DOI:10.16016/j.1000-5404.1985.02.026

174例产前诊断分析

何祖国 张辨真

（第三附属医院 妇产科）

产前诊断即胎儿宫内诊断，又称胎儿健康检查，可预测某些遗传性疾病或先天畸形，如染色体异常、神经管缺损、先天性代谢障碍等。我院自1980年10月开展遗传咨询门诊以来，共作产前诊断174例，重点作羊水细胞培养染色体核型分析及羊水甲胎蛋白（AFP）测定，兹将预测结果报告如下：

一、产前诊断对象

174例孕妇均来自遗传咨询门诊，产前诊断的适应症见表1：

表1 产前诊断的适应症

原因	例数	原因	例数
畸形儿生育史	64	近亲婚配	8
孕期用药、接触射线	48	原发不孕突然受孕者	2
有遗传病家族史	13	高龄孕妇	8
有原因不明的流产及死胎史	13	其他（包括本人坚决要求，孕妇有畸形等）	9
羊水过多，疑有畸胎者	9	共计	174

二、羊膜穿刺时间

抽取羊水最早在孕16周，最晚在孕39周，孕25周前占87.8%，一般在16～24周之间，在孕18周左右时穿刺易成功，羊水培养活细胞较多，生长较好，如此时培养失败或发现染色体异常，需二次穿刺或中止妊娠最为适宜。如超过孕25周仍可穿刺测定羊水的AFP值，此时羊水细胞培养并非绝对不能生长，本文有1例已达孕32周，羊水细胞培养生长仍较好。另有4例羊水过多的孕妇，虽就诊较晚，穿刺后测AFP值较高，仍可协助诊断。

三、170例羊水细胞培养结果分析

174例产前诊断中除4例羊水过多孕妇来诊较晚未作羊水培养外，170例作了羊水细胞培养，成功者165例占97%，其中除3例染色体少，形态不满意，不能出报告外，制片成功者162例占98%，平均培养时间为8.5天，最短7天，最长13天，多在8～9天收获。染色体核型最多者达1450⁺个，最少亦可供分析用。培养失败者5例，其中3例为细菌污染，1例为培养基pH偏碱，细胞未生长，另1例有先兆流产史，孕19周时抽取羊水为深茶色，细胞生长不良，拒绝再次穿刺，但已中止妊娠。在165例染色体核型分析中，发现异常染色体4例，占2.47%，现报告如下：

例1：34岁，结婚13年，初孕20周作产前诊断，羊水细胞染色体为46，XX，－21，＋t（21q；22q），为易位型22三体综合征，已引产，胎儿表型未发现异常。

例2：29岁，第一胎剖腹产取出一严重唇腭裂女婴，出生三天死亡；第二胎孕20周作产前诊断，染色体为46，XY，8q⁻（图1），

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

已分娩，婴儿脐血培养染色体核型与羊水细胞一致，表型未发现异常。

例3：25岁，孕25周疑无脑畸形作产前诊断，羊水染色体为47，XY，+18(计数28个细胞)，羊水AFP值45,000ng/ml（高于同期正常值10倍以上），已引产证实为典型的18三体综合征伴无脑畸形及脊柱裂（图2ab）。

例4：34岁，结婚11年，初孕20周作产前诊断，羊水染色体为46，XY/46，XY，r(c)，占13.3%（6/45），坚决要求引产，娩出一男婴，表型正常。

四、羊水甲胎蛋白测定

1972年Brock证明当胚胎发生严重的神经管缺损时羊水中AFP含量明显升高。定量测定羊水中AFP值，诊断开放性神经管缺损已广泛应用于临床。近几年研究发现，测定羊水中AFP值尚有助于20多种胎儿开放性缺损、消化道梗阻及体表畸胎瘤的产前诊断。它是产前诊断的一种较简便而又重要的方法。我院自80年先测出正常孕各周羊水AFP的正常值后，对174例产前诊断均作了AFP值测定，发现了5例先天畸形儿，其中4例系羊水过多症，羊水的AFP值均超过同期3个以上平均值+标准差，最多达14倍以上，均经引产证实。仅有1例系孕18周引产，羊水AFP值在正常范围，排出一闭合型脑膨出儿。（表2）

表2 6例畸形儿羊水中AFP值情况

例	孕周	临床诊断	AFP(ng/ml)	均值+标准差	胎儿出生后诊断	染色体
1	38	羊水过多，胎儿畸形	8,000	$>\bar{X}+6SD$	小样畸形儿	
2	37	同上	20,000	$>\bar{X}+5SD$	脐膨出，内脏膨出	46,XX
3	38	同上	4,800	$>\bar{X}+3.7SD$	回肠末端闭锁，腹水	46,XX
4	39	同上	7,000	$>\bar{X}+5SD$	先天性肾病	
5	18	中孕，引产	50,000	$>\bar{X}+1SD$	脑膨出，闭合型	
6	27	疑无脑儿	45,000	$>\bar{X}+14SD$	无脑儿，脊柱裂	47,XY,+18

讨　论

1．产前诊断是优生和围产医学的重要组成部分，特别是近年来随着生物遗传学的进展，产前诊断的范围不断扩大。而羊水细胞培养染色体核型分析是目前国内外产前诊断的主要手段之一，约占产前诊断的80%左右，羊水细胞生长的好坏，是制片成功的关键，我们在170例羊水细胞培养过程中，认为要使细胞生长良好，必须：（1）培养中严格无菌操作，避免细菌及支原体的污染；（2）培养基的pH应严格控制在6.8左右，不能超过7，换液时可加少许（0.6ml）自身羊水，可促进细胞生长及亮细胞出现，并缩短培养时间1～2日；（3）制片中特别是低渗后手法要轻，滴片时滴管距玻片要近，不能吹，否则会导致染色体丢失；（4）羊水中如混有少许红细胞，不影响细胞生长，经换液后红细胞可消失。本组染色体异常的发现率为2.47%。

