

定浓度的比较[J]. 实用医技杂志, 2007, 14(33): 4547-4548.

[3] 陈建文, 钱明珍, 汤依群, 等. 电解质检测的方法学评价[J]. 蚌埠医学院学报, 2000, 25(3): 208-209.

[4] 王志勇, 肖鹿骋, 顾桂兰, 等. 血浆蛋白水平对间接离子选择电极法检测钾钠氯离子的影响[J]. 国际检验医学杂志, 2011, 32(19): 2198-2200.

[5] 李宏. 三种血液样本对 K^+ 、 Na^+ 、 Cl^- 的影响[J]. 临床和

实验医学杂志, 2007, 6(3): 83.

[6] 李秀红, 王丽, 王小凤. 肝素抗凝血浆用于急诊生化检验的观察[J]. 中国现代药物应用, 2010, 4(5): 83.

[7] 赵玉玲. 肝素抗凝血浆在生化检验时的应用[J]. 中国煤炭工业医学杂志, 2010, 13(10): 1521.

(收稿日期: 2012-08-22 修回日期: 2012-12-23)

邕宁区 2 869 例唐氏综合征产前筛查结果分析

谢昭宁(南宁市邕宁区人民医院检验科 530299)

【摘要】 目的 探讨孕妇血清标记物甲胎蛋白(AFP)、绒毛膜促性腺激素(β -HCG)在孕中期胎儿缺陷产前筛查中的作用。**方法** 对 2 869 例孕 14~21 周妇女进行二联血清标记物检测, 通过筛查软件计算胎儿患唐氏综合征(DS)的风险值, $\geq 1/275$ 判为 DS 高危; AFP 中倍数(MOM) ≥ 2.5 提示开放性神经管缺陷(NTD)高危。每例筛选的孕妇均追踪到胎儿出生。**结果** 有 175 例孕妇筛选结果为高危, 其中 DS 为 147 例, 阳性率 5.12%; NTD 高危 28 例, 阳性率 0.98%, 经羊水穿刺和彩超确诊, DS 3 例, NTD 2 例。**结论** 孕中期血清 AFP、 β -HCG 联合应用, 对胎儿先天缺陷尤其是对 DS 产前筛查有效可行, 经产前诊断及及时采取措施, 降低了这些缺陷儿的出生。

【关键词】 唐氏综合征; 神经管缺陷; 产前筛查; 甲胎蛋白; 绒毛膜促性腺激素
DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2013. 06. 052 文献标志码: B 文章编号: 1672-9455(2013)06-0735-02

据统计, 中国大城市中 1/4~1/5 的围产儿死亡由出生缺陷造成, 而唐氏综合征(DS)又称 21-三体综合征和先天愚型, 是新生儿最常见的染色体异常引起的疾病。据估计我国大约有 60 万例 DS 的患者, 其发病率为 1/(600~800)^[1], 主要特征为严重的智力发育迟缓, 特殊的面容, 且易并发心脏病、胃病、白血病。胎儿一旦出生, 则会给家庭和社会带来巨大的精神和经济负担。而神经管缺损(NTD)是一种高发、严重的先天缺陷, 占先天缺陷的 20%~25%^[2], 每年约 8 万~10 万例, 严重影响了我国出生人口的素质。为降低这类患儿的出生, 本院开展了 DS 和 NTD 的产前筛查, 现将本院于 2008 年 1 月至 2011 年 1 月在孕中期进行甲胎蛋白(AFP)和绒毛膜促性腺激素(β -HCG)二联血清指标在产前筛查中的应用情况分析如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选择 2008 年 1 月至 2011 年 12 月到本院进行围生保健并知情同意进行 DS 筛查的孕妇共 2 869 例, 年龄 16~45 岁, 其中, <35 岁者 2 716 例, 占筛查总人数 94.67%; ≥ 35 岁者 153 例, 占筛查总人数 5.33%。孕周 14~21 周(月经规律者, 以末次月经计算, 月经不规律者, 由 B 超确定孕周), 并记录体质量、妊娠史、既往病史、妊娠用药及是否吸烟等情况。

1.2 仪器与试剂 仪器是上海科华 ST-360 酶标仪; 试剂为上海复旦张江生物医药股份有限公司生产的“贝喜唐氏综合征产前筛查试剂盒”。

1.3 标本的采集和处理 抽取孕中期(14~21 周)孕妇外周血 2 mL, 置一次性采血管内, 室温静置 1~2 h 后 2 000 r/min 离心 15 min, 吸取血清, 血清标本存入 -20 ℃ 冰箱内保存等待统一检测。

1.4 检测方法 血清中 AFP、 β -HCG 测定采用 ELISA 法, 波长为 450 nm, 操作严格按试剂盒说明书进行。

1.5 结果判断 分析软件的风险截断值为 1/275。将 AFP、 β -HCG 浓度测定的标准品、质控品及标本的 OD 值输入配套的数据分析软件; 将标本对应的孕妇的年龄、孕周输入配套的

