

世界唐氏综合征日

重视产前筛查 孕育健康宝宝

3月21日是第14个“世界唐氏综合征日”，活动主题为“关注唐氏，支持和行动”。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，嘴巴微张，鼻梁低平、两眼距宽，眼睛细小而向上挑、吐舌……被人们称为“唐氏儿”。

“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。作为最常见的染色体异常疾病，它也是导致智力低下的首要原因，在新生儿中发病率约为1/600至1/800。值得注意的是，发病率与孕妇年龄显著相关：25岁以下孕妇生育唐氏儿的概率为1/2000，35岁时升至1/350，44岁以上更高达1/44。

为进一步减轻孕检费用负担，提高人口出生质量，2025年1月1日起，江苏率先开展的无创产前基因检测集采结果已落地执行，并纳入医保支付范围，实现“既降价又报销”，为家庭优生优育提供了有力支持。

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。因此，提前发现，及时终止妊娠很重要。

如有以下5种情况，生育唐氏儿”的风险增加：

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。

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。

如何避免生育唐氏儿

1、唐氏筛查

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，计算出唐氏儿的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，检测胎儿的染色体异常情况。采血时不需要空腹，孕12周即可进行，最佳时间为孕12周至22+6周。

4、产前诊断

介入性产前诊断是目前最有效的预防染色体病的手段，是在超声引导下经孕妇腹部进行胎儿相关样本(绒毛、

羊水和脐血)的提取，然后进行细胞培养、分子遗传学或生化检查。因属有创检查，往往只在有介入性产前诊断指征、医生评估后才会考虑使用。

预产期年龄大于35周岁的孕妇；血清学筛查和/或外周血胎儿游离DNA产前筛查高风险的孕妇；夫妇一方为染色体异常携带者；曾妊娠或生育过染色体病患儿的孕妇；胎儿患有单基因遗传病风险的孕妇；产前检查怀疑胎儿有染色体异常风险的孕妇；医师认为有必要进行产前诊断其他情况的孕妇，可能需要进行介入性产前诊断。

建议孕妇参加产前筛查，有高危因素的孕妇在有资质的产前诊断中心接受产前诊断。

产前诊断门诊地点

本部：2号楼5楼529诊室

新城院区：门诊楼3楼妇产科2诊室

来源：产前诊断中心

就诊指南

揭秘血常规：血液报告单里藏着的健康密码

血常规检查宛如医生探索人体健康奥秘的重要窗口，通过剖析其中数据，我们能初步知晓身体的基本状况；通过20多项指标，医生能快速寻判感染、贫血、过敏甚至血液病的蛛丝马迹，堪称人体健康的“晴雨表”。今天，让我们一起透过报告单上密密麻麻的数值和上上下下的箭头，破解这份健康的密码。

为什么要查血常规

如果把人体看作一座城市，血液就是穿梭其中的快递系统。它好比哪吒一样拥有保护身体健康的三件“法宝”：红细胞是运输氧气和二氧化碳的混天绫；白细胞是24小时巡逻的火尖枪，血小板则是随时待命的风火轮。而血常规检

查就是给这个系统做全面体检，通过三大类指标的变化，能发现如下问题：感冒时是病毒还是细菌作祟？长期乏力是否因贫血导致？出血不止是否血小板异常？化疗后骨髓造血功能恢复情况如何？

三大主角的“体检报告”

主角一：红细胞家族(RBC相关)

红细胞主要反应供氧状态，在这一大类里，主要看的就是血红蛋白(HGB)的数值，正常男性130-175g/L，女性115-150g/L。血红蛋白低于正常值，就说明我们机体处于一个贫血的状态，根据数值将贫血分为四个程度：轻度贫血(90-120g/L)，中度贫血(60-90g/L)，重度贫血(30-60g/L)，极重度贫血(<30g/L)。

红细胞压积(HCT)：反映血液浓稠度。孕妇常因血液稀释出现数值偏低，而长期吸烟者可能偏高。

平均红细胞体积(MCV)：这个指标结合血红蛋白浓度和红细胞数量能区分贫血类型。

主角二：白细胞战队(WBC相关)

白细胞(WBC相关)数值可分辨感染类型，正常值(3.50-9.50)×10⁹/L，这支免疫军团包含五类特种兵：

中性粒细胞(40-75%)：细菌感染时会“紧急扩军”，数值飙升；而放疗/化疗后减少，提示感染风险增高。

淋巴细胞(20-50%)：病毒来袭时比例升高，慢性淋巴细胞白血病患者可能异常增高。

嗜酸性粒细胞(0.4-8.0%)：过敏或寄生虫感染时“暴动”，哮喘患者发作期常明显升高。

单核细胞(3-10%)：慢性炎症时会缓慢增加，某些淋巴瘤患者显著升高。

嗜碱性粒细胞(0-1%)：数值异常需警惕骨髓增殖性疾病。

主角三：血小板(PLT)

血小板主要负责止血凝血，正常值为(125-350)×10⁹/L。血小板的量过低，可能就会经常出现皮下出血，皮肤出血点或瘀斑等。

血小板减少：原发性血小板减少性紫癜、再生障碍性贫血、放射性损伤、骨髓纤维化、DIC、白血病等。

血小板增多：血液会处于高凝状态，容易发生血栓。其中，原发性增多常见于特发性血小板增多症、慢粒白血病、真性红细胞增多症。反应性增多常见于急性感染、急性溶血。



资料图

看到“↑↓”箭头，请牢记三个“不等于”

异常≠疾病：如孕妇血红蛋白110g/L虽显示↓，实属生理性稀释；高原居民红细胞自然偏高等。

正常≠健康：早期白血病可能血常规完全正常，症状+专科检查更重要。

单项异常≠问题：血小板稍高伴血红蛋白正常，可能只是检查前没喝水导致的血液浓缩。

这些情况要立即就医：

血红蛋白男性<70g/L，女性<60g/L(危重贫血信号)；白细胞>30×10⁹/L或<2.0×10⁹/L；血小板<30×10⁹/L或>1000×10⁹/L；出现三系减少(血红蛋白、白细胞、血小板同时降低)。

解读血常规报告虽有规律可循，但仅靠这些指标不能确诊所有疾病。若指标异常，务必及时咨询医生，结合症状、

病史及其他检查，明确病因，规范治疗。

血常规报告异常时，应根据不同的临床表现及伴随症状选择就诊科室。如无明显局部症状，但白细胞显著升高，且伴有贫血、出血倾向等，建议就诊血液科；如伴有咳嗽、发烧、喉咙痛等呼吸道症状时，建议就诊呼吸与危重症科；如伴有多汗、乏力、畏寒、体重减轻等症状时，建议就诊内分泌科；如伴有尿频、尿急、尿痛等泌尿系统症状，建议就诊肾内科、泌尿外科等。倘若对于应就诊的科室不太明确，也可到全科医学科就诊咨询。医生对您的情况进行全面评估与分析后，为您提供专业的就诊建议，指引您后续就医方向。

李佳恒(医学检验科)