

无创 DNA 检测在多胎妊娠胎儿畸形筛查中的应用可行性研究

刘国琳 王生兰

青海红十字医院产科 810000

【摘要】目的 探讨无创 DNA 检测在多胎妊娠胎儿畸形筛查中的应用可行性情况。**方法** 采集 2024 年 1 月至 2024 年 12 月期间接收的 106 例多胎妊娠产前检查孕妇中，均运用超声与无创 DNA 检测，分析两种检测手段的效果差异。**结果** 在检查准确率上，无创 DNA 检测为 95.28%，彩超检查为 84.91% ($p < 0.05$)。**结论** 无创 DNA 检测在多胎妊娠胎儿畸形筛查中，可以有效的提升检查的准确率，对临床的诊治工作更具有价值。

【关键词】 无创 DNA 检测；多胎妊娠；胎儿畸形筛查；可行性

【中图分类号】 R714.2

【文献标识码】 A

【文章编号】 1000-8470 (2025) 02-076-02

无创 DNA 检测在多胎妊娠胎儿畸形筛查中具有不可替代的价值。其通过高度灵敏的基因分析，补充了超声检查在解剖评估方面的不足，使染色体异常的早期发现成为可能。这一方法的非侵入性特点减少了对孕妇和胎儿的潜在风险，与超声的结合形成了一个全面、多层次的筛查体系。本文采集 106 例多胎妊娠产前检查孕妇中，分析运用无创 DNA 检测的效果，具体如下：

1 资料与方法

1.1 一般资料

采集 2024 年 1 月至 2024 年 12 月期间接收的 106 例多胎妊娠产前检查孕妇中，孕妇年龄从 21 岁至 44 岁，平均 (31.58 ± 3.72) 岁；孕周为 12 周至 28 周，平均 (18.42 ± 4.27) 周；纳入标准为：所有参与者均需接受无创产前基因检测 (NIPT) 及彩色多普勒超声检查；同时要求为单胎妊娠。排除标准则包括以下条件：过去一年内有接受异体输血史、携带个人染色体异常、曾接受过器官移植或干细胞治疗、孕期内四周内进行过免疫疗法、患有妊娠期高血压或糖尿病、存在羊膜腔穿刺禁忌症、以及伴随恶性肿瘤者。研究开始前，所有合格的研究人员需明晰相关信息协议，并正式书面确认其同意参与。

1.2 方法

均运用超声与无创 DNA 检测，具体如下：

进行超声检查时，受检者通常平卧，腹部暴露并涂抹耦合剂以提升声波的传导效率。检查人员利用超声探头逐步扫描确定胎儿的位置和数量，通过实时成像获取不同方位的解剖结构。重点评估包括胎儿的头颅、脊柱、四肢、心脏等重要器官，并观察羊水量和胎盘位置。随后，将测得的影像和数据记录，分析胎儿的生长参数如胎头双顶径和股骨长度，检测任何异常信号。最后，综合分析评估胎儿器官的发育状况，与正常范围对比，并在必要时与临床医生和受检者讨论结果和后续步骤。

无创 DNA 检测则从孕妇静脉采集适量的血样，通常在怀孕十周后进行，以确保有足够的胎儿游离 DNA。接着，从血样中分离游离 DNA，应用高通量测序技术对基因片段进行测序。经过数据分析，特别关注 21、18、13 号染色体的数目变化，并利用生物信息学算法评估遗传风险。最终，结果以详细的风险评估报告形式呈现，解释每项的遗传风险意义。对于提示高风险的结果，通常建议考虑进一步的诊断性检测。

1.3 评估观察

分析两种检测手段的效果差异。观察两种方式检测的准确性，分辨其中的阳性、阴性情况。

1.4 统计学分析

使用 SPSS22.0 进行统计分析。计数数据用 $n(\%)$ 表示并进行卡方检验； $P < 0.05$ 表示结果具有统计学意义。

2 结果

如表 1 和表 2 所示，在检查准确率上，联合检测为 95.28%，彩超检查为 84.91% ($p < 0.05$)。

表 1：106 例彩超检查胎儿畸形结果 [n(%)]

彩超检查	金标准		合计	准确率
	阳性	阴性		
阳性	4	11	15	84.91%
阴性	5	86	91	
合计	9	97	106	

表 2：106 例彩超联合无创 DNA 检测胎儿畸形结果 [n(%)]

