

• 临床研究 •

11 291 例中孕期母血清学产前筛查随访情况分析

白秀伟, 闪全忠[△]
(北京华信医院检验科 100016)

摘要:目的 对中孕期母血清学产前筛查孕妇的妊娠结局进行随访,以评估筛查系统的性能。方法 回顾性分析 11 291 例中孕期孕妇血清学产前筛查孕妇的电话随访结果,并进行统计分析。结果 11 291 例孕妇中,随访成功 8 166 例,随访成功率为 72.32%。低风险组 10 604 例,随访成功 7 657 例,随访成功率 72.21%;高风险组 687 例,随访成功 509 例,随访成功率 74.09%。孕产妇的工作调动频繁、手机更换频率高及当前社会诚信度较低是造成随访成功率低的可能原因。结论 中孕期母血清学产前筛查对降低出生缺陷起重要作用。通过随访,可了解筛查的假阳性、假阴性率,监测产前筛查工作质量。

关键词:唐氏综合征; 产前筛查; 随访
DOI:10.3969/j.issn.1673-4130.2016.22.035 **文献标识码:**A **文章编号:**1673-4130(2016)22-3186-02

自 1988 年, Wald 等^[1]检测中孕期孕妇血清中甲胎蛋白 (AFP)、人绒毛膜促性腺激素(hCG)和游离雌三醇(uE3)等 3 项指标,并结合孕周、体质量、年龄等进行统计分析,评估胎儿罹患唐氏综合征(又称 21-三体综合征)、18-三体综合征和开放性神经管缺陷(ONTD)的风险度。此筛查方法作为经济、简便、有效、无创的出生缺陷产前干预措施,对降低遗传缺陷儿的出生发挥了重要作用。由于该方法仅作为一种筛查性评估,存在较高的假阴性率和假阳性率,需要采取进一步措施(包括遗传咨询、羊水穿刺、无创 DNA、超声诊断及跟踪随访等)确认筛查结果。跟踪随访不但可对产前筛查结果进行确认,还可以发现其他先天性异常,有助于评估筛查系统的性能。本研究对 11 291 例中孕期孕妇血清筛查患者的妊娠结局进行随访和分析,现报道如下。

1 资料与方法

1.1 一般资料 选取 2009 年 10 月至 2014 年 7 月于本院产科门诊进行产前筛查的单胎孕妇共计 11 291 例,按筛查程序要求,所有孕妇均签订了知情同意书。

1.2 筛查方法 进行筛查的孕妇空腹抽取静脉血,分离血清后保存于 2~8℃ 冰箱,于 3 d 内检测 AFP、hCG 和 uE3。所用检测仪器为美国 Beckman-Coulter Access2,试剂为厂家配套试剂,检测方法为酶促微粒子发光法。检测过程严格按照标准操作程序进行,结果导入与仪器配套的风险计算软件,计算胎儿罹患唐氏综合征、18-三体综合征和 ONTD 的风险度。

1.3 判定标准 参照卫生行业标准 WS/T 322.1-2010^[2],唐氏综合征风险的 cutoff 值为 1/270,18-三体综合征风险的 cutoff 值为 1/340,两者判定结果为高风险的孕妇(高风险组),转诊产前诊断机构进行后续诊断。ONTD 风险 cutoff 值为 AFP≥2.0 MOM,判定为高风险的孕妇(高风险组)采用诊断性 B 超进行确诊。其他的归为低风险组。

1.4 随访 由专人负责对所有筛查对象的妊娠结局进行电话随访,本实验室以专用固定电话拨打,随访时限为产后 1~6 月。随访时对于暂时未接通的(包括关机、停机、无人接听、无法接通),会在随后 3 d 反复有效拨打 3 次,若仍联系不上则放弃。对于电话为空号、号码错误、未留电话的经确认拨打正确后不再拨打,电话限制、接通后拒绝回答任何问题的均视为随访失败。能随访到妊娠结局的计为随访成功,未随访到的计为随访失败。

1.5 统计学处理 所有数据资料均用 Excel 2007 建立数据表,使用统计公式进行相应的计算和处理。

2 结 果

2.1 筛查结果 11 291 例孕妇中,低风险组为 10 604 例,高风险组为 687 例,阳性率为 6.08%。高风险组中,唐氏综合征 496 例,18-三体综合征 40 例,ONTD 155 例。

