

## 强化预防减少唐氏综合征

## 这些知识需要你我共知

## 1 每位孕妇都应重视产前筛查

近日,来自湖南省临武县的孕妇王丹(化名)在湖南省郴州市第一人民医院做产前筛查,检查结果提示唐氏综合征高风险。在医院专家雷冬竹建议下,王丹接受了羊水诊断,胎儿被确诊为“唐氏儿”。

唐氏综合征又称21三体综合征,是最常见的一种染色体疾病,由人体细胞第21号染色体多一条所致。

“唐氏综合征在人群中的发生概率为

1/800~1/600,理论上每位孕产妇都有可能生育‘唐氏儿’,风险一般随孕产妇年龄增大而升高。”雷冬竹说,建议每一位孕产妇都接受产前筛查,必要时接受产前诊断。

专家介绍,目前被普遍接受的唐氏筛查方法包括血清学筛查和孕妇外周血胎儿游离DNA检测(又称无创DNA检测),而诊断唐氏综合征需要进行遗传学检查,通过染色体核型分析等方法确诊。

在产前筛查中,哪些情况下要警惕唐氏综合征可能?北京协和医院副主任医师蒋宇林介绍,预产期年龄大于35岁的孕妇妊娠是孕育“唐氏儿”的高危因素,此外,年龄小于35岁但血清学唐氏筛查结果提示唐氏综合征高风险,或者颈项透明层(NT)检查发现NT厚度大于3毫米,这些情况下胎儿有相对较大可能性出现唐氏综合征。

唐氏综合征患者存在严重的智力障碍,生活不能自理,长期需要人照顾,常被称为“唐氏儿”“唐宝宝”。3月21日是“世界唐氏综合征日”。专家指出,为减少这种严重出生缺陷的发生,每一位孕妇都需要了解相关知识,接受产前筛查及必要的产前诊断。

## 2 无创DNA检测不能替代产前诊断

无创DNA检测是通过检测孕妇外周血中胎儿游离DNA片段,评估胎儿患唐氏综合征等常见染色体异常的风险。专家介绍,这项技术对唐氏综合征的检出率不低于95%。

“但不是所有孕妇都适合无创DNA检测。”蒋宇林说,如果孕妇体重过大,特别是在80千克以上,检测有失败的可能;而双胎妊娠、辅助生殖妊娠,或曾是双胎但后来有一胎停止发育,这些情况都会影响无创DNA检测的准确性。

蒋宇林还提示,有些情形不建议做无创

DNA检测,比如,孕妇在一年之内输过血,或通过一些免疫治疗措施怀孕;夫妻有一方有明确的染色体异常,有一方的家族中有某些基因病患者,或者孕期超声检测发现胎儿存在结构异常,NT增厚。

“上述情况下胎儿染色体异常的风险会大大增加,建议直接做羊水穿刺产前诊断。”他说。

值得注意的是,无创DNA检测失败并不意味着胎儿存在异常。蒋宇林说,常见的情况是,孕妇外周血中来自胎儿的游离DNA浓

度过低,导致无法对检测结果进行分析,从而判断胎儿染色体异常风险值情况。检测失败的孕妇可选择孕周大一些时再抽血检测,或直接选择羊水穿刺。

“血清学筛查和无创DNA检测的检查结果都只是一种概率。”雷冬竹提示,检查结果提示唐氏综合征高风险的孕妇仍需接受产前诊断;提示低风险的孕妇应做好孕期保健,常规接受产前检查及胎儿超声检查等,如有异常应及时进行介入性产前诊断。

## 3 不断扩大产前筛查覆盖面

近年来,我国加强唐氏综合征等出生缺陷综合防治,逐步扩大产前筛查和产前诊断覆盖面,加强人员培训和网络建设,持续推进遗传咨询、医学影像、细胞遗传和分子遗传等适宜技术管理和推广。

记者从国家卫生健康委了解到,全国唐氏综合征产前筛查率已由2010年的20.2%提高至2021年的85.7%。截至2022年6月,经审批开展产前诊断技术服务的医疗机构有498家,比2018年增加158家。全国所有省

(区、市)普遍开展了产前筛查和产前诊断工作,服务公平性和可及性不断提高。

陕西省建立产前筛查和新生儿疾病筛查服务制度,对符合条件的孕妇每孕次进行一次免费唐氏综合征、开放性神经管缺陷血清学筛查;广东省将优化生育支持政策纳入2023年广东省十件民生实事,免费为64万名孕妇提供地中海贫血、唐氏综合征、严重致死致残结构畸形的产前筛查……目前,已有19个省份将为适龄孕妇提供包括唐氏筛查在内

