

羊水穿刺和无创 DNA 分别是什么？哪些妈妈需要做？

这一节课我要给大家讲的是，我到底要做羊水穿刺还是无创 DNA？首先我们来介绍一下无创 DNA 和羊水穿刺到底都是怎么回事。

首先说什么是无创 DNA 呢？马姐姐要给你讲故事了，无创 DNA 是香港的一位科学家为全世界做出的贡献，他最先发现在怀孕的妈妈的身体里，如果妈妈怀的男孩，在妈妈的血里能看到 Y 染色体的片段，妈妈一旦把这个男孩生出来，在血里就找不到这个染色体了。最初大家认为他是痴人说梦，怎么可能妈妈和孩子的血都溶到一起了？

后来这位科学家不断地努力，不断地精进，最后就发现在妈妈的血清里是有宝宝的染色体存在的。通过这样的技术，回过头来我们就可以通过妈妈血液里的检查发现胎儿的 DNA 是不是有类似的问题，这就是无创 DNA 的来源。它是通过妈妈血里的 DNA 的检查来间接地判断宝宝的 DNA 是不是有问题，宝宝的染色体是不是有问题。

无创 DNA 也不是包括所有染色体的，目前也还是针对常见的、致死的、致畸的染色体异常，主要是 21 三体、18 三体和 13 三体进行的筛查。知道原理了，那我们就知道无创 DNA，它也不是百分之百的。

国内和国际的很多数据表明，无创 DNA 对于不同染色体疾病，比如 21 三体的检出率能高达 95%，18 三体大概是 70% 左右，13 三体也是差不多的一个情况。它是通过几万例甚至几十万的孕妇人群来做无创 DNA 检查，通过最后妊娠结局的随访，反过来验证这样的检查敏感性与特异性到底是多少，这就是无创 DNA 筛查检出疾病的检出率和筛查的意义。

说完这些，我们就可以跟大家说，我们做了这么多年的无创 DNA，其实我们发现越来越多的假阳性或者假阴性，它不是绝对的诊断。假阳性的意思是无创 DNA 有问题，但其实宝宝没问题。还有一种叫做假阴性就是无创 DNA 显示的是低风险，但宝宝也可能会出现染色体异常的情况。

说到假阳性，我们可以给大家举一个例子，比如说孕妈妈自己的染色体有问题，我们说染色体有问题能怀孕吗？有可能啊。有可能你是嵌合体啊、有可能你是微缺失、微重复，那么这样可能通过无创 DNA 就能间接地发现了。

那么还有什么假阳性呢？就是宝宝和宝宝的胎盘可能有两套不同的染色体，那么这样都可能会导致妈妈血里的染色体会有问题，也是我们见到的导致无创 DNA 假阳性的一些结果。假阴性有各种各样的可能性，我们医学也在逐步地去探索，逐步地去发现，积累这些经验。

那么无创 DNA 有哪些人群需要慎用呢？比如你本人就是有染色体异常的，或者曾经接受骨髓移植、输血等等，体内可能会有其他人的染色体或者基因的情况。还有你原来生过一个染色体异常的孩子，实际上这一胎就要做产前诊断，而不是要做这种筛查。还有其他的，比如你是高龄、辅助生育技术试管婴儿怀

孕的、你是双胎或者超声可能有这样那样情况的，我们都不太建议做无创基因筛查。

或者你做了这个无创基因筛查，你也要了解，在我身上是有局限性的。比如马大夫门诊就有一个孕妈，她是 39 岁、试管婴儿、怀双胞胎的胖子，所以对于肥胖、试管、高龄、双胎，所有指标都会降低无创 DNA 的检出率和敏感性。

所以对这个孕妈我就反复强调这个对于大多数的、单胎的、适龄的、没有肥胖的人群可能检出率会比较高，对于你它的检出率要打折，可能就没有那么准确。那我们就要仔细的考虑到底是哪一种方式来对宝宝的唐氏综合征这一最常见的异常进行筛查或者诊断。

高龄妈妈还需要做产前诊断，这个理论基础就是我们国家有一个《母婴保健法》，母婴保健法就规定所有医务人员要为 35 岁以上的高龄女性提供产前诊断，提供产前诊断的知识、信息和途径，所以医务人员都会对高龄的，35 岁的妈妈都会常规推荐要不要做产前诊断。

产前诊断最常用的是羊膜腔穿刺，也就是大家所说的羊水穿刺。羊水穿刺的好处是通过细针抽取孕妈妈的羊水，在羊水中是有宝宝脱落细胞，比如说皮肤的脱落细胞，宝宝尿里的肾脏上皮细胞。羊水穿刺就是抽取羊水，然后把这些细胞拿到化验室培养，成为一个一个克隆，那我们就可以对克隆的染色体检查，真正地看到染色体的结果是怎么样的。所以羊水穿刺是一种产前诊断的方法，是真正的通过白纸黑字看到宝宝的染色体是什么样的结局。

