



衡阳妇幼

市妇幼保健院 联合主办
衡阳晚报周末
总 策 划:刘志伟 许磊琰
刊头题字:傅绍伟
执 行:陈 敏

3 月 21 日“世界唐氏综合征日”特别专访——

王燕：高龄妊娠、多次人工流产孕妇易分娩唐氏儿



专家简介：

王燕，妇女保健主任医师，湖南省预防医学妇女保健委员会委员，湖南省妇幼保健与优生优育协会宫颈疾病预防专业委员会委员，衡阳市围产医学会委员。从事妇产科临床及妇女保健工作 20 多年，擅长群体保健、孕前及孕期优生优育保健、产前筛查、围绝经期保健等。

■通讯员 陈 敏

唐氏综合征又叫“21 三体综合征”，患儿所有的症状皆因第 21 号染色体是三倍体，比正常儿童多一条而引起。2011 年，联合国大会正式将 3 月 21 日命名为“世界唐氏综合征日”。

二孩政策全面落地后，对唐氏儿的发病率有什么影响？哪些孕妇更容易怀上唐氏儿？诊断唐氏儿哪种手段性价比比较高？唐氏儿除了智力落后，是否还有其它表现？值第六个“世界唐氏综合征日”，我们看看衡阳市妇幼保健院妇保主任王燕医生的解答。

高龄妊娠、多次人工流产孕妇易分娩唐氏儿

王燕说，超过 90% 的唐氏儿都是因为生殖细胞或受精卵在细胞分裂时，来自母亲的第 21 号染色体不分离造成的。这种现象的发生与卵巢的功能衰退关系甚大。因此，高龄妊娠、叶酸补充不足、孕前发热、多次人工流产、环境污染等，凡是能影响染色体稳定和生殖细胞生长、分裂的因素都有可能诱发唐氏儿的产生。这其中孕妇年龄和多次人工流产因素特别突出。国内外研究表明，

当母亲年龄为 35 岁时，婴儿患唐氏综合征的几率是 1/350，当母亲年龄超过 40 岁时，风险上升到 1/100。

二孩政策引发了高龄产妇生子潮，生育唐氏儿的风险随之加大。很多人认为，唐氏儿只是智力发育落后，其实超过一半的患者伴有先天性心脏疾病、十二指肠闭锁、脐膨出、囊状淋巴管瘤等生理缺陷。唐氏综合征患者目前尚无法治愈，平均寿命只有 16.2 岁。

如何评价各种筛查方法

唐氏儿目前尚无治疗方法，通过产前诊断阻止出生是现行比较适宜的方法。目前，临床上常用于唐氏儿筛查的方法和手段包括：胎儿超声筛查、血清生化筛查、通过羊水穿刺和无创 DNA 对胎儿染色体核型分析，但各种筛查手段均有利弊，且每种检查方法适宜时间不同，那么它们究竟有何不同，我们该如何选择呢？

1. 超声胎儿颈后透明层和皮肤褶皱厚度 (NT 和 NF)，早孕期筛查时间为孕 10~13 周，若 NT≥3mm，发生唐氏儿妊娠或心脏畸形的风险为 64%~70%；孕中期即妊娠 16~18 周时 NF 厚度≥6mm，要考虑唐氏综合征的可能。

2. 如果普通唐氏筛查结果为高风

险，可进一步通过无创 DNA 筛查或羊水穿刺诊断技术来确定是否继续妊娠。无创 DNA 筛查的特点是取样安全，可以早期检测；其检测标本为孕妇血液，无需羊膜腔穿刺，妊娠 12 周起就可进行检测，适合那些不宜做羊膜腔穿刺的孕妇。羊水穿刺属于有创检查，通过细针刺入羊膜腔取样，可能导致流产、感染等并发症，流产的发生率大约千分之三左右，适合孕 18~22 周的孕妇。

3. 检测范围不一样：无创 DNA 检测胎儿是否患有包括 21 三体、18 三体、13 三体在内的三大染色体疾病；羊水穿刺可诊断所有染色体疾病，既包括染色体数目异常，还包括染色体结构异常如平衡易位、非平衡性结

构异常等。无创 DNA 对 21 三体、18 三体、13 三体的检出率分别达到 99%、96.8%、92.1%，羊水穿刺对胎儿染色体异常的准确率高达 99% 以上。换句话说，如果孕妇拿到一份结论是“未见明显核型异常”羊水穿刺报告，说明孩子有 99% 的概率没有染色体疾病，100% 无 21 三体或 18 三体或 13 三体；如果无创 DNA 检测报告结论是“21 三体低风险，18 三体低风险，13 三体低风险”，意味着孩子有 99% 的概率不是 21 三体或 18 三体或 13 三体，但不排除有其他染色体易位、缺失的可能。