的产前筛查与诊断纳入当地民生政策。

2022年,国家卫生健康委印发《唐氏综合征防治健康教育核心信息》,加强唐氏综合征防控知识宣传,增强群众出生缺陷防控意识。

专家认为,应持续大力普及产前筛查等出生缺陷防治知识,提高公众对唐氏综合征的认识,同时营造良好包容的社会氛围,并采取综合措施,通过耐心教育和培训提高患者生活质量及其社会适应能力。

新华社北京3月21日电

## 春色正中分 莫负好时光

“岁时春已半,人间正芬芳”,桃红柳绿,燕语莺啼。在和煦的春风中,我们迎来了二十四节气中的第4个节气——春分。

《月令七十二候集解》中说:“二月中,分者半也,此当九十日之半,故谓之分。”这一天,太阳直射赤道,全球昼夜均分。《春秋繁露》中说:“春分者,阴阳相半也,故昼夜均而寒暑平。”春分,也有寒暑平衡,平分春色之意。

“春分麦起身,一刻值千金”。春分作为重要的农耕节令,春耕工作正在我国多个省份展开。人们在忙碌的劳作中,书写着对美好生活的希望——

中原腹地,河南省西平县老王坡3.1万亩高标准农田,一架架平移

喷灌机正在对即将迎来拔节期的冬小麦进行春灌。

赣鄱大地,江西省丰城市荷湖乡康庄村的育秧工厂,1000斤经过催芽处理的谷种正进入高温高湿的暗发室内等待出芽。

成都平原,四川省蒲江县甘溪镇明月村,村民杨安明和妻子李学琼正忙着在自家茶园采摘明前茶。

“儿童急走追黄蝶,飞入菜花无处寻。”春分时节,油菜花迎来了最佳观赏期——

江西省遂川县6万亩金黄色的油菜花海铺满了田间,与远处青砖红瓦的民居,茂盛的树木、蜿蜒的河流,组成了一幅风光旖旎的田园画卷。

四川省成都市天府农博园长达2公里左右的彩色油菜花带贯穿南北。人们登上“二十四节气”观景塔,俯瞰这片花海。

春天到,艾草香。在赣南,每到春分时节,人们就会到菜园和田地里,采下最嫩的艾草叶榨出汁液,加上糯米粉或糯米浆和成团,包上或甜或咸的馅料,制成色泽翠绿的艾米果,吃起来清香扑鼻,令人回味无穷。

大好春光中,亲子游、研学游正成为春季出游的热门玩法……

一年之计在于春,让我们在这美好的春天,播撒希望,收获幸福。  
新华社北京3月21日电



新华社发

## 本世纪仅有4次 闰二月为何少见

新华社天津3月21日电(记者周润健)3月22日是癸卯兔年闰二月初一。天文科普专家表示,作为一种历法现象,闰二月一共有4次。接下来的几个世纪,闰二月出现的频率逐渐下降,要么有一次或两次,要么一次也没有。

中国天文学会会员、天津市天文学会理事杨婧介绍,我国现行公历和农历两种历法,一个公历年的长度是365天或366天,一个农历年的长度是354天或355天,公历年和农历年相差11天左右。“经年累月”下去就会发生农历年的月份与季节不

能对应,寒暑颠倒的现象。

为使农历年与公历年能基本对应,农历采取“19年7闰”的方法来调节,也就是在19年中安排7个闰月,置闰的规则根据二十四气来确定。二十四气是将地球绕太阳运行的轨道即黄道,以15度为间隔等分为24份,又分为12个节气和12个中气,二者相间排列。农历历法规定,每个农历月都有一个中气,如果某个月中不包含中气,就算上一个月的闰月,为置闰。

3月21日农历二月三十,是中气春分,下一个中气谷雨在4月20日农历三月初一,这当中的3月22日至4月19日的农

历月中只有一个节气清明,没有中气,所以这个农历月就定为闰月。因为它的前面是二月,所以叫闰二月。

为何会出现没有中气的月份?“平均而言,一个农历月为29.5306天,小于两个中气之间的间隔时间,这样累计下来必然会出现一个只有节气没有中气的月份。”杨婧解释说。

二十四节气以角度均分,间隔时间平均应为15.2天,但实际上并非如此。这是因为地球围绕太阳运行的轨道是椭圆形,且距离太阳的远近也不相等。地球运行到近日点时(公历1月4日前后),速度较

快,跨15度的时间短,每个节气14~15天;当地球运行到远日点时(公历7月6日前后),速度较慢,跨15度需要的时间延长,每个节气是15~16天。

杨婧表示,冬季,节气的间隔时间略短,一个农历月的长度超过两个中气之间的间隔时间,就不大可能发生闰月;夏季,节气的间隔时间延长,一个农历月的长度不足两个中气之间的间隔时间,发生闰月的机会就更多。所以闰月多发生在四月至八月,二月、三月、九月、十月少有发生,一月、十一月和十二月则极为罕见。