

for evaluating thyroid nodule[J]. Clin Hemorheol Microc, 2019, 72(1):39-60.

[7] 中华医学会, 中华医学杂志, 中华医学会全科医学分会, 等. 血脂异常基层诊疗指南(2019 年)[J]. 中华全科医师杂志, 2019, 18(5):406-416.

[8] 周明明, 徐益敏, 杜娟, 等. 宁波某企业体检人群甲状腺结节检出率及其影响因素分析[J]. 东南大学学报(医学版), 2021, 40(6):820-825.

[9] 杨金光, 汪海璞. 血清 apelin、FGF-21 与妊娠期合并亚临床甲状腺功能减退孕妇脂代谢和甲状腺激素的关系[J]. 海南医学, 2020, 31(17):2218-2221.

[10] 常星宇, 傅松波, 汤旭磊, 等. 脂代谢异常人群甲状腺结节检出情况及相关因素分析[J]. 中华地方病学杂志, 2021, 40(9):718-723.

[11] 赖杰, 张琦, 王佳, 等. 血清促甲状腺素水平与冠心病患者脂代谢和胰岛素抵抗及左心室功能的关系研究[J]. 中国心血管病研究, 2019, 17(12):1120-1124.

[12] 林海玲, 王利果. 甲状腺功能减退对妊娠期糖尿病患者脂代谢、心功能及妊娠结局的影响[J]. 中国妇幼保健,

2020, 35(8):1386-1389.

[13] AHMED S E, MOHAMMED A E, KAREE M Z. Relationship between thyroid nodule size and incidence of thyroid cancer[J]. Menoufia Med J, 2019, 32(3):1142-1148.

[14] 陈哲, 缪琴, 杨敏, 等. 老年亚临床甲状腺功能减退患者非酒精性脂肪肝的相关研究[J]. 国际老年医学杂志, 2021, 42(3):167-169.

[15] NEGRO R, RUCCO M, CREANZA A, et al. Machine Learning Prediction of Radiofrequency Thermal Ablation Efficacy: A New Option to Optimize Thyroid Nodule Selection[J]. Eur Thyroid J, 2020, 9(4):205-212.

[16] 王斐. 多囊卵巢综合征患者正常促甲状腺激素水平与糖脂代谢及胰岛素抵抗关系[J]. 中国计划生育学杂志, 2021, 29(4):767-770.

[17] 陈伟, 滕永军, 毛顺芬. 妊娠期甲状腺功能异常患者血清 TPOAb、TSH 检测及其血糖脂代谢状况分析[J]. 中国妇幼保健, 2019, 34(18):4194-4196.

(收稿日期:2021-12-16 修回日期:2022-04-08)

• 临床探讨 • DOI:10.3969/j.issn.1672-9455.2022.19.031

## 低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼对脑卒中后偏瘫患者的治疗效果\*

东妍<sup>1</sup>, 韩亚杰<sup>2△</sup>

1. 陕西省渭南市华州区中医医院神经内科, 陕西渭南 714100; 2. 陕西省渭南市华州区人民医院/陕西省渭南市第三医院神经内科, 陕西渭南 714100

**摘要:**目的 探讨低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼对脑卒中后偏瘫患者匹兹堡睡眠质量指数(PSQI)评分及凝血因子水平的影响。方法 选取渭南市华州区中医医院 2019 年 1 月至 2021 年 4 月收治的 120 例脑卒中后偏瘫患者作为研究对象。按随机数字表法分为两组, 对照组 60 例, 实施基础治疗+肢体康复锻炼, 观察组 60 例, 实施基础治疗+低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼。观察并记录两组治疗前后 PSQI 评分、美国国立卫生研究院卒中量表(NIHSS)评分、凝血因子[纤维蛋白原(FIB)、活化部分凝血活酶时间(APTT)、凝血酶原时间(PT)、D-二聚体(D-D)]、肢体肌力 Lovett 评分、肢体 Berg 平衡量表(BBS)评分及肢体 Sheikh 控制量表(SCS)评分, 并进行统计学分析。结果 观察组与对照组治疗后 PSQI 评分及 NIHSS 评分相比差异有统计学意义( $P < 0.05$ ); 两组治疗后 FIB 水平均明显下降( $P < 0.05$ ), APTT、PT 延长及 D-D 水平明显升高( $P < 0.05$ ), 观察组与对照组治疗后 FIB、APTT、PT、D-D 相比差异有统计学意义( $P < 0.05$ ); 两组治疗后肢体 Lovett 评分、BBS 评分及 SCS 评分均明显升高( $P < 0.05$ ), 观察组与对照组治疗后肢体 Lovett 评分、BBS 评分及 SCS 评分相比差异有统计学意义( $P < 0.05$ )。结论 低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼有助于改善脑卒中后偏瘫患者睡眠质量、凝血因子水平、肢体肌力、肢体平衡及控制能力, 值得临床推广。