2．产前诊断不仅可以预测胎儿健康，使患儿能及时得到处理，有利于优生及计划生育的开展，也可使生育过异常胎儿的高危孕妇了解本次妊娠胎儿的健康情况。如我们在170例产前诊断中，有1例第一胎小孩5岁，智力低下，曾作外周血培养染色体核型为46,XX，-21,+t(21q；21q)，为G/G易位型三体，于80年孕17周产前诊断羊水细胞染色体为46,XY，后顺产一男婴，发育、智力均正常。另1例孕$_8$产$_4$（流产2、人工流产2）前三胎曾有4个小孩（其中1为双

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

胎），均为男性，2例为脑积水，2例为脐膨出，第8胎孕18周作产前诊断，羊水AFP值属正常范围，染色体核型为46,XX，后娩出一女孩，体质及智力发育均正常。这样既可避免畸形儿的出生，也有利于解除孕妇的思想顾虑。

3．4例染色体异常中有2例孕妇为34岁，均有10多年不孕史而突然怀孕者，应值得临床重视。

4．羊膜穿刺术应由技术熟练者操作，以免发生危险。如能在超声胎盘定位下操作，成功率更高；在174例中仅有1例因孕妇坚决要求，在两周内先后穿刺3次引起流产外，随访中未发现孕妇及婴儿其他并发症。故羊膜穿刺是安全可靠的，但穿刺一次不成功，最多不宜超过2次以上。

5．羊水过多常合并胎儿畸形，测定羊水中AFP值可帮助诊断，随着胎儿逐渐发育，羊水中AFP值明显降低，本文4例羊水过多孕妇均就诊甚晚，但AFP值仍明显升高，对诊断有参考价值，如能作综合检查如羊水凝胶乙酰胆碱测定，B型超声扫描等可提高诊断准确率。

6．本文报告中2例畸形儿出生后脐血染色体均未发现异常。1例测AFP同时作羊水细胞培养染色体为47,XY，+18，超声扫描为无脑儿，引产证实为典型的18三体综合征伴无脑畸形及脊柱裂。染色体异常，常伴有多发畸形，而先天畸形的致畸因素很多，不一定都有染色体异常，值得临床进一步探讨。

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved. http://www.cnki.net

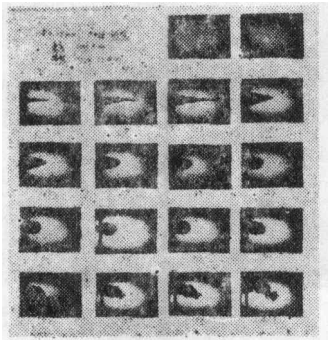


图 4　直径6.35mm钢球弹后空腔的变化

示指背侧岛状皮瓣加人工骨再造拇指

（介绍一种新的手术方法）

（正文见177页）

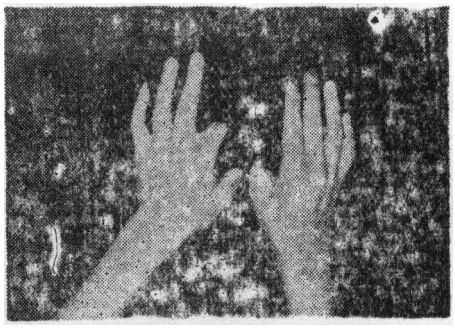


图 1　双拇指缺损情况

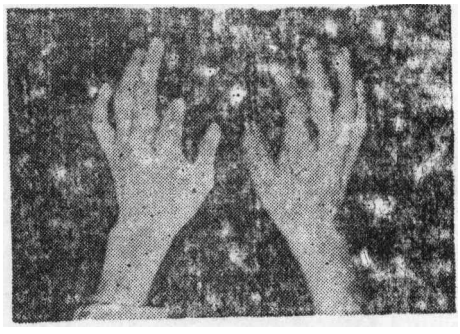


图 2　双拇指再造术后

174例产前诊断分析

（正文见204页）

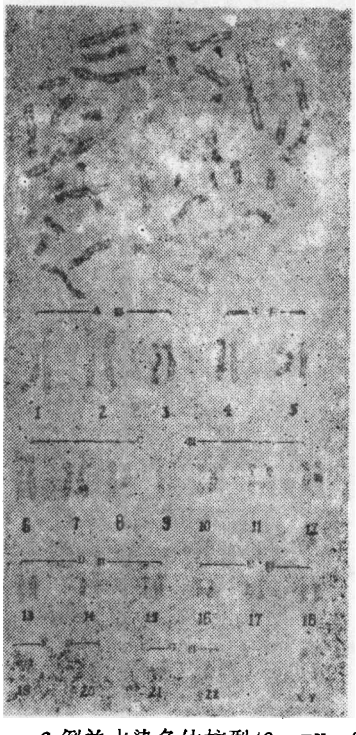


图 1　2 例羊水染色体核型46，xy，8q



图 2 a　例 3 羊水染色体核型47，xy，+ 18

?1994-2016 China Academic Journal Electronic Publishing House. All rights reserved.　http://www.cnki.net