数据分析软件; 通过数据分析软件计算出每个孕妇患病的风险系数; 当筛查的风险系数大于或等于 1/275 判为 DS 筛查高危, AFP 中倍数 MOM ≥ 2.5 提示 NTD 高危。

1.6 统计学方法 采用 SPSS10.0 进行数据处理, 率的比较采用 χ^2 检验, 以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

2 结果

2.1 筛查结果 筛查 2 869 例中期孕妇, 检出高危孕妇 175 例, 阳性率为 6.10%, 其中 DS 高危者 147 例, 阳性率 5.12% (147/2 869), 占高危病例的 84.00%, 筛查 NTD 高危者 28 例, 阳性率 0.98% (28/2 869), 占高危病例的 16.00%。所有筛查阳性孕妇均建议进行羊水穿刺及加强 B 超判断等临床监测措施。自愿接受羊水穿刺 52 例, 羊水培养发现染色体异常(DS) 3 例, 28 例 NTD 高风险孕妇, 建议做 B 超随访, 发现胎儿脊髓膨出 2 例。均进行了治疗性引产。低风险孕产妇分娩结果追踪随访, 未发现胎儿异常者。见表 1。

2.2 DS 风险率与孕妇年龄的分布和关系 <35 岁孕妇 2 716 例, DS 筛查出阳性 112 例, 阳性率 4.12%, 占 DS 高危病例 76.19% (112/147); ≥ 35 岁孕妇 153 例, DS 筛查出阳性 35 例, 阳性率 22.88%, 占 DS 高危病例 33.81% (35/147)。两组之间阳性检出率差异具有统计学意义 ($P < 0.05$)。

表 1 不同年龄 DS 和 NTD 筛查高危人数分布

年龄 (岁)	n	DS		NTD	
		高危[n(%)]	产前诊断(n)	高危[n(%)]	产前诊断(n)
<35	2 716	112(4.12)	2	22(0.81)	1
≥ 35	153	35(22.88)	1	6(3.92)	1
合计	2 869	147(5.12)	3	28(0.98)	2

3 讨论

DS 是新生儿先天缺陷中发病较高的一种, 目前我国大约有 60 万 DS 患者。由于该病无法治疗, 给社会和家庭造成很大的经济负担^[3], 因此防止此类患儿出生是亟待解决的问题。

如对每一位孕妇进行胎儿染色体检查,技术要求高,费用高,且存在一定风险,不可能在孕妇中广泛开展。选择经济、简便、安全、有效、孕妇易接受的母血生化检测进行产前筛查,确立高危人群,对高危孕妇进行产前诊断确诊,是降低出生缺陷、提高出生人口素质的切实可行的方法。

我国自 1998 年开始逐步推广应用 AFP 和 β -HCG 联合进行孕中期 DS 筛查。AFP 是胎儿血清中最常见的球蛋白, β -HCG 是由胎盘滋养层产生的孕期激素。20 世纪 80 年代以来,研究发现胎儿胎盘产生的 AFP 和 β -hCG 能进入母体血清中,当胎儿患 DS、NTD 及其他染色体异常时,母血中上述 2 项指标的浓度发生相应变化。在此基础上建立用母血清 AFP 和 β -HCG 联合应用,结合年龄、孕周等因素进行 DS 的产前筛查,检出率可达 60%~80%^[4]。由于方法的简便易行又无创伤性,便于在孕妇中进行大规模的筛查。

产前筛查对于 DS 和 NTD 胎儿宫内诊断具有重要的临床价值。孕期血清学筛查方法简便易行,损伤小,可以为产前诊断提供参考依据^[5]。本文阳性率为 6.10%(DS 为 5.12%,NTD 为 0.98%)比国内报道的结果^[6-7]略高。究其原因:(1)可能与实验室误差有关。筛查工作技术要求高,其每一个步骤包括血标本的处理,生化标记物的测定,数据的录入等都要有科学、认真、仔细的态度来确保筛查结果的准确性。(2)孕妇的孕周、年龄一定要真实。不同孕周其生化值不同,应计算好孕妇的孕周,当估算孕周与 B 超孕周相差 1 周或以上时应以 B 超为准。因为末次月经估算的孕周与实际孕周相差 10~14 d,其风险率可差 10 倍。本次调查的 175 例高危孕妇均建议进一步确诊,确诊 DS 3 例,NTD 2 例,均进行了治疗性引产,有效地防止了缺陷儿的出生。