**关键词:**脑卒中; 偏瘫; 低频脉冲电刺激; 肢体康复锻炼; 睡眠质量; 凝血因子

中图分类号:R743

文献标志码:A

文章编号:1672-9455(2022)19-2707-04

脑卒中是常见心脑血管病, 致残率极高, 主要致残症状表现为偏瘫<sup>[1]</sup>。脑卒中后偏瘫患者不仅伴随睡眠障碍, 而且相关并发症中下肢深静脉血栓的发病率也较高<sup>[2]</sup>。脑卒中引发脑组织损伤和神经功能缺损, 加之自身行为、心理等因素影响, 患者均存在不同程度肢体功能及认知功能障碍, 治疗难度大<sup>[3]</sup>。脑卒中后偏瘫患者会长期卧床, 必然导致血液循环减慢而其凝血功能发生改变, 易发生下肢深静脉血栓而影响

患者肢体功能<sup>[4]</sup>。研究表明, 行为疗法对改善脑卒中后偏瘫患者睡眠障碍有重要作用, 强制性运动疗法对促进脑卒中后偏瘫患者患肢功能恢复亦有积极影响<sup>[5-7]</sup>。段秋霞<sup>[6]</sup>的研究证实, 电刺激对改善脑卒中后偏瘫患者抑郁状态、认知功能障碍等有较好疗效。目前, 临床有关低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼应用于脑卒中后偏瘫的研究较少, 相关问题有待进一步探讨。为此, 笔者对 120 例脑卒中后偏瘫患者进行分

\* 基金项目:陕西省教育厅 2021 年度青年创新团队建设科研计划项目(21JY012)。

△ 通信作者, E-mail: dongyan9137@163.com。

组研究,探讨了低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼对患者匹兹堡睡眠质量指数(PSQI)评分及凝血因子水平的影响,现报道如下。

## 1 资料与方法

**1.1 一般资料** 选取渭南市华州区中医医院(以下简称“本院”)2019年1月至2021年4月收治的120例脑卒中后偏瘫患者作为研究对象。其中男87例,女33例;年龄51~78岁,平均(64.37±11.35)岁;病程10~100 d,平均(40.55±21.68)d;偏瘫部位:左侧65例,右侧55例;卒中类型:出血性脑卒中49例,缺血性脑卒中71例;合并症:高血压81例,糖尿病75例。纳入标准:(1)符合《中国急性缺血性脑卒中诊治指南2018》的诊断标准<sup>[7]</sup>,并经MRI确诊;(2)生命体征稳定;(3)初次发病,明显伴有肢体功能及语言功能障碍;(4)急性起病,出现局灶性神经功能缺损症状,比如一侧面部或肢体的麻木、无力,语言障碍等,少数会出现全面的神经功能缺损;(5)影像学出现责任病灶,或症状持续24 h以上;(6)排除肺血管性的病因;(7)头部CT或磁共振排除脑出血;(8)美国国立卫生研究院卒中量表(NIHSS)评分为15~20分。排除标准:(1)合并心、肝、肾、肺等重要器官功能障碍者;(2)因认知功能严重障碍或完全性失语而无法配合治疗研究者;(3)存在治疗禁忌证或不耐受者;(4)治疗依从性差者。按随机数字表法分为两组,对照组60例,观察组60例。本研究经医院医学伦理委员会审核批准,所有患者及家属均签署研究知情同意书。

**1.2 方法** 所有患者均给予相同对症基础治疗,具体包括抗血小板聚集、降血脂、稳定斑块、降血压及血糖控制等。其中,抗血小板聚集采用氢氯吡格雷(国药准字:J20180029,赛诺菲杭州制药有限公司)75 mg/d口服或阿司匹林肠溶片(国药准字:J20171021,拜耳医药保健有限公司)100 mg/d口服;降血脂、稳定斑块治疗采用阿伐他汀(国药准字:H20051408,辉瑞制药有限公司)20 mg/d口服;降血压及血糖控制治疗根据患者具体情况进行。

