

重视唐氏筛查 孕育健康宝宝

有这样一群人，他们生长发育滞后，智力比常人低，略显迷茫的眼神、微张的嘴巴，鼻梁低平、两眼距宽，眼睛细小而向上挑、吐舌……拥有特别的容貌，被人们亲切地称为“唐宝宝”。

你认识“唐氏儿”吗？

据我院产前诊断中心主任翟敬芳介绍，“唐氏儿”即为唐氏综合征，又称为21-三体综合征/先天愚型（唐氏儿），它是最常见的一种人类染色体病，也是最常见的智力低下原因。在活产新生儿中发生率约为1/800-1/600，该病与母亲妊娠年龄有密切关系，25岁以下的母亲生产该类患儿的机会是1/2000，35岁时为1/350，大于44岁时为1/44。

患有该疾病的胎儿在子宫内即表

现出比正常胎儿发育更为缓慢，出生后表现出体格发育落后和特殊面容（头小而圆，鼻梁低平，眼裂小而外侧上斜，眼距宽，口半开，舌常伸于口外，耳位低；颈短粗，指趾短，指内弯，小指褶皱一节；拇趾球部出现近侧弓状纹，拇趾与第二趾趾间距离增宽呈“草履足”），可伴有多发畸形、免疫力低下等问题。大多数唐氏综合征患者都有轻度至中度的认知障碍或智力障碍。

唐氏综合征致病危险因素

唐氏儿是由于多了一条21号染色体而导致的疾病，属于目前人类医学尚无法改变的因素。它的相关危险因素包括下述5种情况：

- (1) 高龄父母，母>35岁，父>45岁。
- (2) 已生育过21-三体综合征患儿的孕妇。

的孕妇。

- (3) 夫妇一方为染色体平衡易位携带者。
- (4) 有生育能力的21-三体综合征孕妇。
- (5) 孕妇经常接触致畸性药物或特殊物质。



“世界唐氏综合征日”义诊当天，专家一对一解答如何预防唐氏综合征，如何选择唐氏筛查方案等问题。

如何避免生育“唐宝宝”

1、唐氏筛查

孕早期(11周-13⁺6周)通过抽血检测母体血清中妊娠相关蛋白A和游离绒毛膜促性腺激素的浓度，孕中期(15周-20⁺6周)检测母体血清中甲胎蛋白和游离绒毛膜促性腺激素等的浓度，并结合孕妇其它资料(包括孕周、体重、年龄、NT等)，计算出唐氏儿危险系数的检测方法。

2、NT筛查

孕早期(11周-13⁺6周)对胎儿颈项皮肤透明层厚度(NT)、静脉导管血流(DV)、鼻骨(NB)等超声指标进行的超声筛查，NT增厚越明显，胎儿异常可能性就越高。

3、无创DNA检测

无创DNA检测通过抽血采集孕妇外周血提取胎儿游离DNA，采用测序技术，检测胎儿染色体异常情况。采血时无需空腹，孕12周即可进行，最佳时

间为孕12周至22⁺6周。基础版检测范围可检测染色体疾病中最常见的三种，即21三体、18三体、13三体；此外，无创DNA检测PLUS版可能检出检测范围以外的其他染色体非整倍体疾病、3MB以上的缺失/重复疾病(包括致病性不明确或良性的染色体异常)。

4、产前诊断

羊水穿刺是产前诊断是判断胎儿染色体是否异常的金标准。所有产前筛

查高风险的孕妇、预产期年龄大于35周岁的孕妇均建议通过该检查来进行胎儿染色体是否异常的诊断，最佳检测时间：孕16周-23周。

最后，翟敬芳主任建议有条件的孕妇都应该参加产前筛查，有高危因素的孕妇在孕期应进行产前诊断，以减少唐氏综合征患儿的出生。

韩月媛

来源：产前诊断中心

本文审核：翟敬芳 产前诊断中心主任、妇产科副主任、主任医师

健康睡眠 人人享有



人类生命中三分之一的时间在睡眠中度过，良好的睡眠是人体机能的“充电站”。长期睡眠不足者会出现记忆力下降、抵抗力下降、情绪焦虑等问题。因此，重视睡眠健康、提升睡眠质量，是保证身心健康的基石。

良好睡眠的标准是什么？

良好睡眠有以下标准：

一是睡眠时间充足，睡眠时间因人而异，有些人可能睡6小时就能恢复体力，完成一天的活动，而有些人则需要8小时的睡眠才能从疲劳中恢复过来；

二是睡眠应是连续的、稳定的，不

能一天24小时中拼凑起来的几个小时，夜间醒来的次数也不宜超过2次；

三是睡醒后感觉神清气爽，精神饱满，如果醒来后感觉困倦、乏力、烦躁，出现不能集中精力、工作能力下降等情况，就说明没有睡好。

睡眠障碍如何界定？

临床上通常将睡眠障碍分为失眠症、睡眠相关呼吸障碍、过度嗜睡障碍、昼夜节律睡眠障碍、异态睡眠、不安腿综合征等，失眠症是最常见的睡眠障

碍。当失眠每周出现三次以上，引起的症状持续三个月以上，且影响到白天的生活时，称之为失眠症，出现相应症状应尽早就医，遵医嘱治疗。

本文审核：徐海清 神经功能检查科主任、新城医院神经内科七病区副主任、副主任医师

医生出招，助你拥有良好睡眠

想要拥有良好睡眠，神经功能检查科主任、新城神经内科七病区副主任、副主任医师徐海清建议——

- 1、避免熬夜，保持固定的生物节律(又称生物钟)，每天在固定的时间上床休息，按时起床；
- 2、睡前4-6个小时，避免喝浓茶、咖啡或含咖啡因的饮品；

3、避免夜间运动、外出活动，睡前不要过度用脑等；

4、上床后不要再看手机、听广播、看报纸等；

5、睡前应关闭卧室内灯光，以免影响人体在睡眠时褪黑素的分泌；

6、保持适宜的室内温度，一般建议在20-22℃。

睡眠障碍一般需要哪些检查？

- 1、头部影像学检查：明确是否存在其他病变，如是否存在大脑结构异常；
- 2、神经电生理检查：主要采用脑电图多导描记，检测患者全夜睡眠过程；
- 3、睡眠量表测评：评估患者睡眠情况；
- 4、睡眠监测：多导睡眠检测目前是

诊断睡眠疾病的“金标准”。

医生提醒，如果存在入睡困难、易醒、多梦、打呼噜、张口呼吸、反复憋醒、磨牙、梦游、睡眠中肢体抽动，白天困倦、嗜睡、注意力不集中、反应迟钝等情况，可遵医嘱进行相关检查。

医生答疑：睡不好就要服用安眠药吗？

答案是否定的。徐海清表示，当确诊失眠症以后，才需要服用安眠药。安眠药治疗失眠的效果虽然好，安全范围也较大，但是如果超过正常治疗剂量或长期使用正常治疗剂量或可形成药物依赖。一定要在医生评估和指导下使用药

物治疗，切勿擅自增减药物用量。

特别提醒，孕妇，哺乳期妇女，肝脏、肾疾病患者，肺部疾病患者，睡眠呼吸暂停症患者不宜服用安眠药。

徐毓蔓

来源：神经内科