



开展遗传咨询门诊工作的初步经验与体会

山东省立医院妇产科 王佩贞 陈延琴
山东省计划生育研究所 李叔平

我科于1980年8月建立遗传咨询门诊,截止1983年8月共接诊606例,可分11类(见表1)。此后又开展了性染色质检查、外周血染色体培养及羊水细胞培养等工作。其中行外周血染色体培养222例,培养失败16例,发现染色体异常者18例,占8.7%(18/206,见表2)。此外,又和有关科室协作开展了夫妇血型及妇血清不完全抗体测定、“B”型超声波检查、母血及羊水甲胎蛋白测定等工作。现将我们的初步经验与体会作一介绍。

一、咨询内容及分析

(一) 夫妇血型检查: 对原因不明的习惯性流产、死胎、死产及所生新生儿患黄疸死亡或有核黄疸后遗症子代的夫妇, 首先行夫妇血型检查。疑有夫妇血型不合者, 则进一步作妇血清不完全抗体测定。本组共检查142对夫妇, 发现98对夫妇血型不合, 其中ABO血型不合者92例, 占98.88%(92/98), Rh系统血型不合者6例, 占6.12%。前者以妇为O型者占半数(46/92)。此92

例又作妇血清不完全抗体测定, 检出抗A或抗B不完全抗体者68例, 占73.91%。

98例夫妇血型不合者既往共妊娠262次, 其中流产128次(占48.85%), 死胎62次(占23.66%), 新生儿疾病45次(占17.18%), 产畸形儿23次(占8.8%), 葡萄胎2次, 双胎2次。就诊后有52例再孕, 分娩了35例(32例夫妇ABO血型不合), 结果母儿血型相同者10例, 不合者22例。其中8例母体内的不完全抗体效价在Ⅲ区或Ⅳ区, 但脐血内未测到不完全抗体, 新生儿无症状; 7例脐血内测到不完全抗体, 但新生儿黄疸轻, 溶血症状不明显, 予以一般对症性治疗即消失; 仅7例脐血中测到不完全抗体, 新生儿溶血症状明显, 但及时转小儿科治疗后均痊愈出院。

6例Rh系统不合者中, 有2例再孕分娩, 其中1例抗D抗体效价极高, 在第二胎妊娠6+个月时出现胎儿、胎盘水肿而胎儿死亡, 引产后采用血浆置换疗法(共40,000毫升), 仍在继续治疗; 另1例系抗E不合, 生第三胎后及时给新生儿换血350毫升, 1年后随访婴儿健康, 智力良好。

表1 遗传咨询对象的病种分类

遗传咨询病种类别	例数	%
疑夫妇血型不合所致流产、早产、死胎、生过新生儿黄疸者	142	23.43
曾生过神经管缺陷儿(无脑儿、脑积水、脊柱裂等)者	120	19.80
习惯性流产者	92	15.19
曾生过遗传病患者或家族中有遗传病史者	48	7.92
曾生过智力低下、痴呆儿及畸形儿者及其患病子女	87	14.36
孕期病毒感染、发热、用过致畸药物、接触过毒物、疑胎儿受损者	47	7.76
X连锁性遗传病家族史或夫妇一方为性连锁遗传病者	14	2.31
近亲婚配者	14	2.31
原发性无月经及继发性无月经	14	2.31
两性畸形	13	2.14
其他	15	2.47
总计	606	100

表2 206例外周血染色体检查患者的病种分类

病种	习惯性流产	两性畸形	原发性闭经	呆小症	先天性聋哑	特发性侏儒症	盆骨发育不良	卵巢发育不全	肥胖症	继发性闭经	畸形儿	共计	%			
人数	92	13	14	5	9	2	1	2	1	4	3	1	2	5	206	8.7
染色体异常数	2	6	4	0	5	0	0	0	0	0	0	1	0	0	18	8.7

