

# 给孕育健全宝宝加道“安全锁”



□ 本报记者 单青 本报通讯员 高亚文

出生缺陷，是一个牵人心魄的沉重话题。近年来，伴随着生活节奏的加快、工作环境的日渐“电子化”和疾病模式的转变，出生缺陷问题日益严重，成为我国婴儿死亡和残疾的主要原因之一。可惜的是，人们对孕前保健科学知识的知晓度并不高。如何做好出生缺陷预防，给孕育健全宝宝加道“安全锁”，关系到整个社会的未来。

## 生一个健康宝宝比过去更难

32岁的向荣(化名)至今都不相信，平时健健康康的她与丈夫结婚多年迎来的爱情结晶，却是一个先天性心脏一室间隔缺损患儿。“我们两个家庭的人都没有类似病史，怀孕期间没有服药，也在医院做了常规产前筛查，女儿怎么会有这种病呢？”

与过去相比，孕育健全宝宝的道路布满“隐患”。一个胚胎的长成，需要精子、卵子、子宫环境的多方面配合。然而，由于环境污染、射线激光、病毒细菌、饮食中类激素物和生活压力的增加，精子和卵子在子宫环境面临着多重挑战，造成生殖力下降，甚至引发基因突变，成为胎儿的“隐形杀手”。

类似的困惑似乎无处不在。“有些遗传病发病晚，等发现时，父母年纪大了就不能再生二胎了。”一位17岁少年逐渐有了肝豆状核变性的症状，神经与精神及肝脏都会受到极大影响，而父母已年过40岁。山东大学附属生殖医院优生研究室主任高媛博士认为，这种情况比“失独”更让人痛心。

## “定制”宝宝有了植入前遗传诊断

4年前，兰玉芳(化名)生下了一个可爱的儿子。但儿子1岁多时，走路姿势就有些异样，跑得比别人慢，还成了腿没有力气的“软孩子”。随着孩子年龄增大，这种异常愈发明显。医院诊断，孩子患有“进行性肌营养不良症”。这意味着，四肢的肌肉将逐渐退化，甚至可能瘫痪。当吞咽肌肉、心脏肌肉遭到波及时，生命也会受到威胁。

基因诊断和试管婴儿技术，将致病基因携带者们带来福音。高媛表示，把夫妇俩的精子和卵子在体外结合为受精卵，并经过几天的发育，利用基因检测技术在胚胎植入前进行遗传学诊断(简称PGD，又称为第三代试管婴儿技术)，那些携带有致病基因的胚胎将被排除，保留“健康”的胚胎植入母体中，就可以开始生命正常的孕育过程。

需要一次移植多个胚胎，因为并不是每个胚胎都会移植成功。“胚胎植入母体前要进行基因检测，筛选健康胚胎移植，有时甚至要十选一。”然而，这项技术并不能被视为“造物之神”。任何检测都不是万能的，只能是尽最大可能避免致病情况发生。

## 40多种遗传病将“无处藏身”

高媛所在的山东大学附属生殖医院即国家辅助生殖与优生工程技术研究中心目前已建成国家标准，国际水平的分子遗传实验室，主要从事遗传病的基因检测及胚胎植入前的遗传学诊断。

可能无法给出明确诊断；有的只是明确了基因突变位点，却不能够为患者提供更多的帮助，比如携带者的再生育及患者未来的生育问题。另外，收费标准也比较混乱，不同公司开具的价格可能会相差几千元。

只能跟拿到国际认可的实验室进行室内质量比对，以确保结果的准确性。截至2013年3月，该院国家辅助生殖与优生工程技术研究中心已建立40种以上的遗传病种的分子检测方法，可实现常规的临床遗传病基因检测与诊断应用。

常染色体隐性遗传病

X染色体连锁隐性遗传病

常染色体显性遗传病

X染色体连锁显性遗传病

## 胎儿畸形的致病因素

胎儿畸形的致病因素多种多样，且目前许多致病因素还停留在“被怀疑”阶段，仅仅被推测为致病因素或者致病机理不明。

- 1 主要病因**
  - 放射线损伤** 主要发生在孕早期放射性物质暴露。
  - 药物致畸性** 孕早期服用致畸药物。
  - 遗传因素** 如21-三体综合征、血友病等。
  - 致病生物感染** 如TORCH、梅毒螺旋体、HIV感染等。
  - 机械性刺激** 如腹部外伤，医源性孕早期介入检查等。
  - 不良生活习惯** 吸毒、吸烟、酗酒等。
  - 其它原因。**