彩超检查联合 无创 DNA 检测	金标准		合计	准确率
	阳性	阴性		
阳性	7	3	10	95.28%
阴性	2	94	96	
合计	9	97	106	

3 讨论

超声检查作为一种成熟的影像诊断技术，以其实时性和直观性的优势获得了广泛应用。它通过高频声波成像，为医生提供清晰的胎儿解剖结构图像，使得如脊柱发育、四肢长度、心脏腔室形态等直接可视化。这种直接观察的方法能够帮助医生及时发现某些结构性畸形，尤其是在多胎妊娠中，能够分别评估每一个胎儿的发育状况^[1]。然而，超声检查在解析复杂的染色体异常时能力有限，若胎儿内在的遗传问题没有显著的结构异常，则可能无法通过超声观察得到有效的验证。而无创 DNA 检测 (NIPT) 则填补了这一空白。NIPT 通过分析孕妇血液中胎儿游离 DNA，提供关于胎儿染色体异常风险的详细信息，如 21 三体综合征等。这项检测最大优势在于其高灵敏度和特异性，能够在较早孕期筛查染色体数目异常，且无须侵入性操作^[2]，因而可以降低孕妇在诊断过程中与潜在医疗风险的接触。特别是在面对多胎妊娠时，NIPT 在个体胎儿基因异常识别方面，虽然仍有挑战，但理论上增大了发现重要染色体异常的机会。

将无创 DNA 检测与彩超检查结合起来，有效弥补了各自

(下转第 78 页)

2.2 血液检验

A 组 PLT 指标、PAIgG 指标> B 组, A 组 Hb 指标> B 组, 差异有统计学意义 ($P < 0.05$)。见表 3。

表 3: 血液检验结果 ($\bar{x} \pm s$)

组别	PLT 指标 ($\times 10^9$)	PAIgG 指标 ($\text{ng}/\times 10^6\text{PC}$)	Hb 指标 (g/L)
A 组 (n=35)	20.01 $\pm$ 2.08	78.95 $\pm$ 18.24	120.86 $\pm$ 15.72
B 组 (n=35)	42.33 $\pm$ 5.90	100.53 $\pm$ 21.17	106.24 $\pm$ 19.03
t 值	8.296	13.137	3.014
P 值	0.000	0.000	0.007

3 讨论

特发性血小板减少性紫癜 (ITP) 在不同年龄阶段均存在发病风险, 但整体发病率较低。ITP 核心病因是免疫介导疾病^[4]。该病发病风险与性别、年龄等因素相关^[5]。在 ITP 患者中, 患儿占比超过 50%。患儿通常为急性发病, 成年患者以慢性发病患者居多^[6]。

本次研究中, 基线资料显示, A 组男性发病率较高, 年龄分布集中于 (3~14) 岁, B 组女性发病率较高, 主要发病于 14 岁以上人群 ($P < 0.05$)。该结果显示, 应警惕男性儿童、成年女性 ITP 发病风险, 出现相关迹象时积极血检, 及时治疗干预^[7]。

症状体征显示, A 组皮肤黏膜出血发生率 [80.00% (28/35)] 高于 B 组 [48.57% (17/35)], A 组面色苍白发生率 [0.00% (0/35)] 低于 B 组 [28.57% (10/35)] ($P < 0.05$)。

血液检验结果比较, A 组血小板计数 [$(20.01 \pm 2.08) \times 10^9$] 低于 B 组 [$(42.33 \pm 5.90) \times 10^9$], A 组血小板相关抗体 [$(78.95 \pm 18.24) \text{ng}/\times 10^6\text{PC}$] 低于 B 组 [$(100.53 \pm 21.17) \text{ng}/\times 10^6\text{PC}$], A 组血红蛋白 [$(120.86 \pm 15.72) \text{g/L}$] 高于 B 组 [$(106.24 \pm 19.03) \text{g/L}$] ($P < 0.05$)。该结果提示, 在诊断 ITP 时, 应结合血检结果辅助确诊, 制定治疗方案, 实现科学干预^[8]。

综上所述, 在 ITP 患者中, 急性 ITP 与慢性 ITP 在性别、年龄、血检结果方面差异显著。急性 ITP 主要为男性、未成年患者, 皮肤黏膜出血率较高, PLT 与 PAIgG 指标较低, Hb 指标较高; 慢性 ITP 主要为女性、成年患者, 通常面色苍白, PLT、PAIgG 指标较高, Hb 指标较低。急性与慢性 ITP 患者均可能出现脾脏肿大和其他症状体征。根据症状、体征、血检结果, 综合患者基线资料, 有利于准确诊断 ITP, 指导医师治疗。

参考文献:

[1] 顾小文, 尤建国. 血浆置换治疗免疫性血小板减少性紫癜疗效的影响因素 [J]. 中国实验血液学杂志, 2022, 30(05): 1567-1571.