那么说到羊水穿刺，可能很多妈妈说「我知道那个很好，那个是做了最终的诊断，但是我害怕呀」羊水穿刺确实有担心的地方，一般我们是在怀孕 16、17、18 周到 22 周之间做羊水穿刺，因为这个时候宝宝的羊水量最多，里面的脱落细胞也最多，穿刺特别容易成功，穿刺之后培养也容易成功。

羊水穿刺有什么风险呢？我们说医务人员做任何的操作都一定是有风险，这个风险也是概率的问题，可能会导致流产、早产、感染、破水等等这些操作和穿刺本身带来的风险。还有可能会羊水培养失败，从而得不到染色体的结果，或穿刺失败。

那各位孕妈妈就担心，那么我到底该不该做羊穿呢？所以如果你有指征，该做羊穿了就要了解这些风险，同时要了解你是不是会导致风险更高的人群。比如你是一个高龄孕妈，你每天都感受到宫缩、或者有一堆子宫肌瘤，本身就是容易流产的、还有经常伴有出血，本来宝宝就不是很稳定，那是不是这样做羊水穿刺更容易引发流产。还有就是做羊水穿刺的时候可能妈妈过度紧张，导致肌肉的紧张，甚至导致我们的穿刺失败。

那我们医务人员是通过什么办法来帮助我们做更安全的羊水穿刺呢？首先我们之前要确定你是不是该做这个，也就是我们医务上常说的指征，那有什么样的指征呢？预产期超过 35 岁、唐氏筛查有高风险的情况、无创基因出现高风险的情况，还有曾经生育过染色体异常患儿的妈妈，产前 B 超检查怀疑这个孩子可能有染色体异常的情况，或者夫妻双方有一方是染色体异常的携带者，还有一些曾经生育过单基因病的患儿或者先天性代谢疾病这些罕见病出生缺陷的患儿，以及医生认为其它有必要的情况。

还有我们要看你有没有不合适做这个的指征，就是叫禁忌证。包括先兆流产、反复出血、胎盘前置的状态或者目前就有感染的情况，可能你有发烧、肚子疼、白细胞的增高，我们可能都认为你不太适合做羊水穿刺。当然还有一些特殊血型的妈妈，比如你是 RH 阴性的妈妈，RH 阴性的妈妈我们后面可能也会有专门的课程讲到。

对于 RH 阴性来说我们确实会比较担心因为穿刺可能会导致母体和胎儿血液的交换，会增加胎宝宝因为妈妈是 RH 阴性，自己是 RH 阳性导致的新生溶血的问题。一般来说，如果是 RH 阴性的妈妈我们会建议您在操作之后尽快打抗敌的免疫球蛋白，以中和妈妈 RH 阴性可能带给宝宝一些抗体。

还有一些妈妈可能有传染性疾病，如乙肝、HIV、梅毒等等，这些传染性疾病本来就有可能垂直传播，在宫内通过胎盘由妈妈的血传染给孩子，如果做了穿刺可能这种风险就会更高。根据您的特殊情况，也需要跟医生单独地、面对面地、好好地沟通，决定你到底怎么解决产前筛查和产前诊断的问题。

无创 DNA 检查的时间，一般来说怀孕 12 周之后就都可以做无创 DNA 检查了，实际上一直到生之前都可以做无创 DNA 检查。但是在我国把 28 周的孩子叫「有生机儿」，也就是这是一个人了。所以我们提倡在 28 周之前明确产前诊断，明确孩子有没有染色体异常。

那么我们说无创 DNA 大概需要两周左右的时间出结果，所以一般情况下无创 DN 的最终终止孕周是 26 周。也有一些特殊情况，比如在后面出现了这样那样的指征，也有可能您后面再去

做无创 DNA 检查，那当然这个时候大夫一定会完善地给你做一个遗传咨询和解释，告诉你该如何进行选择。

那么关于羊膜腔穿刺，就是羊水穿刺的时间呢，一般是 17、18 到 22 周左右来进行。这个根据不同医院有不同的标准，那么提前或者错后可不可以做呢？可以做，如果你提前，在 12~14 周之间可以做的检查叫绒毛活检，也是一种穿刺的检查，去提取这个绒毛细胞做染色体及基因的检查。在 22 周之后或者更大孕周，我们提倡做的是脐带血的穿刺，抽出脐带血来查宝宝的需要做的产前诊断的一些指标。那么这样一些特别的检查，医生都会单独地做咨询、做解释。

那也有的孕妈说我可以不做唐筛，直接做无创 DNA、或者羊水穿刺吗？或者我什么都不选呢？我觉得都可以，因为经常会有孕妈问我，马大夫如果你，你怎么办？那我面对这样的问题，我会说这孩子是你的，你跟你爱人会养他一辈子、陪他一辈子的，所以一定是你和你的爱人来做决定。也同时希望您能反复的听懂我们这一段音频，让家里人都来听一听，然后做出一个对你家庭和对你个别情况最负责任的决定。

浏览器扩展 Circle 阅读模式排版，版权归 www.zhihu.com 所有