生长径线均明显小于停经月份,尤其腹围极小,呈不对称性胎儿宫内生长受限,超声同时显示胎盘偏小、羊水偏少等。在医生建议下,小静接受了羊水穿刺,抽得胎儿羊水进行了染色体核型分析,最终诊断小静的胎儿是属于罕见的“三倍体”。小静和家人商量后在孕28周前做了引产术,避免了严重缺陷儿的出生。

产前诊断中心主任、主任医师肖建平介绍,较常见的出生缺陷有心脏畸形、神经管畸形、四肢畸形、唐氏综合征(先天愚型)、合并畸形的染色体异常等。目前,产前诊断的手段主要有两大类。一类是传统的有创产前诊断。即通过有创手术获得胎儿的组织或代谢物进行胎儿异常遗传物质检测,包括绒毛取样、羊水穿刺、脐带血穿刺术,还可以通过胎儿镜取胎儿的组织如皮肤、毛发等进行诊断,目前比较先进的还有辅助受孕技术中用的植入前产前诊断技术。另一类是近两年开始应用于临床的无创产前检测技术。严格意义上来说,由于这种技术检测的标本,是从孕妇外周血中分离出来的胎儿游离DNA,受母体多因素影响,只能被定位为“一种接近产前诊断的高检出率的筛查技术”。目前临床主要用于21-三体、18-三体及13-三体对非整倍体筛查,是染色体数目异常的检测,有一定的假阳性率和假阴性率,对无创检测高风险孕妇必须进一步接受有创产前检查,明确诊断后才能决定胎儿去留。



超声诊断



孕妇问诊



产前诊断实验室 无锡妇幼供图

## B 产前诊断一体化运行

无锡妇幼产前诊断中心始终以“控制出生缺陷、助您优生梦圆”为宗旨,但产前诊断并非易事,它是诊断孕妇腹中的胎儿是否患病,需要有多个专科共同合作来完成。肖建平介绍,近年来,借鉴国内外同行成功经验,产前诊断中心推行了多学科一体化运行模式,为专科工作增添活力。

依赖于遗传实验室在细胞及分子水平先进的检测技术,除针对早中孕唐氏筛查高风险及其他有产前诊断指征孕妇开展侵入性产前诊断标本检测外,还必须要对来源于咨询门诊的多类病例进行遗传学病因分析及报告解读。为此,专科侧重咨询人才培养,增设了优生遗传咨询专科及专家门诊,承担包括超声异常报告、孕早期优生遗传、围孕早期用药、近亲婚育、先天性缺陷及缺陷儿生育史、家族遗传性疾病备孕、常见疾病相关遗传问题、复发性流产等多类需求病例门诊咨询工作。

依赖于专科先进的影像检查诊断设备、技术和多部门集中运作的高效便捷,增强了院外转诊病例的就诊吸引力,为专科影像技术的进步提供了丰富的病例来源。近年来,无锡妇幼对复杂性双胎的宫内评估、NT异常孕妇的早孕超声筛查、宫内生长受限动态监测等产前超声检查项目成功开展,质量不断提高,涉及胎儿多个器官的脏器针对性超声检查有序开展,诊断符合率、罕见胎儿畸形的发现率较前明显提高。

依赖于专科临床人员门诊-病房一体化管理模式,专科接诊高危孕妇的能力不断增强,在开展侵入性产前诊断标本取样、不同来源病例的遗传优生咨询及专科技术培训推广等工作同时,针对非致死性出生缺陷进行规范化孕期管理、开展孕期适时手术干预及存活子代近远期随访等工作,逐步实行由产前诊断专科向胎儿医学专科的拓展转型,努力从多层次多环节提高出生人口质量。

## C 优秀团队与先进设备

肖建平介绍,目前该中心拥有一支优秀的团队,共有专业技术人员31名,其中高级职称6名、中级职称12名、初级职称13名,研究生以上学历人员达70%以上;其中临床咨询和诊断医师6名,遗传实验室医技人员10名,B超影像诊断医师7名及多名护理支援人员。

依赖这支敬业的队伍,专科各项技术有序开展。2015年以来,遗传及优生咨询及产前诊断门诊人次达35917人次、院内会诊疑难病例121人次、外周血细胞培养收获及G显带技术3626例(诊断染色体异常180例)、产前超声筛查13132例、针对性超声检查3241例,侵入性产前诊断取样操作2161例(含羊水、脐血、绒毛)、细胞学诊断胎儿染色体异常62例,开展无创高通量测序3454例,包括遗传性耳聋、进行性肌营养不良、地中海贫血在内的多种基因疾病能在

专科内独立诊断及咨询,复发性流产、先天性心脏病遗传性病因分析、复杂性双胎侵入性产前诊断等技术在专科内常规开展。中心血清学筛查、细胞遗传学诊断及无创高通量测序试点工作全部参加卫生部及省厅的定期质控,各项质控指标均达各级质控要求。

再优秀的“巧妇”也难为无米之炊,对于专科发展来说需要先进的仪器设备。据了解,无锡妇幼产前诊断中心拥有芬兰WALLAC1420型、1235型时间分辨荧光免疫分析系统、全自动扫描染色体图像分析系统、上海北昂染色体图像分析系统、TC-96/G/H (b) 基因芯片检测仪、日本奥林帕司倒置显微镜、Volusion E8超声诊断仪等先进设备,拥有自主开展无创高通量测序检测胎儿非整倍体染色体技术的全套设备,满足了专科开展项目的要求。

## D 改善服务严格管理

随着二胎政策的放开,产前诊断需求孕妇数量日趋增长。作为辖区内唯一有资质的产前诊断机构,中心工作压力越来越大。

为引导更多高风险群体就诊,专科专病门诊更趋细化,在原有产前诊断及遗传咨询门诊上,逐步增设了双胎妊娠、胎儿生长异常、羊水异常及IVF妊娠、高龄妊娠特色门诊、复发性流产咨询门诊,同时专科适时调整各专科病人的转入及转出流程,减少病人往返,满足病人转诊需求。此外,专科从早筛查、早诊断、低风险出发,不断拓展技术项目。2015年,在原有中孕血清学筛查基础上,启动早中孕血清学整合筛查工作;同年正式获批成为卫生部无创高通量测序无锡地区唯一试点单位,专科《高

通量测序技术在早期无创产前诊断中的应用》被列为无锡市医院管理中心重点扶持开展项目,目前无锡妇幼已有能力本地化开展无创高通量测序检测技术。

面对新形势,除负责接收下级医院及周边地区来院产前咨询和产前诊断病例外,专科依托完善的妇幼保健网络,加强无锡地区产前筛查/诊断质量管理,多次举办省市级继续教育学习班,提高各级医疗保健机构人员的知识水平和高风险人群的识别能力、强化转诊意识,充分利用妇幼保健所例会加强沟通、搭建网络信息交流平台,胜任新的工作节奏,促进工作开展。无锡妇幼相关负责人表示,医护人员所做的一切,最终愿景就是帮助更多家庭诞生下健康聪明的宝宝,圆梦幸福家庭。