## 2 筛查和诊断胎儿结构畸形

- 超声检查** 超声是筛查和诊断胎儿结构畸形的公认最重要的检查方法，尤其在胎儿心脏异常的检查方面，具有重要价值。超声检查也是产常规筛查的重要手段。此外，超声检查胎儿血流变化也已成为检测胎儿宫内安危情况的重要方法。
- 胎儿磁共振检查** 磁共振具有多方位成像、软组织分辨率高、无辐射、对胎儿安全等特点，在产科的应用具有广阔前景。并成为产前诊断中对超声检查发现的胎儿异常的重要验证和补充诊断手段。尤其在诊断胎儿中枢神经系统异常，如鉴别脑出血等方面有较为突出的表现。
- 其他** 胎儿LCT检查，目前仅限于对胎儿成骨不良等疾病的筛查。因其放射性，目前并没有被广泛应用。
- 绒毛检查** 绒毛检查是在怀孕50天后经阴道或腹取胚胎的绒毛做染色体或其它检查。检查胎儿是否有染色体疾病，但是这种方法有流产的风险，并有可能导致胎儿的肢体残缺。
- 羊水及脐带血检查** 羊水检查及经皮胎儿脐带血检查可用于胎儿性染色体检查、染色体核型分析、全基因组测序、母儿血型不合、判断胎儿成熟度、胎儿肾功能、羊水细胞培养进行酶分析及羊水各项生化检查等。
- 胎儿镜检查** 胎儿镜检查的主要功能是可直观观察胎儿体表、胎盘胎面、脐带等，并可进行采集羊水、胎儿血、取胎儿体表皮组织(皮肤及肌肉组织等)；如直接观察诊断有明显外形改变的先天性胎儿畸形，包括唇裂、腭裂、多指畸形、肢指畸形综合症、骨软骨发育不良、开放性神经管畸形、内脏外翻、脐膨出、腹壁裂及内脏翻出、联体双胎、多肢体、大片血管瘤、外生殖器畸形等。

(单青 整理)

## 孕前检查

孕前检查除了了解孕前自身健康状况外，更侧重检测与孕育相关的高危因素，进行孕前干预和优生优育指导，对降低出生缺陷率和孕产妇死亡率，提高人口素质意义重大。计划怀孕的男女双方都应在计划受孕前4-6个月进行孕前检查。

### 1 女性孕前检查

**血常规** 诊断女性是否存在感染，或有无贫血、免疫系统或血液系统等疾病，及时排除不利于怀孕的疾病。

**尿常规** 女性怀孕后肾脏承受的压力会增加，严重时甚至会引起肾功能衰竭。该检查有助于肾脏疾病诊断，避免或者减少胎儿畸形、流产、早产等情况的发生。

**优生五项筛查** 很多病毒在感染人体后，因症状不明显，往往被忽视，造成胎儿发育异常、胎停。如巨细胞病毒普遍存在于人体中，从怀孕早期到后期，孕妇都可以被此病毒感染。早期感染易引起流产、死胎，后期感染可引起小头畸形、智力发育障碍。因此，选择孕前病毒抗体测定是保障宝宝健康的有效方法。

**B超检查** 观察子宫、卵巢的发育情况，了解是否存在子宫畸形、子宫肌瘤或其他生殖系统疾病。如果检查发现输卵管内存在肿物，或是存在积水，需及时进行治疗，待到疾病治愈后方可怀孕。

**肝功能和肝炎指标检查** 对各型肝炎、肝脏疾病进行排查，防止将病毒性肝炎直接传染给胎儿，严重的会引起早产和死胎。

**子宫刮片检查** 可以筛查滴虫、霉菌、支原体衣原体感染和其他阴道炎症等妇科疾病。如果发现问题，最好先治疗后再怀孕。

**性传播性疾病检测** 包括梅毒血清检查及艾滋病病毒检测。

**染色体检查** 孕前进行染色体检查，能及时排除一些遗传疾病，且可尽早发现克氏征、特纳氏综合征等遗传疾病，并进行优生咨询。

### 2 男性孕前检查

**精液检查** 通过此项检查可获知精子活力、是否少弱精、畸形率等。

**泌尿系统检查** 要了解自己小时候是否患过腮腺炎、是否有过隐睾、睾丸外伤和手术、睾丸疼痛肿胀、鞘膜积液、斜疝、尿道流脓等情况，将这些信息提供给医生，并详细咨询，否则将对下一代的健康产生极大的影响。

**肝功能检查** 目的是对各型肝炎、肝脏疾病进行排查。

**染色体检查** 除了要排除有遗传病家族史外，有需要时准爸爸最好跟妻子一起进行染色体异常检测，必要时进行遗传咨询。

### 3 夫妻双方不仅要检查上做好准备，也要从日常生活中进行防范。

**孕前补充叶酸** 叶酸可预防胎儿神经管畸形，叶酸补充的最佳时间应该从准备怀孕前3个月至整个孕早期。

**慎用药物** 在计划怀孕前3个月服药应当慎重。抗组胺剂、具有解热镇痛作用的阿司匹林等，都不宜长期使用。为治疗贫血而服用铁剂时，在准备怀孕前，要同医生商量，了解是否会对胎儿产生不良影响。

**加强体育锻炼** 怀孕前，女方应先调整好身体，可进行适当的锻炼，以便在怀孕期和哺乳期间一直都将身体保持在最佳状态。

**注意饮食，戒烟酒** 假若已计划好要生孩子，夫妻双方要注意营养均衡，切忌偏食，在怀孕前需戒烟。

### 4 孕前检查的注意事项

**抽血要空腹** 有些孕前检查需要空腹，所以去医院前不要吃早饭，也不要喝水。

**准备晨尿** 收集少许早上起来第一次排出的尿液，用干净玻璃瓶子装上，用于尿液化验。因为晨尿的化验结果更具有准确性。

**不要在月经期做孕前检查** 孕前检查需要避开月经期，应该在月经干净的一周内进行检查，同时体检前一天休息好，保证精力充沛。另外，去医院前不要用一些特别的洗涤剂清洗下身，以免影响检查。

**男性检查** 男性在孕前检查，要注意保证规律的生活方式，要避免熬夜，适当进行体育锻炼，精液检查在同房后3-7天内，最好早点检查，如有异常，可及时治疗。

(单青 整理)

