

# 重视唐氏综合征筛查 让孩子有一个健康的起点

## 阅读提示

唐氏综合征是最常见的染色体异常疾病之一,目前尚无有效的治疗方法。多位专家建议,每个孕产妇都要进行唐氏综合征的产前筛查,对于高龄孕产妇而言,进行产前诊断很有必要。

唐氏综合征是最常见的染色体异常疾病之一,它不仅给患者带来不同程度的智力发育障碍,同时还伴随着其他疾

病,目前尚无有效的治疗方法。专家表示,通过有效产前筛查与产前诊断及时干预,是目前防治唐氏综合征最有效的措施。

## 高龄孕产妇“唐氏儿”风险高

唐氏综合征又被称为“先天愚型”或“21-三体综合征”,是第21对染色体的三体变异导致的疾病,发病率约为1/700至1/800。

西北妇女儿童医院医学遗传中心主任强荣表示,每位孕产妇都有可能生育“唐氏儿”,风险随孕产妇年龄递增而升高。医学研究显示,年龄到35岁后的孕产妇患病率为1/400以上,到40岁后为

1/106以上,到45岁后为1/25以上,到49岁后上升至1/11以上。

安徽医科大学第一附属医院产前诊断中心副主任医师袁静表示,目前对唐氏综合征既无法预防又无法治疗,因此只能通过产前筛查和产前诊断,确诊后中断妊娠。多位专家建议,每个孕产妇都要进行唐氏综合征的产前筛查,对于高龄孕产妇而言,进行产前诊断很有必要。

## 无创DNA产前筛查不能代替羊水穿刺诊断

面对各种产前检查,孕产妇和家属常常一头雾水,医生开什么单子就做什么检查,甚至有的家庭为了省钱会忽略掉一些自认为不必要的项目,有的孕产妇认为无创DNA可以完全取代羊水穿刺。

强荣介绍,目前唐氏综合征的产前筛查手段包括传统的唐氏筛查和无创DNA产前筛查技术。“唐筛”是在孕早期(9-13周)进行母亲外周血的检测和超声测量胎儿颈后透明层的厚度。在孕中期(14-22周)通过抽取孕产妇外周血检测甲胎蛋白绒毛膜促性腺激素,来评估唐氏综合征的风险,唐氏的检出率在70%左右,有5%-15%的假阳性率;无创DNA产前筛查技术,则是通过采集12-22周的孕产妇静脉血,提取胎儿游离DNA,采用高通量测序技术,结合生物信息分析,得出胎

儿患染色体异常的风险。

“‘唐筛’和‘无创’,都属于筛查手段,检查结果都是概率,只能是高风险或者低风险,而不是确诊。因此,产前筛查检测的高风险孕产妇,仍需接受羊水、脐血或绒毛等穿刺手术,通过细胞培养染色体核型分析来确诊。目前医院只能以此对确诊唐氏综合征胎儿进行进一步干预。”强荣说。

北京大学第一医院副研究员马京梅提醒孕产妇,1年内接受过异体输血、移植手术、异体细胞治疗等七类孕产妇人群不适用无创DNA筛查技术。目前该技术只能较准确地筛查出21、18和13三对染色体的数目异常,而传统的羊水穿刺检测可以全面检查胎儿的23对染色体及其结构异常。高风险孕产妇必须严格做羊水穿刺,不能以进行无创DNA产前筛查代替。



## 基层卫生机构应健全综合防治网络

面对出生缺陷造成的社会和家庭压力,如何减少新生儿出生缺陷是当前迫切需要解决的问题。

强荣说,对于出生缺陷的干预,中国建立起了婚检与孕产检查、产前筛查及产前诊断、新生儿疾病筛查在内的“三道防线”。产前筛查和产前诊断是预防出生缺陷的重要一环。“2016年至2018年,陕西省产前诊断中心共进行产前诊断3967例,确诊640例染色体缺陷胎儿,其中唐氏综合征296例。”

袁静建议,相关部门要不断健全出生缺陷综合防治服务网络,加强出生缺陷筛查、诊断和治疗康复等机构的建设。在基层医院推广产前筛查,针对基层超声医生和实验室医生不足的情况,加大培训和投入力度。同时,加强相关政策研究,探索将产前筛查和产前诊断纳入基本公共卫生服务和医疗保障制度的长效机制。

相关专家还呼吁全社会关爱唐氏综合征患者,通过免费康复项目、民生工程救助等途径提高唐氏综合征患者的自理能力,让他们有机会过上正常的生活。

据新华网

## 浙江省首家老年友善医院通过资格认证

# 丽水市第二人民医院获评全国老年友善医院



□ 通讯员 马志春

近日,“全国老年友善医院”评审专家一行人,对丽水市第二人民医院(丽水市老年医院)进行评审,通过细致入微的严格评审,丽水市二院顺利通过全国老年友善医院评审,成为浙江省首家老年友善医院。丽水市第二人民医院自2018年“创建老年友善医院”工作实施以来,坚持“以老人为中心,以质量为核心,为社会献爱心,替子女尽孝心”的服务理念,创新推出了一系列举措,改善老年患者的就医流程,关注

老年人的疾病和功能状况,保障老年患者的就医尊严和生活质量,提高老年患者的就医满意度,更好地满足老年人的健康及照护需求。医院在“尊老敬老”文化建设、适老就医环境改造、老年特色医疗服务等方面均取得了显著成效。

此次评审过程中,全国老年友善医院评审专家按照评审标准,从组织支持、沟通服务、医疗照护、设备与环境等四个方面,对丽水市二院进行了实地查访工作及书面文件查证工作。评审专家认为丽水市二院在创建“老年友善医院”过程中,院领导高度重视,各部门紧密配合,成立领导小组从全局进行“老年友善医院”管理和指挥。医院对老年病患者从入院到出院提供了一站式服务,在老年病综合评估诊治中充分体现了中西医结合特色、康复特色、心理治疗特色、优质护理特色、老年营养特色,特别是医院的老年精准护理将躯体护理、康复护理、心理护理融为一体,十分符合现代老年护理的发展

需求,值得在全国进行推荐。

丽水市二院吴绍院长表示:“医院被评为‘全国老年友善医院’,这是对我们以往工作的肯定,也激励我们不断完善老年患者管理工作,提升医院为老年患者的服务质量,为老年患者创建一个更加安全、友善、适宜的医疗环境。”

### 背景链接:

老年友善医院,顾名思义,就是针对医院的老年患者群体,提供更为便利、人性化的就医服务,包括各种无障碍设施、老年人自助化设备以及精神与心理层面的呵护等等。而“老年友善”的概念,则是世界卫生组织提出来的,旨在推动全社会以更为友善、人性的态度对待老年人群体,让老年人的社会生活更便利、得到更多呵护与照顾。所以从这个角度来说,老年友善医院是对老年友善社会在医疗领域的一种实践。