2.2 随访结果 11 291 例孕妇中,随访成功 8 166 例,随访成功率 72.32%。低风险组随访成功 7 657 例,随访成功率 72.21%;高风险组随访成功 509 例,随访成功率 74.09%。低风险组和高风险组随访成功率差别不大。

低风险组 7 657 例随访成功患者中,异常妊娠结局 149 例,占 1.95%。其中,出生非遗传异常妊娠结局 43 例(包括心脏、肢体、五官等方面),染色体异常 1 例(核型未能确定),未出生异常妊娠结局 105 例(包括胚胎停育 5 例,夭折 6 例,胎死宫中 6 例,终止妊娠 88 例)。由于只有 1 例染色体异常,且核型未明确,故筛查假阴性率无法确定。

高风险组 509 例中,唐氏综合征随访成功 379 例,异常妊娠结局 27 例,其中,出生非遗传异常妊娠结局 5 例,羊水穿刺确诊但仍坚持妊娠的唐氏综合征 1 例,未出生异常妊娠结局 21 例(确认唐氏综合征 5 例,其他异常 16 例)。18-三体综合征随访成功 30 例,异常妊娠结局 5 例(确认 18-三体综合征 2 例,其他异常 3 例)。ONTD 随访成功 104 例,异常妊娠结局 11 例(ONTD 1 例,其他异常 10 例)。在随访成功患者中,总异常妊娠结局占 8.45%(43/509),确诊唐氏综合征 6 例,18-三体综合征 2 例,ONTD 1 例,确诊率为 0.11%(9/8 166),真阳性率为 1.77%(9/509),假阳性率为 6.12%(500/8 166)。

11 291 例孕妇中,随访失败 3 125 例。其中,低风险组随访失败 2 947 例,高风险组随访失败 178 例。研究发现,高风险组和低风险组随访失败均以电话未接通为主,其次是电话不实,再次是拒绝随访。电话接听异常情况,见表 1。

表 1 高风险和低风险随访失败的电话接听异常情况[n(%)]

电话接听异常情况	低风险	高风险
未接通	2 135(72.44)	154(86.52)
电话关机	435(14.76)	29(16.29)
电话停机	568(19.27)	57(32.02)
无人接听	751(25.48)	43(24.16)

[△] 通讯作者, E-mail: clinchem@163.com。

续表 1 高风险和低风险随访失败的电话接听
异常情况[n(%)]

电话接听异常情况	低风险	高风险
无法接通	381(12. 93)	25(14. 05)
电话不实	655(22. 23)	20(11. 23)
电话空号	490(16. 63)	13(7. 30)
未留电话	24(0. 82)	1(0. 56)
号码错误	141(4. 78)	6(3. 37)
拒绝随访	157(5. 33)	4(2. 25)
电话限制	148(5. 02)	3(1. 69)
拒绝回答	9(0. 31)	1(0. 56)
合计	2 947(100. 00)	178(100. 00)

3 讨 论

中孕期母血清学产前筛查是一种预防缺陷儿出生的重要措施。目前主要针对发病率高、病情严重的遗传性疾病(唐氏综合征、18-三体综合征)或 ONTD,筛查出高风险孕妇,并通过各种产前诊断方法对其进行确诊^[3-4]。确诊后根据孕妇意愿可终止妊娠,从而减少遗传缺陷或畸形患儿的出生^[5]。研究表明,产前血清学筛查的假阳性率为 6. 04%~10. 9%,且存在一定的假阴性^[6]。本研究中,产前筛查高风险组患者转诊后,产前诊断机构不能及时反馈诊断结果,随访时部分孕产妇又不能明确表述异常妊娠结局的原因,所以无法确切得知真阳性率和假阳性率。

本研究随访成功率仅为 72. 4%。导致随访成功率低可能原因包括:孕产妇工作调动频繁或生活流动较大;手机更换频率高,出现关机、停机、空号情况较多;当前社会诚信度较低,很多人拒接陌生电话,甚至将打进的电话列入黑名单,对再随访造成影响;有的孕妇或家属觉得孕妇信息是个人隐私,不透露胎儿或新生儿的任何情况,拒绝随访。因此,随访时就需讲究技巧。为其解除戒备心和陌生感,应首先向接电话者表明医疗