对照组在基础治疗的同时进行肢体康复锻炼,具体方法如下。(1)肢体摆放:取健侧卧位,翻身1次/小时,切忌暴力牵拉偏瘫上肢,尽量减少偏瘫肢体受压,以防患肢肌肉松弛、血液循环不畅及肢体水肿。翻身保护患侧关节功能位,肩内旋、外展及屈均保持50°。(2)被动康复锻炼:先按摩头部,以拇指揉捏5次上肢,肌腱部位采用弹指法按摩2次,再活动各关节,根据患者情况酌情把控力量和时间,1次/天,30分钟/次。根据患者耐受情况可逐渐增至3次/天。(3)患肢康复锻炼:以病情稳定为前提,指导患者从卧位、坐位、立位、站位至行走依次训练,循序渐进,不可急于求成。锻炼计划调整:根据患者耐受情况评估下一步训练计划。如患者坐位锻炼达肌力Ⅱ级,则可指导患者行健侧坐位锻炼,抬高床头,依次从床上坐起到下地轮椅锻炼,5分钟/次,根据患者耐受情况逐渐增

加至每次30~60 min;如患者站立位锻炼达肌力Ⅲ级,整个过程由旁人搀扶,避免跌倒。站立时间从1 min逐渐增加至15 min,搀扶人的支撑力亦逐渐减轻,逐渐过渡到借物支撑,最后到徒手站立;如患者步行锻炼达肌力Ⅳ级或徒手站立≥30 min,可在搀扶人于患侧以内侧腿拖带下开始行走锻炼,注意重心偏向健侧,以防跌倒。(4)主动康复锻炼:指导患者先行患肢“假想运动”,后行阻力运动,从手指开始逐渐增加肌力,当肌力达Ⅱ级时开始外展平衡能力锻炼、关节活动锻炼、肌力锻炼和日常生活活动能力锻炼。每次30 min,1次/天,5次/周,连续治疗12周<sup>[8-9]</sup>。

观察组在基础治疗基础上采用低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼,肢体康复锻炼与对照组相同。低频脉冲电刺激治疗方法:采用OASIS Pro型经颅脉冲电刺激治疗仪治疗,患侧额叶背外侧皮质区贴电极贴片阳极,患侧对侧眶上区贴电极贴片阴极。相关参数:频率2~14 Hz,电流强度2~19.5 mA。1次/天,每次20 min,5次/周,连续治疗12周。

**1.3 观察指标** 数据采集时间为治疗前和治疗后12周。(1)睡眠质量评价<sup>[10]</sup>:采用PSQI评分进行评估,总分21分,分值越高说明睡眠质量越差;(2)神经功能评价<sup>[11]</sup>:采用NIHSS评分进行评价,评分越高说明神经功能缺损越严重;(3)凝血因子检测:采集患者清晨空腹静脉血5 mL,离心后取上清液待检。纤维蛋白原(FIB)、活化部分凝血活酶时间(APTT)、凝血酶原时间(PT)和D-二聚体(D-D)检测采用酶联免疫吸附法,所有操作严格按照试剂盒说明书进行。(4)肢体肌力评价<sup>[12]</sup>:采用Lovett肌力分级标准评估上肢及下肢肌力,分为5级。0分:肌肉收缩不可测;1分:肌肉轻微收缩但不引起关节活动;2分:减重状态能引起关节活动;3分:抗重力状态下可做关节活动,但不能抗阻力;4分:抗重力状态下可做关节活动且可抗一定阻力活动;5分:抗重力状态下做关节活动并且可抗充分阻力运动。(5)肢体平衡功能评价<sup>[13]</sup>:采用Berg平衡量表(BBS)进行评价,满分55分,评分越高说明平衡功能越好。(6)肢体控制能力评价<sup>[14]</sup>:采用Sheikh控制量表(SCS)进行评价,总分100分,评分越高说明肢体控制能力越高。

**1.4 统计学处理** 采用SPSS22.0软件对数据进行分析。计量资料采用 $\bar{x} \pm s$ 表示,组间比较采用 $t$ 检验;计数资料采用百分数表示,组间比较采用 $\chi^2$ 检验。以 $P < 0.05$ 为差异有统计学意义。