研究发现,DS 的发生率与母亲年龄有关,随母亲年龄的增长,出生风险在逐渐增加,20 岁的人群发生率为 1:440,30 岁人群为 1:800,35 岁为 1:338,40 岁人群为 1:100,45 岁及以上的人群则大于 1:32^[8],特别是 35 岁以上的高龄孕妇。本资料调查的结果(<35 岁的阳性率是 4.12%, ≥ 35 岁的阳性率是 22.88%)充分说明这观点。因此人们一直错误地认为只有高龄孕妇才会产下先天愚型儿。其实不然,有关资料显示,胎儿 DS 的发病率只有 15.0%~31.0%发生在 35 岁以上孕妇,而 69.0%~85.0%发生在 35 岁以下者^[9]。本资料调查的结果也与该研究相符。如果仅对 35 岁以上孕妇做产前筛查及羊水产前诊断,只能防止部分 DS 患儿出生。因此有必要对

各个年龄段进行产前筛查,有效地防止 DS 患儿的出生。

高危筛查结果只表明胎儿的患病概率,并不是诊断结果,由于本方法是通过检测血清中标志物水平,利用公式推算出孕妇患 DS 的风险值,即是间接检测,具有局限性,有些异常的胎儿通过本疗法检测,有可能表现为低风险值,每一个孕妇都有产生 DS 胎儿的可能^[10]。因此,在做产前筛查时,应告知有漏检的可能,签知情同意书,以减少由此带来的医疗纠纷。对于高危筛查结果,医生应做好解释工作,消除孕妇及家属的思想顾虑,减轻孕妇的担忧、焦虑,说明进一步检查的必要性,建议孕妇到指定的遗传咨询门诊进行咨询,在自愿的基础上进行产前诊断。

参考文献

- [1] 李璞. 医学遗传学[M]. 2 版. 重庆:重庆大学出版社, 2006:171.
- [2] 李守柔,赵怡璇. 神经管缺陷畸形的产前诊断及防治[J]. 中国实用妇科与产科杂志,2002,18(9):517-518.
- [3] 王斌,陈英耀,石琦,等. 我国唐氏综合征的疾病经济负担研究[J]. 中国卫生经济,2006,25(3):24-26.
- [4] Wald NJ, Kennard A, Hackshaw A, et al. Antenatal screening for Down's syndrome[J]. J Med Screen, 1997, 4(4):181-246.
- [5] 陆国辉,陈天健,黄尚志,等. 产前诊断及其在国内应用的分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2003,11(1):1-4.
- [6] 刘俊,张珺. 1915 例产前唐氏综合征筛查结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志,2010,18(6):40-41.
- [7] 唐勇,冯宗辉,向文秀,等. 怀化地区 7859 例孕中期唐氏筛查和产前诊断结果分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2011,19(7):47-48,50.
- [8] Morris JK, Mutton DE, Alberman E. Revised estimates of the maternal age specific live birth prevalence of Down's syndrome[J]. J Med Screen, 2002, 9(1):2-6.
- [9] 陆建英,王天飞,杨惠珠,等. 7059 例孕妇唐氏综合征筛查及羊水产前诊断[J]. 中国优生与遗传杂志,2007,15(7):24-25.
- [10] 郑颖,江华. 三种指标唐氏综合征产前筛查初探[J]. 检验医学与临床,2005,2(3):118.

(收稿日期:2012-09-06 修回日期:2012-12-11)

深圳市宝安区 2006~2011 年无偿献血 HIV 检测结果分析

刘宜仲,张 健,黄守民,杨 珊(广东省深圳市宝安区中心血站 518101)

【摘要】 目的 从无偿献血人类免疫缺陷病毒(HIV)检测结果分析 HIV 感染人群的现状及探索防治 HIV 的方法及重要性。**方法** 采用酶联免疫吸附试验(ELISA)对 2006~2011 年 146 985 份无偿献血标本进行酶免双试剂检测,初筛呈反应性标本送深圳市疾病预防控制中心(CDC)采用蛋白免疫印迹法(WB)进行确认。**结果** 6 年来无偿献血者 HIV 感染率为 2.5/1 万,其中 2006~2009 年相对平稳,感染率为 1.2/1 万,而 2010~2011 年感染率为 4.8/1 万,上升明显,感染呈现以中青年、男性、流动人口及向一般人群扩散为特征。**结论** 深圳市宝安区普通人群 HIV 感染呈扩展趋势,HIV 防治形势更加严峻,需各部门、多渠道、更广泛、深入地进行宣传及防治合作。

【关键词】 无偿献血; 人类免疫缺陷病毒; 人类免疫缺陷病毒感染

DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2013.06.053 文献标志码:B 文章编号:1672-9455(2013)06-0736-03

中国自 1985 年发现第 1 例人类免疫缺陷病毒(HIV)感染者以来,HIV 感染者数量呈逐年增长的态势,据统计,截至

2011 年底,估计中国存活 HIV 感染者和艾滋病患者(PLHIV) 62 万~94 万人,女性占 28.6%;艾滋病(AIDS)患者 14.6 万~