

产前诊断“金标准” 拦下罕见“18-三体综合征”

市妇幼保健院专家:重视产前诊断,降低缺陷儿出生率



医生在进行胎儿羊水染色体检查 王春英 摄

近日,怀孕19周的王女士来到市妇幼保健院产前诊断中心检查,其胎儿被确诊患“18-三体综合征”。这样的检查结果虽然令人遗憾,但也给了王女士及家人选择的机会。羊膜腔穿刺羊水染色体检查技术被称为市妇幼保健院产前诊断的“金标准”,王女士只是获得“金标准”服务的孕妇之一。

不良生活习惯或导致胎儿缺陷

王女士在市妇幼保健院进行常规产前筛查时,结果提示,胎儿属于“21-三体综合征”临界风险和“18-三体综合征”高风险群体。在产前诊断中心副主任医师李医的建议下,王女士做了羊膜腔穿刺羊水染色体检查,最终胎儿被确诊为“18-三体综合征”。

“‘18-三体综合征’也叫爱德华氏综合征,是一种极其罕见的染色体疾病。患上该病的胎儿出生后不仅很难存活,还会伴有严重的智力障碍和身体发育障碍,比如:智力低下、肌张力增高、脑积水、小脑发育不良、面容畸形、骨骼、泌尿生殖系统异常,先天性心脏病等,目前临床上还没有治愈的方法。”李医说。通过医生们的详细讲解,王女士虽有不舍,但依然选择了终止妊娠。

王女士年仅24岁,身体健康,胎儿

为什么会患此怪病呢?在接诊过程中,李医了解到一个重要信息:王女士在孕前及备孕期间,长期进行美甲、染发等,这些习惯可能是导致该病发生的高危因素。“不管怎样,孕期做好产前筛查和产前诊断非常重要。”李医认真地说。

近年来,随着生活节奏加快,不良生活方式、食品安全问题、环境污染和大龄夫妇增多等一系列因素增长,我国缺陷儿出生率呈高发态势。据不完全统计,目前我国共有各种先天缺陷者3500万人,每年出生的缺陷儿童在300万人以上。大量缺陷儿童的存在,不仅给家庭和社会带来负担,而且严重影响民族的健康繁衍和人口素质。

我市情况也不容乐观。近年来,全市每年出生新生儿6万名左右,按照目前56%的出生缺陷率计算,每年约有3500个出生缺陷儿娩出,严重影响我市出生人口质量,耗费大量医疗资源。

为预防出生缺陷不懈努力

为了鹰城妇儿的健康,市妇幼保健院作为我市妇幼卫生工作指导中心,从1992年起就从优生优育和避免缺陷儿出生入手,开始了艰辛的探索。

1992年,该院成立了平顶山市优

生遗传中心;2001年,按照市卫计委部署,组建平顶山市辅助生殖中心;2013年,经省卫计委批准,成立平顶山市产前筛查中心,负责全市产前咨询、全市血清学集中筛查点的工作,同时承担我市各级医疗保健机构产前筛查工作的管理、技术培训、指导、信息上报、反馈、转诊等工作。

服务百姓无止境。在服务中,该院发现,仅具备产前筛查资质,只是部分方便了群众,由于我市不具备产前诊断资质,不少孕妇筛查出高风险后,还必须到省里去确诊,一些孕妇因为怕路远、经济负担重等,抱着侥幸心理放弃了进一步去诊断,导致缺陷儿出生。还有的孕妇思想压力过大,终日担忧,家庭失去了往日的欢乐。

为解决这一问题,在市卫健委支持下,市妇幼保健院以创建平顶山市产前诊断中心为己任,持之以恒地努力,轮番派骨干外出进修学习新项目,引进硕士研究生等高层次人才,不断引进先进设备,投入巨资改扩建场地等。功夫不负有心人,今年1月28日,市妇幼保健院一次性通过省卫健委审批,成立了平顶山市产前诊断中心,标志着我市产前服务技术再上新台阶。

(下转B6版)

导读

“快乐护牙 健康成长”
儿童绘画大赛
本月底报名截止

[B2]

总医院内分泌科:
情系百姓健康
构筑防治长城

[B3]

平顶山市中医医院脑病科
“三结合”特色疗法
治疗各种神经疾病

[B4]

孤独症患儿“看牙难”
市二院口腔科
全麻下为其成功实施手术

[B6]



健康视界



平顶山金融圈