

孕妇必查项目：唐筛、无创DNA、羊水穿刺怎么选

◎河池市大化瑶族自治县妇幼保健院检验科 唐凯波

怀孕是女性生命中的重要阶段，而产前筛查与诊断是保障胎儿健康的关键环节。唐筛、无创DNA检测和羊水穿刺是三种常见的产前检查技术，但许多孕妇面对这些选择时往往感到困惑。本文将从技术原理、适用人群、优缺点及决策逻辑等方面，为孕妇提供科学的选择指南。

唐筛（唐氏综合征产前筛查）

筛查方法是通过抽取孕妇的静脉血，检测血清中的妊娠相关血浆蛋白A（PAPP-A）、游离β-人绒毛膜促性腺激素（β-HCG）、甲胎蛋白（AFP）等生化指标，结合孕妇年龄、孕周、体重等信息，计算胎儿发生染色体异常的风险。早期唐筛（孕11~13周）联合超声测量胎儿颈项透明层（NT）厚度，中期唐筛（孕15~20周）通过三联或四联筛查评估风险。唐筛的本质是风险评估，而非确诊手段。

适用人群：35岁以下低风险孕妇，尤其是经济条件有限或对侵入性检查有顾虑者。

检测时机：早期唐筛（孕11~13周）+NT超声；中期唐筛（孕15~20周）。

局限性：准确率70%~85%，存在假阳性（高风险但胎儿正常）和假阴性（低风险但胎儿异常）风险。若结果为高风险或临界风险，需进一步检查。

无创DNA检测（NIPT）

是利用高通量测序技术分析母体外周血中的胎儿游离DNA片段，筛查21-三体（唐氏综合征）、18-三体（爱德华氏综合征）、13-三体（帕陶氏综合征）等常见染色体非整

倍体疾病。部分升级版可检测性染色体异常及微缺失/微重复综合征。其核心优势在于非侵入性，仅需抽取10毫升静脉血。

适用人群：唐筛高风险或临界风险的孕妇；年龄≥35岁的高龄孕妇（直接跳过唐筛）；有介入性产前诊断禁忌证者（如先兆早产、胎盘前置、感染未愈）；对羊水穿刺极度焦虑的孕妇。

检测时机：孕12周后，最佳时间为孕12周~22周+6天。

局限性：对染色体结构异常（如平衡易位）的检出率低，无法诊断单基因病，且费用较高（约1000~3000元）。

羊水穿刺

筛查方法是在超声引导下，用细针经腹壁穿刺羊膜腔，抽取约20ml羊水进行细胞培养和核型分析。作为产前诊断的“金标准”，羊水穿刺可检测所有染色体数目及结构异常，还能诊断单基因遗传病（如地中海贫血）、神经管缺陷（如脊柱裂）及胎儿感染（如巨细胞病毒）。

适用人群：产前筛查高风险（如无创DNA高风险、唐筛风险度≥1/50、NT增厚≥3mm）；超声提示胎儿结构畸形（如心脏缺陷、脑积水）；夫妻一方为染色体异常

携带者，或曾生育过染色体异常胎儿；孕期接触致畸物质（如放射线、某些药物）。

检测时机：孕16周~22周，此时羊水量充足，胎儿较小，操作风险低。

局限性：存在0.5%的流产风险，以及细胞培养失败、结果延迟等可能。

那么，如何选择最适合的方案呢？

低风险孕妇（年龄<35岁，无异常病史）首选唐筛，其经济实惠，可初步评估风险。若结果为低风险，定期产检即可。若为高风险或临界风险，进一步选择无创DNA或羊水穿刺。

替代方案：直接选择无创DNA（尤其经济条件允许者），避免唐筛假阳性带来的焦虑。

高龄孕妇（年龄≥35岁）或高危因素者直接无创DNA。高龄孕妇染色体异常风险显著升高，无创DNA检出率超过99%，可最大限度减少不必要的羊水穿刺。特殊情况：若超声提示胎儿结构异常，或无创DNA结果为高风险，需立即进行羊水穿刺确诊。

合并禁忌证的孕妇如胎盘前置、先兆流产、感染未愈，应避免羊水穿刺，可选择无创DNA。若无创DNA结果异常，需待身体状况稳定后，由医生评估是否可行羊水穿刺。

总之，唐筛、无创DNA和羊水穿刺并非竞争关系，而是互补的产前筛查体系。低风险孕妇可从唐筛开始，逐步升级；高龄或高危孕妇建议直接无创DNA；如果检测结果提示高风险，需通过羊水穿刺确诊。最终决策需结合孕周、风险等级、经济条件及医生建议，以科学态度为胎儿健康保驾护航。记住，没有“最好”的检查，只有“最适合”的选择。愿每一位孕妇都能顺利度过孕期，迎接健康宝宝的到来！◎