产前筛查意义与检查时间

听众朋友们，你们好！孕育新生命，妇幼保健院为您守护！现在永善县妇幼保健院为大家科普《产前筛查意义与检查时间》。

产前筛查即胎儿的筛查。产前筛查是通过可行的方法，对一般低风险孕妇进行一系列的检查，发现子代具有患遗传性疾病高风险的可疑人群。产前筛查试验不是确诊试验,筛查阳性结果意味着患病的风险升高，并非诊断疾病。同样，阴性结果提示低风险,并非正常。筛查结果阳性患者需进一步确诊试验，切不可根据筛查结果决定终妊娠。

一、非整倍体染色体异常

1.妊娠早期联合筛查，包括超声测定胎儿颈项透明层(NT)厚度（11—13+6周）和孕妇血清学检查(10-13+6周)两类.血清学检测指标为妊娠相关血浆蛋白-A和游离β人绒毛膜促性腺激素。唐氏综合证的检出率为85%,假阳性率5%。

2.妊娠中期筛查（15-20+6周）血清学标志物（甲胎蛋白、人绒毛膜促性腺激素、游离雌三醇）联合筛查。唐氏综合征检出为60%—75%，假阳性率5%，该方法还可作为18-三体和神经管缺陷的筛查方式。

3.超声遗传学标志物筛查 染色体异常相关的超声指标异常仅提示染色体非整倍体异常的风险增高，可以是正常胎儿的变异，也可以是一过性的，至妊娠晚期或出生后可缓解或消失，不一定发生后遗症。因此，超声遗传学标志物又叫软指标，包括妊娠早期的NT增厚、鼻骨缺失，妊板中期的颈部皮肤皱褶增厚、肠管回声增强、肾孟扩张、长骨(脑骨、股骨)短缩、心室内强光点、脉络膜囊肿等。超声软指标异常应注意是否存在其他结构畸形，并根据特定软指标的风险度，决定是否需要进一步产前诊断。

5.无创产前检测技术（12—28周） 筛查的准确性高，对21-三体18-三体和13-三体筛查的检出率分别为99%.97%和91%，假阳性率在1%以下。目前仅用于高危人群的次级筛查，目前也可用于低危人群的一级筛查，但需要进卫生经济学一步评价。

二、神经管畸形

1.血清学筛查（15~20周）筛查的阳性率为3%-5%，敏感性90%以上，阳性预测值2%~6%。但孕妇血清AFP水平受多种因素影响，如孕龄、孕妇体重、种族、糖尿病、死胎、多胎、胎儿畸形、胎盘异常等。

2。超声筛查 99%的神经管畸形可通过超声获得诊断。

三、胎儿结构畸形筛查

对于出生缺陷的低危人群可在20-24周通过超声对胎儿各器官进行系统的筛查。可发现胎儿结构畸形有无脑儿、严重脑膨出、严重开放性脊柱裂、严重胸腹壁缺损并内脏外翻、单腔心、致死性软骨发育不良等。但有部分目前还不能为超声所发现，甲状腺缺如、先天性巨结肠等。

所以，孕妈妈需要根据自己的实际情况，在正确的 时间，选择正确的检查项目，避免错过最佳检查时间。最后，希望每个家庭都能孕育健康的孩子。

今天的分享到此结束，感谢大家的收听!