

第二十四章 出生缺陷实验诊断

第一节 概述

1. 三级预防

一级预防：怀孕前母体

二级预防：怀孕期间--产前诊断；获取胎儿细胞（实验诊断）

三级预防：新生儿出生后--苯丙酮尿症

第二节 常用筛查试验

1. 胎儿遗传病的孕妇血清学筛查

产前筛查适用于所有预产年龄小于 35 岁的非高危孕妇

1) 中孕期母外周血筛查试验：

AFP+free β -HCG+uE3（三联）

唐氏综合征（Down syndrome, DS）：21-三体征 AFP↓、free β -HCG↑、uE3↓

依据检测结果，结合孕妇年龄、孕周、体重等因素计算出胎儿患病的风险率。

2) 早孕期母外周血筛查试验：

PAPP-A（妊娠相关血浆蛋白）↓、free β -HCG↑

3) 无创产前检测（non-invasive prenatal test，NIPT）：

采用高通量 DNA 测序、芯片等技术检测孕妇外周血胎儿游离 DNA，检查胎儿染色体倍体异常，染色体缺失等，也称母外周血胎儿游离 DNA 筛查试验、无创 DNA 产前检测或无创胎儿染色体非整倍体检测等。

应用：21 三体综合征、18 三体综合征、13 三体综合征；

采集羊水确诊；

注意不适用人群和慎用人群：孕需>12 周。

2. TORCH 综合征的孕前和产前筛查试验

“TORCH”是数种导致孕妇患病、胎儿宫内感染致畸的病原体首字母的缩略词。

弓形虫（Toxoplasma, TOXO）、风疹病毒（Rubella virus, RV）、巨细胞病毒（Human cytomegalovirus, CMV）、单纯疱疹病毒（Herpes simplex virus, HSV）、其他（other, O）。

检测母体外周血特异性 IgG 和 IgM 抗体；

注意不同时期可能出现不同结果；

确定胎儿是否感染需要进一步检查；

在孕前进行 TORCH 感染筛查较为合适，利于临床处理；

免疫缺陷者 TORCH 感染可能检测不到相关抗体。

3. 常见新生儿遗传病筛查试验

先天性甲状腺功能低下：TSH、T4

苯丙酮尿症：苯丙氨酸、酪氨酸、苯丙氨酸羟化酶

葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏

先天性肾上腺皮质增生：17 α -羟孕酮

4. 耳聋基因检测

听力残疾人群中约 60%的人是因为遗传基因缺陷原因而引发

GJB2 基因和先天性聋有着密切关系，我国先天性聋的人群中携带有 GJB2 基因突变的约占 1/5。

SLC26A4（PDS）基因突变可以导致大前庭水管综合征。

GJB3 基因突变，相对较少，可能与迟发性聋相关。

12SrRNA 线粒体基因突变与氨基糖甙类药物引起的药物性耳聋关系密切。

重点:

1. 胎儿遗传病的孕妇血清学筛查有哪些? (唐筛试验)
2. 无创产前检测 (non-invasive prenatal test , NIPT) 定义及临床应用?
3. TORCH 的含义?