## 2 结果

**2.1 两组基线资料的比较** 两组性别、年龄等基线资料相比差异无统计意义( $P > 0.05$ ),具有可比性,见表1。

**2.2 两组睡眠质量与神经功能的比较** 两组治疗后PSQI评分、NIHSS评分均明显下降( $P < 0.05$ ),观察组与对照组治疗后PSQI评分及NIHSS评分相比差异有统计学意义( $P < 0.05$ ),见表2。

表 1 两组基线资料比较

组别	n	性别[n(%)]		年龄 (岁, $\bar{x} \pm s$ )	病程 (d, $\bar{x} \pm s$ )	偏瘫部位[n(%)]		卒中类型[n(%)]		合并症[n(%)]	
		男	女			左侧	右侧	出血性	缺血性	高血压	糖尿病
观察组	60	42(70.00)	18(30.00)	64.85±11.96	40.17±22.65	35(58.33)	25(41.67)	23(38.33)	37(61.67)	40(66.67)	40(66.67)
对照组	60	45(75.00)	15(25.00)	63.67±11.39	41.84±21.74	30(50.00)	30(50.00)	26(58.33)	34(56.67)	41(68.33)	35(58.33)
t/ $\chi^2$		0.060		0.553	0.412	0.250		0.130		0.007	0.205
P		0.807		0.581	0.681	0.617		0.718		0.932	0.651

2.3 两组凝血因子水平的比较 两组治疗后 FIB 水平明显下降( $P < 0.05$ ), APTT、PT 延长及 D-D 水平明显升高( $P < 0.05$ ), 观察组与对照组治疗后 FIB、APTT、PT、D-D 相比差异有统计学意义( $P < 0.05$ ), 见表 3。

2.4 两组肢体肌力、平衡功能与控制能力的比较 两组治疗后肢体 Lovett 评分、BBS 评分及 SCS 评分均明显升高( $P < 0.05$ ), 观察组与对照组治疗后肢体 Lovett 评分、BBS 评分及 SCS 评分相比差异有

统计学意义( $P < 0.05$ ), 见表 4。

表 2 两组治疗前后 PSQI 评分及 NIHSS 评分比较(分,  $\bar{x} \pm s$ )

组别	n	PSQI 评分		NIHSS 评分	
		治疗前	治疗后	治疗前	治疗后
观察组	60	12.28±1.30	5.13±0.77	14.22±3.81	6.82±2.33
对照组	60	12.17±1.28	8.86±0.95	13.74±3.62	8.31±2.45
t		0.467	23.627	0.707	3.414
P		0.641	<0.001	0.481	0.001

表 3 两组治疗前后 FIB、APTT、PT、D-D 水平比较( $\bar{x} \pm s$ )

组别	n	FIB(g/L)		APTT(s)		PT(s)		D-D(mg/L)	
		治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后
观察组	60	2.94±0.43	2.05±0.48*	27.87±4.71	36.58±4.24*	12.09±1.97	15.97±1.50*	0.17±0.10	1.08±0.04*
对照组	60	2.92±0.41	2.39±0.46*	28.04±4.80	31.16±4.37*	12.11±2.02	13.30±1.57*	0.18±0.12	0.55±0.06*
t		0.261	3.961	0.196	6.895	0.055	9.525	0.496	56.931
P		0.795	<0.001	0.845	<0.001	0.956	<0.001	0.621	<0.001

注:与同组治疗前比较,\* $P < 0.05$ 。

表 4 两组治疗前后肢体 Lovett 评分、BBS 评分及 SCS 评分比较(分,  $\bar{x} \pm s$ )

组别	n	上肢 Lovett 评分		下肢 Lovett 评分		BBS 评分		SCS 评分	
		治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后	治疗前	治疗后
观察组	60	0.79±0.28	2.75±0.57*	0.99±0.40	3.44±0.93*	15.34±1.60	28.66±2.48*	39.24±7.44	85.26±10.86*
对照组	60	0.82±0.23	2.05±0.61*	1.02±0.38	2.81±0.78*	15.44±1.56	23.49±2.37*	40.78±8.04	79.45±9.54*
t		0.641	6.495	0.421	4.020	0.347	11.674	1.089	3.113
P		0.523	<0.001	0.675	<0.001	0.729	<0.001	0.278	0.002