(二)染色体检查:对因习惯性流产、生过呆小儿及畸形儿而疑染色体异常的92对夫妇进行外周血染色体培养和核型分析。发现有2例染色体平衡易位,其中1例(男性)为13/14(D/D)平衡易位,其妻妊娠14次,5次流产,9次足月产,除1个新生儿无外表畸形外,余8个胎儿均因畸形而亡;另1例女性为14/21(D/G)平衡易位,此次就诊时已妊娠7个月,因已过羊水细胞培养期,故在新生儿娩出后作脐血染色体检查,幸亦为14/21平衡易位,母子健康出院。

(三)对多基因遗传病的咨询情况:多基因遗传病是环境因素与易变的遗传基因共同作用所致。共接诊154例,其中120例为神经管缺陷儿,占77.9%。此类患者的发病与孕早期病毒感染、发热或身处高温环境、营养不良、内分泌紊乱及接触毒物等因素有一定关系。为探讨其致病因素,我们对1978年1月~1983年6月这五年半中在我院分娩的208畸形儿作了回顾性分析,发现生过神经管缺陷儿孕妇的再发危险率有增加趋势(本组孕妇的再发率为4.44%)。为此,对这类孕妇采取预防性给药,即孕前及孕后3个月内服用叶酸、注射维生素B₁₂,加强营养,注意补充蛋白质,脱离有毒环境,预防感冒等。并在孕4~5个月作“B”型超声波检查,可疑者抽母血及羊水作甲胎蛋白测定。本组中有2例在孕20周诊断无脑儿,羊水细胞培养见有大量生长旺盛、有明显伪足的多角及三角形细胞,羊水中AFP值均高于正常范围1~2倍,后行人工流产而得到证实。

(四)单基因遗传病的咨询:本门诊共检出62例,占10.23%(62/606)。其中常染色体隐性遗传病40例,常染色体显性遗传病8例,X性连锁隐性遗传14例。

对于常染色体显性及隐性遗传病,我们

根据患者家系分析、遗传方式来推算再发危险率及子代同胞中再发机率。由于缺乏生化方面的检查,故未开展先天性代谢性疾病的产前诊断。对X性连锁遗传病,我们根据其遗传方式及后代再发机率,在孕18~20周抽羊水查X染色质及作羊水细胞培养、染色体核型分析,确诊胎儿性别,最后根据胎儿发病机率来决定胎儿的去留。有6例作了产前诊断,其性别均与生后相符。

(五)孕期接触有害因素者的咨询:本组有47例因孕期受病毒感染、发热、用药、接触毒物或放射线而疑为胎儿受损,占7.9%。对此类患者应根据接触有害因素的时间、数量及个体健康状况进行分析。若有害因素作用于胚芽易感期,且有先兆流产症状者应劝其流产,若无症状,可作孕期随访观察,接触量少,又处于孕中期、晚期(影响不大)者,可耐心解释,解除患者的思想顾虑。

(六)对原发闭经及两性畸形的咨询:此类患者共27例,占4.5%。均作外周血染色体核型分析。在13例两性畸形中,有6例社会性别与染色体核型不符。在14例原发闭经患者中,有4例染色体异常,其中1例为XY型性腺发育不全,3例为先天性卵巢发育不全(45X)。有2例先天性卵巢发育不全者经雌激素替代疗法治疗后已月经来潮,乳房已见发育。

二、体会

(一)既往对夫妇血型不合者往往只重视新生儿溶血症的诊治,但从我们几年来的遗传咨询资料来看,夫妇血型不合较多地可致习惯性流产、死胎、畸形等,而因新生儿溶血症死亡或有核黄疸后遗症者是很少见的。其原因是ABO血型不合最多见,80%为分泌型。A或B抗原存在于红细胞膜表面、绒毛及胚胎细胞液、组织液或胎盘羊水中,而母体所产生的不完全抗体在早期妊娠时可通过绒毛进入胎体。此期如IgG抗体与胚胎细胞液、组织液中的抗原结合,胚胎就会遭受病损,重者死于早期器官发生期(受精后6~7周),以流产为结局;轻者可因器官发生障碍而致畸形、宫内发育迟缓或新生儿死亡。本组98例夫妇血型不合,共妊娠262次,其中1例曾连续流产11次。据报道,胎儿发育到8