4. 羊水穿刺禁忌症包括：中央性前置胎盘、RH 阴性血型、凝血功能异常、先兆流产、反复自然流产史等。

率又恢复到了原来的状况。

1850 年，塞梅尔维斯回到家乡布达佩斯圣罗奇医院，继续在产房中实施严格的消毒措施，新同事同样给予不理解和刁难，他怒斥这些人是“不负责任的杀人者”，人际关系进一步恶化，精神状态由压抑转向狂暴，1865 年他被众人包括他夫人送进了疯人院，14 天后去世，年仅 47 岁。



依尼看点

一次印象深刻的早查房

■实习医生 何一鸣

3 月中旬的一天，祁东河洲的黄姓夫妻抱着他们 2 个月的孩子来科室复诊。当我的带教老师杨康琪把孩子从他母亲的手中抱过来时，孩子竟笑了，那笑容就如同山间的清风，在场的医护人员全都吸引了过来。

近一个月前，孩子曾在我院接受了阑尾切除手术，今天是他出院后复诊。孩子腹部伤口愈合不错，听诊肠鸣音正常，目测皮肤仍然偏黄，但血检肝功能和黄疸指标在正常范围内，体重 2.63 千克，一次吸吮奶液在 80 毫升左右。总之，一切正常。杨老师建议回去继续服用熊去氧胆酸护肝利胆治疗。

望着他们一家人安心离去的背影，我想起了那个早上的查房。

那天早上，病房医护集体交接时，夜班护士报告我们经管的 32 号奶量完成较差，且呕吐了一次草绿色液体。患儿系 33 周早产，出生体重 1.95 千克，5 天前已经开奶了，目前奶量 15 毫升，此前一般情况还好，奶量完成好，但增重不理想。杨老师叮嘱：患儿黄疸迟迟不退，查房时要仔细检查肠鸣音，要注意排除是否有胆汁淤积。走近 32 号温箱，我观测到患儿目光呆滞、腹壁发亮，按压欠软，且按压时小孩露出难受面容，右侧肠鸣音消失。老师让我立即请来了科主任，科主任嘱咐立即行腹部 X 片，20 分钟后结果回示：隔下发现大量游离气体，考虑肠穿孔或新生儿急性阑尾炎之类的外科疾病，需要马上剖腹探查。

术前谈话时，患儿母亲“哇”的一下哭了出来，指责我们是不是奶量加快了，是不是护士喂奶太急了，是不是被耽搁了……家属一通指责，我以为一定惹怒了老师，我以为年轻的杨老师肯定要跟患儿家属吵起来了，想不到杨老师只是站在一边，温和地等待家属话落后劝说：立即手术才是目前挽救孩子的唯一方法。何况手术还可以澄清她的疑惑呢。好说歹说，家属总算签字同意手术，患儿被紧急送进手术室，主任和老师中午没休息，陪着患儿家属一直守着。下午 2 点，患儿回室，手术探查发现是新生儿阑尾炎。此病早期症状不明显，诊断起来非常困难，因此穿孔率及死亡率很高，许多患儿是经手术探查或者尸检被证实的。

幸亏夜班护士经验丰富、观察仔细，幸亏我们及时做了腹部 X 片，患儿才能被及时确诊和及时手术。这个案例让我明白医患间的沟通有多么重要。面对患儿家属的质疑，做医生的要保持一种任凭风吹雨打，我自岿然不动的心态，对患者多一份耐心与理解，千万不能被情绪主导，更不能被患者家属的情绪牵着鼻子走。



工作手记

塞梅尔维斯：临死还被误解为“疯子”的医生

1846 年，匈牙利的塞梅尔维斯在维也纳总医院工作。他发现他工作的一号产科区全年 4010 名产妇中有 459 人死亡，死亡率 11.4%，有时月死亡率 18%。同一时期，二号产科病区 3754 名产妇中只有 105 人死亡，病死率 2.7%。他进而发现：在一号产科，医生们每天先解剖尸体，再进入病房工作；而二号产科由助产士负责，他们不参与尸体解剖。那年还发生了一件事，塞梅尔维斯的一位同事在解剖尸体时，手术刀误伤了手指，结果因严重感染而死，其症状和病理

改变与那些死于产褥热的产妇一模一样。他意识到很可能是医生接触尸体的手，导致了产妇死于产褥热。为此他规定：医护人员在接触病人之前必须用氯化钙溶液洗刷双手。

一个月后，第一产科 6 人死亡，病死率降到了 2.38%；第二个月 3 人死亡，病死率 1.2%。塞梅尔维斯把他的结果通报给了维也纳医学协会，称产褥热是由产科医生的手传染给患者的，并强调接触产妇前必须洗手。他的结论遭到了全体同行的强烈反对，1849 年他被解雇。产妇的病死

衡阳市妇幼保健院招聘启事

衡阳市妇幼保健院因业务发展需要，拟招聘以下医务人员：

1. 招聘妇产科和儿科医生，年龄 30 岁以下，全日制本科临床医学毕业。
2. 招聘外科医生，35 岁以下，全日制本科临床医学毕业。
3. 具有医师执照，身体健康，品貌端正，能胜任一线临床工作。

衡阳市妇幼保健院
2017 年 3 月 23 日