注:与同组治疗前比较,\* $P < 0.05$ 。

### 3 讨 论

脑卒中,又称作脑中风或脑血管病,是由大脑中的血管突然破裂出血或血管堵塞造成大脑缺血、缺氧而引起。据相关调查显示,脑卒中已成为我国居民病死率位于第一位的疾病,新发病例数达 200~250 万,每年死于脑卒中的患者约 150 万<sup>[15-16]</sup>。

肢体康复训练的方法有很多,但总的原则为早期科学、循序渐进地进行贯穿治疗全程的肢体康复训练。在这个过程中可以采用相应有效的物理手段辅助进行训练,比如在疾病治疗早期可以采取相邻部位的肌肉等长收缩,或者相邻关节进行轻微的屈伸活动来保证肢体的功能<sup>[17]</sup>。

低频脉冲电刺激治疗原理主要是通过电流的刺激来促进相关神经功能、肌力的恢复,促进局部血液及淋巴液循环、乳汁分泌、提高痛域值,易化离子导入组织、改善组织营养、提高免疫力、增加肠蠕动,从而

达到治疗效果,具有操作简便、无创无痛、安全性高等特点<sup>[18]</sup>。低频脉冲电刺激治疗通过控制低频电刺激,可以模仿神经冲动,让瘫痪的肌肉出现被动的收缩舒张,保持瘫痪肌肉的功能,避免肌肉的萎缩;其次,对于有吞咽功能障碍的患者,通过低频脉冲电刺激以后,可以有效改善吞咽功能,避免呛咳<sup>[16-17]</sup>。

本研究结果显示,与对照组相比,低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼更能显著改善患者 PSQI 评分及 NIHSS 评分,改善 FIB、APTT、PT、D-D 等凝血因子水平,提升肢体 Lovett 评分、BBS 评分及 SCS 评分。作为一种非侵入性疗法,低频脉冲电刺激通过刺激大脑皮质改变静息膜电位,可以提高运动神经的兴奋性。肢体康复锻炼对患者大脑皮质的神经反射重建亦有促进作用,不仅可以提高患者运动神经的兴奋性,而且还可重塑患者脑部的神经修复进程,最后整体上改善了患者睡眠质量、神经功能和患肢肌力、平

衡能力及控制能力<sup>[18]</sup>。在改善凝血因子水平方面,低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼的患者 FIB 水平更低,APTT、PT 更长及 D-D 水平更高,提示组织型纤维酶原活性增强,从而加速纤溶酶分解纤维蛋白及纤维蛋白原、促进血栓溶解,最终有效避免了新血栓的形成<sup>[16]</sup>。

综上所述,低频脉冲电刺激联合肢体康复锻炼有助于改善脑卒中后偏瘫患者睡眠质量、凝血因子水平、肢体肌力、肢体平衡及控制能力,值得临床推广。

参考文献

[1] 邱志勇. 强制性运动疗法联合神经肌肉电刺激对卒中偏瘫患者上肢功能康复效果的影响[J]. 健康大视野, 2019 (13): 215-217.

[2] 冯晴, 余晓峰, 王大鹏, 等. 超声电刺激结合目标设置理念下康复训练治疗对脑卒中偏瘫患者周围神经电生理学和形态学的影响[J]. 实用医院临床杂志, 2020, 17(6): 57-61.

[3] 杨慧勇. 神经肌肉电刺激联合肢体运动在脑卒中偏瘫患者康复中的应用[J]. 医药论坛杂志, 2020, 41(11): 109-111.

[4] 缪凤珍, 熊丽萍. 低频脉冲治疗仪联合康复训练对脑卒中后偏瘫患者康复效果的影响[J]. 医疗装备, 2020, 33(20): 153-154.

[5] 齐晶晶, 李文婷, 徐艳华, 等. MOTOmed 智能运动训练联合康复护理干预对脑卒中病人康复效果及血清细胞因子水平的影响[J]. 全科护理, 2020, 18(2): 171-174.

[6] 段秋霞. 经颅直流电刺激联合任务导向性训练对脑卒中后偏瘫患者肢体功能及 NIHSS 评分的影响[J]. 湖北科技学院学报(医学版), 2020, 34(4): 329-331.