周后胎盘组织逐渐发育形成胎盘屏障,羊水、胎儿唾液、胃肠道腺体分泌物均含有的血型物质,与来自母体的不完全抗体结合,阻挡了与胎儿红细胞结合,故母儿ABO血型不合常以早期流产、畸胎等多见⁽¹⁻³⁾。

(二)我们认为,遗传咨询在各级医院中均可开展。例如,公社级医院可检查夫妇ABO血型,缺乏遗传实验室条件的医院可根据家系调查,孟德尔遗传规律对患者进行初筛,可咨询处理一般常见的多基因遗传病或单基因遗传病。需作外周血染色体检查或羊水细胞培养者(10~20%)可转上级医院处理。据我们体会,以多基因遗传病最多见,尤以生神经管缺陷患儿为多。对此应耐心询问病史,从多方面仔细了解有无有害因素影响。

此类患者如能及时脱离有毒环境,改善妊娠条件,仍可获得健康儿⁽⁴⁾。

(三)遗传性疾病涉及各科,其咨询面很广,仅妇产科医生实难一一作出确切答复。因此,当前迫切需要建立遗传咨询中心以解决疑难问题,这样才能逐步提高遗传性疾病的诊疗水平。

参 考 文 献

1. Szelman E E; Research in Reproduction 5 (1); 3 1973
2. 竹内正雄: 血型不适合妊娠Q予后, 产科と妇人科49(4) 281, 1982.
3. 见原学: 亚铅Q欠乏によつて发生する胎儿异常临床产科と妇人科38(12) 889, 1982
4. 严庆惠: 怀孕前后补充维生素和叶酸预防唇裂的复发 国外医学妇产科分册(2) 121, 1983

促进臀位自然回转法

山东医学院附属医院妇产科 张子文

编者按:近年来,臀位剖宫产率有普遍上升趋势,而矫正胎位仍多为旧法。本文作者介绍促进臀位自然回转法,资料较新,可供临床参考。

臀位产较易引起新生儿窒息或死亡,故近年来臀位剖宫产率急骤上升。降低臀位产率的有效方法是孕期矫正胎位。外倒转矫正胎位是方法之一,但有其局限性和某些并发症。晚近, Bayer⁽¹⁾提出用反屈姿势促进胎儿自然回转,效果优于膝胸卧位。兼子氏⁽³⁾等重复了Bayer的方法,肯定了其效果。室冈氏⁽²⁾在上述方法的基础上教臀位孕妇游泳,促使臀位自然回转,这已引起人们的关注。现将几种方法逐一介绍,供参照对比。

一、传统的期待自然回转的时机和效果

多年来,许多医院沿用着期待自然回转的方法,即期待于某一阶段自然回转为头先露。据临床观察统计,孕23周时有50~70%为臀位,孕24~32周是自然回转的时机,到32周末仅有1/4~1/5的臀位未转成头位,故臀位分娩者占3.1~4%。这种期待方法无优点,但学者们从中发现孕24~32周是研究促进臀位自然回转的最有利时机。

二、促进自然回转的方法

(一)侧卧位法: Wigand侧卧位法是一

种简单的矫正方法。医师在查明胎方位后告诉孕妇其胎儿背部位于哪侧,以后孕妇晚间入睡均取侧卧位,让胎儿背部在上侧。田冈氏报告113例,用此法转胎位成功率为87.8%,且认为孕28~29周采用此法矫正胎位可有75~80%获得成功。

(二)腹卧位——侧卧位法:先让孕妇腹卧,用两肘立于床上支撑起胸部,5分钟后改为侧卧位入眠,使胎儿背部在上侧。此法回转成功率为92.3%,但少数又自然复原位,故以头位分娩者为91.4%。此法之所以能促使臀位自然回转,其原因可能是腹卧位时压迫下腹部,将胎儿的先露部压向骨盆上方,为侧卧位时胎儿回转创造了有利条件。

(三)膝胸卧位——侧卧位:膝胸卧位是Delee所创,目前教科书都详细介绍此法。



Bayer氏反屈姿势