[2] 许富康, 何益平, 彭放, 等. 特发性血小板减少性紫癜合并抗磷脂抗体综合征患者 ACS 后成功 PCI 术 1 例 [J]. 临床心血管病杂志, 2022, 38(01): 81-84.

[3] 李雪军, 李阳, 丁樱. 丁樱“养血活血”法论治儿童免疫性血小板减少症经验 [J]. 中国中医基础医学杂志, 2021, 27(12): 1971-1974.

(上接第 75 页)

受医学影像学检查, 结合医学影像检查结果进行诊断, 实现诊断准确率地提升。

现阶段, 临床上最常见的医学影像学检查包括 DR、CT、MRI 以及超声影像检查。对于临床医师来说, 需要结合问诊、查体以及化验的结果, 综合考虑患者所患疾病的最大可能性, 并且选择相应合适的影像学检查来辅助进行诊断。

参考文献:

[1] 黄曼, 张甲. 区块链技术在高职院校《医学影像诊断学》

课程教学中的应用 [J]. 中阿科技论坛 (中英文), 2020(12):151-153.

[2] 伍康振, 温福林. 医学影像技术在医学影像诊断中的应用分析 [J]. 中国医疗器械信息, 2024, 26(18):96-97.

[3] 冯梓峻, 黎星阳, 张君伟, 王朝俭. CBCT 三维重建影像解析二维图像技术在口腔颌面医学影像诊断学教学中的应用 [J]. 中国高等医学教育, 2020(06):108-109.

[4] 郑宵阳, 万静茹, 丛厚义, 王余广, 王明达. 信息技术支持的“交互式学习”平台在医学影像诊断学教学中的应用价值 [J]. 中国卫生产业, 2022, 17(06):134-135+138.

(上接第 76 页)

单独应用的不足。首先, 多胎妊娠中每个胎儿的具体空间和发育特征复杂, 需要彩超的空间分辨能力以确保准确的解剖学评估。同时, NIPT 提供的分子数据能在超声提示异常时提供进一步的遗传性证据, 加深对问题的理解, 从而精确锁定是哪一胎或是否所有胎儿存在染色体问题, 协助医生制定更为精细的随访计划和分娩决策^[3]。

从临床实践的角度看, 这种多层次综合筛查方式对提高胎儿畸形诊断准确性有着显著意义。面对孕妇及其家属关心的筛查结果和对可能病变后果的忧虑, 医生通过详细讲解与透明的沟通, 增强其对检查的信任感。在这方面, 有效的教育指导是关键, 为孕妇及其家属普及相关知识, 解释两种筛查技术各自的作用、可能发现的异常类型以及后续的应对措施, 消除他们的疑虑与恐惧。同时, 说明无创 DNA 检测对胎儿无害的特性以及超声的安全性, 会进一步增强她们的配合度, 这是确保筛查工作顺利进行的的前提。在实际操作中, 对孕妇的引导和检查结果的解释必须用通俗易懂的语言, 避免

过于专业的术语阻碍信息传递。提供咨询服务和心理支持, 使其理解每一步的必要性和结果的意义, 从而在后续流程中保持良好的配合。

总而言之, 通过无创 DNA 检测, 医生能够更精准地锁定问题, 从而优化后续的诊疗路径。这种科学而个性化的筛查手段, 不仅提高了诊断的准确性, 更为孕妇和胎儿的健康保驾护航, 标志着现代产前筛查的一个重要进步。

参考文献:

[1] 任道菊, 李小薇, 李翠莹. 无创胎儿游离 DNA 血型检测在产前诊断中的研究进展 [J]. 临床输血与检验, 2024, 26(6):835-842.

[2] 成艳, 马雯, 权秋宁, 等. DNA 无创产前检测及彩色多普勒超声检查在高危孕妇胎儿染色体异常筛查中的应用价值 [J]. 检验医学与临床, 2024, 21(2):217-220.

[3] 肖泽兵. 产前无创 DNA 联合血清孕酮检测对孕早期胎儿染色体异常的诊断价值 [J]. 中国实用医刊, 2024, 51(10):78-81.