[7] 中华医学会神经病学分会, 中华医学会神经病学分会脑血管病学组. 中国急性缺血性脑卒中诊治指南 2018[J]. 中华神经科杂志, 2018, 51(9): 666-682.

[8] AARNES R, STUBBERUD J, LERDAL A. A literature

review of factors associated with fatigue after stroke and a proposal for a framework for clinical utility[J]. Neuro-psychol Rehabil, 2019, 24(3): 1-28.

[9] PACIARONI M, ACCIARRESI M. Model of understanding fatigue after stroke[J]. Stroke, 2019, 50(7): 1927-1933.

[10] 罗亦琳. 功能性电刺激联合运动疗法对急性脑卒中患者肢体功能的影响[J]. 健康之友, 2019(21): 108-109.

[11] VAN DEN HEUVEL M W H, BODDEN D H M, MOERBEEK M, et al. Dismantling the relative effectiveness of core components of cognitive behavioural therapy in preventing depression in adolescents: protocol of a cluster randomized microtrial[J]. BMC Psychiatry, 2019, 19(1): 200.

[12] 金景, 蒋苏, 潘晓励, 等. 经颅直流电刺激联合康复训练对脑卒中偏瘫患者认知功能及肢体运动功能的影响[J]. 中华物理医学与康复杂志, 2019, 41(6): 415-417.

[13] 金景, 蒋苏, 潘晓励, 等. 经颅直流电刺激联合康复训练对脑卒中偏瘫患者认知功能及肢体运动功能的影响[J]. 中华物理医学与康复杂志, 2019, 41(6): 415-417.

[14] 高晓红. 对脑卒中后偏瘫患者进行呼吸训练指导与常规的康复训练指导对其肺功能及运动功能的影响[J]. 当代医药论丛, 2020, 18(3): 21-22.

[15] 尚静. 康复训练结合良肢位对脑卒中后偏瘫患者运动及生活的影响[J]. 中国保健营养, 2021, 31(1): 78.

[16] 毛朝琴, 王洪涛, 胡继川, 等. 经颅直流电刺激联合球面运动对脑卒中后偏瘫患者运动功能的影响[J]. 中华物理医学与康复杂志, 2021, 43(5): 411-414.

[17] 温隆妹. 中西医结合康复方案对脑卒中后偏瘫患者功能康复的影响[J]. 世界临床医学, 2019, 13(1): 87-88.

[18] 马宏城. 探讨功能性电刺激联合快速步行训练对脑卒中偏瘫患者的效果[J]. 医学理论与实践, 2020, 33(11): 1871-1873.

(收稿日期: 2021-12-26 修回日期: 2022-04-28)

• 临床探讨 • DOI: 10. 3969/j. issn. 1672-9455. 2022. 19. 032

## CNV-seq 与染色体核型分析在产前诊断中联合应用的价值

吴汉锋, 赵 辉, 黄家亮, 甘桂春, 李炎炎

广西壮族自治区贵港市妇幼保健院遗传实验室, 广西贵港 537100

**摘要:**目的 分析基于二代测序技术的基因组拷贝数变异测序(CNV-Seq)与染色体核型分析在产前诊断中的价值,为临床咨询提供更多信息。**方法** 选取 2019 年 2 月至 2021 年 12 月在贵港市妇幼保健院就诊具有产前诊断指征的孕妇 1 155 例为研究对象,标本类型为羊水或脐带血,所有标本均行染色体核型分析和 CNV-seq 检测。**结果** 1 155 例标本中,染色体核型分析检出异常 97 例,异常检出率为 8.39%。其中数目异常 63 例,结构异常 25 例,染色体嵌合体 9 例。CNV-seq 检出染色体拷贝数变异 112 例,异常检出率为 9.69%,其中非整倍体 63 例,已知致病变异 30 例,疑似致病变异 16 例,嵌合体 3 例。**结论** CNV-seq 检测与染色体核型分析联合应用可以提高染色体遗传病的检出率,为孕妇的妊娠选择提供较好的遗传学依据,避免遗传病患儿的出生,提高出生人口素质。

**关键词:**染色体核型分析; 产前诊断; 染色体拷贝数变异

中图分类号: R446.1

文献标志码: A

文章编号: 1672-9455(2022)19-2710-06

出生缺陷是人口出生素质下降的主要因素,是导

致早期流产、死胎、婴幼儿死亡和先天残疾的主要原