• 临床研究 •

单位名称,并取得信任;对她(他)提出的某些相关医学问题给予适当的健康指导,赢得信任,引导其配合随访;在随访过程中要让随访对象听得清、听得懂,做到语言流畅、言简意赅、表达得体,给人以亲切感、安全感;随访时间应选择不影响孕产妇休息的适宜时间。

通过随访,可了解孕产妇妊娠结局、产前诊断情况等,有助于掌握产前筛查工作中的不足及漏洞,为产前筛查管理工作提供依据,控制好假阳性率,避免假阴性的发生。根据社会发展和技术进步,应及时研究并改进随访方法,减少电话随访给孕产妇造成的影响,避免由于患者拒绝提供真实情况而造成的随访不成功和随访错误,使随访数据更加真实可靠。

参考文献

[1] Wald NJ, Cuckle HS, Densem JW, et al. Maternal serum screening for Down's syndrome in early pregnancy[J]. Br Med J, 1988, 297(8): 883-887.
[2] 中华人民共和国卫生部. 中华人民共和国卫生行业标准: WS/T322. 1—2010[S]. 北京: 中国标准出版社, 2010.
[3] 吕时铭. 选择适合我国现状的唐氏综合征产前筛查和诊断模式[J]. 诊断学理论与实践, 2010, 5(5): 413-417.
[4] 干灵红, 许惠惠, 章鸯, 等. 台州地区 202 677 例孕中期产前筛查及随访结果分析[J]. 中国卫生检验杂志, 2013, 23(5): 1289-1294.
[5] 江德洋, 韩保良, 李晓君. 8 020 例孕中期母血清产前筛查结果回顾性分析[J]. 中国优生与遗传杂志, 2013, 21(2): 73-74.
[6] 李东明, 林飞, 徐钰琪, 等. 南宁地区 19 165 例孕妇唐氏综合征干预研究[J]. 中国优生与遗传杂志, 2014, 22(12): 61-62.

(收稿日期: 2016-06-09 修回日期: 2016-09-02)

类风湿关节炎患者肿瘤标志物 CA50 水平的临床意义研究

吴素琴¹, 邱联群²

(1. 广州中医药大学 510405; 2. 广东省第二中医院风湿科, 广州 510095)

摘 要:目的 观察类风湿关节炎(RA)患者血清肿瘤标志物糖类抗原 50(CA50)的水平变化及其阳性率,探讨 CA50 与 RA 及 RA 活动度的关系。**方法** 选择 2014~2015 年确诊为 RA 同时行肿瘤标志物 CA50 检测的住院患者 86 例作为 RA 组,以年龄性别相匹配的健康体检者 88 例作为对照组。收集 RA 的类风湿因子(RF)、抗环瓜氨酸肽抗体(抗 CCP 抗体)、红细胞沉降率(ESR)、超敏 C-反应蛋白(hs-CRP)及疾病活动度分数(DAS28)。**结果** 与对照组比较,RA 组血清肿瘤标志物 CA50 阳性率偏高,差异有统计学意义($P<0. 05$),且 RA 组血清肿瘤标志物 CA50 水平与 RF、抗 CCP 抗体、ESR、DAS28 评分呈正相关($P<0. 05$),而与 hs-CRP 无相关性,肿瘤标志物升高的患者未发现肿瘤共存依据。**结论** RA 患者血清 CA50 升高,且与病情活动度相关,但并不提示相关肿瘤共存,之后患肿瘤风险是否增加仍需继续随访。

关键词: 类风湿关节炎; 肿瘤标志物; 疾病活动度分数

DOI:10. 3969/j. issn. 1673-4130. 2016. 22. 036 文献标识码: A 文章编号: 1673-4130(2016)22-3187-03

类风湿关节炎(RA)是一种以慢性侵蚀性关节炎为特征的全身性自身免疫性疾病。其病变特点为滑膜炎及由此造成的关节软骨和骨质破坏,最终导致关节畸形。RA 的发病原因尚不明确,一般认为与遗传、环境、感染等因素密切相关。目前对于 RA 患者血清肿瘤标志物水平是否存在异常及是否与疾病

活动度相关存在争议,尽管已有关于 RA 患者血清肿瘤标志物水平变化的相关研究,但同时探讨肿瘤标志物水平升高与 RA 临床表现及相关实验室指标关系的研究较少,且尚未有 RA 患者糖类抗原 50(CA50)相关研究的报道。故本研究通过对 RA 组 CA50 水平与类风湿因子(RF)、抗环瓜氨酸肽抗体(抗 CCP